



Erasmus + ID: KA210-ADU-0801C1ED- 20 May 2021

E- Course -LESSON 2

RARE DISEASES: DATABASE, BIBLIOGRAPHY AND BEST PRACTICES

expert Giulia Volpato.

(TRANSCRIPTION -TEXT VIDEO)

Buongiorno a tutti, sono Giulia Volpato, referente dei pazienti all'interno delle reti europee di riferimento dell'ERN SKIN. Presidente Dell'associazione P63 Sindrome EEC International. Esperta in advocacy, privacy e bioetica.

Oggi affronteremo insieme il tema molto brevemente del diritto alla salute e di come questo è correlato alla dignità di ogni individuo e, di conseguenza di ogni bambino e ogni studente.

Di sicuro i vostri figli o i vostri allievi hanno da voi tutelati, ben tutelati, la loro dignità, la loro libertà. Ma cerchiamo di capire insieme come la salute viene intesa e viene tutelata a livello internazionale. Vedremo poi anche una breve panoramica su quella che è la rete di supporto per voi genitori, per voi insegnanti, per tutto il percorso di formazione e informazione che a mia opinione, è fondamentale per poter approcciare il tema delle malattie rare, quelli più piccoli. Partiamo quindi da una breve presentazione in relazione al diritto alla salute in ambito internazionale.

Allora l'introduzione alla malattia rara. Come detto pocanzi, non vi parlerò unicamente in qualità di presidente dell'associazione dei rappresentanti dei pazienti, ma anche da paziente io stessa. Per iniziare ad affrontare la nostra tematica cerchiamo di capire cosa significa salute che cos'è il diritto alla salute, dove vediamo tutelato il diritto alla salute.

Innanzitutto in prima istanza vediamo qui l'articolo 1 e successivamente all'articolo 25 della Dichiarazione Universale dei Diritti Dell'uomo, la quale cita "tutti gli esseri umani nascono liberi ed eguali in dignità e diritti", quanto detto poco fa, "ogni individuo ha il diritto ad un tenore di vita sufficiente a garantire la salute ed il benessere, con particolare riguardo alle cure mediche e ai servizi sociali necessari, e dà diritto alla sicurezza in casa, in caso di malattia e di invalidità".

Questo è fondamentale.

Quindi la Dichiarazione universale dei diritti dell'uomo ci da' le basi per i concetti che vedremo appunto fra breve, ovvero dignità, libertà, sicurezza, tutela, servizi sociali necessari, salute e benessere.

Ci spostiamo in un ulteriore panorama internazionale e vediamo in quanti documenti non sono certamente tutti, ma sono unicamente a livello esemplificativo riportiamo qui la Costituzione

dell'organizzazione mondiale della sanità del '46, all'articolo 1 alla Dichiarazione universale dei diritti dell'uomo che abbiamo intravisto.

Dichiarazione di San Josè, magari meno conosciuto, ma è ugualmente importante, la Dichiarazione universale sul genoma umano.

Sono tutte documentazioni, Ecco qui l'ultima. Scritta quindi alla dichiarazione redatta dall'ONU nel 2022, che cita appunto e tutela in questo caso proprio il malato raro in quanto tale. Di conseguenza vediamo che a livello internazionale, a livello europeo, ci sono tantissime basi giuridiche che appunto tutelano la salute.

Ricordiamoci che una persona in salute, un'insegnante in salute, un genitore in salute, un bambino in salute, ora vedremo la definizione di salute, permette a sé stesso, agli altri una maggior qualità dell'insegnamento e del tempo passato trascorso in classe, di conseguenza una maggiore integrazione sociale.

Vediamo quindi ora la Costituzione italiana. La Costituzione italiana la analizzeremo per quanto riguarda due articoli: l'articolo 13, quindi è quello che parla, tratta della libertà personale e l'articolo 32. Vediamo quindi, come anche la costituzione italiana appunto, tutela la salute, dell'individuo in ogni suo aspetto.

È fondamentale ricordare come per lo Stato italiano, ma in generale per lo Stato europeo lo Stato non può violare la vita della persona. Questo è in relazione alcun impatto di libertà.

Vediamo però ora cosa significa malattia. Esiste una definizione di malattia? no. Una definizione largamente condivisa di malattia non esiste. Vi sono delle interpretazioni come questa. Quindi per malattia si intende alterazione dello stato fisiologico- psicologico di un organismo tale da ridurre o modificare negativamente le sue normali funzionalità.

Qua vediamo quindi il concetto di "normale", funzionalità il concetto di "proprie", le sue normali funzionalità e soprattutto sottolineo un'alterazione dello stato fisiologico e psicologico. Quindi per malattia non dobbiamo intendere unicamente il raffreddore, il mal di testa, la sedia a rotelle, ma l'insieme delle difficoltà che nostro figlio o il nostro allievo affronta a livello fisiologico e psicologico.

Quindi considerando un futuro vediamo adesso se esiste una definizione di salute per la salute. Il contrario di malattia si intende quindi uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale è dal che non consiste solo in assenza di malattia o di infermità. Il possesso del miglior fatto di sanità possibile costituisce un diritto fondamentale di ogni essere umano.

Questo è l'articolo 1 della Organizzazione Mondiale della Sanità. Quindi cosa ci dice, che cos'è la salute per salute? Dobbiamo intendere il completo benessere fisico, mentale e sociale. Direi che in questa prima affermazione la scuola e la famiglia hanno un ruolo fondamentale. Noi trascorriamo, abbiamo trascorso e trascorriamo una buona parte del nostro tempo a scuola e in famiglia.

Di conseguenza il più completo benessere, equilibrio fisico, mentale e sociale sono fondamentali per garantire il diritto alla salute. Infatti, vediamo come non significhi unicamente l'assenza di malattie o di infermità, essere in salute. Bisogna garantire un benessere fisico, mentale e sociale.

Cosa porta il nostro studente con delle difficoltà o con delle disabilità e delle problematiche con un qualcosa a cui noi non riusciamo a dare una risposta o per gli insegnanti perché nessuno ce lo

spiega; o un qualcosa a cui noi non riusciamo a dare una risposta come genitori, perchè nessuno ce lo spiega.

Riportiamo il nostro bambino, il nostro studente ad essere un bambino o uno studente, non più un sintomo, una malattia, una disabilità, un qualcuno da prendere in giro, da allontanare, da emarginare quando ci ricordiamo e quando tuteliamo due diritti fondamentali il diritto della dignità, dove il paziente, lo studente, il bambino non deve essere visto semplicemente come una malattia da curare, bensì come una persona con possibilità, capacità, diritti e doveri.

Impariamo quindi assieme, in quanto insegnanti e in quanto i genitori a provare a guardare dall'altra parte, a mettersi nei panni, a prendersi cura di qualcuno e di qualcosa. Proviamo a guardare la classe dal punto di vista di chi la vive da una sedia a rotelle. Proviamo a pensare alla classe da chi la vive ascoltando e non potendo vedere, proviamo a pensare al contesto classe tramite le sensazioni di chi magari può solo vedere, non riesce ad ascoltare.

Provate a pensare a un testo familiare sociale di questi bambini, di questi studenti e provate a capire, mettendovi dall'altra parte, quali sono le loro capacità e possibilità remote. Consideriamo i nostri studenti e i nostri bambini, come bambini e non come malattia. Una volta che consideriamo il nostro bambino nella loro dignità, riusciamo a tutelare anche loro secondo diritto fondamentale, la libertà. La libertà ha il diritto di ciascuno di decidere autonomamente in relazione alla propria persona o per conto del minore e dell'assistito.

Cosa significa? Che se un bambino vi esprime il proprio malessere, una propria difficoltà, ascoltiamo, mettiamoci nei suoi panni. Cerchiamo di dargli il suo spazio decisionale, facendo esprimere quello che lui ha nella sua libertà. La mia libertà finisce dove inizia la tua. Non mettiamo il limite alla libertà dei nostri bambini e dei nostri studenti, perché tutelando il principio di dignità e libertà possiamo garantirgli un quotidiano sociale di benessere, di parità e di inclusione.

Fatta questa piccolissima premessa vi accenno solo a titolo informativo, poi lo vedremo nella lezione successive, quali possono essere all'interno del mondo delle malattie rare le reti istituzionali a vostro supporto e di riferimento.

Vediamo qui il logo del Ministero della Salute italiano, ovviamente per ogni paese e per ogni Stato europeo bisognerà andare ad analizzare quelle che sono le linee guida del vostro Stato. Per esempio, per la Grecia andremo ad analizzare quelle che sono le linee guida, le indicazioni e le istituzioni presenti in Grecia.

Per l'Italia abbiamo la rete nazionale malattie rare che può sicuramente essere è un grandissimo punto di partenza se non c'è proprio il punto di partenza per avere tutte le informazioni, i supporti e le indicazioni necessarie sia per voi genitori che per voi insegnanti.

La rete nazionale per le malattie rare ha sede a Roma. È nata nel 1998, è ovviamente è coordinata dal ministero della sanità, coadiuvata dall'istituto superiore di sanità, dal quale al cui interno è nato nel '98 appunto il Centro nazionale malattie rare, nato nel '98 tramite dei piani sanitari nazionali che si sono poi successivamente sviluppati con i patti in Stato-regione, quindi ogni Regione al proprio. Centro di coordinamento regionale per le malattie rare e al quale potersi rivolgere per avere informazioni dal punto di vista medico, terapeutico e diagnostico di presa in carico anche a livello di integrazione scolastica. Di quali possono essere gli strumenti utili per i vostri studenti? Quali possono essere gli ausili? Cosa sono gli ausili. Come consigliare un genitore l'utilizzo di ausili per il proprio bambino, per migliorare la qualità didattica del proprio del proprio bambino? tutte queste informazioni sono reperibili presso i centri regionali per le malattie rare che collaborano ovviamente con le aziende sanitarie locali, le Ulss dei vari distretti che sono anch'essi a vostro supporto, poi nelle elezioni successive, vedrete nel dettaglio dove andare a richiedere le informazioni, ovviamente per quanto riguarda il Centro nazionale Malattie rare e coordinamenti

originali delle malattie rare, se entrate nel sito CNMR Centro Nazionale Malattie rare oppure malattierare.gov, oppure l'istituto Superiore di Sanità. Trovate tutti i link. Tutte le informazioni che vi possono essere d'aiuto di supporto per supportare a vostra volta il vostro bambino o il vostro studente.

Un piccolissimo flash anche sulla rete europea di riferimento per le malattie rare. Dobbiamo sapere che in tutta Europa, nel Duemila e sede del 2017 sono state create 24 centri. Sono dei centri degli HUB, di specializzazione per sintomatologia e non per patologia quindi per evidenza e non per malattia e anche se possono essere di vostro supporto.

Si chiamano European Reference Networks, quindi reti europee di riferimento se digitate su Google European Reference Networks vi escono le 24 Ern all'interno, delle quali potete trovare informazioni legate alle patologie e contatti, anche gli specialisti.

Faccio un po', la storia, appunto degli ERN sono 24 e lo vedremo poi nel dettaglio nelle lezioni successive.

Colgo l'occasione per parlarvi, darvi un piccolissimo accenno anche a quelli che possono essere gli strumenti un pochino più pratici che potete avere a disposizione a livello tecnologico, quindi su Internet per trovare le informazioni che vi possono aiutare nel capire come strutturare organizzare una lezione dedicata, rivolta anche a studenti con malattia rara come approcciare, affrontare il tema della malattia rara in classe a scuola, cosa che approfondiremo molto di più delle elezioni successive e il tipo di impatto psicologico, può avere una malattia rara che classe e anche nei genitori del resto del grazie.

Quindi ri-condivido un attimo lo schermo per farvi vedere nel dettaglio alcuni database che vi possono sicuramente supportare in questa attività,

Eccoci qua. Iniziamo da ORPHANET. Questo è l'indirizzo orpha.net Scritto orphanet con il "PH". È una organizzazione francese ha sede in Francia che si è sviluppata ormai in tutta Europa con relative sedi nazionali, che ha da sempre eseguito, effettuato e coordinato una comunicazione molto capillare, molto corretta e molto dettagliata su quella che è la realtà di ogni singola malattia rara.

La realtà epidemiologica, quindi da dove nasce; Sintomatologico, di conseguenza i sintomi senza però trascurare però quelle che sono le e le reti network fondamentali per le informazioni e supporto alla famiglia e alla scuola. Vi faccio vedere un attimo quelli che possono essere gli strumenti a vostra utilità.

Qua ci sono tutte le attività proposte da orpha.net e seguite da orpha.net, quello che a noi interessa primo; quindi, l'elenco di malattie rare catalogate per patologia, sintomo, descrizione e quant'altro. Qui sulla sinistra potete trovare dei filtri di ricerca che vi possono dare delle indicazioni, per esempio la classificazione, il genere per disabilità.

Per cercare la vostra malattia nella barra di ricerca della pagina potete digitare o il nome della malattia, se la sapete, ho qualche sintomo.

Io nel mio caso scrivo EEC, la mia patologia. Vedete che digitando il nome, qualche indicazione, il portale vi da automaticamente tutti i risultati inerenti a quella patologia. Ricordiamoci che stiamo parlando di malattie rare, diagnosticate e non diagnosticate. Quindi i risultati potrebbero essere molteplici come in questo caso.

Sindrome eec e scorriamo giù, vediamo che abbiamo quattro risultati. Quindi abbiamo trovato, quattro fonti di informazioni certificate, perché all'interno del sito di orpha.net abbiamo

unicamente informazioni certificate, ma se andiamo ad aprire non le abbiamo tutte e quattro, ora andiamo ad aprire le schede.

Vedremo che nel caso della sindrome EEC le informazioni riportate saranno pressoché le stesse in quanto a gradi. Non è la stessa sindrome che abbia palatoschisi oppure sindrome eec senza la palatoschisi, sindrome e basta, sindrome eec e malattie collegate. Abbiamo per esempio sindrome EEC, ora vedremo una cosa insieme.

Ecco qui come possiamo immaginare, infatti, che ci sono alcune informazioni sulla categorizzazione che ci interessano relativamente per quanto riguarda la scuola, mentre è vi è qua sotto, appunto, un riassunto che vi può sicuramente aiutare nell'identificare meglio le difficoltà dei vostri studenti o dei vostri bambini.

In questo riassunto ci sono delle informazioni mediche, ma assolutamente comprensibili a tutti. Ricordiamoci che il portale è rivolto a famiglie, malati e anche medici o specialisti esperti del settore; quindi, il linguaggio utilizzato è un linguaggio trasversale a tutti. Qui sotto, però, oltre al riassunto della patologia, ci sono anche altre informazioni.

Vedete, per esempio possiamo andare a vedere quelle che sono le associazioni, sicuramente nel caso di patologie particolari molto rare un punto d'approdo fondamentale al quale potreste e dovrete arrivare se le associazioni di pazienti come siamo noi, sono in grado di darvi tutte le indicazioni relative alle patologie vedete qua come le associazioni importate lo vedete la bandierina siano appunto a livello internazionale.

Quindi tutte le associazioni che hanno aderito al programma Progetto Orphanet dentro il programma orphanet sono riportate in corrispondenza alla propria patologia. Ho visto prima che ci siamo anche noi e aspettate che mi trovo, siamo il secondo ho visto. Ritorno addosso. Eccoci qua. Quindi se noi clicchiamo su P63 EEC.

Eccoli qui, ai quali voi potete eventualmente scrivere per avere indicazioni e informazioni in merito, anche perché no ad eventuali metodologie didattiche particolari dedicate a quei bambini e a quelle patologie.

Un altro portale che vediamo è il portale di Eurordis.

È la Federazione europea per le malattie rare, riconosciuta dalla Commissione europea. Lavora in forte sinergia per l'advocacy dei pazienti stessi. Quindi per la tutela dei diritti dei malati rari, per è anche è stato un forte promotore degli interessi dei malati rari nella gestione, nella stesura della dichiarazione della relazione dell'ONU appunto pubblicata nei primi mesi del 2022.

Quindi ora fa davvero un grandissimo lavoro di policy nei confronti di malattie rare. Anche qui questo portale vi offre tantissime tematiche, tantissimi spunti, ovviamente, per esempio cosa sono le malattie rare? Cosa significa vivere con una malattia rara? E se qualcuno di voi potesse essere interessato vi è anche il link servizi e formazione all'interno, del quale potete entrare, registrandovi lasciando i vostri contatti potrete aderire a tantissimi progetti di formazione di Eurordis. Eurordis lavora molto con le academy dedicate, sia pazienti che a familiari o in questo caso insegnanti.

Quindi è molto utile. Le informazioni sono decisamente chiare. E certificate. Vi faccio vedere l'ultimo materiale che potrebbe essere secondo me molto utile. Lo trovate in bibliografia. Scusate vi faccio vedere l'ultimo materiale che può essere molto utile l'ho trovato in biografia. È una sorta di guida di indicazione ed è redatta dall'istituto superiore di sanità, precisamente dal Centro nazionale Malattie Rare nel 2013. Un po' datato, ma è ancora profondamente attuale e in questo

caso è assolutamente utile agli insegnanti in quanto è “istruzione per l’uso e metodi e materiali per parlare di malattie rare nella scuola primaria”.

Ok, scorrendo il sommario e ripeto, trovate tutto quanto pubblicato nella bibliografia, vedrete che verso da pagina 14 vi sono queste schede di attività. Ok, È diviso per classe, Classe prima, seconda terza parte. Trovate. Eccola qui. Proprio il materiale didattico utile per parlare con i vostri studenti di malattia rara.

Ovviamente calibrate in base all'età e vedremo poi nelle lezioni successive come queste attività che possono essere le proposte anche in modo diverso, siano presenti anche nel nostro format rare-educando educazione digitale. Le spiegheremo un pochino più avanti, eh, ma eccolo qua non chiede la cartella. Ci sono tutte le indicazioni idonee a trattare correttamente il tema delle malattie rare a scuola.

Io vi ringrazio per l’attenzione. Abbiamo fatto assieme davvero un piccolo excursus su quello che è la strumentazione di base al vostro servizio; quelli che possono essere i contatti a vostro servizio per dare una qualità e una corretta informazione, un'attenzione particolare ai vostri bambini, ai vostri studenti.

Per ulteriori materiali vi verranno forniti nel corso delle prossime lezioni. Grazie.



Funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union