



## ORGANIZZAZIONE RICHIEDENTE

**Denominazione:** **EAMAS**  
European Association Friend of Mc Cune Albright Syndrome

**Sede Legale:** Via Borgovecchio, 25 – 10041 Carignano (Torino)

## SEZIONE DI ISCRIZIONE NEL REGISTRO REGIONALE

- socio-assistenziale
- sanitaria**
- impegno civile, tutela e promozione dei diritti
- protezione civile
- tutela e valorizzazione dell'ambiente
- promozione della cultura, istruzione, educazione permanente
- tutela e valorizzazione del patrimonio storico ed artistico
- educazione motoria, promozione delle attività sportive e tempo libero

## TITOLO DEL PROGETTO

### **EMERSIONE, DIFFUSIONE E PROMOZIONE DEI TEMI SOCIALI ED ASSISTENZIALI CONNESSI ALL'AMBITO DELLE MALATTIE RARE IN PIEMONTE**

### 1. BREVE DESCRIZIONE DEL PROGETTO

Il progetto consiste in due conferenze, che hanno lo scopo di favorire l'emersione, la diffusione e la promozione dei temi sociali ed assistenziali connessi all'ambito delle malattie rare in Piemonte. Saranno invitati in primo luogo i pazienti e le famiglie (di tutte le associazioni citate in seguito), le scuole, i professionisti e molti altri soggetti sociali.

I temi delle conferenze saranno scelti tra i seguenti:

- Comunicazione e consenso
- Dolore e sofferenza ... c'è un viaggio da fare

Il programma delle conferenze prevede la partecipazione di specialisti di varie discipline e la testimonianza di pazienti e famiglie. La sessione del mattino sarà dedicata agli approfondimenti medici, scientifici, legislativi, sociali ed assistenziali. Il pomeriggio inizierà con una breve rappresentazione teatrale, o musicale, che aiuterà i partecipanti ad immedesimarsi nei temi trattati. Alcune rappresentazioni saranno pensate e sviluppate per l'occasione, altre saranno riedizioni di spettacoli già realizzati, sempre in sintonia con i temi trattati.

Dopo la rappresentazione teatrale sarà dato spazio alle testimonianze e al dibattito, guidato e provocato da moderatori, impostato sul dialogo e sul confronto costruttivo al fine di consolidare e strutturare i lavori della giornata.

I contenuti delle conferenze, gli interventi e gli esiti dei lavori saranno pubblicati e messi a disposizione dei partecipanti e di tutti gli interessati. Le pubblicazioni prodotte saranno inviate a tutti i partecipanti ed agli aderenti di tutte le associazioni. I contenuti saranno anche messi a disposizione per pubblicazioni successive.

Il progetto vuol dare maggiore consistenza e consapevolezza sociale al problema delle malattie rare in Piemonte. Il progetto promuoverà e strutturerà la collaborazione delle associazioni che operano in quest'ambito e che sono coinvolte nell'accoglienza e nell'ascolto dei pazienti e dei loro famigliari. Inoltre promuoverà la collaborazione tra coloro che operano nel mondo della ricerca.

## 2. CONTESTUALIZZAZIONE DEL PROGETTO

Nell'ambito del progetto "Rete regionale informatizzata per l'ottimizzazione della diagnosi, cura ed analisi epidemiologica delle malattie rare" presentato dalla Regione Piemonte riguardante il bando del Ministero della Salute, è operativo il Coordinamento Malattie Rare Pediatriche. Esso dispone di un Centro operativo presso la Divisione di Endocrinologia Pediatrica dell' Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino e di un punto di incontro per pazienti e famiglie gestito dalla Federazione Malattie Rare Infantili (Fmri - Onlus).

Questa esperienza sta dimostrando **la necessità d'informazione e comunicazione** dei pazienti affetti da malattie rare e delle loro famiglie. La stessa necessità d'informazione è sentita dagli operatori sanitari, che hanno in carico questi pazienti, ed anche dalle ASO-ASL.

I compiti di questo servizio sono in sintesi:

- accoglienza ed ascolto di malati e famiglie;
- informazioni sui percorsi assistenziali di diagnosi e cura e su tematiche socio-assistenziali (esenzione ticket, agevolazioni per invalidità);
- facilitazione del percorso terapeutico del paziente attraverso contatti privilegiati con gli specifici operatori.

L'impostazione innovativa di questo metodo è l'accoglienza dei bisogni del paziente, e della sua famiglia, in un terreno esterno all'ospedale (Il Punto d'incontro di Corso Galileo Galilei, 38 – Torino, tel. 011.676002, gestito dalla Fmri – Federazione Malattie Rare Infantili) ove la malattia rara è accolta nella sua totalità e con la sensibilità necessaria. Allo stesso tempo il paziente si può avvalere, da subito, di un gruppo di specialisti – facenti parte della comunità scientifica – che valutano il caso complessivamente e che supportano la famiglia nelle decisioni importanti, a volte traumatiche, che spesso devono essere prese, infatti, la presenza nel team di una psicologa è sempre decisiva. In questo modo si propone alla famiglia ed al paziente un luogo (fisico) di riferimento che allo stesso tempo garantisce la gestione professionale della patologia rara nel suo complesso. Un'esperienza così articolata è la prima, e l'unica, operante sul territorio piemontese e nazionale.

In quest'ambito organizzativo, in seguito alle citate necessità d'informazione e comunicazione, e per mezzo della collaborazione tra:

- il Coordinamento Malattie Rare Pediatriche (con sede presso l'Oirm – S. Anna, Divisione di Endocrinologia – Referenti dott. Roberto Lala e dott.sa Maria Andreo);
- le 10-15 associazioni - di seguito indicate - che fanno parte della Fmri (Federazione Malattie Rare Infantili);
- l'associazione Eamas (proponente di questo progetto),

ha origine il progetto qui presentato che si propone di far emergere, diffondere e promuovere alcuni temi principali connessi all'ambito delle Malattie Rare in Piemonte dando voce a tutti i soggetti portatori di Malattia Rara, alla famiglia ed alla società civile.

La necessità, alla quale questo progetto vuole dare risposta, sorge perché la persona affetta da Malattia Rara è costretta a confrontarsi continuamente, e per tutta la vita, con la mancanza d'informazioni strutturate, di luoghi di confronto e dibattito, incorrendo – per questo – in numerose problematiche che rallentano e contrastano il normale percorso di crescita individuale impedendo, nel contempo, la sua piena realizzazione personale e sociale.

Citiamo a titolo esemplificativo e non esaustivo, alcune difficoltà che abbiamo riscontrato, dalla fase pre-natale a quella adulta, nel vivere la circostanza della Malattia Rara.

- Diagnosi pre-natale → disorientamento della coppia / della famiglia.
- Sostegno psicologico in gravidanza → preparazione alla gestione di un futuro incerto.
- Diagnosi tempestiva della malattia → incremento delle aspettative e della qualità della vita.
- Supporto medico ed ospedaliero → assistenza.
- Comunicazione tra medico, paziente e famiglia → vitale per il raggiungimento di un equilibrio familiare ed assistenziale proficuo.
- Riconoscimento d'invalidità → normative e ricadute concrete sul futuro del paziente.
- Inadeguata assistenza domiciliare → laddove necessaria.
- Mancato sostegno nella formazione scolastica → insegnanti di sostegno.
- Difficoltà d'integrazione, in ambito lavorativo, del portatore di Malattia Rara → Mancanza di sensibilità sociale al problema ed alla condizione di malattia permanente.

Le difficoltà sopra elencate provocano nel paziente, nella famiglia e nei soggetti coinvolti un senso di sconforto, d'impotenza e d'incertezza che si configura come un vero e proprio **LIMITE** all'esistenza stessa degli individui. Sullo stesso piano concorre l'opinione pubblica che, alimentata da una conoscenza superficiale, pretende di stabilire - in modo inadeguato ed arbitrario - gli schemi entro i quali una vita si può definire "normale" o "dignitosa", il livello d'assistenza eventualmente applicabile, la *misura* della realizzazione personale dell'individuo o dei membri della famiglia portatrice di malattia rara.

Questo progetto si pone l'obiettivo di realizzare un percorso d'incontri per promuovere la collaborazione tra tutti i soggetti coinvolti nel tema delle Malattie Rare e per favorire occasioni di confronto costruttivo in particolar modo tra le famiglie, le istituzioni, i medici, la scuola, le ASO/ASL. Nello stesso tempo s'intende creare un dibattito che porti ad una maggior presa in carico (da parte di tutta la società) del problema delle Malattie Rare promuovendo una cultura nuova che non consideri più il malato, o il portatore di handicap, ai margini della società ma che lo valorizzi come risorsa e - per questo - protagonista nella costruzione del vivere civile.

### 3. DESTINATARI

I destinatari di tutte le azioni riportate al punto 5 sono indicati nella seguente tabella.

Sulla base dell'incidenza epidemiologica approssimativa delle singole patologie è calcolato il numero complessivo dei destinatari nazionali potenzialmente interessati e raggiungibili con i mezzi di comunicazione predisposti in questo progetto. I dati della popolazione italiana e regionale provengono dall'Istat.

<b>DESTINATARI POTENZIALI</b>			
<b>Destinatari (categorie)</b>	<b>Destinatari (Piemonte)</b>	<b>Destinatari (altre regioni)</b>	<b>Totale destinatari (Italia)</b>
Pazienti affetti da Malattia Rara	1.130	13.670	14.800
Famigliari di pazienti affetti da malattia rara	2.260	27.340	29.600
Medici di medicina generale e pediatri di famiglia	2.260	27.340	29.600
Specialisti ambulatoriali ed ospedalieri	3.390	41.010	44.400
Operatori sanitari	3.390	41.010	44.400
<b>TOTALI</b>	<b>12.430</b>	<b>150.370</b>	<b>162.800</b>
Istituzioni di sani pubblica e privata – Scuole.	Tutte	Tutte	Tutte
Istituzioni assistenziali	Tutte	Tutte	Tutte
Opinione pubblica	La popolazione Italiana	La popolazione Italiana	La popolazione Italiana

## 5. AMBITO TERRITORIALE

Provincia di Torino.

Per le conferenze saranno scelte strutture Torinesi, ancora da definire - vista la necessità di luoghi adatti alle rappresentazioni teatrali e, allo stesso tempo, idonee ai lavori congressuali.

## 6. INNOVAZIONE

### **PROGETTO INNOVATIVO E/O SPERIMENTALE RISPETTO ALL'AMBITO TERRITORIALE DI ATTUAZIONE E AL SETTORE DI INTERVENTO**

Il progetto si propone di avviare una riflessione, tra tutti i soggetti interessati alle Malattie Rare in Piemonte, sul tema dell'assistenza e del miglioramento della qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Si propone di creare un tempo ed uno spazio in cui questo accada. Infatti, se il mondo medico-professionale ha già innumerevoli occasioni di confronto, ciò non avviene per i pazienti e per le famiglie. Questo progetto si propone di risolvere proprio questo differenziale.

Abbiamo assistito, fino ad ora, alla proliferazione di congressi nei più svariati ambiti della medicina, tra associazioni, tra specialisti, per raggruppamenti di patologie, per situazioni cliniche ecc. ecc. Ognuno ha contribuito a suo modo alla crescita ed alla diffusione delle informazioni. Con questo progetto intendiamo capovolgere il punto di "attacco" e mettere al centro il paziente con la sua famiglia, spesso più estesa di quanto si può immaginare. E' proprio in questo che questo progetto è innovativo. Non esistono, da quanto ci risulta, esperienze simili sul territorio nazionale.

## **PROGETTO INNOVATIVO E/O SPERIMENTALE RISPETTO ALLA METODOLOGIA UTILIZZATA E ALLE SOLUZIONI PROPOSTE**

Abbiamo rilevato che le principali difficoltà dei pazienti e delle famiglie nel raccontare di sé sono lo svelarsi ad altri e la mancanza di strumenti e di luoghi adeguati per farlo.

Sulla base delle nostre esperienze è emersa, in modo illuminante, la potenzialità del teatro nel semplificare e facilitare questo percorso. E' proprio per questo che il programma delle conferenze prevede, per ogni congresso, una rappresentazione teatrale, portata proprio nel luogo prescelto per la conferenza. In questo modo il teatro diventa, per un po', la voce dei pazienti e delle famiglie. La sua potenzialità espressiva e la capacità di giungere al nocciolo della questione in poche battute renderà evidente il dramma ed il disagio dei pazienti e delle famiglie e nello stesso tempo, almeno nelle nostre intenzioni, potrà provocare riflessioni ed occasioni di dibattito, a nostro giudizio, proficue. Le rappresentazioni teatrali avranno il compito di introdurre la sessione dedicata alle testimonianze ed al dibattito in sala. Non esistono, da quanto ci risulta, esperienze simili sul territorio nazionale.

## **PROGETTO INNOVATIVO E/O SPERIMENTALE RISPETTO ALLA TIPOLOGIA DEI BISOGNI INDIVIDUATI E AI SOGGETTI DESTINATARI**

L'aspetto innovativo del progetto punta – in primo luogo - al coinvolgimento delle famiglie colpite da Malattia Rara. Tutti gli sforzi saranno diretti ad estendere il più possibile la platea degli auditori. Essi dovranno necessariamente rispondere ai bisogni concreti delle famiglie e dei pazienti. Per facilitare la partecipazione delle famiglie e la condivisione di un "sentire comune", sarà dato ampio spazio alla rappresentazione teatrale delle situazioni più comuni che colpiscono le famiglie ed i pazienti. Questo strumento comunicativo interagirà con il percorso congressuale e costituirà un filo conduttore di supporto e promozione. Con questo progetto intendiamo provocare l'emersione, possibilmente chiara e strutturata, dei bisogni dei pazienti e delle famiglie colpite da Malattia Rara. L'aspetto innovativo riguarda la creazione di spazi e momenti ove ciò possa accadere.

Le Malattie Rare, infatti, hanno una caratteristica particolare che le differenzia dalle altre situazioni patologiche. Molte malattie, in genere, - se ben curate - possono regredire. Con interventi chirurgici si può giungere alla correzione definitiva del difetto. Infine, se si osservano scrupolosamente le cure si può giungere alla guarigione. Tutto ciò, nel caso di Malattia Rara, non è valido. La Malattia Rara è per la vita. Il paziente e la sua famiglia sono definiti da questo. In questa differenza, apparentemente banale, sta tutto il dramma e, con esso, tutta la domanda assistenziale di questi pazienti che non può essere disgiunta da quella, simile, della famiglia.

Con questo progetto intendiamo dare ascolto a questi aspetti che avvertiamo chiaramente come "bisogni" fino ad ora non espressi chiaramente. Non esistono, da quanto ci risulta, esperienze simili sul territorio nazionale.