

LA STORIA

La bambina colpita da Sma può finalmente camminare

ANDREA ZAGHI

Torino Diciamolo subito: non c'è stato nessun miracolo. Perché ci vuole tanta scienza medica, un grande lavoro di molte persone e, certo, la cocciuta amorevole caparbietà di una mamma e di un papà per far stare in piedi una bambina di poco più di tre anni che fino a poco tempo fa aveva come (breve) prospettiva di vita quella di stare sempre distesa o, nella migliore delle ipotesi, "legata" a qualcosa per stare seduta. Così, se di miracolo bisogna proprio dire, questo sta nelle persone che hanno sempre pensato che un'impresa di questo genere fosse possibile. È accaduto, e accade, all'ospedale infantile Regina Margherita della Città della Salute di Torino.

Tutto inizia quando a una bambina appena nata viene diagnosticata l'Atrofia muscolare spinale (Sma). È una malattia genetica degenerativa rara e gravissima: chi ne viene colpito ha un'aspettativa di vita inferiore ai 3 anni ed è incapace di mantenere una posizione anche solo seduta. A Torino però, come in altri centri italiani dedicati alla cura di queste malattie, un gruppo di medici non è stato agguato a guardare per una neonata di un destino così. E si è messo ad applicare una terapia rivoluzionaria: la "modulazione genetica". La cura è di quelle d'alta medicina: usare brevi frammenti di materiale genetico che fanno produrre una proteina necessaria per lo sviluppo e la sopravvivenza dei motoneuroni e che in queste persone manca; in questo modo, viene come mascherato il difetto spontaneo del gene. Non si tratta però di una semplice pastiglia. La terapia va somministrata nel liquido cerebrospinale con una puntura lombare, perché solo così è possibile raggiungere i motoneuroni del midollo spinale. Si inizia con quattro punture lombari in due mesi, e poi si va avanti con altre somministrazioni ogni 4 mesi.

Non è una passeggiata. E ci vogliono mani esperte. Come quelle di Federica Ricci, dell'equipe della Neuropsichiatria infantile del Regina Margherita, che naturalmente non lavora da sola ma ha tutta la collaborazione del Dipartimento patologia e cura del bambino così come dell'area pediatrica del Gruppo neuromuscolare dello stesso ospedale.

Lunghi mesi passano, mesi fatti di attenzione medica e di cura puntuale tra famiglia e ospedale, mesi alti e bassi. I risultati però arrivano: la bambina raggiunge importanti traguardi motori. Ma la "modulazione genetica" non basta. La conformazione delle anche di questa bambina non le permetterebbe di poter camminare correttamente. Per questo, nelle settimane scorse, l'equipe specializzata in chirurgia dell'anca della Ortopedia pediatrica dello stesso Dipartimento corregge con un doppio intervento la deformità dell'anca. E adesso? A dire tutto è una foto: c'è una bambina con le scarpe da ginnastica, jeans e camicina bianca con le maniche a sbuffo, i capelli raccolti in due trecce lunghe e nere, la si vede di spalle ma la cosa più importante si coglie benissimo, sta in piedi pressoché da



Avvenire

sola, una piccola mano nella mano della mamma. Ed è proprio la mamma che dà la prospettiva del futuro e spiega: «Continueremo a fare quello che abbiamo fatto fino ad oggi. Combatteremo ogni giorno. La malattia c'è. Ogni tanto pensiamo di essere nella normalità, ma non è così. Adesso cerchiamo di insegnare a nostra figlia a non avere paura di cadere. Il nostro obiettivo è quello di metterla in condizione di camminare autonomamente almeno in casa». Mentre Federica Ricci precisa: «Certo che si prova felicità a vedere in piedi una bambina così. Soprattutto però c'è la conferma del significato dell'essere medici, dell'impegno che occorre metterci, nel tanto e continuo studio che serve per fare bene il proprio lavoro. Ciò che si ottiene, però, ripaga di tutto». Ora genitori, medici e terapisti hanno potuto vedere la piccola in piedi, aspettano i primi passi. Anche se tutti sanno che da qui in avanti non saranno passi facili. E, anzi, probabilmente sarà una vita tutta in salita. Ma sarà vita, comunque. RIPRODUZIONE RISERVATA All'ospedale Regina Margherita di Torino l'impiego dell'innovativa cura di "modulazione genetica" riaccende la speranza di una famiglia: «Adesso cerchiamo di insegnare a nostra figlia a non avere paura di cadere» La bimba di Torino affetta da SMA in piedi, tra le braccia di mamma e papà / Ansa.