

Malattie rare Mirco, un bambino speciale che sogna di camminare

Ha 7 anni e vive nel Bellinzonese - A 18 mesi la diagnosi: atrofia muscolare spinale
Lo choc iniziale dei genitori e poi l'impegno quotidiano per alleviare le difficoltà



PIÙ ATTENZIONE Il 28 febbraio, la Giornata delle malattie rare si propone di sensibilizzare la popolazione sulla necessità di intensificare la ricerca su queste patologie che, anche in Ticino, colpiscono un numero elevato di persone. (Foto Keystone)

Martedì 28 febbraio si celebra in tutta Europa la Giornata delle malattie rare, patologia spesso di origine genetica potenzialmente mortali o che provocano un'invalidità cronica per le quali non si conoscono cure risolutive. «Ad oggi si contano circa 8.000 disturbi di questo tipo e se ne scoprono cinque nuovi ogni settimana», spiega il ricercatore Maurizio Molinari nella pagina accanto. Uno studio promosso dal Consiglio federale stima che nel nostro Paese la percentuale di persone toccate dal fenomeno si situa tra il 2,2% e il 12,3% della popolazione. In Ticino, quindi, parliamo di un minimo di 7.700 e di un massimo di 43.000 persone. Molte di loro sono bambini. La speranza è che la ricerca riesca ad individuare delle terapie efficaci contro le malattie rare e più che mai viva e si incontra con la volontà politica di aiutare i pazienti nel loro difficile percorso. Questo lo scopo della Piattaforma malattie rare Svizzera italiana, di recente creazione, con la quale il nostro cantone intende aggiornarsi al Piano malattie rare promosso nel 2014 a livello nazionale. Staremo a vedere. Intanto regoliamo la vicenda di un bimbo speciale, Mirco, che tenta ogni giorno di superare i suoi limiti.

FABRIZIO BRONDA
ROMINA BORLA

■ Scoprire che tuo figlio di pochi mesi non camminerà mai è un pugno nello stomaco. Capire che avrà un'esistenza diversa dalla norma, a causa di una malattia rara, e che dovrà appoggiarsi agli altri per effettuare un mucchio di banali azioni quotidiane è devastante. Però, dopo una fase di giustificata disperazione e di rabbia, ci si rimbocca le maniche, sforzandosi di adattarsi alla situazione. Soltanto un poco dalle mani tese che si moltiplicano intorno. Rassicurati dal fatto che quell'esserino tanto fragile inventa stratagemmi fenomenali per superare i suoi limiti e dimostra di avere una sensibilità e un'intelligenza fuori dal comune che potranno aiutarlo a trovare un posto confortevole nel mondo.

Questa è la storia della famiglia di Mirco, un bambino di 7 anni del Bellinzonese che soffre di atrofia muscolare spinale (SMA 2), una rara patologia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale, caratterizzata da un progressivo indebolimento dell'apparato muscolare. Parla sua madre, una signora dalla vita e dai lo sguardo gentile che a tratti si deprime per l'emozione: «Mi figlio è un bambino ancora mai si reggeva in piedi

tranquillamente finché un giorno, da un momento all'altro, è crollato. Non si è più rialzato. Aveva 15 mesi. Abbiamo chiesto un parere alla pediatra la quale, all'inizio, ci rassicurava». Anche per un secondo medico rientrava tutto nella norma. «Ma ai suoi 18 mesi è arrivata la mazzata: dopo un prelievo di sangue e tre settimane di attesa, ci hanno comunicato che nostro figlio soffre di una rara malattia neuromuscolare, l'atrofia muscolare spinale, che limita e impedisce attività quali andare carponi, camminare e tutta una serie di altre azioni». Si tratta di solito di una patologia autosomica recessiva, ovvero che si manifesta solo se entrambi i genitori sono

**La scoperta
Quando aveva un anno
e mezzo ci hanno detto
che nostro figlio soffre
di una rara malattia. Per
noi è stato un colpo: ci è
crollato il mondo addosso**

L'EVENTO

La «Giornata delle malattie rare» - che si celebra ogni anno l'ultimo giorno di febbraio - è il più importante appuntamento nel mondo per i malati rari, i familiari, gli operatori medici e sociali del settore. Promossa da Eurordis (European Organization for Rare Diseases), organizzazione che da molti anni ha ruolo di primo piano nella pressione verso i massimi organismi politici continentali al fine di inserire le malattie rare nelle norme europee, si ripropone di «unire tutti gli interessati verso un obiettivo comune: far considerare dalla politica la lotta contro le malattie rare una priorità di sanità pubblica».

Sin dalla sua creazione, la Giornata delle malattie rare è registrata su due livelli: internazionale e nazionale nei diversi Paesi europei. L'organizzazione internazionale è di competenza di Eurordis, che ne fissa il tema annuale, lo slogan, il poster, coordina la comunicazione comune dei vari Paesi, realizza ricerche di mercato, concorsi e altre iniziative. A livello nazionale, la promozione e il coordinamento degli eventi sono invece affidati ad associazioni locali: in Svizzera a ProFara, l'Alleanza malattie rare, costituita nel 2010 con la partecipazione di 42 associazioni di pazienti.

Tema della «Giornata delle malattie rare 2017» è la ricerca: martedì 28 febbraio dunque migliaia di persone da tutto il mondo si riuniranno per sostenere il progresso della ricerca invitando - attraverso le più svariate iniziative - ricercatori, università, studenti, aziende, politici e medici ad incrementare i loro sforzi e la costante evidenza dell'importanza della ricerca per la comunità delle malattie rare.

portatori del gene responsabile della malattia (in quel caso il rischio di trasmettere il gene ai figli, rendendoli affetti da SMA, è molto alto). Esistono anche alcune forme estremamente rare di atrofia muscolare spinale che possono manifestarsi come forme mutate o autosomica dominante. «Ma lo sia mio marito siamo portatori sani e non lo sapevamo», spiega la donna. Nella sfortuna la coppia ha avuto però la fortuna di scoprire presto il problema del figlio e in un qualche modo intervenire. In altri casi ci vogliono addirittura anni per individuare il mostro contro il quale bisogna combattere; molte famiglie corrono da un dottore all'altro mentre l'angoscia sale. Riprende la nostra interlocutrice: «Per noi è stato uno choc. Ci è crollato il mondo addosso, il futuro che avevamo immaginato per nostro figlio e il nostro nucleo familiare era svanito nel nulla ancora prima di iniziare». Largo alla paura. Al dolore. Poi, piano piano, i genitori hanno ricominciato a respirare e si sono organizzati al meglio delle possibilità per rendere l'esistenza di Mirco più comoda e sicura. Il piccolo adesso frequenta le elementari, come farebbe qualsiasi bimbo della sua età, solo che ci è salito per la prima volta a 3 anni ed è partito in tromba, come se l'avessero fatto da sempre. Una piccola consolazione per i genitori: «Non è stato facile accettarlo. Credo che abbia imparato semplicemente osservando il mondo intorno a lui e guardando un telefonino dove si vedeva un uomo in sedia a rotelle che giocava a basket».

Tornando alla scuola, Mirco è seguito da una maestra che lo aiuta a compiere tutte le azioni che da solo non riesce a fare. La conosce da quando ha iniziato l'asilo e si fida ciecamente di lei. «Purtroppo non ha forza», sottolinea la maestra. «Ad esempio per togliere il tappo alla penna deve aiutarsi coi denti». Anche i compagni di classe lo sostengono tantissimo, si sono spartiti i compiti: uno gli leva le scarpe, l'altro la giacca ecc. «Tutte attività troppo impe-

IL PIANO NAZIONALE
Il 25 settembre 2014 il Consiglio federale ha pubblicato il Piano nazionale sulle malattie rare nell'ambito delle priorità di politica sanitaria «Sanità2020» approvato dal Consiglio federale nel 2013, ricorda Fabrizio Branzani, Capa e medico dell'EDC. «I suoi obiettivi sono molteplici e comprendono: giungere a una diagnosi in tempi brevi, assicurare una presa in carico di qualità durante l'intero decorso della malattia, sostenere e rafforzare le risorse a disposizione dei pazienti e dei

DA SAPERE



gnative per lui, ma mentalmente è fortissimo. Ce lo diceva anche il dottore: visto che ha un problema fisico, svilupperà di più il lato intellettuale. E poi è fantastico vedere come inventa trucchetti per superare gli ostacoli. Ad esempio non riesce ad alzare le braccia? Allora cammina sul suo corpo con le mani fino a salire sopra la testa e così riesce nel suo intento». Inoltre, continua la signora, è un bimbo solare e piuttosto testone. Per niente timido. Parla con tutti e non ha timore di chiedere aiuto. Non riesce a raccogliere un oggetto e passa uno sconosciuto, Mirco subito gli domanda: «me lo passi per favore?»

Oltre alla scuola, il bambino ha degli impegni fisici indovinabili: la visita del neuropsiciatra e quella dell'ortopedico. Inoltre tre volte la settimana deve allenarsi. Piscina, fisioterapia ed ergoterapia.

La reazione

Dove non arriva fisicamente, Mirco arriva intellettualmente: è un testone ed è fantastico vedere come inventa trucchetti per superare gli ostacoli

