

6



**RICERCA, SIAMO TRA I PRIMI**

L'Italia è in prima fila nella ricerca per i farmaci per le malattie rare tanto che 40

su 650 dei progetti per i farmaci orfani già approvati sono italiani. L'Italia ha anche un altro primato perché 10,8 su 100 pub-

blicazioni scientifiche sono dedicate alle malattie rare, la percentuale più alta al mondo.

Martina è morta nel 2004 a 8 anni per Leucodistrofia metacromatica

# Il papà: «Cosa potevamo fare? Accettammo la prova di Dio»

(GIULIANA PEDROLI)

(pgd) «Ama e ridi se amor risponde, piangi forte se non ti sente / dai diamanti non nasce niente, dal letame nascono i fiori».

Non vi sembri irriverente quanto state per leggere, ma dopo aver chiacchierato con il papà di Martina e aver sentito la sua storia... mi è venuta in mente questa strofa della canzone di "Via del Campo" di **Fabrizio De Andrè**. Che naturalmente non c'entra nulla con la vicenda, ma pone l'accento su una realtà grande, e cioè che da una cosa brutta e triste, quale può essere una malattia, può nascere una cosa bella. Il papà, cui mi sono avvicinata con grande rispetto e pudore, è **Carmine Capri** (nella foto), comandante della Polizia locale di Pogliano Milanese, socio Lions Club Milano "Ai Martinitt" e socio Fondatore aid-Web.org onlus). E la storia che mi ha raccontato con emozione, è la malattia e poi la morte di Martina, la sua bambina di 8 anni.

A Martina, una bimba sveglia e brillante, a due anni e mezzo venne diagnosticata la Leucodistrofia metacromatica. «Come ce ne

siamo accorti? Abbiamo incominciato a notare in Martina uno strano modo di camminare - racconta - muoveva in modo accentuato i fianchi, e dapprima si è pensato a una scorretta impostazione della camminata. Esami neurologici davano solo risposte negative; inoltre anche la capacità cognitiva e intellettuale della bambina erano ben sviluppate, pertanto nulla portava a pensare a una malattia degenerativa. Per scrupolo venne fatta la ricerca di un enzima specifico, che effettivamente risultò essere carente. A questo punto gli esami si indirizzarono anche a noi genitori, furono messe a confronto la mappa cromosomica mia e di mia moglie, ed eseguiamo un prelievo del sangue inviato poi al centro Telethon dell'Ospedale Gaslini di

Genova, specializzato nell'analisi cromosomica dei geni. Nel momento in cui ricevevamo gli esami dai quali risultò che entrambi avevamo dei valori dell'enzima (arisulfatasi) bassi, nel febbraio 1999 ci fu diagnosticata la malattia di Martina. La bambina, infatti, effettivamente incominciava a stancarsi subito, voleva camminare sempre di meno, ma incominciava soprattutto a irrigidire gli arti». La Mld, che colpisce un bambino su 40.000 nati vivi, interessa in modo molto grave il Sistema nervoso centrale e periferico, e porta ad avere i fasci nervosi scoperti, senza mielina: per dirla in parole semplici, come fosse un filo elettrico privo della sua guaina, con un continuo scorrere di scariche elettriche.



«Martina si rendeva conto che non riusciva più a camminare e richiedeva di aiutarla -

continua il papà - Poi incominciò a venire meno anche l'uso della parola. Cosa potevamo fare, noi genitori disperati? Abbiamo accettato con amore quello che il Signore ci ha dato, la fede ci ha aiutato molto. Ho sempre pensato che forse noi, mia moglie, io, ma anche l'intero nucleo familiare molto unito, eravamo le persone giuste per portare avanti una situazione così tragica. Nel lungo pellegrinare per ospedali, infatti, abbiamo conosciuto persone che non sono riuscite a sostenere situazioni simili, hanno abbandonando il proprio figlio lasciandolo alle strutture ospedaliere. Ma certamente il coraggio ci è venuto anche grazie all'aiuto di amici che non ci hanno mai abbandonato. In questa esperienza noi tutti della famiglia, nonni compre-

si, abbiamo messo in campo tutte le nostre energie nervose e fisiche».

Ecco che scaturisce una storia bella, ma bella davvero, perché la vicenda di Martina ha fatto nascere spontaneamente nella cittadina una grande sensibilità, una grande disponibilità verso la piccola, la famiglia e la disabilità in genere. Pogliano Milanese si è stretto attorno alla famiglia e ognuno ha voluto fare la sua parte. La scuola ha dato una grande mano; infatti, Martina, per non avere dolore, doveva essere tenuta in posizione fetale e quindi a scuola non ci sarebbe potuta andare. Allora tre compagni per volta la raggiungevano a casa, per farle compagnia, spiegarle cosa avevano imparato, cosa aveva detto la maestra; e questi erano momenti in cui il volto di

Martina, tirato dalla malattia, si distendeva rilassato. E la stessa cosa succedeva quando veniva l'amico parrucchiere a tagliarle i capelli: il massaggio sul capo la rendeva felice e ammorbidiva i suoi nervi. Quanta disponibilità negli amici, nei vicini... Un sostegno per far prendere una boccata d'aria ai genitori, ai nonni: aiuto insostituibile! Ecco i fiori che nascono dal letame, per dirla alla De Andrè. E le iniziative sorte dopo la morte di Martina, avvenuta il 5 dicembre del 2004 sono tante: un torneo di volley che l'Oratorio di Pogliano ha voluto dedicarle e che è giunto alla sesta edizione; un libro "Malattie Rare ma non orfane", che è un primo orientamento per le famiglie con bambini colpiti da malattie rare, distribuito nelle farmacie e negli ambulatori pediatrici di base; un sito creato dai Lions, [www.aidweb.org](http://www.aidweb.org) (si veda nelle pagine che seguono), sulle malattie rare. Ma anche iniziative realizzate con l'aiuto dei bambini, dei loro disegni, che sono diventati cartoline illustrate che



parlano di solidarietà e che alla fine aiutano a raccogliere fondi. Per cosa? Per la ricerca, certamente, anche se la sperimentazione è attualmente ancora lontana da risultati certi. Infatti non vi sono per ora terapie efficaci: l'infusione intratecale o endovenosa dell'enzima migliora la funzionalità epatica, ma non influisce sui disturbi neurologici. Nel frattempo il papà di Martina non sta fermo, vuole aiutare chi sta male. Perché questo è il modo migliore per ricordare Martina, aiutare chi soffre. Carmine mi ha spiegato che si sta realizzando un bellissimo progetto che prevede l'acquisto di un densitometro, uno strumento che costa oltre 60.000 euro che sarà donato al reparto pediatrico dell'ospedale dei tumori di Milano.

E questo è il modo migliore per far sì che nei nostri cuori Martina viva per sempre.

Un libro della filosofa Maria Giovanna Farina

## «In ogni bambino c'è qualcosa di straordinario»

Autismo

(pgd) Forse per molti di noi, la prima volta in cui siamo venuti a conoscere la Sindrome di Kanner, comunemente chiamata Autismo, è stata quella in cui nel film "Rain Man", del 1988, abbiamo sorriso e amato il personaggio interpretato da **Dustin Hoffman**, Raymond, il suo amore per il succo d'acero, la sua memoria matematica stupefacente, la sua ripetitività, il suo dondolio. E questo è successo al grande pubblico, perché prima l'autismo ("disturbo autistico" è il termine tecnico con cui ci si riferisce a questa patologia) era conosciuto solo nelle famiglie dove, loro malgrado, era presente. Ma autismo non vuol dire certo solo questi aspetti che possono ispirare simpatia: cos'è questa rara sindrome? E' un disturbo dello sviluppo che

si manifesta entro il terzo anno di età, e che comporta più o meno gravi deficit nelle aree della comunicazione, dell'interazione sociale, nel comportamento. L'incidenza sulla popolazione è di oltre 2 casi ogni 1.000 bambini nati, il che vuol dire statisticamente che i soggetti autistici sono molti, più di quanti si creda e di quanti siano stati correttamente diagnosticati. La caratteristica più evidente è l'isolamento dal mondo, la mancanza di una risposta verbale e non verbale. Ancora oggi l'autismo è un mistero per la ricerca medica: si fanno tante ipotesi, ma non si arriva mai a una completa definizione. Ecco perché non esiste ancora una vera cura per l'autismo. Negli anni però, molte cose sono

**IL CONCORSO "IL VOLO DI PEGASO"**

Lo scorso 2 marzo si è svolta la premiazione del concorso "Il Volo di Pegaso", un evento di sen-

sibilizzazione sulle malattie rare che ha visto la partecipazione, oltre ai concorrenti, anche delle Associazioni di pazienti di malattie rare, di per-

sonaggi noti del mondo della musica, dello spettacolo e del giornalismo. Il tema di quest'anno era la relazione tra le malattie rare e l'ignoto.



7

# E' affetto da Emiplegia alternante Circa 50 le persone colpite in Italia

*Alberto vi convive da 17 anni. Quando si manifesta resta paralizzato per diverse ore*

(MATTEO SCERRI)

(sme) Da quasi 17 anni convive con una malattia rarissima, per la quale non si trova una cura. Ma lo Stato non sa nemmeno che esiste.

**Alberto**, residente con i genitori a Verderio Superiore, in provincia di Lecco ha tanti amici, è iscritto alla scuola superiore e frequenta l'oratorio. Una vita apparentemente normale, pur tra molte difficoltà, se non fosse che improvvisamente e in modo imprevedibile il suo male, l'Emiplegia alternante, può uscire allo scoperto. E lo paralizza, parzialmente o totalmente, anche per parecchie ore.

«Quando arrivano queste crisi - spiega la mamma, **Rosaria Vavassori** - lui rimane cosciente e si rende perfettamente conto di quello che gli sta succedendo. Il problema è che per questa malattia, che in Italia colpisce circa 50 persone, non



**Alberto con la mamma Rosaria Vavassori. Il giovane, che abita a Verderio Superiore (Lc), è affetto da Emiplegia alternante, una malattia che, quando si manifesta, lo paralizza, parzialmente o totalmente, anche per parecchie ore**

esistono nè una cura né ricerche approfondite per cercare di comprenderne le cause. Ma quel che è peggio è che lo Stato finge di non esserne al corrente e non la inserisce nell'elenco delle malattie rare, con la conseguenza che ogni costo e

ogni forma di assistenza ricade solo ed esclusivamente sulle famiglie».

Alberto è nato nel 1993 all'ospedale di Merate. Il parto va per il meglio, ma a poche ore dal travaglio mamma Rosaria si rende conto che qualcosa non va.

«Ogni tanto i suoi occhi avevano un movimento strano - racconta la donna - inoltre aveva dei tremori, delle crisi respiratorie e si irrigidiva. I medici lo hanno sottoposto a tutti gli esami del caso ma non sono stati riscontrati problemi di metabolismo, lesioni o patologie particolari. Da allora abbiamo iniziato a girare per gli ospedali più importanti d'Italia, tra Milano, Bologna e Roma. Per quattro anni nessuno ha trovato una soluzione e in molti ci hanno preso per pazzi. Fino a quando il dottor **Claudio Zucca**, epilettologo de "La Nostra Famiglia" di Bosisio Parini (Lc), ci ha ascoltati e ha ipotizzato che si trattasse di emiplegia alternante, una malattia fino a quel momento praticamente sconosciuta in Italia».

L'emiplegia alternante è una malattia neurologica infantile molto rara e nel mondo se ne conoscono soltanto circa 500 casi. Individuata la patologia, però, la vita di Alberto non è certo migliorata, visto che anche a distanza di tanti anni non esiste ancora una cura e solo pochissimi ricercatori

hanno provato a portare avanti qualche studio.

Il calvario di questo ragazzo è stato condiviso dagli immensi sacrifici dei suoi genitori. Mamma Rosaria, ingegnere elettronico dipendente di un'importante azienda di telecomunicazioni, ha dovuto lasciare il lavoro e dopo aver contattato altri genitori di ragazzi affetti da emiplegia alternante, ha dato vita all'associazione Aisea ([www.aisea.org](http://www.aisea.org)).

«Alberto ha bisogno di assistenza continua. Nonostante in paese sia ben inserito, ha sempre bisogno di essere accompagnato. Così come a scuola. E ogni volta che squilla il telefono temo che sia un insegnante che mi chiama per una crisi... In questo senso lo Stato non ci aiuta, anzi, non sa neanche che esistiamo. Per fortuna mio marito ha un buon lavoro e porta a casa lo stipendio. Io invece le mie competenze le metto al servizio dell'associazione, che di fatto rappresenta l'unica speranza per Alberto e per i ragazzi che tutti i giorni devono combattere contro questa terribile malattia».

cambiate, grandi risultati si sono ottenuti, tant'è che alcuni ex bambini autistici sono ora adulti ben integrati nella vita sociale. Come si arriva a questo?

«Con la diagnosi e la cura precoce», come recita l'introduzione del sito [www.genitoricontraautismo.org](http://www.genitoricontraautismo.org), che continua: «...gli sforzi che abbiamo profuso in tutti i modi sino ad oggi servono a far capire a quei genitori che magari si sono sentiti morire quando hanno ricevuto la diagnosi che, se si vuole, i mezzi per migliorare e/o guarire i nostri figli ci sono. Se avessimo ascoltato la "medicina ufficiale" e le associazioni affiliate e referenti adesso non ci sarebbe la nostra voce e conseguentemente la speranza che noi adesso riusciamo a dare avrebbe lasciato il campo alla disperazione. Tra i nostri iscritti ci sono persone che hanno letteralmente recuperato a una condizione di

vita normale i propri figli. Noi vogliamo che questa possibilità sia per tutti»

E' certamente un bel messaggio di speranza, che vogliamo condividere e gridare a gran voce.

La dottoressa **Maria Giovanna Farina** (nella foto), filosofa e scrittrice, ha pubblicato un libro, "Il bambino senza parole", edizioni Clandestine, in

cui racconta la sua esperienza nei panni di insegnante di sostegno, affiancata a un bambino ammalato di autismo. Il libro spiega come un tale soggetto, aiutato nel modo giusto e con amore, possa, in un lasso di tempo anche breve, dare segni evidenti di

qualche miglioramento. Questo per confermare che l'autismo, seppur problema grande, trattato con competenza, nel modo giusto e con passione, può essere controllato e aiutato. Una conferma, quindi, a quanto dicono i genitori che abbiamo nominato. Purtroppo, però, l'intervento prematuro e drastico delle istituzioni, di un dirigente scolastico poco illuminato e la burocrazia, hanno interrotto quello splendido rapporto che avrebbe permesso al piccolo di vivere in mezzo agli altri più serenamente, apprendendo quello che la sua limitazione gli avrebbe consentito.

Non tutti nella scuola, certo, si comportano come le persone raccontate, altri si prodigano con dedizione e amore, e il libro lo sottolinea, ma quanti danni può fare, anche un solo gesto sbagliato...

All'autrice del libro abbiamo chiesto cosa le ha lasciato, anche dopo anni, l'esperienza che ha vissuto: «L'in-

contro con questo bambino autistico - risponde Maria Giovanna Farina - mi ha messo in discussione come persona e soprattutto come filosofa: il

mio approccio con i bambini che presentano difficoltà di relazione è cambiato. Il libro è anche la testimonianza del metodo che assieme a Leo (il protagonista) ho creato: metodo che, opportunamente personalizzato e adattato, è utilizzabile con tutti i bambini. Il bambino autistico si presenta come una persona chiusa e non disposta a comunicare, ma se si cerca il contatto si trova: non è per certi versi ciò che accade con tutti gli altri bambini?».

E perché ha scelto di pubblicare il libro? «Ho voluto pubblicare la mia esperienza - assicura - non solo per rivendicare i diritti di chi ha un handicap difficile da trattare, ma anche per dimostrare che in ogni bambino c'è qualcosa di straordinario: si tratta solo di cercare».

