

L'UNIONE Salute

Redazione Cagliari
Piazza L'Unione Sarda
(Complesso Polifunzionale S. Gilla)
Tel. 070 60131
Fax 070 60 132 75-6
salute@unionesarda.it

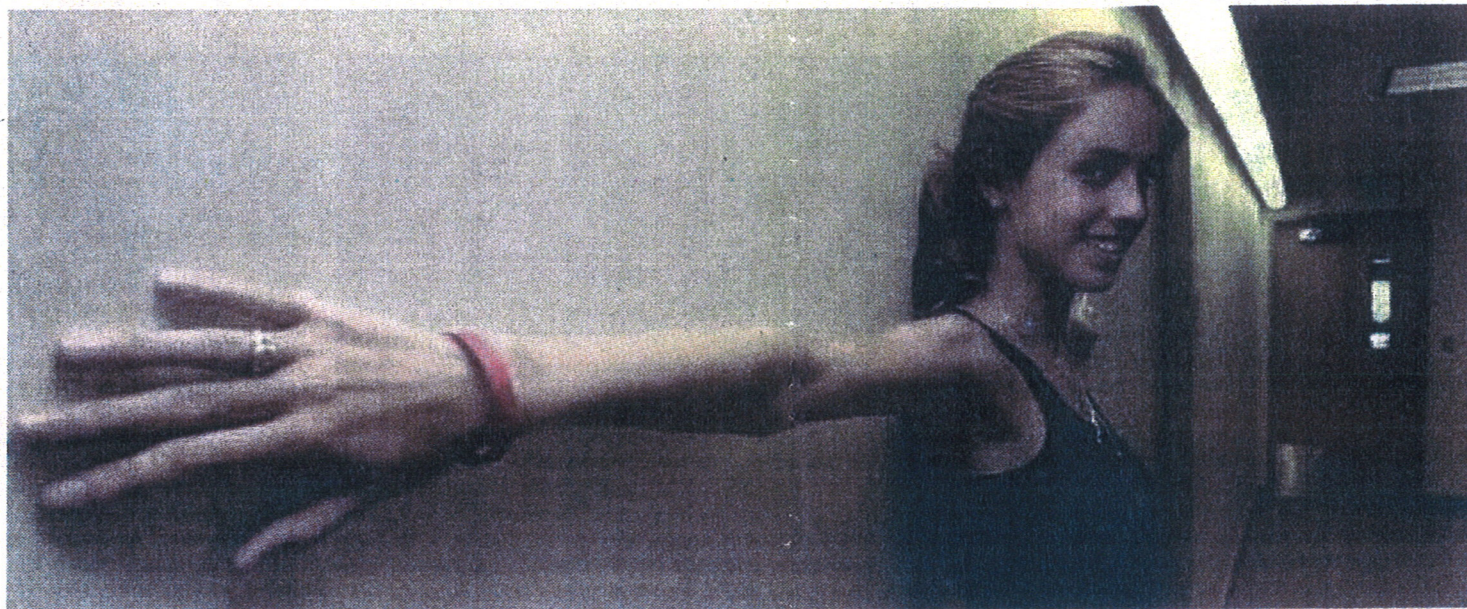
JOSEPH JOUBERT
«Ci sono molte malattie
che danno forza all'anima»

ASSISTENZA

Qualcuno le ribattezza patologie "orfane"

Colpiscono una persona ogni 2000 abitanti. Per l'Organizzazione mondiale della sanità le malattie rare sono circa 7000, l'Istituto superiore di sanità ne ha catalogato 284. Sono per lo più di origine genetica, con conseguenze spesso invalidanti.

In Sardegna sono piuttosto diffuse, tant'è che a Cagliari, nell'ospedale Microcitemico è stato istituito il Centro di riferimento regionale. La più nota è la talassemia. Caratteristica comune: sono tutte ai margini delle grandi scuole di ricerca, le multinazionali del farmaco le snobbano: non conviene investire. Pazienti e familiari restano così disorientati, vittime di un senso di abbandono. Alcuni si rassegnano, altri reagiscono con forza, si mobilitano contro quella che considerano un'atroce ingiustizia. Come la protagonista di questa pagina. (l.s.)



La ricerca scientifica trascura la sindrome di Marfan

Triste destino del malato raro

«C i dicevano: non raggiungeranno i cinque anni. I miei angioletti. Noi non sapevamo neppure che esistesse, la sindrome di Marfan.

Non è stato facile affrontarla, per me e mio marito, però sia ben chiaro, non consideriamo i nostri figli una croce, ma un dono». Claudia Santandrea è una mamma coraggiosa. Poco tempo dopo la nascita, ha scoperto che i suoi gemelli avevano la sindrome di Marfan, malattia rara, non proprio ai primi posti nei programmi di ricercatori e case farmaceutiche. La diagnosi arrivò dall'ospedale Microcitemico di Cagliari, dove si curano le patologie di origine genetica che colpiscono i sardi. Da quel giorno, la vita di Claudia è diventata una missione: lottare con tutte le sue forze per ottenere la migliore assistenza possibile per i suoi bambini, «non ringrazierò mai abbastanza i professori Renzo Galanello, Carlo Pintor, Roberto Tumbarello e Maurizio Foresti», sognando una cura che li affrancasse dalla sofferenza. Una mobilitazione continua, determinata, una passione travolgente, in grado di colpire al cuore e qualche volta stordire i suoi interlocutori: istituzioni pubbliche, medici, giornalisti. «Ho voluto fare l'assistente sociale per difendere i deboli: attraverso i miei figli ho imparato a capire meglio la sofferenza degli altri». Lotta dura, (Massimo Lecca, il marito, sempre al fianco) confortata dai risultati: «Elia e Samuele hanno 10 anni, sono in quinta elementare; l'anno venturo spero frequentino la prima media».

SINTOMI. Il nemico di Claudia si chiama sindrome di Marfan: «Sino ad oggi è incurabile, si può intervenire sui sintomi, non sulle cause. La ricerca è ferma al 1991. Appartiene alla famiglia delle malattie rare su base genetica. Comporta un'alterazione del tessuto connettivo, quello che tiene uniti i vari organi del corpo. I suoi effetti si manifestano in più distretti: in particolare, può colpire il sistema cardiovascolare, l'occhio, l'apparato scheletrico, il sistema nervoso respiratorio, cutaneo e anche i polmoni. Nei miei bambini si è manifestata al momento della nascita con una sindrome dismorfica: avevano le dita delle mani e dei piedi estro-

flesse e anche la testa era fuori asse». Da allora, Claudia non si è data pace, sempre in caccia della cura migliore, di uno spiraglio nel vasto mondo della ricerca: «Purtroppo però la sindrome di Marfan è una patologia "orfana", una di quelle cui l'industria farmaceutica dedica poca attenzione perché non colpisce un alto numero di soggetti: sono 200 in Sardegna, 15000 in Italia».

ASM SARDEGNA. Un ostacolo enorme, ma lei non si è persa d'animo: ha fondato l'ASM

Sardegna onlus, Associazione sarda per lo studio della sindrome di Marfan, (via dell'Abbazia 4, 09129 Cagliari) con l'ambizioso obiettivo di promuovere l'assistenza e la ricerca di nuovi farmaci. Punti di sostegno: la richiesta del 5 per mille (codice fiscale 92144110928) e di contributi privati (c/c postale 76024652), oltre all'organizzazione di lotterie e spettacoli. L'impegno sociale non la distrae però dalla sua faticosa battaglia privata. I bambini vanno seguiti per tutto l'ar-

co della giornata. Per questo Massimo, guardata giurata, fa i turni di notte, mentre lei lavora al Comune di Cagliari. «Ma questo non significa che teniamo i piccoli sotto una campana di vetro. Non li isoliamo. Hanno un'operatrice socio sanitaria che li segue a domicilio, fanno catechismo e io invito tutti i loro compagni a casa. Insieme facciamo un sacco di cose».

TERAPIE. Oggi Elia e Samuele sono bambini come tutti gli altri, con l'impegno di seguire delle terapie «a volte costose. In certi periodi ho speso anche 400 euro al mese. Oggi invece alcune medicine le ricevo gratis, grazie all'impegno delle dottoresse del Microcitemico Paola Pilia, Francesca Meloni e Loredana Boccone». Nella continua ricerca delle cure migliori Claudia non si è fermata alla Sardegna: «Andiamo anche al policlinico San Matteo di Pavia nel centro diretto da Eloisa Arbustini, fra i migliori in Europa per la patologia di Marfan». Impegno quindi senza confini «perché io, per amore dei miei figli speciali, non mi vergogno di aver imparato a dire "ho bisogno di aiuto"».

Lucio Salis

L'attività di un'associazione di volontariato nata per dare speranza Dall'assistenza alle famiglie alla scoperta di una terapia

L'ASM Sardegna (Associazione sarda per lo studio della sindrome di Marfan), onlus, è stata fondata nel 2006. Presidente è l'avvocato Giulia Sant'Andrea, tra i soci fondatori, professionisti, impiegati, disoccupati, carabinieri, medici, universitari, pensionati. Obiettivo primario, dare una parola di speranza alle persone colpite dalla patologia per "Vivere e non sopravvivere con la sindrome di Marfan". Questo significa promuovere un progetto di ricerca scientifica che porti alla prevenzione farmacologica e alla diagnosi prenatale per le coppie a rischio.

IL SITO. L'ASM si propone, inoltre, di supportare le famiglie dei pazienti con un sostegno economico, psicologico e sociale e di sensibilizzare l'opinione pubblica sulle problematiche della patologia. Della quale, nel sito www.sindrome-marfan.it si spiegano, in ter-

mini semplici, le caratteristiche principali. Ne citiamo alcune, in una breve sintesi.

ORIGINE. La sindrome di Marfan è un'alterazione del tessuto connettivo di origine genetica. Colpisce 1 soggetto ogni 5000/10000 nati vivi. Nel 50 per cento dei casi viene trasmessa dai genitori al figlio, nel 25 per cento è originata da una mutazione del gene ex novo. Il gene responsabile si chiama fibrillina 1 (FBN1).

CONSEGUENZE. Colpisce l'apparato cardiovascolare e può dare origine ad aneurisma, dissecazione dell'aorta, prolasso della valvola mitrale. Sono coinvolti anche gli occhi (ectopia della lente, miopia) e lo scheletro (scoliosi, anomalie della gabbia toracica). Può inoltre interessare il sistema nervoso centrale, i polmoni, la pelle e i legamenti.

SINTOMI. Chi ne è affetto, è spesso alto, ma-



Nelle foto due ragazze affette dalla sindrome di Marfan

gro, snodatissimo, con il petto carenato o incavato; ha i piedi lunghi e piatti, un'apertura di braccia spropositata. Riesce a chiudere il pugno ripiegando il pollice sotto le altre dita: la punta del pollice spunta fuori dal palmo sul lato opposto dell'attaccatura.

DIAGNOSI. Abbastanza complessa per la varietà dei sintomi. Richiede un approccio inter-

disciplinare, una vasta esperienza e criteri diagnostici rigidi. Importante che sia precoce, per prevenire complicanze cardiovascolari.

TERAPIA. Ancora non esiste una terapia specifica. Si può però intervenire per rallentare il progredire di alcuni sintomi e pericolose complicanze sia con farmaci (betabloccanti) che con un adeguato stile di vita. (l.s.)