

La testimonianza Pamela ha dalla nascita una patologia grave, che si cura da poco. Eppure si è laureata Io, malata «rara», ce l'ho fatta

di ROBERTA VILLA **In Italia sono 200 le persone affette dalla Glicogenosi II, che causa una progressiva gravissima debolezza muscolare, spesso fin dai primi mesi di vita. Ma che non è più senza speranza**

La storia di Pamela non è quella di una guarigione miracolosa, ma di una battaglia vinta giorno per giorno contro una malattia che fino a pochi anni fa non lasciava speranza.

In chi ne soffre manca una proteina, un enzima di quelli che servono ad attingere il glucosio dai depositi in cui si conserva, sotto forma di glicogeno, all'interno del fegato e dei muscoli. Ma se questa sostanza scarseggia, o non c'è, il glicogeno si accumula e finisce per danneggiare gli organi in cui si trova, con conseguenze devastanti.

Il caso di Pamela non è dei più gravi, in cui fin dai primi mesi il neonato sembra una bambola di pezza, tanto è debole il suo tono muscolare. La ragazza toscana che ha accettato di raccontarci la sua storia, da piccola non mostrava alcun segno della malattia. Nei programmi di screening neonatale non era — e non è tuttora — compresa la "caccia" a questa rara condizione, chiamata *glicogenosi di tipo II*, o *malattia di Pompe* (dal nome del patologo olandese che la descrisse per primo).

D'altra parte, al momento della nascita di Pamela, nel 1986, si era ancora molto lontani anche dalla scoperta della cura che poi avrebbe cambiato il destino dei malati. Oggi, dato che un possibile trattamento esiste, ci si chiede se non sia il caso di introdurre anche questa patologia, benché sia molto rara (in Italia ne soffrono circa 200 persone), tra quelle da cercare analizzando una goccia di sangue di ogni neonato. Per non arrivare troppo tardi, come ancora accade nella mag-

gior parte dei casi.

«Pamela nella primissima infanzia era una bambina normalissima — ricorda la mamma Lorella — ma, a partire dai 4-5 anni di età, ha cominciato ad avere delle bronco-polmoniti ricorrenti».

Bimba un po' gracilina, Pamela non era di grande appetito e a queste caratteristiche, oltre che alle continue malattie, si attribuiva anche il fatto che si stancasse più facilmente delle coetanee. «Però nulla faceva immaginare che avessi disturbi a livello muscolare» sottolinea la stessa Pamela, che allora praticava la danza senza ulteriori difficoltà se non quel facile affaticamento.

«La sottoponemmo a ogni tipo di esami, — riprende la madre — ma l'unico dato fuori dalla norma risultò un innalzamento delle transaminasi del fegato, che fu attribuito alla tossicità dei tanti medicinali che aveva preso per combattere le polmoniti». Le infezioni polmonari, invece, non erano la causa, ma la conseguenza del suo vero problema, che le impediva di ventilare al meglio i polmoni. Il primo indizio che all'origine di tutto ci fosse ben altro fu un altro valore alterato — quello della *creatin-fosfochinasi*, in sigla Cpk — scoperto nel corso di un'analisi del sangue. Questo indirizzò verso i muscoli i sospetti dei medici.

«La bambina venne sottoposta ad altri accertamenti finché, nel 1997, una biopsia muscolare diede il verdetto — spiega la mamma di Pamela —. La dottoressa ci disse che si trattava di una malattia che sarebbe pro-

gredita nel tempo. Le uniche cure consistevano in una regolare attività fisica dolce per tenere i muscoli attivi ed elastici e in una dieta ad alto contenuto proteico per rinforzarli». Pamela cercava di continuare a condurre una vita normale, ma era sempre più debole e cadeva sempre più spesso. A marzo del 1999 sopraggiunse una crisi respiratoria grave, che la portò in rianimazione. «La ricordo come la nostra settimana di Passione — rievoca Lorella — perché erano i giorni che precedevano la Pasqua. Chiamai mio marito e gli dissi: «Vieni subito, questa volta non la riportiamo a casa».

Invece non fu così: la ragazzina superò l'infezione e dopo cinque mesi di ricovero, che indebolirono ulteriormente la sua muscolatura, tornò a casa. «Ero entrata in ospedale con le mie gambe, uscivo su una carrozzella, respirando con un ventilatore portatile — dice Pamela — ma avrei potuto riprendere la scuola». L'anno dopo Pamela si iscrive al liceo scientifico, che raggiunge accompagnata dalla mamma o da un'infermiera messa a disposizione dell'Asl.

Nel frattempo, in America, grazie all'alleanza tra il padre di due malati di glicogenosi e un ricercatore (vicenda raccontata dal recente film *Extraordinary Measures*), emergeva una cura, il farmaco *myozyme*.



Iniziativa**Lecture
e spettacoli
per capire**

Un libro: «Controvento. I malati rari raccontano solitudine e coraggio», che raccoglie le esperienze di alcuni pazienti. E uno spettacolo: «Sei autori teatrali raccontano le malattie rare», che porterà in scena le loro testimonianze il prossimo 28 febbraio al teatro Sala Umberto di Roma. Entrambe le iniziative, nate dall'esperienza del Laboratorio di medicina narrativa del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità, s'inseriscono nel progetto "Sulle Ali di Pegaso" promosso dall'Istituto stesso. Lo spettacolo teatrale sarà inoltre preceduto da un videoclip sulla giornalista Alessandra Bisceglia, scomparsa a 28 anni a causa di una rara malformazione vascolare. L'obiettivo di tutto questo? Partire dalla vita quotidiana dei malati per sensibilizzare istituzioni e società civile, lanciando a tutti una sfida: non lasciare soli i pazienti. «Le malattie rare sono spesso "malate" di incomunicabilità: difficili da spiegare, sottodiagnosticate e senza terapia — dice il presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Enrico Garaci —. Raccontando alcune storie di pazienti, nel libro e sulla scena, abbiamo provato a spiegare i problemi che li accomunano per individuare anche le barriere fisiche e psicologiche da abbattere». Volume e spettacolo saranno diffusi nelle scuole con la collaborazione del Ministero dell'istruzione.

M. G. F.

Nel 2002, quel farmaco veniva concesso in via compassionevole a Rossella, una bimba napoletana i cui genitori avevano risvegliato l'attenzione dell'opinione pubblica con uno sciopero dello fame. L'anno dopo anche Pamela otteneva il trattamento, che le viene infuso in vena ogni 15 giorni.

«Fin dalle prime somministrazioni Pamela è rificiorita, — riprende Lorella — recuperando colorito, appetito e forza muscolare». La cura non ha potuto rimediare ai danni già consolidati, ma ne ha impediti altri. «Non solo ho terminato il liceo — dice Pamela — ma a luglio ho conseguito la laurea triennale in psicologia dello sviluppo, con una tesi sul bullismo nei confronti dei bambini disabili».

Un'esperienza che ha vissuto sulla sua pelle? «No, per fortuna — risponde la ragazza, che oggi ha quasi 25 anni —. Intorno a me ho sempre avuto amici veri». Con loro Pamela esce e va al cinema, sebbene ancora non riesca a staccarsi dal ventilatore e ad alzarsi dalla carrozzina. «Ma ci sto provando» precisa lei. In questi giorni ha superato il primo esame del corso di laurea specialistica, con la quale spera di lavorare all'ospedale Meyer di Firenze. È lì che lei è stata curata ed è proprio lì che in futuro vorrebbe aiutare altri bambini in difficoltà.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Ha cominciato la nuova cura nel 2003. E fin dalle prime dosi — dice la madre — è rificiorita, recuperando appetito e forza

La Giornata mondiale

La Giornata mondiale delle malattie rare quest'anno si celebrerà il prossimo 28 febbraio. L'attenzione sarà puntata sulle disuguaglianze nell'accesso alle terapie e ai servizi sociali; in particolare per garantire a tutti diritti quali quello alla salute, all'educazione, all'impiego, all'alloggio e per un accesso equo ai farmaci e ai trattamenti «orfani».