**Imparare a convivere con la LHON**

Ogni paziente affronta il viaggio della vita a modo proprio, imparando a conoscere la malattia al meglio delle proprie possibilità e attraverso gli strumenti a disposizione. Nel caso di una malattia rara come la neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON), questi strumenti sono pochi e rari e rendono ancora più difficile la definizione di un buon piano a lungo termine.

Pedro García Recover, giornalista specializzato attualmente iscritto a un dottorato sugli aspetti sociali della LHON e presidente dell'associazione pazienti spagnola ASANOL (Associazione spagnola atrofia del nervo ottico de Leber) ha raccontato a pharmaphorum il proprio percorso: la diagnosi, la convivenza quotidiana con la LHON e il lavoro per conto dei suoi pazienti.

**La diagnosi**

Pedro aveva 14 anni quando gli è stata diagnostica la LHON, una malattia ereditaria i cui sintomi comprendono una perdita rapida e improvvisa della vista che porta alla cecità nei giovani adulti. La condizione può manifestarsi in qualunque fase della vita di una persona.  L'insorgenza della malattia è stata indolore per Pedro, ma ha comportato l'improvvisa perdita della vista da entrambi gli occhi, sebbene non totale. Oggi vede meglio con l'occhio sinistro.

Ripensando a quei giorni, ricorda la tremenda sensazione di incertezza legata a ciò che gli stava capitando e al deterioramento della capacità visiva. "Non sapevo cosa stesse succedendo alla mia vista. Non vedevo più come una volta e ci è voluto molto tempo prima che lo specialista a cui mi ero rivolto mettesse la parola fine a questo stato di incertezza" rammenta Pedro.

Il percorso verso la risoluzione del problema non fu semplice. Dopo aver visitato diverse strutture sanitarie nella sua città natale di Almería, si reca a Granada, Valencia e infine a Malaga per cercare risposte sulla sua condizione. Fu solo in seguito all'arrivo a Malaga che Pedro e i suoi genitori scoprirono la LHON e l'esigenza di eseguire un test genetico per confermare la diagnosi.

"Fortunatamente, a Malaga abbiamo trovato dei professionisti eccezionali che ci hanno aiutato a capire la malattia, spiegandocene le cause".

Da allora, la volontà di Pedro di conoscere a fondo la propria condizione lo ha perfino guidato nella scelta del dottorato sugli aspetti sociali della LHON, che gli ha insegnato che "ogni paziente affetto da LHON impara a convivere con la malattia, a prescindere dalla gravità, e ad adattare la propria vita alle proprie esigenze". Inoltre, è giunto alla conclusione che in Spagna, dove le persone con LHON possono rivolgersi a organizzazioni come la ONCE (Organizzazione nazionale dei ciechi in Spagna) o la FEDER (Federazione spagnola delle malattie rare), le associazioni di pazienti dovrebbero unire le forze e lavorare insieme.

Tuttavia, sebbene Pedro abbia colto la volontà delle istituzioni politiche e sociali di compiere progressi nel campo della formazione e del trattamento della LHON, è altrettanto consapevole che ci sia ancora molto lavoro da fare in termini di accesso agli studi e al lavoro. In aggiunta, gli specialisti del settore (oftalmologi e neurologi) necessitano di maggiori informazioni sulla malattia, in particolare quando si tratta di "capire come decifrare la sensazione di disagio che i pazienti e le loro famiglie provano quando sono alla ricerca di spiegazioni e di una diagnosi".

E aggiunge: "I pazienti e le loro famiglie devono ricevere supporto per riuscire a realizzare cosa è accaduto loro".

**La vita con la LHON**

Una volta ottenuta la diagnosi definitiva, nella quale ricevono la conferma che le mutazioni genetiche hanno compromesso il funzionamento delle cellule del loro nervo ottico e provocato la perdita della vista, i pazienti devono imparare a convivere con la malattia e capire in che modo questa influirà sulla loro vita.

Per Pedro, un adulto con la LHON, questa condizione implica specifiche limitazioni in termini di accesso al mondo del lavoro. "È possibile completare un buon percorso di formazione accademica e fare esperienze di lavoro, ma la disabilità visiva causata dalla LHON è un problema per numerosi imprenditori con i quali ho avuto un colloquio di lavoro" spiega. La malattia implica inoltre un onere finanziario derivante dal costo di dispositivi mirati come telefoni accessibili, schermi del computer della dimensione adatta e diversi tipi di lenti.

"Per quanto riguarda la vita domestica, compriamo cibo sano, prodotti contenenti antiossidanti e vitamine, frutta, verdura, carne e pesce freschi, in modo da seguire una dieta salutare ed equilibrata" continua Pedro.

Quando ha bisogno di assistenza, Pedro si affida inoltre alle nuove tecnologie, trovando nel suo iPhone un alleato particolarmente utile per l'accesso alle informazioni. Anche i social network sono "uno strumento davvero interessante al giorno d'oggi, nonostante abbiano bisogno di ulteriori migliorie prima di poter diventare del tutto accessibili." Consentono ai pazienti di connettersi e di condividere informazioni, restando sempre aggiornati. D'altro canto, è necessario che i pazienti dispongano di determinate abilità per poterli utilizzare correttamente.

**LHON in Spagna**

Oggi in Spagna esistono diversi centri in grado di trattare le persone affette da LHON. Tuttavia, le strutture disponibili sono di natura pubblica-privata, solitamente situate in grandi città come Barcellona, Madrid o Siviglia e l'accesso può dipendere dalle disponibilità della singola famiglia. Pedro ammette: "Sono molto preoccupato per quelle persone che vivono in piccole città o paesi, perché di solito lì i dottori hanno conoscenze limitate riguardo alla malattia. Nelle metropoli, invece, ci sono grandi ospedali ed è più probabile che un dottore sia in grado di diagnosticare la LHON".

Per migliorare la preparazione di coloro che non lavorano in centri specializzati, l'associazione pazienti spagnola ASANOL collabora con laboratori e dottori per ampliare le loro conoscenze in materia. L'organizzazione no-profit offre alle persone che convivono con la LHON informazioni all'insorgenza della malattia e la consulenza di esperti capaci di rispondere alle singole problematiche cliniche. Inoltre, per promuovere l'aggregazione di pazienti e famiglie, ogni due anni il gruppo organizza in Spagna un social meeting.

Sebbene sia attivo da soli otto anni, il gruppo ha mire espansionistiche a livello internazionale, si sta facendo strada in tutta Europa e, guardando ancora più lontano, ha stretto diverse partnership in America Latina.

"Abbiamo cercato di promuovere la creazione di organizzazioni di pazienti in alcuni Paesi dell'America Latina, ma non è affatto facile data la lontananza, la legislazione e la struttura dei singoli Paesi. Anche per questo motivo, abbiamo contattato ALIBER (Alleanza iberoamericana malattie rare) per aiutarci a fornire servizi alle persone affette da LHON in America Latina".

**Cambio di rotta**

Da giornalista, Pedro è pienamente conscio della copertura mediatica pressoché inesistente che la malattia riceve al momento. "Dobbiamo attrarre l'attenzione dei giornalisti e delle imprese mediatiche sulle malattie rare. Il nostro settore deve essere più professionale e offrire ai media notizie di qualità sulle quali focalizzarsi.  Ciò che non viene raccontato, rimane anonimo, invisibile".

Sebbene riluttante a dare consigli, Pedro ci dice che ha imparato diverse lezioni da quando convive con la LHON. Tra queste, vi è la grande sfida "del cambiamento" che devono affrontare i pazienti di nuova diagnosi quando iniziano a fare i conti con la propria condizione a livello psicologico. "Solitamente, mi piace usare una frase che penso sia molto efficace: quando la malattia entra nella tua vita, cambia la rotta prestabilita".

**Informazioni sull'intervistato:**

Pedro García Recover è nato ad Almería nel 1978. Durante l'adolescenza ha giocato a pallamano fino a 14 anni. È a questa età che ha sviluppato la LHON. Nel 2004 ha conseguito la laurea in giornalismo e nel 2009 la laurea magistrale in comunicazione sociale. Attualmente, sta svolgendo un dottorato presso la UNED (Universidad Nacional de Educación a Distancia) in "scienze giuridiche e sociali" con una tesi sugli aspetti psicosociali della neuropatia ottica ereditaria di Leber.

Pedro García ha dedicato gran parte della sua vita lavorativa a comunicare con organizzazioni non governative. Ha lavorato alla radio per oltre 5 anni in qualità di regista e presentatore. È docente, relatore, ed esperto in comunicazione sociale e partecipa alla gestione e alla pianificazione strategica di social network. Ha preso parte a una serie di forum nazionali e internazionali sul tema dei diritti umani e delle persone con disabilità. Dal 2016 lavora per la ONCE (Organizzazione nazionale dei ciechi in Spagna).

Pedro García è presidente in carica di ASANOL, organizzazione spagnola per le persone affette da neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON). È stato eletto presidente nel marzo del 2018.

Per ulteriori articoli di questa serie, consultate il canale [Disease Spotlight: LHON](https://pharmaphorum.com/views-and-analysis/therapy-area-spotlight/) prodotto da pharmaphorum in collaborazione con [Santhera Pharmaceuticals](http://www.santhera.com/).