

ALTERNANZA SCUOLA·LAVORO IN ISS

04-15 Marzo 2019



Percorso formativo:

CS02 Scienza e arte nelle malattie rare

**Studenti/Liceo: Nadejda Donoaga, Giulia Paragallo
(IIS Gaetano De Sanctis)**

**Federica Trani, Ludovica Morici (Istituto Gesù-
Maria)**

Referente: Amalia Egle Gentile ISS

Tutor/affiliazioni: Angela Ruocco, Agata Polizzi



Centro Nazionale Malattie Rare

CNMIIR

- ❖ Registri
- ❖ Formazione e informazione – TVMR
- ❖ Farmaci orfani
- ❖ Associazioni pazienti
- ❖ Medicina narrativa
- ❖ Linee guida
- ❖ Collaborazioni internazionali
- ❖ Test genetici
- ❖ Ricerca
- ❖ Prevenzione

Malattie rare:

E' un gruppo di malattie eterogenee di circa 6000-8000 patologie diagnosticate per cui non esiste una cura risolutiva.

In Italia si calcolano circa 2 milioni di malati.

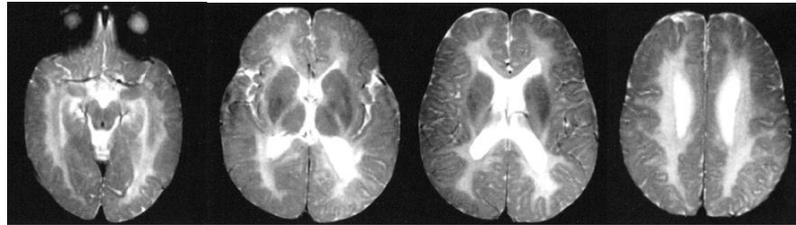
L'80% è di natura genetica e si manifestano spesso alla nascita.

Spesso sono causa di mortalità precoce.

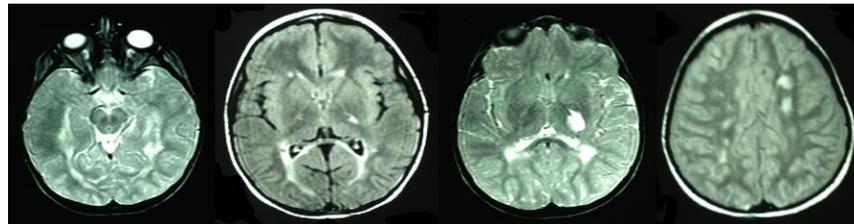


Malattia di Behcet

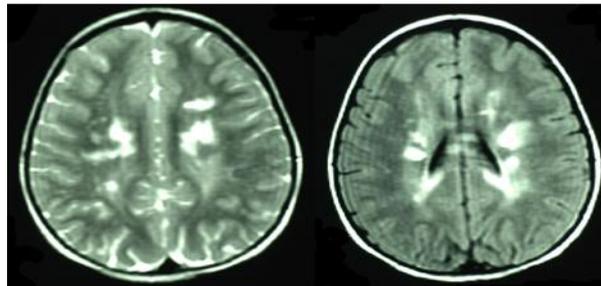
Sclerosi multipla in età pediatrica



Esordio a 18 mesi



Esordio a 6 anni



Esordio a 14 anni

TELEFONO VERDE MALATTIE RARE:

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

*Il servizio anonimo e gratuito
attivo dal lunedì al venerdì
dalle ore 9,00 alle ore 13,00.*

Servizio di orientamento diretto al cittadino gestito da operatori (psicologi) e consulenti medici - team multidisciplinare.



Gli obiettivi del concorso sono promuovere la conoscenza del complesso mondo delle malattie rare, attraverso molteplici canali espressivi e consolidare il legame tra narrazione e medicina, arte e salute.

LA MEDICINA NARRATIVA:

Utilizzo di opere letterarie e artistiche, con lo scopo di sensibilizzare i futuri medici alla comprensione del paziente.

La parola «malattia» presenta tre differenti declinazioni nella lingua inglese che ne definiscono tre diversi aspetti :

- ❖ DISEASE
- ❖ ILLNESS
- ❖ SICKNESS

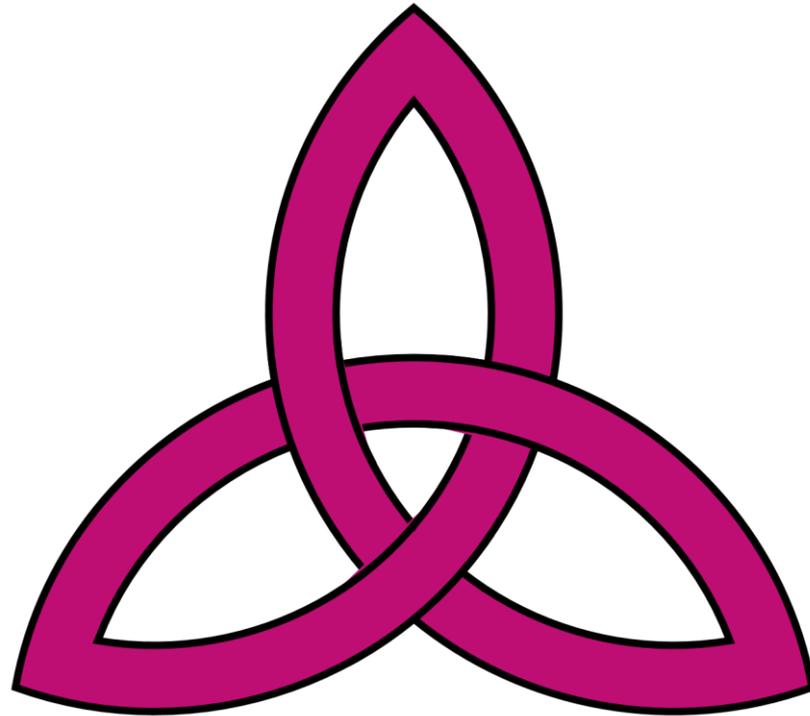


S.T.o.Re

STORY TELLING ON RECORD

CS02: arte e scienza malattie rare

DISEASE: conoscenze cliniche del professionista
riguardo la malattia



SICKNESS: percezione
della malattia da parte
della società

ILLNESS: la percezione della
malattia da parte del
paziente

CS02: arte e scienza malattie rare

Dalla teoria ...



Gioia in movimento di Cristiana Capotondi



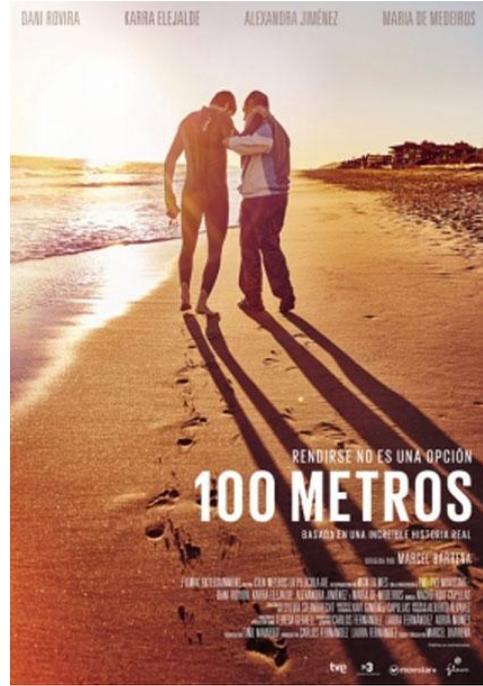
Interviste Cerimonia Premiazione "Il Volo di Pegaso" IX ed. | RDD 2017



Lo spot di Checco Zalone a favore della ricerca sulla Sma



Cdk15 Lo sguardo di Elena - promo



CS02: arte e scienza malattie rare

...alla pratica

VINCITORE NARRATIVA – PRINCIPIANTI

“Sole nero” di Nicoletta Marazzi

Ann si stiracchiò mentre i primi raggi del sole filtravano attraverso le tende socchiuse sfiorandole il viso. Fu come se una scarica elettrica le avesse attraversato il corpo. Si mise a sedere sul letto girandosi verso Luke, suo marito, e lo guardò con infinita tenerezza. Erano sposati da più di 25 anni e da tempo aveva imparato a capirlo anche solo da uno sguardo. Anche mentre dormiva aveva quella piccola ruga sulla fronte,

VINCITORE NARRATIVA – PROFESSIONISTI

“Sogno e realtà” di Antonella Cipriani

Sto guidando la mia jeep su una strada di montagna. Abeti tutto intorno. C'è pace. Il sole ogni tanto si insinua curioso fra i rami, mi abbaglia e trasforma la strada in un muro di luce. Paura. Ma è solo un attimo. Accanto a me c'è lui, Fabrizio. So che è lui anche se non lo sto guardando, lo avverto per il calore che emana e per lo strano effetto che solo lui sa provocarmi, per quello sconvolgimento dei sensi che sembrano impazzire alla sua presenza, il cuore batte senza regole, le mani e la nuca sudano, spilli sottili mi pungono ovunque. Posa la sua mano elegante sulla mia e la sfiora con delicatezza. Una scossa elettrica mi percorre, ora non ho più dubbi, è proprio lui. Mi volto per guardarlo approfittando della strada che corre dritta per un lungo tratto e lo vedo, lì, seduto al mio fianco, la bocca semiaperta in un sorriso e gli occhi, quelle due pietre turchesi che mi

DISEASE

1. CONCORDANZA NELLA DESCRIZIONE DEI SEGNI (OGGI DESCRIZIONE DEI SINTOMI) (accertamenti che confermano la tua diagnosi)
2. DIAGNOSI (ecc. da visitare pigmentaria)
3. STORIA FAMILIARE MALATTIA (nessuno dei genitori avevano la malattia anche se erano portatori sani)
4. EVOLUZIONE MALATTIA (la vista è peggiorata costantemente)
5. CODA : TRATTAMENTO DIABETA TIPO 2 (grazie ai percorsi di riabilitazione)
" CHIRURGICO → ADOLESCENZA DEL MIEI ENTE (in cui effettuarono l'impianto di microchip)

ILLNESS

1. ADEGUAMENTO LESSO LA CODA (non ho voglia di vivere in pericolo)
2. ASPETTI EMOTIVI PERCEPITI NEGLI ALTRI (progetto per mio padre)
3. PERCEZIONE DEI SINTOMI (le prime consiglio...)
4. PERCEZIONE QUALITÀ MALATTIA (no importanza ai fenomeni)
5. CAMBIAMENTI VITA LAUCODATA (mi disdetto a immaginare chi c'è dietro...)
6. SENTIMENTI PERCEPITI RISPETTO AL MONDO ESTERNO (il mio mondo è fatto di immagini pensate)

SICKNESS

1. RELAZIONE INTER FAMILIARE : PADRE (inizialmente fu più difficile per miei genitori)
2. " EXTRA FAMILIARE : AMICI (lentamente dagli anni)
3. " PROF. SANITARI (gli oculisti interessati a studiare il mio caso)

vita era filata liscia come su una lastra di vetro, avevo tutto ciò che una ragazza della mia età può sperare e una vita da unire tutta da scoprire. Poi le prime avvisaglie, i disegni al pannello della luce al buio, le continue ferite per i colpi negli spigoli dei mobili, delle porte e delle pareti, le lamentele degli amici che mi chiedevano se ce l'avevo con loro perché non li salutavo. Incantavo spesso in sogno un feroce male sermoneggiante, irritato del malcosto, immobilizzata per un mese. Fu proprio in quell'occasione che cominciai a prendere forma la possibilità di qualcosa di più serio. Non aveva mai dato troppa importanza a quei fenomeni visivi, forse perché non volevo ammettere di considerare il fatto di avere un problema, ero giovane e con tutti altri pensieri per la testa. Fu il medico del Pronto Soccorso a portarmi dove le spallie al mano. Ebbi subito chiaro che la mia malattia era una malattia genetica, più i sintomi si presentavano intorno alla mia caduta andavano oltre. Mi pose fine degli accertamenti, una visita oculistica, un prelievo serologico che confermarono la sua diagnosi, retinite pigmentosa, malattia genetica rara che colpisce all'incirca una persona su quattromila, caratterizzata da visione capsulare alterata, riduzione del campo visivo, immagine scolorita all'abbinamento, difficoltà nel riconoscere i colori (erano proprio i miei sintomi).

Inizialmente fu più difficile per i miei genitori che per me accettare quella sentenza che li vedeva responsabili diretti della mia situazione. C'è chi lascia ai figli come eredità il azzurro degli occhi, una casa, un'azienda già avviata, i miei mi avevano fatto questo regalo, ignari di possederlo, tanto che nessuno dei due aveva la malattia, anche se portatori sani. Scoprimmo durante la consulenza genetica che la nonna di mio padre e lo zio erano diventati ciechi, ma a quei tempi non erano strumenti e conoscenze per ungenitore. Continuai a fare la mia vita nel modo più normale, mi diplomai e iniziai l'Università, prendendo la patente anche se di notte non riuscivo a guidare. Fu all'Università che conobbi Fabrizio. Fu amore a prima vista, se si può dire anche nel mio caso. Passai un anno felice, scoprendo l'amore, la passione, ma anche la gelosia, un sentimento forte che non avevo mai provato prima, da quando lui sparì dietro una bellissima ragazza che aveva fatto ingresso nella nostra facoltà e che ricambiava con lo stesso interesse la sua attenzione. Nel frattempo la mia malattia aveva lavorato, ma solo in quei giorni si abbandonò mi sembrò di notare il peggioramento.

Infatti la visita oculistica che facevo ogni anno, confermò la benesa riduzione del campo visivo. Da allora in poi è stato come imboccare la discesa su uno scivolo. La vista è peggiorata velocemente il tunnel di visione e luce che avevo, si è sempre più ristretto come il diaframma di una macchina fotografica, fino a chiudersi del tutto e lasciarmi al buio. Una forma assai aggressiva, mi disincantò tutti gli oculisti che avevo consultato, assai interessati a studiare il mio caso.

Il buio assoluto trasforma il mondo in un circo acrobatico dove anche un semplice passo può essere rischioso, un pericolo mortale. Il bastone bianco è il mio fedele compagno, che come un cartello avvisa tutti della mia disabilità. Grazie ai percorsi di riabilitazione, riesco a muovermi bene e a essere abbastanza autosufficiente nei miei spostamenti, anche se fuori da questo ho sempre bisogno di qualcuno a mia fianco. Voglio un lavoro part time, in un call center, che mi permetta di dare il mio piccolo contributo sociale. Mi piace il mio lavoro, mi piacciono le persone. Mi diverto a immaginare chi c'è dietro la voce di chi mi risponde.

Il mio mondo adesso è fatto di immagini pensate, dove la mia fantasia trova libero sfogo. Ho affinato gli altri sensi. Ogni cosa ha un suo profumo, anche le pietre, un libro, un riciclatore. Odoro le cose e le vedo. Le accarezzo e percepisco il colore, il nero e i colori scuri sono più caldi e

Analisi dei testi: RISULTATO

ASL_2019_I55 CS02 Arte e Scienza nelle malattie rare

Gruppo di lavoro: "Riceratrici immobili"

Membr:

- ~~Valeria Donoga~~, Giulia Caraglio (Terzo scientifico, IIS Gaetano De Sanctis)
- Federica Trani, Ludovica Morici (Terzo classico, Istituto Gesù Maria)

GRIGLIA DI ANALISI DEI TESTI

- S1 "Sole nero" di Nicoletta Marazzi (vincitore sez. narrativa cat. principianti, Il Voio di Pegaso, X ed)
- S2 "Sogno e realtà" di Antonella Cipriani (vincitore sez. narrativa cat. professionisti, Il Voio di Pegaso, X ed)

DISEASE

- Diagnosi [redacted] S2: "Ebbe subito chiaro che la mia non era stata una semplice distrazione, ma i sintomi che descrivevo intorno alla mia caduta andavano oltre. Mi fece fare degli accertamenti, una visita oculistica, un prelievo genetico che confermarono la mia diagnosi: retinite pigmentosa, malattia genetica rara che colpisce all'incirca una persona su quattromila, caratterizzata da visione crepuscolare alterata, riduzione del campo visivo, maggiore sensibilità all'abbagliamento, difficoltà nel riconoscere i colori. Erano proprio i miei sintomi".
- Cura indisponibile [redacted]
- Disponibile [redacted]
 - Trattamento stabilizzante S2: "Il bastone bianco è il mio fedele compagno, che come un cartello avvisa tutti della mia disabilità. Grazie al percorso di riabilitazione, imparo a muovermi bene e a essere abbastanza autosufficiente nel mio ambiente, anche se fuori da questo ho sempre bisogno di qualcuno al mio fianco."

- Trattamento chirurgico S1: "Ho sentito parlare di un centro a Firenze specializzato per la mia malattia, in cui effettuano l'impianto di un microchip nella retina con lo scopo di far ritornare la visione di luce e ombra...". "La ricerca va avanti, per ora riescono a ridare solo la luce e l'ombra, magari un giorno troveranno anche il sistema di far ritornare le immagini."

ILLNESS

- Percezione della gravità della malattia [redacted] S2: "Non avevo mai dato troppa importanza a quei fenomeni visivi, forse perché non volevo prendere in considerazione il fatto di avere un problema". S1: "Non bastavano le mie malattie a lavorarlo, ma solo in quei giorni d'abbandono mi sembrò di notare il peggioramento...". "Da allora in poi è stato come imboccare la discesa su uno scivolo. La vista è peggiorata velocemente, il tunnel di visione è luce che avevo, si è sempre più ristretto come il diaframma di una macchina fotografica, fino a chiudersi del tutto e lasciarmi al buio."
- Sintomi [redacted] S2: "Riesco a fare tutto da sola, conosco la mia casa a memoria, anche se non la vedo più da circa cinque anni. La mia malattia, l'ha inghiottita pian piano restringendola come quando in un tunnel si guarda indietro e allontanandosi l'apertura si riduce sempre di più, fino a un puntino per poi sparire del tutto e lasciare solo il buio totale. Non vedo, oppure sarebbe più corretto dire, vedo solo buio, perché so cosa significa "vedere"." S1: "Ho le prime avvisaglie, i disagi al passaggio dalla luce al buio, le continue ferte per i colpi negli spigoli dei mobili, stelle gorte e delle pareti, le lamenti degli amici che mi chiedevano se ce l'avevo con loro perché non li salutavo. Incampavo spesso. Un giorno mi feci male seriamente: frattura del malleolo. Immobilitata per un mese."
- Qualità della vita [redacted] S2: "Svolgo un lavoro part time in un call center che mi permette di dare il mio piccolo contributo sociale. Mi piace il mio lavoro, mi piacciono le persone. Mi diverto a immaginare chi c'è dietro la voce di chi mi chiama...". "Il mio mondo adesso è fatto di immagini pensate, dove la mia fantasia trova libero sfogo. Ho affinato gli altri sensi. Ogni cosa ha un suo profumo, anche le pietre, un libro, un acstagliano. Odoro le cose e le vedo. Le accarezzo e percepisco il colore, il nero e i colori scuri sono più caldi e corposi di quelli colorati. Mi piace vestirmi di giallo, soprattutto di estate. Anche il mio gusto si è fatto più sensibile."
- Atteggiamento verso la cura [redacted] S2: "Soprattutto non ho voglia di iniziare un percorso di cui sono poco convinta...". "Sono molto scettica in verità".

SICKNESS

- Relazioni intra familiari
 - Genitori [redacted] S2: "debbono sbrigarsi, non possiamo arrivare tardi, professore ci aspetta alle dieci...". "Inizialmente fu più difficile per i miei genitori che per me accettare quella sentenza che li vedeva responsabili diretti della mia situazione...". "Ormai sa che non amo essere troppo aiutata e che preferisco fare da sola..."; ma non sono riuscita a smorzare il suo entusiasmo e a farlo desistere dal proposito di fare una visita e vedere se fa al caso mio. Come posso negarglielo? Anche lui come me ne "poco la croce".
- Relazioni extra familiari
 - Sociali [redacted] S2: "le lamentele degli amici che mi chiedevano se ce l'avevo con loro perché non li salutavo...".
 - Professionista sanitario [redacted] S2: "mi dicevano tutti gli oculisti che avevo consultato, assai interessati a studiare il mio caso...". "Fu il medico del fronte Soccorso a mettermi con le spalle al muro".

TEMATICHE EMERSE

❖ Disease:

Diagnosi

Cura

❖ Illness:

Percezione della malattia

Sintomi

Qualità della vita

Atteggiamento verso la cura

❖ Sickness:

Relazioni intra familiari – genitori

Relazioni extra familiari – sociali

- ***professionisti sanitari***

AREE DI RICERCA DA SVILUPPARE:

Ricerca di cure per malattie rare che hanno una diagnosi

Differenza della percezione dei sintomi da persona a persona con la stessa malattia

Approfondire la percezione delle malattie rare da parte dei professionisti sanitari nella comunità scientifica (cosa pensano i medici delle malattie rare)

CS02: arte e scienza malattie rare

Il nostro percorso in ISS.....lo abbiamo vissuto così
«Questa esperienza ci ha insegnato a lavorare in gruppo come un vero team di ricercatori in un campo, nuovo per noi, dove arte e scienza si uniscono ovvero la medicina narrativa»

