

di Anna Rosso

Un bimbo affetto da gravi handicap per colpa di una malattia estremamente rara. E la vita di una famiglia friulana diventa un calvario, un percorso ad ostacoli che, alle volte, appaiono insuperabili. Spesso per la troppa burocrazia, per la mancanza di informazioni e di sistemi di sostegno quotidiano. Per questo Valeria - è un nome di fantasia - ha deciso di raccontare la sua storia, quella di suo marito e quella del loro amato figlio, che ora ha un anno e otto mesi e soffre della sindrome di Aicardi-Goutières (secondo alcune stime, al mondo si registrano solo alcune decine di casi).

Manca un sostegno quotidiano

Si tratta di un'encefalopatia genetica conosciuta solo dagli anni Ottanta, quando i due studiosi da cui prende il nome hanno descritto i primi casi. «Vorrei far sapere all'opinione pubblica e a chi ha la responsabilità di enti, istituzioni, associazioni e strutture sanitarie - spiega la signora Valeria, residente nel Cividalese - che molto si potrebbe fare per aiutare i genitori che, come noi, si stanno prendendo cura di bimbi con gravi problemi di salute. Forse basterebbe un foglio stampato, con l'elenco di tutti i servizi cui possono accedere e delle agevolazioni spettanti. E invece è tutto così complicato, in primis ottenere informazioni. E poi ci vogliono soldi per tutto. Più in generale quel che manca è un sostegno pratico, nel quotidiano».

Prima della diagnosi

Il piccolo Mattia (questo non è il suo vero nome) è nato nel marzo 2013 e, solo dopo qualche settimana, ha manifestato i primi sintomi di questa patologia che, attraverso febbri ricorrenti, provoca danni al cervello, deficit psicomotori e crisi epilettiche. «Inizialmente aveva difficoltà nella suzione del latte e rischiava di soffocare - riferisce ancora la mamma - , piangeva spessissimo, in modo inconsolabile e all'improvviso si irrigidiva. Dopo una gravidanza serena, abbiamo attraversato un periodo terribile, durante il quale non sapevamo nemmeno se Mattia sarebbe sopravvissuto oppure no. Poi abbiamo incontrato una neonatologa di grande esperienza, Augusta Janes ed è stata lei, insieme a un'infer-

LA STORIA**Malattia rara: il calvario di due genitori**

Una coppia friulana deve lottare anche con la burocrazia
«Sono indispensabili aiuti pratici per la gestione quotidiana»



I genitori accompagnano Mattia al Gervasutta più volte alla settimana per le terapie necessarie

» Mattia ha un anno e otto mesi e una grave encefalopatia che provoca un deficit psico-motorio e crisi epilettiche. Per stargli accanto mamma e papà hanno chiesto il part-time

miera meravigliosa, a prenderci per mano nel doloroso percorso che ha portato alla diagnosi».

La vita che cambia

Da un po' Valeria e suo marito Mario sanno che cosa ha

Mattia. E già da mesi hanno "ricalibrato" tutta la loro vita per riuscire a stargli accanto e a dargli tutto il loro amore. Dal punto di vista medico hanno l'aiuto del dottor Giuseppe Lorusso, «il pediatra di base che per noi fa cose eccezionali» e dell'equipe del dottor Giovanni Crichiutti della Clinica pediatrica di Udine. Inoltre, seguono specifiche terapie al Gervasutta. «Ma le difficoltà quotidiane - sottolinea Valeria - sono decine e decine e si presentano ogni momento, perché Mattia purtroppo non tiene su la testa, non può stare seduto da solo e così o io o il suo papà dobbiamo stargli costantemente accanto,

» Le spese per le cure, le terapie e i trasporti sono molto onerose. La Banca di Cividale ha concesso un contributo e ha avviato una raccolta fondi in favore del piccolo

altrimenti si farebbe male. Per fargli la doccia dobbiamo essere in due, altrimenti è impossibile».

L'assistenza sanitaria non basta

Anche un piccolo spostamento in macchina può diventare

La sindrome di Aicardi-Goutières colpisce il cervello

La sindrome di Aicardi-Goutières è una malattia genetica rara che colpisce il cervello. È caratterizzata dall'accumulo di calcio nelle cellule nervose: ciò comporta ritardo psicomotorio e spesso epilessia. La malattia è associata a un'incontrollata attivazione del sistema immunitario e a frequenti episodi febbrili. La maggior parte dei neonati affetti nasce a termine con parametri di crescita normali. L'esordio si presenta nei primi mesi di vita con una grave encefalopatia (problemi alimentari e ritardo psicomotorio) associata a epilessia (53% dei casi), geloni (43%) e episodi febbrili (40% dei casi). I sintomi evolvono nel corso di mesi prima che la malattia si stabilizzi. La diagnosi è correlata ad alterazioni nei geni Trex1, Rnaseh2a, Rnaseh2b, Rnaseh2c e Samhd1. Per quanto riguarda le cure, purtroppo al momento non esiste un trattamento specifico. Sono però disponibili terapie per alleviare alcuni sintomi. Nel 1984 due neuropediatrati francesi, Jean Aicardi e Françoise Goutières, descrissero 8 bambini che presentavano questa encefalopatia progressiva. Nel 2001, al primo Meeting internazionale sulla Sindrome a Pavia, erano conosciuti circa 50 casi, distribuiti in Europa e Nord-America e veniva ipotizzata la presenza di un numero molto maggiore di casi non riconosciuti. Ad oggi, a seguito della definizione di uno spettro clinico più eterogeneo, la distribuzione geografica si è espansa con descrizioni provenienti da Africa e Asia e sono stati descritti più di 100 casi.

un'impresa. «Le frequenti crisi che ha, con urla e pianti e gli irrigidimenti - prosegue Valeria - sono tali da impedirgli di stare troppo nel seggiolino. Di conseguenza diventa una scommessa solo fare una coda in un'uffi-

cio pubblico o fare la spesa. Insomma, le difficoltà maggiori sono rappresentate dalla gestione pratica e quotidiana di Mattia, dalle innumerevoli esigenze di cure e trasporti per terapie e ricoveri.

Part-time "obbligatorio"

Da più di un anno Mario e Valeria, che lavorano come educatore e come impiegata e vivono in un piccolo appartamento di circa cinquanta metri quadrati, hanno dimezzato l'orario di lavoro per potersi alternare nella cura di Mattia e così ora è come se lo stipendio, in casa, fosse uno solo.

Cure costose e spese continue

Di contro, i costi per le analisi e per le cure sono elevatissimi e sostenuti solo in parte dal sistema sanitario nazionale. I genitori hanno avuto bisogno di fare costose analisi genetiche (che fortunatamente sono state pagate dall'associazione Aicardi-Goutières), di rivolgersi a un avvocato (per ottenere il nulla-osta del giudice tutelare necessario per gestire la pensione d'invalidità del piccolo) e la parcella è stata pari a uno stipendio del papà. Anche la Banca di Cividale ha teso una mano a questa famiglia concedendo un contributo e avviando una raccolta di fondi a favore del bambino.

L'appello della madre

«Per tanti versi - precisa Valeria - siamo stati fortunati perché abbiamo incontrato decine di persone sensibili e altruiste, siamo stati aiutati da molti bravi medici dell'ospedale di Udine, dell'Istituto neurologico Mondino di Pavia, centro di riferimento per questa malattia e dall'associazione Aicardi-Goutières. Ma è per la gestione quotidiana che ci mancano i riferimenti, abbiamo bisogno di aiuto in quanto il nostro "alternarsi" non basta. Passano settimane senza che noi usciamo di casa. Da giorni sto telefonando a uffici pubblici per chiedere se posso avere un sostegno dal sistema socio-sanitario. Ma finora non ho trovato i contatti giusti. E ho paura che presto le risorse, le ferie e i permessi previsti dalla legge 104 non basteranno per garantire a Mattia visite, terapie e ricoveri».

CRIPRODUZIONE RISERVATA

LEGGI E COMMENTA SUL SITO
www.messaggeroveneto.it