

Malattie rare Mirco, un bambino speciale che sogna di camminare

Ha 7 anni e vive nel Bellinzonese - A 18 mesi la diagnosi: atrofia muscolare spinale
Lo choc iniziale dei genitori e poi l'impegno quotidiano per alleviare le difficoltà



PIÙ ATTENZIONE Il 28 febbraio, la Giornata delle malattie rare si propone di sensibilizzare la popolazione sulla necessità di intensificare la ricerca su queste patologie che, anche in Ticino, colpiscono un numero elevato di persone. (Foto Keystone)

Martedì 28 febbraio si celebra in tutta Europa la Giornata delle malattie rare, patologia spesso di origine genetica potenzialmente mortali o che provocano un'invalidità cronica per le quali non si conoscono cure risolutive. «Ad oggi si contano circa 8.000 disturbi di questo tipo e se ne scoprono cinque nuovi ogni settimana», spiega il ricercatore Maurizio Molinari nella pagina accanto. Uno studio promosso dal Consiglio federale stima che nel nostro Paese la percentuale di persone toccate dal fenomeno si situa tra il 2,2% e il 12,3% della popolazione. In Ticino, quindi, parliamo di un minimo di 7.700 e di un massimo di 43.000 persone. Molte di loro sono bambini. La speranza è che la ricerca riesca ad individuare delle terapie efficaci contro le malattie rare e più che mai viva e si incontra con la volontà politica di aiutare i pazienti nel loro difficile percorso. Questo lo scopo della Piattaforma malattie rare Svizzera italiana, di recente creazione, con la quale il nostro cantone intende aggiornare al Piano malattie rare promosso nel 2014 a livello nazionale. Staremo a vedere. Intanto regoliamo la vicenda di un bimbo speciale, Mirco, che tenta ogni giorno di superare i suoi limiti.

PIRELLA GÖTTSCHE LOWE
ROMINA BORLA

■ Scoprire che tuo figlio di pochi mesi non camminerà mai è un pugno nello stomaco. Capire che avrà un'esistenza diversa dalla norma, a causa di una malattia rara, e che dovrà appoggiarsi agli altri per effettuare un mucchio di banali azioni quotidiane è devastante. Però, dopo una fase di giustificata disperazione e di rabbia, ci si rimbocca le maniche, sforzandosi di adattarsi alla situazione. Soltanto un poco dalle mani tese che si moltiplicano intorno. Rassicurati dal fatto che quell'esserino tanto fragile inventa stratagemmi fenomenali per superare i suoi limiti e dimostra di avere una sensibilità e un'intelligenza fuori dal comune che potranno aiutarlo a trovare un posto confortevole nel mondo.

Questa è la storia della famiglia di Mirco, un bambino di 7 anni del Bellinzonese che soffre di atrofia muscolare spinale (SMA 2), una rara patologia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale, caratterizzata da un progressivo indebolimento dell'apparato muscolare. Parla sua madre, una signora dalla vita e decisa e lo sguardo gentile che a tratti si appanna per l'emozione: «Mi figlio è un bambino nuovo ancora mai si reggeva in piedi

tranquillamente finché un giorno, da un momento all'altro, è crollato. Non si è più rialzato. Aveva 15 mesi. Abbiamo chiesto un parere alla pediatra la quale, all'inizio, ci rassicurava». Anche per un secondo medico rientrava tutto nella norma. «Ma ai suoi 18 mesi è arrivata la mazzata: dopo un prelievo di sangue e tre settimane di attesa, ci hanno comunicato che nostro figlio soffre di una rara malattia neuromuscolare, l'atrofia muscolare spinale, che limita e impedisce attività quali andare carponi, camminare e tutta una serie di altre azioni». Si tratta di solito di una patologia autosomica recessiva, ovvero che si manifesta solo se entrambi i genitori sono

La scoperta
Quando aveva un anno e mezzo ci hanno detto che nostro figlio soffre di una rara malattia. Per noi è stato un colpo: ci è crollato il mondo addosso

L'EVENTO

La «Giornata delle malattie rare» - che si celebra ogni anno l'ultimo giorno di febbraio - è il più importante appuntamento nel mondo per i malati rari, i familiari, gli operatori medici e sociali del settore. Promossa da Eurordis (European Organization for Rare Diseases), organizzazione che da molti anni ha ruolo di primo piano nella pressione verso i massimi organismi politici continentali al fine di inserire le malattie rare nelle norme europee, si ripropone di «unire tutti gli interessati verso un obiettivo comune: far considerare dalla politica la lotta contro le malattie rare una priorità di sanità pubblica».

Sin dalla sua creazione, la Giornata delle malattie rare è registrata su due livelli: internazionale e nazionale nei diversi Paesi europei. L'organizzazione internazionale è di competenza di Eurordis, che ne fissa il tema annuale, lo slogan, il poster, coordina la comunicazione comune dei vari Paesi, realizza ricerche di mercato, concorsi e altre iniziative. A livello nazionale, la promozione e il coordinamento degli eventi sono invece affidati ad associazioni locali: in Svizzera a ProFarma, l'Alleanza malattie rare, costituita nel 2010 con la partecipazione di 42 associazioni di pazienti.

Tema della «Giornata delle malattie rare 2017» è la ricerca: martedì 28 febbraio dunque migliaia di persone da tutto il mondo si riuniranno per sostenere il progresso della ricerca invitando - attraverso le più svariate iniziative - ricercatori, università, studenti, aziende, politici e medici ad incrementare i loro sforzi e la costante evidenza dell'importanza della ricerca per la comunità delle malattie rare.

portatori del gene responsabile della malattia (in quel caso il rischio di trasmettere il gene ai figli, rendendoli affetti da SMA, è molto alto). Esistono anche alcune forme estremamente rare di atrofia muscolare spinale che possono manifestarsi come forme mutante o autosomica dominante. «Ma lo sia mio marito siamo portatori sani e non lo sapevamo», spiega la donna. Nella sfornata la coppia ha avuto però la fortuna di scoprire presto il problema del figlio e in un qualche modo intervenire. In altri casi ci vogliono addirittura anni per individuare il mostro contro il quale bisogna combattere; molte famiglie corrono da un dottore all'altro mentre l'angoscia sale. Riprende la nostra interlocutrice: «Per noi è stato uno choc. Ci è crollato il mondo addosso, il futuro che avevamo immaginato per nostro figlio e il nostro nucleo familiare era svanito nel nulla ancora prima di iniziare». Largo alla paura. Al dolore. Poi, piano piano, i genitori hanno ricominciato a respirare e si sono organizzati al meglio delle possibilità per rendere l'esistenza di Mirco più comoda e sicura. Il piccolo adesso frequenta le elementari, come farebbe qualsiasi bimbo della sua età, solo che ci è salito per la prima volta a 3 anni ed è partito in tromba, come se l'avessimo fatto da sempre. Una piccola consolazione per i genitori: «Non è stato facile accettarlo. Credo che abbia imparato semplicemente osservando il mondo intorno a lui e guardando un telefonino dove si vedeva un uomo in sedia a rotelle che giocava a basket».

Tornando alla scuola, Mirco è seguito da una maestra che lo aiuta a compiere tutte le azioni che da solo non riesce a fare. La conosce da quando ha iniziato l'asilo e si fida ciecamente di lei. «Purtroppo non ha forza», sottolinea la maestra. «Ad esempio per togliere il tappo alla penna deve aiutarsi coi denti». Anche i compagni di classe lo sostengono tantissimo, si sono spartiti i compiti: uno gli leva le scarpe, l'altro la giacca ecc. «Tutte attività troppo impe-

IL PIANO NAZIONALE
Il 25 settembre 2014 il Consiglio federale ha pubblicato il Piano nazionale sulle malattie rare nell'ambito delle priorità di politica sanitaria «Sanità2020» approvato dal Consiglio federale nel 2013, ricorda Fabrizio Barazzani, Capo medico dell'EDC. «I suoi obiettivi sono molteplici e comprendono: giungere a una diagnosi in tempi brevi, assicurare una presa in carico di qualità durante l'intero decorso della malattia, sostenere e rafforzare le risorse a disposizione dei pazienti e dei

DA SAPERE



gnative per lui, ma mentalmente è fortissimo. Ce lo diceva anche il dottore: visto che ha un problema fisico, svilupperà di più il lato intellettuale. E poi è fantastico vedere come inventa trucchetti per superare gli ostacoli. Ad esempio non riesce ad alzare le braccia? Allora cammina sul suo corpo come le mani fino a salire sopra la testa e così riesce nel suo intento». Inoltre, continua la signora, è un bimbo solare e piuttosto testone. Per niente timido. Parla con tutti e non ha timore di chiedere aiuto. Non riesce a raccogliere un oggetto e passa uno sconosciuto, Mirco subito gli domanda: «me lo passi per favore?»

Oltre alla scuola, il bambino ha degli impegni fisici indovinabili: la visita del neuropsichiatra e quella dell'ortopedico. Inoltre tre volte la settimana deve allenarsi. Piscina, fisioterapia ed ergoterapia.

La reazione

Dove non arriva fisicamente, Mirco arriva intellettualmente: è un testone ed è fantastico vedere come inventa trucchetti per superare gli ostacoli

loro familiari, assicurare un sostegno socio-professionale ai pazienti per aiutarli nella gestione delle pratiche amministrative e incoraggiare la partecipazione attiva e mirata della Svizzera ai progetti di ricerca internazionale. Nello specifico è prevista, tra l'altro, l'istituzione di comitati di riferimento per le malattie (i gruppi di malattie) che richiedono un'attenzione particolare. Tali comitati devono garantire ai familiari l'accesso a cure di qualità, durante l'intero decorso della malattia, specie al momento del passaggio dall'età

pediatrica alla medicina per adulti, e offrire ai professionisti della salute la possibilità di seguire corsi di perfezionamento. Altre misure riguardano i coordinatori in seno ai cantoni e agli ospedali, il cui compito sarà soprattutto quello di guidare i pazienti attraverso le pratiche amministrative e di trovare i mezzi per sostenere e spargere i familiari. «Con la creazione della Piattaforma malattie rare Svizzera Italiana il Ticino intende agganciare al Piano malattie rare prossimo a livello federale. È ancora

presto per dire che forma prenderà, ma di sicuro coinvolgerà la rete di attori che possono concorrere a migliorare la vita dei pazienti e la ricerca clinica».

IN TICINO
Sul fronte cantonale, nel frattempo, opera l'Associazione malattie genetiche rare Svizzera Italiana (www.malattiegenetiche.ch) che fornisce consulenza e supporto ai familiari e alle associazioni neuromuscolari genetiche rare (e solo rare) e di altre malattie genetiche rare e

al loro familiari. L'Associazione si occupa pure di difendere i diritti e gli interessi dei malati e di promuovere e tutelare la loro qualità di vita.

IN INTERNET
Ophanet è un portale di riferimento creato nel 1997 dalla genetica ed epidemiologia francese Ségolène Aymé. Questa piattaforma gratuita contiene un vasto database della malattia rara e dei trattamenti medici «orfani», nonché un sistema di classificazione, un'enciclo-

dia, diverse prestazioni e documenti (consulenza, attività di ricerca, registri, studi clinici, gruppi di auto-aiuto, raccomandazioni e rapporti). Ophanet è gestita da un consorzio di circa 40 Paesi, inclusa la Svizzera e coordinato da un team dell'INSERM (Istituto nazionale francese per la salute e la ricerca medica), che è responsabile dell'infrastruttura, degli strumenti di elaborazione, dell'aggiornamento e dell'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare e della redazione dell'enciclopedia.

L'INTERVISTA ■ MAURIZIO MOLINARI* «Ricerche non redditizie per l'industria dei farmaci» È manca un registro dei pazienti - L'aiuto ai familiari

■ «Mamma, vedrai che il dottore inaugurerà una pastiglia per bambini orfani», dice Mirco nella vicenda raccontata, fittica. «Una pillola che aiuta tutti i bambini come me». La realtà è forse più complicata, ma la speranza che la ricerca individui delle terapie efficaci contro le malattie rare è più che mai viva anche se - afferma Maurizio Molinari, direttore di laboratorio dell'Istituto di ricerca in biomedicina (IRB) dell'USI e professore associato al Policlinico federale di Losanna - è difficile trovare i finanziamenti per portarla avanti. «L'industria farmaceutica è molto poco interessata allo sviluppo di medicinali orfani (farmaci potenzialmente utili per trattare le malattie rare) perché poco redditizi in quanto destinati ad un mercato limitato che però fa notare il nostro interlocutore - tanto limitato non è. Ma facciamo un passo indietro.

Maurizio Molinari, quando una malattia è considerata rara?
«In Europa una malattia è considerata rara se si manifesta in meno di 1 caso su 2.000 abitanti. Stiamo parlando di malattie, spesso di origine genetica, potenzialmente ereditarie che provengono da un'infezione cronica, per le quali non si conoscono cure risolute. Attenzione però al termine "rara" che è fuorviante. Infatti ad oggi si conoscono circa 8.000 patologie rare e se ne scoprono 5 nuove ogni settimana (fibrosi cistica, deficienza di alcuni antiproteasmi, distrofia muscolare di Duchenne, sclerosi laterale amiotrofica, sindrome di Marfan ecc.). Per se alcune di loro si ha notizia di pochissime persone colpite (1-2 casi a livello mondiale), altre sono più rappresentate: ad esempio si contano un migliaio di casi di fibrosi cistica in Svizzera e oltre 100.000 nel mondo. Uno studio promosso dal Consiglio federale stima che nel nostro Paese la percentuale di persone toccate dal fenomeno sia situata tra il 2,2 e il 2,3% della popolazione. In Ticino, quindi, si sta parlando di un minimo di 7.700 e un massimo di 43.000 persone. Non mi sembrava poche».

Quali sono le sfide che devono affrontare le persone affette da malattie rare?
«I pazienti incontrano parecchie difficoltà sul loro percorso: la fatica di arrivare a una diagnosi, la complicata ricerca di specialisti e di informazioni nella lingua italiana, la mancanza di cure mediche adeguate e specifiche, l'infinito bisogno di sostegno sociale. Mentre l'autocoscienza, l'integrazione sociale e l'educazione sono realtà tutt'altro che scontate, per non parlare del peso psicologico dovuto all'isolamento alla vita sperando di raggiungere un certo numero di persone nelle associazioni sociali non è sempre scontata. Conosco un bambino affetto da una malattia rara che il suo organismo non riesce a produrre una certa proteina, così i medici gliela devono iniettare nei corpi ogni settimana. Il costo del trattamento è di un anno: 450 mila franchi. Chi li paga?

Senza contare, sempre per quei che riguarda la copertura assicurativa, i problemi dovuti al passaggio dalla pediatria alla medicina per adulti».

Qual è il ruolo del suo laboratorio nella ricerca sulle malattie rare?
«All'IRB come anche all'Istituto tecnologico regionale (IOR) e al Neurocentro della Svizzera Italiana (NSI), operano vari gruppi impegnati nella lotta contro le malattie rare. Noi ci occupiamo di ricerca fondamentale, quindi cerchiamo di capire i meccanismi di base che portano allo sviluppo di certe malattie. Nel mio gruppo all'IRB siamo tutti biologi cellulari e ciò che vogliamo scoprire è come le cellule esercitano la loro attività fondamentale, ovvero la produzione di proteine. Le cellule in effetti sono delle piccole fabbriche di proteine e ogni cellula del nostro corpo ha una precisa palette di proteine da produrre (ad esempio, le cellule del sistema immunitario producono anticorpi). Problemi nella produzione di proteine sono all'origine di patologie molto gravi che vanno dai tumori alle malattie rare. Molte patologie rare non infatti causate dalla produzione di proteine mutate che non funzionano correttamente».

A quel punto, cosa accade?
«Alcune di queste proteine mutate formano degli aggregati (o depositi) che intossicano progressivamente le cellule e le tessuti che le ospitano. In questi casi, malattie diversissime tra loro come la fibrosi cistica che causa principalmente problemi a livello polmonare, le malattie neurodegenerative come Alzheimer e Parkinson (che forme ereditarie) che colpiscono il sistema nervoso centrale e la deficienza di alcuni aminoacidi che interessa polmoni e fegato, possono essere considerate, da un ricercatore fondamentale, molto simili. Siccome lo studio dettagliato di tutte le malattie rare non è ipotizzabile, è fondamentale riuscire a trovare un modo di raggruppare in base a caratteristiche comuni che permettano di



Sottostima
Il termine «malattie rare» è fuorviante: queste patologie, spesso di origine genetica, toccano infatti tra il 2,2 e il 12,3% della popolazione

sviluppare trattamenti applicabili a più categorie di errore genetico».

Di quali patologie vi state occupando in particolare?
«Stiamo lavorando sulle malattie rare di cui soffrono anche bambini piccoli, ad esempio malattie rare che colpisce un numero decisa di minori in Svizzera tra i quali un bimbo del Lagone. Facciamo ricerca anche su una malattia chiamata «deficienza di alcuni antiproteasmi» che provoca problemi ai polmoni ed è la causa più frequente di trapianti di fegato nei bambini. Vogliamo capire cosa succede alle cellule di questi due organi che si trovano a produrre delle forme mutate di alcuni aminoacidi e come è possibile difenderle dall'accumulo tossico della proteina mutata. Altre patologie che ci interessano sono quelle causate dall'accumulo di materiale tossico in piccoli organi intracellulari che si chiamano lisosomi».

Quanti bambini affetti da malattie rare ci sono nel nostro cantone?
«Nel 2015 ho posto la domanda ad alcuni pediatri senza ricevere risposte esaurienti. I numeri disponibili erano puramente indicativi. Da fatto non escludo che il numero di bambini affetti ai pazienti colpiti da questo tipo di patologie, cosa che sarebbe molto utile non solo per le autorità, gli operatori sanitari e i ricercatori (che potrebbero indirizzare meglio i propri studi) ma pure per le famiglie che hanno il disperato bisogno di appoggiarsi a persone che hanno vissuto lo stesso dramma».

Cosa si fa per aiutare le famiglie toccate dal problema?
«In Ticino, e più in generale in Svizzera, si fa già molto ma non ancora a sufficienza per offrire a tutte le famiglie colpite un'assistenza adeguata per quanto riguarda l'ottenimento di diagnosi in tempi brevi, l'accesso ai dati riguardanti le malattie rare presenti sul territorio e gli operatori specializzati, i percorsi esistente, l'aiuto nel districco di questioni amministrative (per esempio relative alla copertura dei costi dei trattamenti medici, professionali. Anche il finanziamento del personale medico e il finanziamento alla ricerca sulle malattie rare devono essere potenziati. In questo si è reso conto anche il Consiglio federale che alle fine del 2014 ha emanato un Piano nazionale malattie rare che pone obiettivi da raggiungere per ridurre drasticamente i costi. Data la situazione, in alcuni campi parecchio migliore, esistente nei Paesi che ci circondano (vedi box sopra, dal titolo «L'Europa ci insegna»), il Consiglio federale che alla fine della Piattaforma malattie rare Svizzera italiana, con la quale il Ticino intende agganciare il Piano malattie rare promosso a livello federale. Si tratta di una sorta di rete che riunisce tutti gli attori che partecipano e gli operatori specializzati e dei pazienti OER, IOR, NSI, Associazione malattie genetiche rare, Clinica Hildebrandt, Associazione Svizzera rare e associazioni sociali e il medico cantonale. Una novità che si delineerà nei prossimi mesi».

* Direttore scientifico dell'Istituto di ricerca in biomedicina e docente all'USI di Losanna



più mantenere il più possibile la sua condizione fisica. Due volte l'anno lo aspettano il cardiologo e lo specialista per controllare le apnee notturne. Medicamenti particolari non ne assume e la sua famiglia segue da lontano il mondo delle sperimentazioni che rappresentano la speranza di scongiurare anche l'atrofia muscolare spinale. «È difficile riuscire ad avere informazioni in questo senso e ancora più difficile pensare di provare su nostro figlio una cura sperimentale. È un impegno pesante, senza nessuna certezza e la nostra vita è già complicata così. Infatti la madre di Mirco lavora all'ORF, quando lei non casa, c'è una badante giovane e capace che si occupa del piccolo. I Samaritani lo portano a terapia e le fisioterapie, oltre ad ascoltare gli sogni dei genitori, organizzano il tutto. «Moltissime altre persone ci hanno aiutato e continuano a farlo. Ho scoperto un mondo che prima non consideravo nemmeno. Per i infermi ci ha dato una mano con la burocrazia: non è facile capire come muoversi di fronte alle casi malati e all'AI (certificati, formulari ecc.). Abbiamo dovuto dotarci di un assistente domestico, così il piccolo è più indipendente. Lo abbiamo fatto in ottica futura e la spesa non è stata indifferente. Con questo l'aiuto finanziario è arrivato. Dobbiamo ringraziare tra gli altri Pro Ricca e l'associazione Suisse rarende et italiane contre les myopathies

(ASRIM), Fondazione Cottari-Sturm, Fondazione Darlino e Luca Fossati, Fondazione Helfer und Schlitter, Cerebral, Fondazione paraplegici svizzeri». La famiglia di Mirco non conosce altri nuclei cinesi confrontati con la stessa patologia «anche se sappiamo della loro esistenza», però è in contatto con la famiglia SMA in Italia grazie al Web (www.famiglia.org). «In questo modo ci si sente meno soli, ci si scambiano esperienze e si parla delle novità in ambito medico. Ogni anno organizzano un incontro di qualche giorno con seminari, conferenze, giochi, dove i bambini colpiti dalla malattia e i loro genitori possono trovarsi faccia a faccia. È la vita tumultuosa va avanti mentre Mirco cresce, rivedendosi sempre più conto della sua situazione. «Per questo stiamo pensando di molti punti di forza. In alcuni periodi ci sono tante domande. Ad esempio: «Perché lo non camminano?». Noi abbiamo mai nascosto la verità. E lui? Prima diceva: «Quando divento grande trovo qualcuno che mi insegna a correre». Adesso è più difficile, capisce che non riesce a farlo. Ma contribuisce: «Mamma, andiamo da tuo dottore a farci vedere come sono, così lui inventa una pastiglia perarmi. In realtà, in realtà, purtroppo, non è così facile».