

La storia di Giorgio, Bimbo Sanfilippo Fighters

Ciao a tutti, sono Giorgio e ho 17 anni. Sono affetto da una rara malattia. Ho la Mucopolisaccaridosi di tipo III, chiamata anche Sindrome di San Filippo. Ora non parlo quasi più, ma fidatevi che tutto quello che penso si capisce, sia quando sorrido che sono felice, sia quando ho qualche dolore che inizio ad agitarmi e sento che il mio corpo non mi dà pace, perché inizio a sbattere il piede destro sulla carrozzina. Ora non riesco neanche più a camminare da solo, anche se fino a qualche anno fa, camminavo accompagnato con la mano di miei genitori e delle mie educatrici, ma ora non riesco a fare più neanche quello. Fino a sette anni ho vissuto la vita di un bambino "normale" che correva, urlava e chiamava mamma e papà. Mi piaceva un sacco correre dietro agli aquiloni, e mi divertivo un sacco guidare la macchina con mio papà Dino. Ho iniziato a manifestare i primi sintomi della malattia, come ritardi di sviluppo, quando ero solo un bambino di 3- 4 anni, dove i miei genitori si sono accorti che c'era qualcosa che non andava e hanno iniziato a farmi fare un sacco di visite e incontri con i dottori, fino a quando a 7 anni, i dottori hanno comunicato a mamma e papà che avevo una malattia rara, e che per questa malattia non c'era una cura. Anno dopo anno la malattia ha iniziato a portare via un pezzettino di me, ma io non ho mai smesso di combattere e mai lo farò. La malattia ha peggiorato il mio poter essere un bambino "normale", ossia un bambino che poteva correre, che poteva giocare con gli altri bambini, e invece la malattia mi ha portato ad essere un bambino che ha bisogno della carrozzina per camminare e che è sempre stato guardato male dagli altri bambini e dalle altre persone solo perché ero diverso, ero su una carrozzina ed sono affetto da una rara malattia.

Nonostante la mia malattia, sono un bambino fortunato, perché ho due genitori che mi amano più di ogni cosa, che hanno sempre combattuto per me e mi sono sempre stati vicino nei momenti difficili. Sono fortunato perché quando andavo a scuola ho sempre incontrato insegnanti che mi hanno permesso di integrarmi con il gruppo classe anche se molto spesso e soprattutto all'inizio di ogni mio percorso scolastico non risulta facile, ma ci sono sempre riuscite, e soprattutto hanno sempre cercato di far capire ai miei coetanei cosa fossero le malattie rare, così da permettere ai miei compagni di classe di aiutarmi quando io ho bisogno.

Evento organizzato da



ÜNIAMO



#RARE2AWARE

Insieme ai pazienti rari e ai loro caregiver
per una sanità più equa

Purtroppo la mia malattia, non mi permette di avere molti amici, come ce li hanno molti ragazzi della mia età e di riuscire a fare le classiche marachelle che si fanno alla mia età, ma sono lo stesso fortunato perché ho molte persone che mi vogliono bene, tra cui la mia educatrice Federica, che durante la sua laurea mi ha messo la corona di alloro in testa e mi ha dedicato le sue tesi di laurea.

Ho sempre combattuto la mia malattia per le persone che mi vogliono bene perché la vita anche se difficile va presa così come ti capita, e in questo sono molto fortunato perché anche se ho una grave malattia genetica, sono stato un bambino e sono un ragazzo tanto amato.

Evento organizzato da



ÜNIAMO



La storia di Giorgio, raccontata dalla sua educatrice

Non è facile per me scrivere queste righe, ma ci proverò. Sono Federica e ho 27 anni. Sono un'educatrice, o meglio sono l'educatrice estiva di Giorgio. Ho conosciuto Giorgio quando avevo solo 15 anni, in un'esperienza di volontariato al mare e da quell'esperienza ho conosciuto il mondo delle malattie rare. Questo mondo, fatto di bambini e di persone che lottano ogni giorno con il sorriso contro una malattia devastante, mi ha colpito tanto da condizionare e orientare il mio futuro: mi sono laureata come educatrice e mi devo laureare a breve come pedagoga, specializzandomi così nelle disabilità e nelle malattie rare, tanto da fare le mie tesi di laurea sulle malattie rare e su Giorgio.

Da quell'estate sono diventata l'educatrice di Giorgio, ma Giorgio per me è stato fondamentale perché è un punto di riferimento per la mia vita, per le mie battaglie, le mie sfide e miei successi. Giorgio con un semplice sorriso riesce a donare quell'amore puro che va oltre le apparenze e le superficialità che caratterizzano la società di oggi.

Ho conosciuto Giorgio che aveva 7 anni, quando i suoi genitori avevano appena scoperto la diagnosi, e presentava già disturbi di sviluppo sia al livello comunicativo perché non parlava molto bene e sia al livello motorio, perché faceva già fatica a camminare bene da solo. Mi ricordo che i suoi genitori si sentivano impauriti e impotenti di fronte a questa situazione, perché avevano paura di qualsiasi peggioramento o situazione che potesse compromettere la salute di Giorgio.

Ma la cosa che più mi colpì di loro è stata la loro forza di lottare, di lottare contro questa malattia che anno dopo anno peggiora la salute di Giorgio, ma combattono senza arrendersi mai e lo fanno sempre con il sorriso addosso. Giorgio è stato un bambino "normale", fino a 7 anni, in cui è stata diagnosticata la malattia. I genitori, hanno iniziato ad accorgersi che Giorgio aveva ritardi di sviluppo quando Giorgio aveva 4-5 anni: a lui piaceva molto andare sullo scivolo, ma se lo scivolo aveva i gradini alti, lui faceva fatica a salirci, questo è uno degli esempi in cui genitori di Giorgio si sono accorti che aveva dei ritardi dal punto di vista motorio.

Evento organizzato da



ÜNIAMO



Soprattutto nell'ospedale in cui Giorgio era seguito, ovvero nell'ospedale di Ferrara, la malattia rara di Giorgio, i dottori non la conoscevano e quindi si sono orientati sull'autismo, malattia che non c'entrava niente con quella di Giorgio perché Giorgio aveva la Sindrome di San Filippo ed è stato il primo ad essere riscontrato con malattia rara nel suo paese. È stato accertato dopo tanto tempo, all'età di 7 anni che Giorgio era affetto da una rara malattia, dopo alcuni test genetici che i dottori avevano eseguito ed erano risultati positivi, ma tutto questo è stato fatto solo dopo che i test cognitivi relativi all'autismo e alle disabilità intellettive avevano dato risultato negativo.

Una volta scoperta con esattezza il nome della malattia rara che Giorgio aveva, la vita dei genitori di Giorgio è cambiata. È come se si fossero trovati a realizzare che tutti i sogni che avevano per l'unico figlio che avevano messo al mondo erano svaniti. Lo shock iniziale accompagnata dalla paura, dall'impotenza e dall'incertezza che i dottori trasmettevano erano le uniche sensazioni ed emozioni che hanno accompagnato per molto tempo la loro vita. Una volta scoperta la malattia, si pensa che subito dopo ci sia la cura e quindi la guarigione, ma nelle malattie rare, soprattutto per quelle genetiche non è mai così. Come nella situazione di Giorgio, una cura per la sua malattia, ad oggi non esiste ancora, è questo è devastante da scoprire soprattutto per i genitori di Giorgio che hanno riposto tutta la loro fiducia nella scienza e nel mondo medico, ma invece vivono le loro giornate con la consapevolezza che Giorgio, giorno dopo giorno peggiora e che Giorgio da un giorno all'altro potrebbe non esserci più. Giorgio aveva la Sindrome di San Filippo ed è stato il primo ad essere riscontrato con malattia rara nel suo paese. È stato accertato dopo tanto tempo, all'età di 7 anni che Giorgio era affetto da una rara malattia, dopo alcuni test genetici che i dottori avevano eseguito ed erano risultati positivi, ma tutto questo è stato fatto solo dopo che i test cognitivi relativi all'autismo e alle disabilità intellettive avevano dato risultato negativo.

Un'altra difficoltà importante per i genitori di Giorgio è stato il mettersi in contatto con i vari professionisti che si occupano delle malattie genetiche, dopo la scoperta della malattia: i professionisti e i vari dottori che si occupavano dei pazienti con malattie rare risultavano sempre irraggiungibili, e per i genitori che lottavano contro il tempo per cercare di avere una qualche risposta, o un qualche riscontro

Evento organizzato da



ÜNIAMO



#RARE2AWARE

Insieme ai pazienti rari e ai loro caregiver
per una sanità più equa

questo era devastante. L'accesso ai colloqui con i professionisti che si occupano di malattie rare, risulta quindi complicato dopo la scoperta della diagnosi, e i genitori di Giorgio si sono sentiti soli e in un certo senso abbandonati da un'istituzione che dice di volerli aiutare. I genitori di Giorgio si sono sentiti da soli a lottare contro una malattia rara genetica che ogni giorno portava via un pezzettino del loro Giorgio e il fatto di non avere avuto le risposte giuste al momento giusto da parte dei professionisti, sicuramente non li ha aiutati. E soprattutto scoprire che per la malattia di Giorgio non esiste una cura è stato un vero e proprio colpo con cui i genitori di Giorgio hanno dovuto imparare a convivere. Esistono delle terapie di supporto, per aiutare Giorgio a non soffrire, oppure delle terapie che aiutano a la malattia a rallentare, ma una vera e propria cura per la sindrome di Giorgio, oggi non esiste ancora. Un esempio di terapia che serviva a Giorgio per calmarlo è stato l'uso della cannabis ad uso medico, ma anche questo è stato un vero e proprio problema per i genitori di Giorgio, perché questo medicinale aveva un costo eccessivo per la famiglia, e quindi i genitori di Giorgio si sono trovati a dover spendere ogni mese una cifra eccessiva per poter in qualche modo fare star meglio il loro figlio, solo perché quel medicinale non era stato inserito come medicinale gratuito che gli enti pubblici potevano passare, e hanno dovuto combattere contro le istituzioni per far sì che la cannabis ad uso legale fosse di facile accesso, e ad uso gratuito soprattutto per famiglie che non hanno la fortuna di avere una risorsa economica costante, perché uno dei due genitori non può lavorare perché si deve prendere cura del figlio che ha una malattia rara. Ogni lotta, che i genitori di Giorgio hanno combattuto ci hanno messo sempre loro stessi, le loro paure, le loro sofferenze e ci hanno messo soprattutto le loro speranze per far sì che Giorgio un giorno possa migliorare. Hanno sempre tirato fuori una capacità di resilienza nel combattere contro tutti gli ostacoli che la malattia rara porta con sé: dalla difficoltà della diagnosi, all'irraggiungibilità degli operatori che si occupano di malattia rara, dall'accesso alle cure anche se temporanee, al pregiudizio delle persone nel vedere un bambino con malattia rara. Ma tutto ciò è sempre stato fatto non solo con forza e determinazione, ma soprattutto lo hanno sempre fatto, perché amano Giorgio più della loro stessa vita, e anche se spesso si sono sentiti colpevoli del fatto che Giorgio sia nato malato a causa di una malattia genetica che hanno trasmesso loro, sono arrivati alla consapevolezza che Giorgio ha insegnato a loro una lezione di vita importante: ossia quella di amare la vita con le difficoltà che presenta, ma di amarla ed aggrapparsi ad essa con le unghie e con i denti. E pro-

Evento organizzato da



ÜNIAMO



#RARE2AWARE

Insieme ai pazienti rari e ai loro caregiver
per una sanità più equa

prio quello che ha insegnato a me, come sua educatrice: mi ha insegnato l'amore per la vita. Ed è proprio per quest' amore per la vita che voglio combattere con lui, e voglio combattere per lui.

All'inizio quando ho conosciuto Giorgio, per me non è stato semplice interpretare e capire i suoi bisogni e le difficoltà. Ma anno dopo anno ho imparato a conoscerlo, ho imparato a conoscere i suoi vocalizzi che spesso sono accompagnati da grandi sorrisi e significa che è contento e che è felice e quindi sta bene; ho imparato a conoscere i suoi momenti in cui è presente qualcosa che gli dà fastidio, in cui Giorgio inizia ad agitarsi e sbattere contro la carrozzina. Quando ha dei problemi gastrici molto spesso sbatte i piedi in continuazione e si piega come ad indicare un mal di stomaco, oppure quando ha caldo inizia a agitarsi e a muoversi in continuazione, cercando di toccarsi la fronte. Interpretare questi bisogni molto spesso non è facile, ma si riesce a fare quando si conosce bene il paziente con malattia rara oppure quando si passano con lui molte ore al giorno e si segue in tutta la giornata. Devo dire che assistere Giorgio e aiutarlo in ogni suo momento della giornata, da aiutarlo a mangiare oppure a sistemarlo nella carrozzina, non mi è mai pesato, ma ho sempre pensato che fosse un modo di condividere con lui la vita, e che lui in questi momenti mi avrebbe insegnato tanto, ovvero che dietro alle disabilità e alle malattie rare ci sono persone che devono essere considerati tali, ma che oggi, nella società odierna non è ancora così perché solo le cose belle e le cose perfette meritano davvero, dettato da una legge della società di uso solo consumistico. Esiste un'altra particolarità di Giorgio ovvero il fatto che io sono sicura che lui recepisce e capisce qualsiasi cosa, anche se per molti potrebbe non sembrare così. Lui capisce se parli di lui, perché ti interrompe con i suoi vocalizzi oppure ti tira delle sberle per cercare di attirare l'attenzione su di lui. Sarò sempre grata a lui di averlo nella mia vita e rappresenta per me tutto ciò che sono stata e tutto ciò che sarò.

Federica Fiorentini

Evento organizzato da



ÜNIAMO

