

Stammi Bene

I consigli del medico

Alla scoperta di una malattia rara: la displasia ectodermica



di
Filippo Stefani,
dentista a Venezia
e a Mestre

La malattia si caratterizza per una triade: capelli radi, mancata sudorazione e gravi anomalie ai denti

Sono circa 300 milioni le persone nel mondo che convivono con una malattia cosiddetta rara, cioè con una prevalenza molto bassa nella popolazione. Viene infatti considerata rara ogni patologia che colpisce non più di 5 abitanti ogni 10mila. Si tratta di forme croniche, spesso degenerative, disabilitanti e condizionanti in termini psicologici e sociali.

Fin dal 2006 Fondazione ANDI (Associazione Nazionale Dentisti Italiani) s'impegna in questo campo offrendo cure e sostegno a chi è affetto da displasia ectodermica (DE) e alle loro famiglie. Caratterizzata dalla triade capelli radi, mancata sudorazione dovuta all'assenza delle ghiandole sudoripare e agenesia o gravi anomalie ai denti, questa patologia richiede la presa in carico del paziente da parte di un team multidisciplinare in cui l'odontoiatra riveste un ruolo fondamentale.

Il grande merito di Fondazione ANDI in questo ambito, sconosciuto ai più, è soprattutto quello di aver portato all'attenzione della professione odontoiatrica questa patologia, tanto che oggi la diagnosi avviene sempre di più negli studi dentistici. Un fattore davvero importante perché il riconoscimento precoce consente di iniziare per tempo tutta una serie di trattamenti, spesso lunghi e impegnativi sotto diversi punti di vista, che vanno nella direzione di una migliore qualità di vita per chi ne è affetto.

Tanto più che a oggi nel nostro Paese non è ancora stata compiuta una precisa scelta a livello governativo che identifi-

chi centri d'eccellenza, dislocati lungo la penisola, presso i quali far convergere contributi e professionisti specializzati per la cura delle malattie rare, tra cui anche la DE. Una gestione non razionale che traspare anche dall'assenza di un registro nazionale delle persone affette da DE, che ha invece realizzato ANDE, l'associazione delle famiglie con cui la Fondazione ANDI collabora da tempo.

A queste mancanze si aggiunge la difficoltà di accesso alle terapie odontoiatriche con il Servizio Sanitario Nazionale perché in molti casi, al di là della prestazione medica specialistica, per i pazienti con gravi compromissioni sono necessari dispositivi talvolta anche molto complessi, come protesi totali, a partire sin dall'infanzia e da adattare in base alla crescita. Ogni paziente è diverso dall'altro e non è possibile generalizzare soprattutto perché, oltre a una differenza anatomica, esiste anche una difformità psicologica di cui occorre sempre tener conto.

Il 28 febbraio di ogni anno si celebra a livello internazionale la Giornata delle Malattie Rare per sensibilizzare e promuovere l'equità nell'assistenza socio-sanitaria e nell'accesso alle diagnosi e alle terapie per le persone che vivono con una malattia non comune.

Ci auguriamo che le istituzioni possano presto colmare questa lacuna e sostenere con maggiore concretezza i percorsi di cura, spesso difficili e onerosi, delle persone affette da malattie rare, compresa la displasia ectodermica.

in collaborazione con



ORDINE PROVINCIALE
DEI MEDICI CHIRURGHI E
DEGLI ODONTOIATRI
DI VENEZIA

