

38 ANNI DI DIAGNOSI SBAGLIATE. UNA MAMMA: "PER I MEDICI LA DISABILITÀ INTELLETTIVA HA POCO VALORE"

In una lettera inviata alla redazione Maria Cometto denuncia l'errore degli specialisti nel capire la malattia di sua figlia Claudia. "Mi dicevano semplicemente che non c'erano spiegazioni". La ragazza ha invece la sindrome di Rett, una patologia rara che "avrebbe potuto essere mitigata nella sua gravità con terapie, farmaci e riabilitazione mirata"

Gentilissima redazione,

sono la mamma di una ragazza con disabilità che solo ora, a 38 anni, ha avuto la diagnosi della sua patologia, una patologia rara, grave e conosciuta da circa 40 anni, la Sindrome di Rett, vorrei con il vostro aiuto fare conoscere ciò che ci è successo, perché non deve più accadere che una creatura perda opportunità in questo modo. Questa è una delle testimonianze che più mi addolora dover scrivere perché mi presenta tutta l'impotenza con cui ci troviamo a dover fare i conti noi "comuni mortali", con l'inefficienza, la poca professionalità, l'incompetenza; con l'indifferenza e la presunzione di molti appartenenti alla classe medica.

Mia figlia Claudia ha quasi 38 anni e abbiamo sempre pensato, visto anche le risposte che negli anni sono state date alle nostre domande di genitori, che la sua grave disabilità fosse stata causata da complicazioni insorte al momento della nascita.

Non è così, ora sappiamo che non è così.

Parecchie volte nel corso degli anni mi era venuto il dubbio che Claudia, la mia dolce Claudia., che "parlava con gli occhi" che comunicava con il sorriso, che aveva perso tutte le potenzialità acquisite avesse una malattia genetica conosciuta come sindrome di Rett. Tante volte il dubbio si affacciava..., mi ponevo delle domande: lei camminava, pur incerta ma camminava, e ha smesso, lei aveva iniziato a parlare, e ha smesso, lei masticava e deglutiva benissimo, e ha smesso, lei prendeva con le mani gli oggetti, e ha smesso, come mai? Ne parlavo con i medici e mi dicevano semplicemente che non c'erano spiegazioni, era regredita, era peggiorata PUNTO. e basta!

Mai uno, neurologi compresi, e ci sono anche famosi professori tra questi, mai uno che guardando oltre la disabilità, ma con attenzione alla persona, abbia avuto un dubbio, e si sia mai posto qualche domanda, questo non riesco a metabolizzarlo. Il motivo è forse perché quando c'è una disabilità intellettiva la persona perde di valore agli occhi di molti e quindi non vale la pena di preoccuparsi del suo benessere? Tamponiamo solo i sintomi e "chisseneffrega" dalla causa. Oppure si diventa professori pur avendo immense lacune? Oppure, e io me la porrei questa domanda, sono in grado di diagnosticare autonomamente, con cognizione di causa anche una patologia rara o è necessario prevedere obbligatoriamente percorsi di aggiornamenti anche per i laureati più illustri?

L'anno scorso, per caso, ammesso che nella vita siano le casualità a dare svolte nella vita delle persone, ho avuto notizia che con un semplice esame del sangue avrei chiarito i miei dubbi, ho ricontrollato i sintomi, Claudia li ha tutti, l'esordio della malattia, gli sviluppi, questa volta, mi sono detta, non mi voglio fermare, ho contattato i medici di Siena, espresso i miei dubbi, preso contatti con il Centro di genetica dell'ospedale Molinette, effettuato i prelievi e la settimana scorsa ho ricevuto i risultati, Claudia ha la sindrome di Rett, grave malattia genetica rara, senza cura, ma che avrebbe potuto essere mitigata nella sua gravità con terapie, farmaci, riabilitazione mirata.

Tutti i medici che hanno avuto modo di seguire per molti motivi Claudia dovrebbero, perlomeno quelli degli ultimi 20 anni, fare atto di umiltà e riconsiderare tutto il loro trascorso professionale, perché una madre non può e non deve essere la promotrice e di sollecito per eseguire esami diagnostici di tale calibro. Rivedendo i video, le foto, i suoi comportamenti, le mie parole () di tutti questi anni, mi chiedo come hanno fatto a non accorgersi di quando oggi io, non medico, vedo in ogni movimento e in ogni particolare. E' lampante la patologia per chi almeno una volta ne abbia sentito parlare! I neurologi in primis! La cecità non è soltanto degli occhi, ma anche del cuore, e già è grave, oggi ho avuto la certezza che quella professionale è la più grave di tutte, il medico che si ferma alle diagnosi altrui non è un buon medico.

La mamma di Claudia
Marina Cometto

(Fonte: www.superabile.it)