

L'esperienza

Per riflettere sul futuro dei bimbi colpiti da questo malfunzionamento genetico, aiutare la ricerca e diffondere informazioni tra le famiglie, il 20 settembre al "Gemelli" di Roma, verrà presentata la prima associazione italiana dedicata

EMANUELA VINAI
ROMA

«Era diverso dal mio primo figlio, me ne sono accorta subito, ciucciava in maniera strana, ma mi dicevano di non preoccuparmi, che in fondo ogni bambino si attacca con i suoi tempi», invece è l'istinto di mamma Tiziana a rendersi conto che in Davide, appena nato, c'era qualcosa che non andava. Ma sono dovuti passare molti mesi e analisi e supposizioni prima di arrivare alla diagnosi: sindrome di Pitt Hopkins, una malattia genetica molto rara che conta pochissimi casi riconosciuti nel mondo, circa 200. «Verso i quattro mesi - prosegue Tiziana - la pediatra ci dice: vediamo come va, poi a settembre facciamo un consulto neurologico. Da quel momento si sono susseguiti una serie di problemi respiratori che hanno portato Davide al ricovero in bronco-pneumatologia all'Ospedale Bambino Gesù di Roma».

Secondo i medici i problemi respiratori giustificavano il muoversi poco del bambino, ma alla mamma non sembrava una spiegazione sufficiente. «È stata determinante la tenacia con cui mia moglie ha richiesto una visita neurologica - racconta Gianluca, il papà di Davide -; da questa è stato possibile procedere con una risonanza magnetica e con tutti gli altri esami del caso, che hanno permesso di identificare precocemente un ritardo psicomotorio». I ricoveri continuavano a susseguirsi e, durante questo lasso di tempo, capitava che Davide perdesse conoscenza senza una ragione apparente. Aveva 13 mesi. «Per un caso ha avuto uno di questi episodi durante un esame specifico - ricorda la madre - e questo ha permesso di accertare che succedeva perché andava in iperventilazione. Sulla base di questo sintomo, un medico ha avuto l'intuizione di indagare la presenza della Sindrome di Pitt Hopkins». Nel buio di questo primo periodo, nelle crisi e nella mancanza di risposte, dove reperire le informazioni? Come cercare notizie? Vengono in mente consultazioni febbrili sui motori di ricerca e notti insonni. «Quello che ci ha angosciato - rivela papà Gianluca - è il cercare di capire se stavamo facendo abbastanza per nostro figlio. È una domanda lacerante per un genitore: sapere se Davide era seguito nel modo migliore possibile, se c'era qualcosa d'altro da provare. Una domanda che per i primi tempi è stata incalzante, in una ricerca affannosa per ricevere la piccola consolazione di sapere che no, di più non si può fare».

Ma i due genitori hanno sempre sentito di avere il sostegno dei sanitari: «Ci siamo sentiti confortati dall'attenzione e dalla cura dei medici, abbiamo potuto contare da subito su un'équipe che si muoveva per cercare di mettere insieme i pezzi del puzz-

I NUMERI

Si stimano in circa 9.600 le "rare" in tutto il mondo

Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone e di conseguenza generano problemi specifici legati alla loro rarità. Il limite stabilito in Europa è di una persona affetta ogni 2.000. Secondo gli ultimi dati, sono 9.600 le malattie di questo tipo censite nel mondo: nonostante i malati affetti da una singola patologia siano pochi, la loro somma complessiva arriva a costituire una cifra rilevante che rappresenta circa il 10% delle persone af-

fette da patologie invalidanti. Infatti, la bassa prevalenza nella popolazione non significa che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e decine di milioni in tutta Europa. Secondo la rete Orphanet Italia nel nostro paese sono 2 milioni le persone affette da malattie rare e il 70% sono bambini in età pediatrica. Le malattie rare sono malattie gravi, spesso croniche e talvolta progressive. Per la maggior parte di queste malattie ancora oggi non è disponibile una cura efficace, ma numerosi trattamenti appropriati possono migliorare la qualità della vita e prolungarne la durata.

IL DECRETO

In Italia 583 patologie sono esenti dal ticket

In Italia l'Istituto superiore della sanità su indicazione del ministero della Sanità ha individuato, con il Decreto ministeriale 279/2001, un elenco di malattie rare esenti-ticket. Non tutte le patologie a bassa prevalenza infatti presuppongono l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ma solamente quelle presenti nell'elenco allegato a questo decreto. Il provvedimento prevede che siano erogate in esenzione tutte le

prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. In considerazione dell'onerosità e della complessità dell'iter diagnostico per le malattie rare, l'esenzione è estesa anche ad indagini volte all'accertamento delle malattie rare ed alle indagini genetiche sui familiari dell'assistito eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica. L'elenco comprende attualmente 583 patologie. Alcune Regioni hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dal decreto 279/2001.



Malattie rare, patto per resistere insieme

«Così il nostro piccolo va avanti da 2 anni»

La storia del piccolo Davide, con Sindrome di Pitt Hopkins, è emblematica: non bastano le angosce e gli affanni per rincorrere diagnosi certe e cure adeguate; occorre un tortuoso iter per ottenere un'assistenza efficace

le e capire dove fosse il problema. A partire dalla dottoressa Reali, la pediatra che non conosce sabati, domeniche e festivi per seguire Davide, ai primari dei reparti, ai vari specialisti, hanno speso la loro professionalità e conoscenza per indirizzarci alla fine verso il reparto di malattie rare e alla professoressa Zollino del Policlinico Gemelli di Roma». Molta meno comprensione è arrivata invece dall'implacabile apparato statale, che ha fatto del riconoscimento della disabilità di Davide una via crucis di poca umanità che ha molto fer-

to i suoi genitori: «Abbiamo trovato un muro. Fa male portare tuo figlio alla visita di una commissione che, senza degnarlo di uno sguardo e nonostante i faldoni di documentazione che avevamo con noi, metteva in dubbio la stessa degenza in ospedale e la sussistenza di una patologia invalidante». Inoltre, per uno di quei cavilli che solo la più ottusa burocrazia sa produrre, un nuovo problema nasce da un banalissimo e non sostituibile codice da inserire nel sistema: «Siccome la sindrome di cui soffre Davide è molto rara, paradossalmente non esiste un codice di esenzione riconosciuto e specifico in cui inserirlo che così manca e non può essere applicato».

È difficile trovare le parole giuste per descrivere la forza, la dignità e la grande speranza che anima e sostiene Tiziana Russo e Gianluca Vizza, avvocato e ingegnere ma soprattutto genitori. Sono passati attraverso innumerevoli peripezie, le più spiacevoli quelle burocratiche, eppure non si sono mai persi d'animo: «Abbiamo reagito così grazie agli amici, ai familiari, ai colleghi, ai collaboratori. Tutti ci sostengono, aiutano, confortano, pregano. Abbiamo ri-

cevuto una cartolina dalla Terra Santa per farci sapere che anche lì si prega per Davide». Non tutti i genitori però hanno la forza, la capacità, gli strumenti per affrontare da soli tutto questo.

Pensare al futuro di questi bambini è il primo pensiero, così, per sensibilizzare sul problema, aiutare la ricerca, diffondere il maggior numero di informazioni possibili e mettere in rete le famiglie, il 20 settembre, alle 11, nell'Aula Brasca del Policlinico Agostino Gemelli, verrà presentata l'Associazione italiana Sindrome di Pitt Hopkins (www.aisph.it), la prima in Italia rivolta a questa particolare sindrome genetica. Un'associazione che dia voce ai piccoli malati e ai loro familiari. Oggi Davide ha due anni e mezzo, è un bel bambino, vivace e sorridente, che va al nido tra mediche e maestre volenterose, che ha imparato a tenere il cucchiaino da solo e gioca con il fratellino Francesco di quattro anni, che lo protegge («Io devo stimolare!») e si arrabbia con lui come tutti i fratelli. Ma Davide non è guarito, perché dalla sua sindrome non si guarisce. Eppure, non per questo, si rinuncia a vivere.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'esperta

«La "Pitt-Hopkins"? Non esiste una cura, si agisce sui sintomi»

ROMA

«La sindrome di Pitt-Hopkins (Pths) è una condizione geneticamente determinata che rientra nel gruppo delle malattie rare, nell'ambito delle sindromi con disabilità intellettiva e anomalie fisiche minori», spiega Marcella Zollino, genetista e associato di Genetica medica all'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

Come si caratterizza questa sindrome?

Clinicamente, è caratterizzata da ritardo cognitivo grave con compromissione del linguaggio, ritardo delle tappe motorie, deficit neurologici aggiuntivi, quali crisi di iperventilazione o crisi di apnea, difficoltà a coordinare i movimenti, difetti oculari che includono strabismo, miopia e astigmatismo, convulsioni e stipsi. Alcune specifiche caratteristiche del volto consentono spesso di formulare l'ipotesi diagnostica su base clinica.

Che cosa causa la sindrome?

Geneticamente, è causata dalla mancata funzione del gene Tcf4, come scoperto nel 2007. Questo gene risulta essere completamente deletato su uno dei due cromosomi 18 in una piccola parte dei pazienti, mentre nella maggior parte dei casi il gene è interrotto da una alterazione solo di una base o di poche basi del suo codice, che lo lascia comunque conservato, anche se mutato.

Come può essere diagnosticata?

Se nel primo caso (perdita completa del gene) è possibile raggiungere la diagnosi anche senza aver posto pri-

ma il sospetto clinico - grazie all'applicazione diffusa dell'esame di Array-Cgh (tecnica in grado di evidenziare delezioni o duplicazioni anche molto piccole del genoma) -, nel secondo caso (chiamato mutazione puntiforme) per raggiungere la diagnosi genetica è necessario porre prima il sospetto clinico e sequenziare il gene, selezionato tra i 20mila geni del genoma umano. Per questo motivo la Pths più che molto rara, è al momento sottodiagnosticata. Buona parte dei soggetti affetti è senza diagnosi, perché non ha ancora effettuato il sequenziamento del gene.

Quanti casi sono conosciuti?

Solo in Italia, nel nostro centro, ne sono stati diagnosticati 25. Nel mondo sono noti 200 casi: ma non significa che non ve ne possano essere di più, solo non sono stati correttamente diagnosticati.

Come si può contrastare?

Non esiste una cura, perché non è una malattia ma una sindrome genetica e, allo stato attuale, non c'è terapia genica possibile, è molto più promettente intervenire sui meccanismi che si alterano. Si può quindi agire sui sintomi, come per esempio curare la stipsi o prevenire le crisi epilettiche. Si possono capire le complicanze e le problematiche cliniche e predisporre un'adeguata sorveglianza per prevenire una serie di complicazioni e le manifestazioni collegate. Il ruolo della società è di predisporre intorno al bambino una terapia abilitativa, ma il primo passo è il suo accoglimento all'interno della famiglia.

Emanuela Vinai

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Marcella Zollino, (Cattolica): tutta la società sia coinvolta per favorire una terapia riabilitativa



GENETISTA. Marcella Zollino