La storia

Sintomi visibili
Rendere «normale» la disabilità e superare i pregiudizi

Cosa accade quando il corpo, prima ancora delle parole, racconta differenze che non si possono nascondere? Granata prova a raccontarlo, nel libro, attraverso un altro volto storico, Toulouse-Lautrec, pittore di fine Ottocento, che probabilmente soffriva di picnodisostosi, malattia genetica rara che colpisce lo scheletro. I segni della malattia — gambe sproporzionate, bassa statura, bastone per camminare — erano visibili e non riusciva a evitare gli sguardi degli altri. «L'esperienza di Toulouse-Lautrec accomuna, ancora oggi, persone che convivono con una disabilità» dice Granata, che ha analizzato la letteratura scientifica su disabilità e social network. «Forse, per la prima volta nella storia, tutti possono vedere la vita comune di persone con disabilità: questo attira, perché l'individuo è attratto dalla diversità e, al tempo stesso, la teme; ma, se la si rende "normale", si abbattono pregiudizi e stereotipi».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Una vita «in fuga» dal sole La malattia rara di Francesca

Ha vissuto per 21 anni senza sapere il nome della patologia che le procurava dolori simili a ustioni quando si esponeva alla luce La diagnosi grazie a una sua intuizione: «E ho capito che non ero matta»

di **Maria Giovanna Faiella**

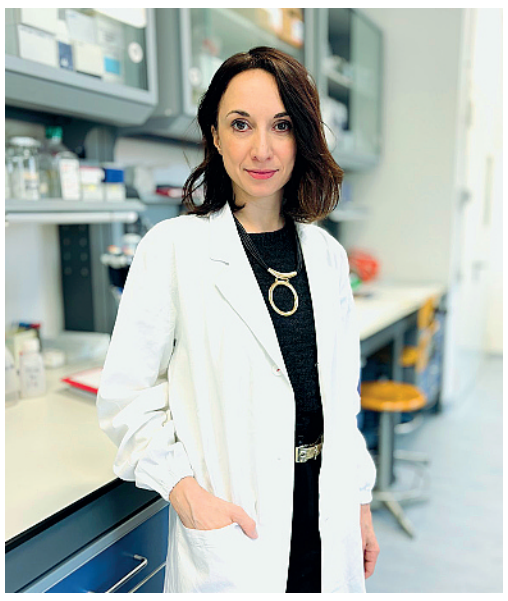
Un dolore acuto lancinante, simile a un'ustione da forno o da ferro da stiro, che può durare giorni e si avverte sulle zone del corpo esposte alla luce del sole, ma non sempre lascia segni visibili sulla pelle. Francesca Granata, biologa e ricercatrice, ha convissuto per oltre vent'anni con i sintomi invisibili di una patologia senza nome, la protoporfiria eritropoietica, malattia genetica rara che provoca un'estrema fotosensibilità. Ha scoperto di averla grazie a una sua intuizione durante una lezione di biochimica all'Università di Biologia.

«Quando ero piccola, gli altri mi consideravano una bambina asociale che preferiva rimanere a casa piuttosto che giocare all'aperto con i coetanei o partecipare alle gite scolastiche — racconta —. Intuivo che quel dolore che m'induceva a rifugiarmi nell'ombra e mi faceva urlare *strappatemi la pelle* era innaturale. Un dolore così profondo ti segna e, a livello psicologico, rischi anche di entrare in un loop che ti frena. Mi ha aiutato la tenacia nel ripetere a me stessa *non sono anormale ma ho qualcosa che non va, anche se non si vede e non si capisce cos'è*. Quando ho finalmente saputo il nome della malattia, ho tirato un sospiro di sollievo: era la conferma che i sintomi non erano immaginari e non ero "matta": potevo finalmente liberarmi anche di quell'etichetta che mi faceva sentire diversa. Anni dopo, altre persone colpite da una malattia rara, anche diversa dalla mia, mi hanno raccontato lo stesso calvario per arrivare a conoscere il nome della patologia».

Dopo la diagnosi, la vita di Francesca Granata cambia. Si laurea in biologia con una tesi sulle porfirie; inizia a lavorare come ricercatrice sulle malattie rare al Policlinico di Milano; entra a far parte dell'*International Porphyria Patient Network*, associazione mondiale composta da scienziati, ricercatori, professionisti che convivono con la protoporfiria; fonda un'associazione «Vivi porfiria», per portare la sua esperienza «oltre» la propria storia personale e metterla al servizio di altri pazienti che, come lei, si sentono incompresi, aiutandoli quindi a «uscire dall'ombra». Che è anche il titolo del suo primo libro «Uscire dall'ombra. Nuovi modi di vivere le malattie rare», nato dal desiderio di portare la scienza fuori dal laboratorio.

«Da ricercatrice — spiega — ho capito che la diagnosi arriva anche grazie alla comunicazione. Quante volte, soprattutto nel caso di malattie rare, nuovi sintomi non descritti in letteratura hanno fatto emergere nuove diagnosi. Sapere il nome della malattia aiuta a uscire dall'ombra, che non è solo quella fisica, cioè l'ombra che personalmente ricerco ancora oggi per evitare lo scatenarsi dei sintomi, ma anche l'ombra mentale in cui tante persone con una malattia ancora non diagnosticata devono sopravvivere, fino a trovare la loro luce, poiché spesso sono considerate poco "normali", un po' come era successo a figure del passato di cui parlo nel libro».

Da qui la scelta, dopo quasi tre anni di studio e l'analisi della letteratura scientifica, di raccontare le storie di personaggi storici probabilmente afflitti da una malattia misteriosa, accompagnate dal confronto con 12 esperti che hanno contribuito a verificare e approfondire i diversi aspetti clinici, biologici, sociali.



«La storia, almeno in parte, ha reso giustizia a persone che per anni furono considerate folli, strane, bizzarre; invece, convivevano con sintomi incompresi; e questo succede ancora oggi a molti pazienti — sottolinea la ricercatrice —. Ho scelto questi personaggi perché ciascuno mi ha permesso di raccontare un tema, per esempio, Van Gogh di parlare dell'invisibilità dei sintomi, quindi cosa significa vivere con una malattia (probabilmente una forma di porfiria, diversa dalla mia) che non si vede ma che ti divora dentro, come nel suo caso; Frida Kahlo – forse affetta dalla sindrome da anticorpi antifosfolipidi (APS), il che spiegherebbe i suoi molteplici aborti – mi ha consentito di parlare del desiderio di maternità in chi ha una malattia rara; Mozart e l'uso involontario di un linguaggio scurrile – probabilmente a causa della sindrome di Tourette – mi ha dato l'occasione di rimarcare l'importanza della medicina narrativa, cioè il modo in cui la malattia viene raccontata, poiché le parole sono parte integrante della diagnosi e della cura, quindi è necessario non solo informare in modo chiaro ma anche ascoltare i pazienti; e questo vale per qualsiasi malattia cronica. Come pure va superato il linguaggio bellico con frasi come "combattere" o "sconfiggere" una malattia o "fallimento terapeutico", che rischiano di colpevolizzare chi non guarisce. La malattia, invece, va considerata come una condizione complessa non da accettare ma da "attraversare"» dice Granata.

E poi, anche se oggi solo il 5% delle malattie rare ha un trattamento specifico approvato, non bisogna mai togliere la speranza ai malati, ribadisce Granata: «Divulgare in modo scientifico vuol dire rendere comprensibili contenuti complessi, per esempio, raccontando una diagnosi senza trasformarla in una condanna, oppure la speranza di una cura senza farla diventare una promessa, soprattutto se la ricerca è ancora in fase preliminare».

Non a caso il libro si chiude con un capitolo dedicato a Charles Darwin, probabilmente affetto da una malattia mitocondriale rara che comporta la progressiva perdita di energia fisica e mentale.

«Darwin non fu solo uno dei più grandi scienziati della storia ma anche un divulgatore straordinario che impiegò le sue energie per diffondere la conoscenza scientifica — sottolinea Granata —. Oggi, in modo diverso, molti pazienti, partendo dalla propria esperienza personale, si riuniscono in associazione e condividono conoscenze acquisite diventando loro stessi pazienti "esperti", mentre alcuni *patient advocate* svolgono attività a tutela dei bisogni delle persone malate e dei loro diritti, in grado di incidere su ricerca, terapie, decisioni sanitarie. È necessario, però — conclude la ricercatrice — fare un ulteriore passaggio, arrivando a creare una figura professionale specifica, una sorta di mediatore in grado di aiutare associazioni, medici, aziende farmaceutiche ad andare nella stessa direzione costruendo una medicina più vicina alle persone».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Il libro



● **Uscire dall'ombra**
Francesca Granata (nella foto)
Codice Edizioni
Pagine 224
Euro 18,00
In libreria dal 10 novembre

La divulgazione
scientifica può aiutare a comprendere la natura di problemi inconsueti

Metafore belliche
Frasi come «sconfiggere una malattia» possono colpevolizzare chi non guarisce

Capelli deboli, che cadono?



MigliocresAct

Stress, inquinamento, trattamenti aggressivi e abitudini alimentari scorrette possono danneggiare la salute dei capelli.
Migliocres ACT è l'integratore alimentare con Miglio e Coda cavallina che, insieme ad aminoacidi, vitamine e minerali, favoriscono il benessere di capelli e unghie.

1 COMPRESSA AL GIORNO.
PER DONNA E UOMO.
2 MESI DI TRATTAMENTO A SOLI 24.90€.

LINEA ACT. LA QUALITÀ AL GIUSTO PREZZO!



IN FARMACIA, PARAFARMACIA E NEGOZI SPECIALIZZATI.

Leggere le avvertenze riportate sulla confezione. Gli integratori non sostituiscono una dieta variata, equilibrata ed un sano stile di vita.

Distribuito da: F&F s.r.l. | 06 9075557 | LINEA-ACT.IT