

L'associazione A.I.D. Kartagener Onlus e il suo contributo

The A.I.D. Kartagener Onlus non-profit association and its contribution

Maria Lucia Baldari¹, Sara Bellu², Maurizio Massara², Letizia Andolfi¹

¹A.I.D. Kartagener Onlus, Bari

²A.I.D. Kartagener Onlus, Como

Corrispondenza: Letizia Andolfi **e-mail:** presidente@pcdkartagener.it

Riassunto: L'articolo descrive le attività dell'associazione e i suggerimenti per una loro ottimizzazione, il suo fine, le collaborazioni e le criticità riscontrate dai pazienti. L'associazione si propone di essere un sostegno per i pazienti, promuove la conoscenza della patologia, sostiene la ricerca scientifica, collabora e dialoga con il Ministero della Salute e le autorità competenti.

Parole chiave: Discinesia Ciliare Primaria, Sindrome di Kartagener, informazione, organizzazione, difficoltà.

Summary: The article describes the association's activities and suggestions for their optimization, its purpose, collaborations and critical issues encountered by patients. The association aims to be a support for patients, promotes knowledge of the disease, support scientific research, collaborates and dialogues with the Ministry of Health and the competent authorities.

Keywords: Primary Ciliary Dyskinesia, Kartagener Syndrome, information, organization, challenges.



Fig. 1: Logo dell'associazione.

L'Associazione A.I.D. Kartagener Onlus (**Figura 1**) ha la finalità di consentire la libera aggregazione di pazienti affetti da Discinesia Ciliare Primaria (DCP)/sindrome di Kartagener (SK) e delle loro famiglie, per il conseguimento di fini condivisi, correlati a problemi di natura medico-assistenziale, legale e sociale. L'Associazione non ha fini di lucro e si muove nei campi della ricerca scientifica, dell'assistenza sanitaria,

dell'istruzione e formazione, dell'assistenza sociale e socio-assistenziale dei pazienti affetti da DCP/SK. Si propone il raggiungimento e il perseguimento dei seguenti obiettivi:

- Promuovere e coordinare, attraverso il proprio comitato tecnico-scientifico, progetti di ricerca sul territorio nazionale;
- Elaborare protocolli assistenziali e terapeutici che siano applicabili su tutto il territorio nazionale;
- Promuovere e divulgare le conoscenze su DCP e SK;
- Tradurre e rendere fruibili in italiano pubblicazioni scientifiche di interesse da riviste internazionali;
- Promuovere la realizzazione di un canale informativo specifico per le scuole di ogni ordine e grado;
- Raccogliere, coordinare, divulgare e pubblicare i risultati delle ricerche scientifiche nazionali ed internazionali;
- Organizzare periodici convegni scientifici di aggiornamento per medici, pazienti e famiglie;
- Promuovere e gestire i contatti con le associazioni affini e attive nei paesi esteri;
- Organizzare periodiche riunioni dei pazienti, delle famiglie e dei riabilitatori.

Ad oggi esiste una sola sede legale a Bari, ma l'associazione ha come obiettivo la creazione di una sede per ogni regione, così da incrementare la propria visibilità e il numero di iscritti. In Italia l'associazione collabora attivamente con i centri di riferimento dell'Ospedale Pediatrico

Bambino Gesù di Roma (Prof. Renato Cutrera e Dott. Nicola Ullmann), dell’Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale S. Chiara (Dott. Massimo Pifferi) e dell’Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziata - Policlinico di Bari (Prof. Luigi Mappa). L’associazione non ha affiliazioni internazionali, ma in tutto il mondo esistono organizzazioni simili che si occupano, come la nostra, di diffondere le conoscenze sulla patologia nel proprio territorio nazionale.

Uno degli ostacoli principali per i pazienti e le famiglie è la difficoltà nella diagnosi che è spesso tardiva soprattutto in assenza di *Situs Viscerum Inversus* o di difetti di lateralità parziali. Trattandosi di una patologia rara, infatti, esiste ancora oggi una scarsa consapevolezza, non solo nella popolazione generale, ma anche nella comunità medico-scientifica, con possibile ritardo diagnostico e di accesso alle cure. Gli altri problemi che incontrano i pazienti sono la difficoltà nel reperire gratuitamente i farmaci e le apparecchiature necessarie per il trattamento della patologia, il riconoscimento dei diritti scolastici e lavorativi (invalidità, riduzione d’orario, permessi giustificati per assenze lavorative o scolastiche), il conciliare le terapie con la quotidianità, la mancanza del ricambio generazionale dei pochi medici che si occupano della patologia.

PROGETTI REALIZZATI

L’obiettivo principale dell’A.I.D. – Kartagener Onlus è far conoscere la DCP e la SK sia alla società medico-scientifica sia alla società civile. Negli ultimi anni l’associazione ha organizzato convegni medici e lezioni universitarie rivolte a studenti di medicina, specializzandi e fisioterapisti presso l’Università degli Studi di Bari, al fine di sensibilizzare i futuri medici su tali patologie rare, ha finanziato uno studio sull’efficacia clinico-strumentale della fisioterapia respiratoria e della nuova tecnologia *Expiratory Flow Accelerator* (EFA) nei pazienti affetti (Prof. Mappa e Dott.ssa Masciavè – Bari) e ha cofinanziato un progetto di ricerca genica (Dott. Pifferi e Prof. Pistello - Pisa). L’associazione, attraverso l’organizzazione di rassegne cinematografiche con film che trattano il tema delle malattie rare (“*Visioni Rare*” e “*RaraMente*” in collaborazione con Apulia Film Commission a Bari), cene di beneficenza ed eventi di lettura di medicina narrativa, cerca di informare sulla DCP quella parte di popolazione che non sa cosa significhi vivere con una malattia rara. Inoltre, per pazienti, familiari e *caregiver* sono attualmente attivi corsi gratuiti di “yoga della risata” e incontri di Auto Mutuo Aiuto (“*Le malattie rare non tolgono il sorriso*” e “*Rete Rara*”, attivi a Bari in collaborazione con l’associazione Le Meraviglie), ed un progetto di sostegno attraverso attività di supporto psicologico (“*Dalla Cura al Prendersi Cura*” attivo a Crema).

Dal 2015 l’A.I.D. – Kartagener Onlus fa parte della rete A.Ma.Re. Puglia, una rete regionale di 23 associazioni di malattie rare che operano sul territorio pugliese. La rete A.Ma.Re Puglia, riconosciuta nelle delibere regionali è parte attiva in numerosi tavoli regionali come quelli per le persone con disabilità (assegnio di cura e altre prestazioni per disabili gravissimi, Dopo di Noi, Progetti di Vita Indipendente, assistenza specialistica alunni disabili, buoni servizio) e partecipa ai tavoli tecnici per l’elaborazione di P.D.T.A. sulle Malattie Rare (Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali). Dal 2019 l’A.I.D. ha anche supportato la nascita del comitato malati rari di Pavia.

L’A.I.D. – Kartagener Onlus ha un sito internet (www.pcdkartagener.it; www.kartagener.it) e una pagina *Facebook* (<https://www.facebook.com/AIDKartagenerOnlus>) dove poter trovare informazioni sull’associazione, sulla malattia e sui centri di riferimento riconosciuti sul territorio italiano.

PROGETTI FUTURI

Nei prossimi mesi sarà pubblicato il libro “*Diversamente immobili - La sindrome di Kartagener e la discinesia ciliare primaria*” una raccolta di racconti di persone con DCP e SK e dei loro familiari. A ottobre 2020 si terrà a Bari il prossimo convegno organizzato dall’A.I.D. – Kartagener Onlus in collaborazione con i centri di riferimento dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma (Prof. Renato Cutrera e Dott. Nicola Ullmann) e dell’Azienda Ospedaliero

CONCLUSIONI E KEY MESSAGES

La collaborazione e il coinvolgimento attivo delle associazioni dei pazienti con malattie rare è fondamentale per orientare i servizi e processi organizzativi verso l'UMANIZZAZIONE delle cure a beneficio di tutta la società civile. L'A.I.D. Kartagener Onlus, si impegna pertanto a:

- Ottimizzare la sua attività attraverso la condivisione sui vari canali *social* degli eventi da essa organizzati così da promuoverli e, allo stesso tempo, reperire nuovi associati;
- Mantenere attivi i vecchi associati, invogliando gli stessi ad essere più partecipi attraverso proposte e progetti da attivare nel proprio territorio;
- Rendersi disponibile a sviluppare collaborazioni con il centro pneumologico pediatrico per testare nuove tecniche o *devices* di fisioterapia respiratoria;
- Sensibilizzare gli interlocutori politici e scientifici, e possibilmente case farmaceutiche, che vogliano approfondire la conoscenza della patologia.

È importante che realtà come la nostra associazione continuino a operare sull'intero territorio nazionale per mobilitare l'attenzione dei legislatori, affinché abbiano più chiare le difficoltà oggettive dei pazienti in ambito lavorativo, scolastico e sanitario.