
Malattie rare: scienza partecipata, quando cittadini e pazienti inventano soluzioni per migliorare la vita di malati e caregiver

Sono 30 i progetti finora pubblicati sul sito www.scienzapartecipata.it nell'ambito della call "Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara", promossa dal [Centro nazionale malattie rare](#) (Cnmr) dell'Istituto superiore di sanità (Iss) e finanziata dal ministero della Salute. Quattro sono stati presentati il 27 febbraio a Roma, alla vigilia del [Rare Disease Day 2023](#), nel corso di un convegno co-organizzato dal Cnmr e da [Uniamo – Federazione italiana malattie rare](#), svoltosi nella sala Zuccari di Palazzo Giustiniani.

"La piattaforma su cui vengono condivisi i progetti di scienza partecipata innesca un circolo virtuoso tra cittadini e istituzioni -

afferma **Silvio Brusafferro**, presidente Iss -. L'iniziativa sottolinea come i pazienti rari, che da sempre hanno un ruolo cruciale nella definizione del percorso diagnostico-terapeutico, siano altrettanto preziosi per l'apporto di conoscenza dei loro bisogni speciali senza il quale è molto difficile promuovere qualità di vita e benessere, essenziali per l'efficacia delle terapie disponibili". "La collaborazione tra Cnmr e Direzione generale comunicazione e rapporti europei e internazionali del ministero della Salute ha prodotto un nuovo tassello per sostenere pazienti e famiglie", spiega il direttore generale del ministero **Sergio Iavicoli**, secondo il quale il progetto "Scienza partecipata" offre "non solo soluzioni pratiche, ma va nella direzione di un allargamento dei cittadini chiamati a contribuire tutti insieme a migliorare la vita dei malati rari e dei loro caregiver". Il progetto fa inoltre parte dell'impegno della Direzione generale per migliorare "la relazione e la vicinanza" con questi malati nato con il portale www.malattierare.gov.it, a cura del Cnmr, con il sostegno del Mef e il supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato". "Nuovo impulso a questa collaborazione tra malati, famiglie, associazioni e istituzioni – ha assicurato Iavicoli - ci sarà dal nuovo Piano nazionale delle malattie rare". "Alcune delle idee sono già realizzate, altre solo pensate; tutte hanno passato il vaglio del Comitato scientifico multidisciplinare", spiega **Marco Silano**, direttore facente funzione del Cnmr, "e **tutte sono rigorosamente senza copyright, disponibili sul sito per chi voglia usufruire di un determinato ausilio perché persona con la medesima o simile disabilità, o per chi, pubblico o privato, voglia e possa farne un prototipo a servizio di tanti**". "Non terapie geniche o farmacologiche, la cui messa a punto richiede necessariamente specifiche competenze e curricula accademici – sottolinea **Domenica Taruscio**, già direttore Cnmr e ideatrice del progetto -, bensì strategie pratiche, frutto della conoscenza diretta dei bisogni dei pazienti. E proprio per questo, messe a punto dai pazienti stessi o dai loro caregiver per agevolarne e migliorarne la qualità della vita quotidiana. D'altra parte, nel mondo dei 'rari' è così da sempre, "perché la poca frequenza delle patologie penalizza non solo la ricerca in campo farmacologico, ma anche tutti gli altri spazi di vita: dai ritardi nella diagnosi ai costi elevati delle cure ai disagi sociali che spesso generano emarginazione e solitudine". "Se il nostro impegno come Federazione è agire a livello legislativo per cambiare le leggi in senso favorevole alla nostra comunità, dall'altro - afferma **Annalisa Scopinaro**, presidente di Uniamo - non possiamo tuttavia prescindere dal pensare a quello che può cambiare ora e concretamente la qualità di vita, in attesa dei percorsi burocratici".

"Questi progetti sono un bellissimo laboratorio di pratica, in buona parte attuabili con pochi euro o con minimi cambiamenti organizzativi".



[RadioAidel22](#), nato dall'Associazione Aidel22 Aps, "si propone di rendere protagonisti ragazzi, ragazze e giovani adulti attraverso programmi radiofonici e, in particolare, attraverso il linguaggio universale della musica", spiega la presidente dell'associazione **Raffaella Cungi**. "La radio è on air con diffusione nazionale e internazionale e i ragazzi e le ragazze quotidianamente propongono le loro dirette". (Anche ieri erano in diretta dalla sala Zuccari, ndr).



[Una Mano moka](#) si rivolge invece a tutti coloro che hanno una sola mano o una mano con ridotta funzionalità; "per loro diventa impossibile il gesto quotidiano dello stringere la moka per prepararsi in autonomia il caffè", osserva **Adele Manzo**, una paziente. Grazie alla sua collaborazione con un falegname è stato realizzato un "incastro ad hoc" in legno in cui viene alloggiata la base della moka.



Un modello di inserimento socio-lavorativo che agevola l'accessibilità nel settore turistico. È **Like your Home**, la prima rete di ospitalità extralberghiera gestita da persone con disabilità o con esigenze specifiche che in questo modo possono diventare imprenditori nell'ospitalità trasformando le proprie case in strutture di ricezione turistica. Like your Home "consente al turista con la stessa disabilità, o esigenza specifica del gestore, di avere a disposizione 'competenze e ausili' adeguati anche durante i periodi di vacanza, assicura **Immacolata Ummarino**, consulente B&B Like your Home.

Spiegare ai piccoli pazienti attraverso il gioco argomenti delicati e complessi come la gestione del sacchetto nelle persone stomizzate e incontinenti, nonché dei prodotti e degli accessori per l'igiene, come anche l'importanza dell'alimentazione. Ci pensa il videogame **Stomycraft**, una personalizzazione del più famoso Minecraft, spiega **Nicola Caione** (Federazione associazioni incontinenti e stomizzati). "Una simulazione, attraverso le tecniche di gamification, di situazioni reali al fine di migliorare il livello di consapevolezza e di accettazione dei pazienti, snellire l'assistenza, coltivare il rapporto di fiducia tra bambino e caregiver che possono giocare insieme e favorire la socializzazione (si può giocare con persone di tutto il mondo)".

[Giovanna Pasqualin Traversa](#)