

Ricerca, progetti e speranza Malattie rare: la cura che c'è

LUCIANO MOIA

Sopra gli occhi si allungano spesso fiamme rosse e nere. Gli stessi colori che segnano anche i contorni della bocca e del naso. Sono gli attori del kabuki, il teatro tradizionale giapponese del Giappone, il cui volto segnato pesantemente da un trucco che si ripete immutabile nei secoli, assume espressioni ora grottesche, ora paurose e tragiche. Hanno pensato a queste maschere i due medici giapponesi Norio Niikawa e Yoshikazu Kuroki quando, nel 1981, hanno descritto per la prima volta una sindrome che, tra gli altri effetti, segna in profondità il volto dei malati. Purtroppo non è l'unico sintomo di una malattia che determina anche malformazioni multiple, ritardo psicomotorio, gravidicoficoltà nel linguaggio, disturbi dello spettro autistico.

Come per la maggior parte delle altre 6mila malattie rare che coinvolgono in tutto il mondo oltre 300 milioni di persone, anche per la sindrome di Kabuki non esiste una cura efficace e risolutiva. Ma da qualche mese per le centinaia di malati in Italia - circa 130 mila nel mondo - si è accesa una nuova luce. Tra i 45 progetti sulle malattie genetiche rare finanziati nel 2020 dalla Fondazione Telethon, per un totale di oltre 10 milioni di euro, c'è anche una ricerca proprio sulla sindrome diagnosticata in Giappone. Lo studio è condotto da Alessio Zippo, ricercatore del Centro interdipartimentale di biologia integrata dell'Università di Trento.

Nonostante la situazione complessa che stiamo attraversando, la Fondazione presieduta da Luca Cordero di Montezemolo, è comunque riuscita a destinare complessivamente oltre 40 milioni di euro alla ricerca, attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale. Oggetto di studio sono varie forme di atrofia e distrofia muscolare, patologie oculari come la distrofia del cristallino di Schnyder o le sindromi Eec e Aec, malattie metaboliche come quella di Fabry e di Wolman, ma anche numerose patologie di tipo neurologico come la malattia di Huntington, la sindrome di Angelman e diverse forme di epilessia. Poi come detto, c'è la sindrome di Kabuki.

Proprio quella che affligge Salvo, 12 anni di Saronno, che dal 2015 lotta insieme ai genitori e al fratellino per conquistare una vita "abbastanza" normale. Neppure nel suo caso, come in quelli di altri piccoli affetti da questa sindrome, è stato agevole capire quale fosse il problema. Nessun segnale particolare durante la gravidanza. Il pediatra che lo visita dopo la nascita si accorge però che la suzione è difficoltosa e che la muscolatura appare ipotonica. Servono indagini più approfondite che rivelano infatti una situazione molto più complessa, con diverse anomalie agli organi interni. Mala domanda rimane la stessa: qual è in realtà il problema di Salvo?

Una prima diagnosi arriva solo dopo qualche mese, grazie all'intuizione del primario di pediatria del Sant'Anna di Como, Angelo Selicorni. Ma servono altri esami, tra cui indagini genetiche specifiche



Avvenire

per scartare altre patologie.

E, come spesso accade nel tentativo di individuare malattie rare per cui non esistono test mirati, gli esiti non danno alcun risultato. Altre attese, altri giorni di angoscia in attesa di una risposta che tarda ad arrivare. Finalmente, quando Salvo compie tre anni, arriva il test specifico.

Diagnosi confermata, anche se i genitori nel frattempo non hanno perso tempo e il piccolo segue già le terapie più indicate per la sindrome.

E quindi percorsi riabilitativi per aiutarlo a camminare e logopedia per insegnargli ad articolare parole che in realtà non arrivano. A parere dei medici il ritardo mentale di Salvo non appare molto accentuato e non si riesce a capire perché non riesca ad esprimersi. Solo un paio d'anni dopo si scopre che Salvo ha una schisi sottomucosa del palato, quindi invisibile a un esame superficiale. In pratica i muscoli del palato non si sono saldati in modo adeguato. Indispensabile un intervento che infatti viene eseguito nel giugno 2015, a cui segue una lenta e faticosa riabilitazione. Dopo tante terapie e tanta pazienza, ora qualche parola sgorga, anche se l'espressività non è agevole. Per migliorarla i genitori hanno scelto di entrare in un progetto regionale per la comunicazione aumentativa che, com'è noto, utilizza simboli associati a parole o gruppi di parole per far arrivare i concetti in modo più semplice.

Dal punto di vista motorio, invece, la situazione è più confortante. Salvo ora cammina e corre quasi come i suoi coetanei. L'aspetto minuto è compensato dal sorriso e dal buonumore. È socievole e adora stare il fratellino minore Francesco. «Francesco è stato il più grande regalo che potevamo fare a Salvo», spiega la mamma che ora guarda alla ricerca di Telethon con nuove speranze. Anche per la sindrome di Kabuki, come per la maggior parte delle malattie rare, c'è ancora tanto da approfondire, capire, mettere a fuoco. La strada della ricerca, pur rimanendo lunga e incerta, è stata comunque tracciata. E per questi genitori sapere di non essere soli, è il conforto più grande.

RIPRODUZIONE RISERVATA LA GIORNATA L'impegno di Telethon nel 2020 accanto ai pazienti che altrimenti sarebbero dimenticati (anche dalla scienza) Come Salvo, 12 anni, di Saronno, che oggi grazie a una diagnosi e a un percorso di assistenza su misura, è tornato a vivere.