

Rare Disease & Care in Italy

An Erdheim-Chester Disease family reports on the state of healthcare in a large region of Italy.

By Mariangela Melino

Our expectation is to bring attention and knowledge of the existence of Erdheim-Chester disease. All the obstacles we encounter on a daily basis are always due to the lack of knowledge of the disease.

I will briefly tell our story; my father had the first onset of the disease about 13 years ago with symptoms difficult to trace back to the disease itself.

Unfortunately, the diagnosis came about three years ago thanks to the synergy of doctors and specialists, and confirmed by the San Raffaele hospital in Milan, a center of excellence in Italy.

The organs that most affected the disease are cerebellum and kidneys. In addition, my father was forced to move outside the home with the help of a wheelchair. At home, he manages to travel small distances with support. Currently, my father is checked, on average, every two months by the doctors of the San Raffaele hospital. These doctors are efficient and collaborative, always ready to listen to us. Everything the doctors should be like; we owe them a lot.

We live in Sardinia, one of the largest islands in Italy. Here in Sardinia, the disease is unknown and we have great daily difficulties in making ourselves heard by doctors and local health personnel, we would simply like doctors to get more information. Often, we had to resort to paid private medical practices here in Sardinia, because they were unable to treat my father in the hospital. In particular, with regard to the dermatological problems that my father has due to the disease and the therapy he is carrying out. Now we turn privately to a talented dermatologist who also compares and collaborates with the doctors of San Raffaele. But public health should care for my dad, that's not fair. Currently my father is experiencing a serious urological problem, even on this issue, we are not satisfied with public health. But we will know better how it will go in the next few days.

I conclude with positive news, my father with the new therapy is improving a lot with walking and has much more strength in the muscles.

I hope our story is useful.



Vita-Salute San Raffaele University San Raffaele Hospital, Milan, Italy – (ECD Care Center)

To learn more about Erdheim-Chester Disease: www.erdheim-chester.org.

Per saperne di più sulla malattia di Erdheim-Chester: https://erdheim-chester.org/italian_italiano/.

ITALIANO:

Malattia rara in Italia

Una famiglia di malattie di Erdheim-Chester riferisce sullo stato dell'assistenza sanitaria in una vasta regione d'Italia.

La nostra aspettativa è quella di portare attenzione e conoscenza dell'esistenza della malattia di Erdheim-Chester. Tutti gli ostacoli che incontriamo quotidianamente sono sempre dovuti alla non conoscenza della malattia da parte dell'interlocutore.

Racconterò brevemente la nostra storia, mio padre ha avuto il primo esordio della malattia circa 13 anni fa con sintomi difficilmente riconducibili alla malattia stessa.

La diagnosi è arrivata purtroppo circa tre anni fa grazie alla sinergia di medici e specialisti, e confermata dall'ospedale San Raffaele di Milano, centro di eccellenza in Italia. Gli organi che ha colpito maggiormente la malattia sono cervelletto e reni. Inoltre mio padre è costretto a muoversi fuori casa con la sedia a rotelle. In casa riesce a percorrere piccole distanze con un sostegno. Attualmente mio padre viene visitato in media ogni due mesi dai medici dell'ospedale San Raffaele. Tali medici sono efficienti e collaborativi, pronti sempre ad ascoltarci. Tutto i medici dovrebbero essere così, a loro dobbiamo tanto. Noi viviamo in Sardegna, una delle maggiori isole in Italia. Qui in Sardegna la malattia non è conosciuta e abbiamo grosse difficoltà quotidiane nel farci ascoltare dai medici e dal personale sanitario locale, vorremmo semplicemente che i medici si informassero di più. Spesso siamo dovuti ricorrere a degli studi medici privati a pagamento qui in Sardegna, perché in ospedale non sono riusciti a curare mio padre. In particolare per quanto riguarda i problemi dermatologici che mio padre ha a causa della malattia e della terapia che sta effettuando. Ora ci rivolgiamo privatamente ad una dermatologa bravissima che si confronta e collabora anche con i medici del San Raffaele. Ma dovrebbe essere la sanità pubblica a curare mio padre, questo non è giusto. Attualmente mio padre ha in corso un serio problema urologico, anche su questo non siamo soddisfatti della sanità pubblica. Ma sapremo meglio come andrà nei prossimi giorni.

Concludo con una notizia positiva, mio padre con la nuova terapia sta migliorando tanto con la deambulazione e ha molta più forza nella muscolatura.

Spero che la nostra storia sia utile.

To learn more about Erdheim-Chester Disease: www.erdheim-chester.org.

Per saperne di più sulla malattia di Erdheim-Chester: https://erdheim-chester.org/italian_italiano/.