

intervista di Alessia Bottone

Sua figlia è così, non c'è niente da fare. Sappiamo solo che non peggiorerà, ma non migliorerà negli anni. Con queste parole, Katy, apprende che sua figlia Erica è affetta da *4H Sindrome*, un'encefalopatia che danneggia e limita lo sviluppo cognitivo e motorio del paziente.

Un verdetto amaro, difficilissimo da digerire, soprattutto per una donna combattiva come lei che, da anni, spera di riuscire a trovare una soluzione per la sua bambina, oggi diventata una ragazza di 19 anni. «Erica è come una fotocopia in bianco e nero, quando è nata i suoi colori non sono usciti allo scoperto. I medici non sanno che cosa dirmi anche perché non esiste una soluzione, non si può fare nulla. Ma poi, il problema non è solo la malattia di Erica, è tutto ciò che le gira attorno: la mancanza di strutture, l'impossibilità di trovare un lavoro, l'isolazionismo che vive quotidianamente perché fatica a fare amicizia, senza parlare del fatto che, trattandosi di un disturbo raro, non c'è un vero e proprio iter da seguire o delle cure specifiche per vedere qualche miglioramento», racconta mamma coraggiosa, Katy.

DEFICIT DI CRESCITA

Partiamo dal principio. Erica nasce nel 1997 e, per i primi sei anni di vita, tutto sembra andare liscio: nessun problema, la bambina cresce bene, è sana come un pesce ed è socievole. Ma, dalla seconda elementare in poi, qualcosa inizia ad andare storto: Erica, si "ferma", nel vero senso della parola.

«Mentre gli altri bambini crescevano lei si è rimasta lì dov'era e com'era. Iniziano i primi disturbi motori e la vista peggiora a dismisura. Lì per lì, non mi sono preoccupata più di tanto, ho pensato solo che poteva essere una bambina un po' più in ritardo rispetto ai suoi coetanei, ma di certo non immaginavo che potesse trattarsi di qualcosa di grave. Persino i maestri di Erica erano convinti che il suo proble-

Un'encefalopatia limita lo sviluppo cognitivo e motorio di sua figlia, ma Katy, mamma coraggiosa, non perde la speranza e fa un appello: «Aiutatemi a capire che cosa le sta succedendo»

La malattia che FERMA LE LANCETTE

ERICA LOTTA OGNI GIORNO PER OTTENERE LA SUA INDIPENDENZA

ma fosse correlato a un disturbo comportamentale, guaribile tramite un percorso di psicoterapia. Poi, però, la vista ha iniziato a peggiorare sempre più e così mi sono rivolta a un oculista della zona che ci ha indirizzate da un neurologo, il quale ci ha letteralmente spediti all'ospedale Santa Croce e Carle di Cuneo e, infine, siamo arrivate al Besta di Milano dove, dopo tre ricoveri, sono riuscite a dare un nome al disturbo della bambina e a capire che si trattava di encefalopatia».

PROSPETTIVE FUTURE

Proviamo a chiedere a Katy qualche informazione in più per capire meglio di cosa si tratta, ma ammette di non aver capito a fondo le cause e soprattutto quali siano le speranze di vita della sua amata figlia.

«Io non so molto, ricordo solo che i medici hanno cercato di darmi qualche informazione, qualche dettaglio in più, ma ero così preoccupata, così inquieta così come lo sono adesso, che stento ancora a capire di cosa si

tratta e se ci siano reali possibilità di miglioramento. L'unica cosa che mi è rimasta impressa è che Erica ha una malattia genetica congenita che non è stata causata da traumi in fase di crescita e che non è stata diagnosticata durante la gravidanza, dal momento che mi sono sottoposta a tutti i controlli del caso durante i nove mesi di dolce attesa. Al momento l'unica cosa che si può fare è tenerla sotto controllo per capire qual è il suo percorso e per individuare i passi successivi da com-

UNA PATOLOGIA GENETICA RARISSIMA CHE IN ITALIA NON RAGGIUNGE NEMMENO I 30 CASI



CHE COS'È?

LA CAUSA È ASSOLUTAMENTE INCERTA, MA NON TUTTI SANNO CHE ESISTE ANCHE UNA DIAGNOSI PRENATALE

Al giorno d'oggi è ancora difficile definire questa sindrome e individuare se la ricerca nazionale e internazionale sta facendo passi avanti, dal momento che i casi registrati sono pochissimi. Per capire meglio di cosa si tratta abbiamo intervistato la dottoressa Anna Ardissonne, neuropsichiatra infantile presso la Fondazione IRCCS, Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta di Milano.

✓ Che cos'è la Leucoencefalopatia ipomielinizzante associata a mutazione in *pol3a* (*4H syndrome*)?

«Si tratta di una malattia genetica caratterizzata dall'alterata funzione di specifiche proteine che causano sintomi sia neurologici che extraneurologici, per questo inizialmente descritta – in lingua inglese – come *4H syndrome*, sulla base dell'associazione dei 4 sintomi/ segni più frequenti (*Hypomyelination*, *Hypodontia*, *Hypogonadotropism*). Nei casi "classici" si tratta di bambini con ritardo cognitivo associato o meno a segni neurologici sfumati quali l'atassia, ovvero la mancanza di coordinazione muscolare e segni piramidali e un quadro radiologico specifico quale l'interessamento della sostanza bianca cerebrale di tipo ipomielinizzante e/o atrofia cerebellare; spesso dai pazienti viene riferita anche un'alterazione della dentizione e, negli anni successivi, durante la crescita, si rende evidente un ritardo o assenza della

pubertà dovuto all'ipogonadismo. In alcuni casi inoltre, questo disturbo, si associa anche una miopia significativa. Nella pratica clinica, il quadro clinico può essere sfumato e ciò può ritardare la diagnosi. L'evoluzione clinica in ogni caso non è degenerativa».

✓ In caso di gravidanza è possibile sottoporsi a esami specifici di diagnosi prenatale?

«Sì, si tratta di una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva e, a oggi, sono stati identificati tre geni responsabili. Ai fini della diagnosi prenatale è necessario aver identificato il gene responsabile nel paziente e lo stato di portatore nei genitori. In caso di positività, ovvero nel momento in cui viene accertato lo stato di portatore nei genitori, il rischio di ricorrenza a ogni nuova gravidanza della coppia dei genitori è pari al 25 per cento».

✓ E per quanto riguarda il futuro?

«Trattandosi di una condizione relativamente recente non esiste ancora un'idea chiara e una definizione certa per quanto riguarda questo disturbo e la ricerca è ancora in fase embrionale; sino a ora la direzione principale della ricerca è stata concentrata nell'identificazione dei geni responsabili. Questo è il punto di partenza per conoscere i meccanismi responsabili, nell'ipotesi di eventuali approcci terapeutici e per dare una diagnosi definitiva ai piccoli pazienti e alle loro famiglie».

ASSISTENZA IN ITALIA: AL MOMENTO MANCANO CENTRI SPECIALIZZATI

Chi è affetto da malattie genetiche e rare a chi può rivolgersi e a quali terapie può affidarsi? «Come nella maggior parte delle malattie genetiche, non esistono terapie

“eziologiche”, vale a dire che rimuovono la causa, ma ci sono delle terapie sintomatiche che devono essere valutate nel singolo caso sulla base dei sintomi: possono essere necessarie

fisioterapia, psicomotricità e sostegno scolastico. Diverso è il discorso per le manifestazioni extra-neurologiche, per esempio per l'ipogonadismo, per il quale l'indicazione e

la reale opportunità di effettuare una terapia farmacologica ormonale va valutata dal ginecologo nel singolo caso», risponde la dottoressa Anna Ardissonne, neuropsichiatra.

riere. Intanto, considerato che ha un solo ovaio che tra l'altro è piccolissimo, si sta sottoponendo a costanti dosaggi ormonali», aggiunge la tenace Katy.

VOGLIA D'AUTONOMIA

Erica soffre non solo per la sua situazione, ma soprattutto perché dipende in tutto e per tutto dalla madre, non è autonoma perché ha la pressione bassissima e anche allontanarsi da casa da sola per fare una passeggiata, è un'attività troppo rischiosa per lei.

«La nostra quotidianità è tutt'altro che felice. La ragazza ha sempre bisogno del mio sostegno, non ha amicizie perché è stata sempre messa da parte, e poi, si sa come funziona nei piccoli paesi quando sei così, la gente ti guarda con occhi diversi pieni di commiserazione e paura. Mi hanno detto di portarla in un centro diurno per farla stare con altre persone, ma temo tanto che possa regredire. Quest'anno ha conseguito la maturità ma il suo diploma è riconosciuto solo in parte, senza contare poi che adesso è a casa, prima almeno sapevo cosa farle fare al mattino. Al momento, l'unica prospettiva è quella di inserirla in un corso di formazione che hanno seguito altri ragazzi e poi sperare che trovi un lavoro, ma dubito fortemente che questo sia possibile». Ma non è tutto qui, il lavoro per Erica non rappresenterebbe solo un mezzo per guadagnare qualche

soldino, bensì per stare in mezzo alle persone perché lei sa, sa tutto è consapevole della sua condizione, capisce di essere rimasta un po' indietro rispetto ai suoi coetanei e che i suoi pensieri e il suo mondo sono limitati alla visione di una bambina di dieci anni, cosa che, ovviamente, la rende ancora più affranta e demotivata.

«Mi piacerebbe tanto scrivere un libro per raccontare la sua storia anche perché lei non potrebbe farlo, ha delle nozioni troppo limitate, ma sono sicura che il messaggio del testo potrebbe avere una forte valenza per tutti, per sensibilizzare le persone che la circondano e farla sentire meno sola. Io vorrei solo che persone come Erica fossero accettate evitando lo stigma sociale perché io ve lo assicuro, sentono e capiscono tutto e hanno una sensibilità incredibile, una dolcezza infinita e hanno solo voglia di rendersi utili e sentirsi parte di questo mondo, seppur in maniera diversa. Ad esempio io credo che basterebbe creare un'associazione per questi ragazzi affinché possano imparare un lavoro, fare dei lavoretti e magari guadagnare qualcosa, imparando allo stesso tempo a stare in mezzo agli altri», confessa la madre.

UN INNO ALL'AMORE

Chiedo a Katy se ha mai avuto paura in questi anni e se ha ancora voglia di lottare e la sua risposta è un inno

all'amore, quello vero, quello inaspettato e puro, come quello che raramente si riesce a trovare in giro. Sì, perché Katy sente di avere una missione, sente che è giusto aver consacrato la sua vita per la sua piccola figlia dagli occhi color del mare, che non ha mai sentito lontanamente come un peso, anzi.

«La mia paura più grande è perderla e non ho alcuna intenzione di arrendermi. Per questo vorrei lanciare un appello ad altre mamme, alle strutture e alle istituzioni per sapere se possono aiutarmi a capire come posso muovermi, come posso aiutarla e soprattutto quello che vorrei sapere è se c'è una qualche speranza di miglioramento e se ci sono studi o ricerche in corso. Vorrei conoscere i genitori degli altri pazienti affetti dallo stesso “male”, per condividere con loro questo momento e unire le forze per i nostri figli per dare loro un futuro di luce e magari un po' di gioia in più nella vita», conclude la sua richiesta con la voce piena di speranza e fiducia che, ci auguriamo, non resti inascoltata. ■

PER CHI VOLESSE CONTATTARE KATY

Se desiderate contattare Katy, potete farlo tramite posta elettronica utilizzando l'indirizzo email: katialongo4@gmail.com

UNA RICHIESTA D'AIUTO AD ALTRE MAMME, STRUTTURE E ISTITUZIONI PER CAPIRE COME POTERSI MUOVERE