

La forza di una *bambina*

Questa è la storia di Carola e dei bambini che, come lei, hanno una malattia rara: la carenza dell'enzima adenilsuccinato liasi



Le malattie rare irrompono nella vita, stravolgono ogni tua certezza. Quello che hai imparato e costruito fino a quel giorno ti serve oramai a poco. Come nel gioco delle costruzioni, ricominci a mettere i mattoncini l'uno sopra l'altro, dal primo all'ultimo, per costruirti una nuova vita. La gente ti guarda stupita chiedendosi come quella costruzione si tenga su così bene e sia così bella. Anche tu la guardi, l'ammiri e gioisci. Poi una lacrima ti solca il viso perché tu solo sai che non c'è il cemento, tu solo sai che nessuno ormai può più mettercelo, tu solo sai che quasi nessuno vede che il cemento non c'era. Tu solo sai che devi gioire e ammirare quella bellezza fino a che non viene spazzata via.

La storia di Carola

Questa è la storia di Carola e di quei bambini che hanno una malattia rara: la carenza di Adsl (carenza dell'enzima adenilsuccinato liasi).

Non abbiate paura di scoprire fra le righe troppo dolore, vicino al dolore cresce spesso tanto amore, solidarietà ed energia, importanti per cambiare questo mondo in meglio, importanti per la dignità dell'essere umano e per riscoprire il ruolo fondamentale della ricerca scientifica, non solo nelle riviste scientifiche o negli ambienti del settore ma nella vita di tutti i giorni di ognuno di noi. Carola, oggi ha 11 anni, quando è nata era una bambina bellissima e apparentemente sana, nel primo anno presentava un leggero ritardo nelle funzioni psicomotorie, lei era più lenta rispetto agli altri bambini della sua età, e tutti gli specialisti ci dicevano che ogni bambino ha i suoi tempi... che tutte le analisi e controlli erano buoni e che non si poteva sospettare alcuna malattia nota.

All'età di 3 anni, non era in grado di camminare, neanche di dire poche parole, e sempre a quell'età ha avuto la sua prima crisi epilettica, l'abbiamo trovata nella sua stanza in stato di male, tutta sudata e spaventata con un pianto ritmico interminabile, fu una cosa terribile. In quel momento mi sono sentita impotente, non potevo aiutare neanche la persona a cui tenevo di più in que-

sto mondo. Quel giorno la portammo subito all'ospedale mentre continuava ad avere crisi epilettiche. La diagnosi fu epilessia congenita e le prescrissero una terapia farmacologica dicendo che spesso i bambini in età pediatrica presentano questi episodi che spesso si risolvono da soli nel tempo. Fu solo il tempo a svelarmi che era tutto più terribile di quanto avevo immaginato.

Abbiamo presto imparato a fare i conti con l'epilessia: era come un uragano che arrivava e travolgeva tutto e poi... poi passava... e poi il silenzio della devastazione e da lì si ricominciava tutto, sperando che ora che l'uragano era passato, forse per un po' non ne avremmo visti altri, ma era solo una speranza e una motivazione che ti davi e ti dai per rimboccarti le maniche e ricominciare.

Carola faceva progressi con la riabilitazione, e ogni qualvolta era in momenti di crescita motoria e cognitiva, gioivamo insieme a lei, e la prima vetta da superare sembrava essere vicina ma poi arrivavano le crisi epilettiche che la pietrificavano, non era più padrona del suo corpo, non poteva più godere delle conquiste che aveva appena raggiunto con tanta fatica. Poi la fase di recupero, tornare a fare di nuovo quello per cui si stava impegnando, cercando di dimenticare la paura, raggiungere e superare la prima vetta e cominciare a guardare la seconda per capire come sormontare anche quella, sperando sempre di non

essere di nuovo travolti dalla tempesta. C'era qualcosa di misterioso in Carola, passava da momenti in cui era lucidissima e reattiva agli stimoli a momenti in cui si trovava in uno stato di torpore come la mattina dopo una sbornia serale.

Non potevo darmi pace e ho iniziato a rivolgermi ai più noti specialisti in campo pediatrico cercando delle risposte. Ho così contattato genetisti, neurologi e specialisti del metabolismo. Carola è stata ricoverata più e più volte in diverse strutture ospedaliere in Italia, la risposta era sempre la stessa: «Sua figlia non ha niente di metabolico, ha un ritardo e epilessia congenita forse su basi genetiche». Solo a gennaio 2015 (quando Carola aveva 9 anni) abbiamo avuto la diagnosi: malattia metabolica, su basi genetiche e degenerativa... tutto ciò che fino a quel giorno mi avevano detto che non poteva proprio essere!

Tale diagnosi è stata fatta grazie all'Ospedale Bambino Gesù di Roma, che ha esaminato il suo Dna confrontandolo con quello della madre, del padre e del fratello. Individuando così le aree di interesse per delle mutazioni rispetto al patrimonio genetico familiare.

Deficit dell'enzima adenilsuccinato liasi

Dopo tanti anni la malattia di Carola aveva un nome: "deficit dell'enzima adenilsuccinato liasi" (Adsl). È stato molto difficile digerire che si trattava di una malattia metabolica, degenerativa molto rara e che la maggior parte di bambini affetti da tale malattia presentavano una forma nefasta infantile. Carola è la più dolce bambina, forte e coraggiosa che abbia mai visto. Lei ha la forza di affrontare tutto con un sorriso e dona sorrisi e dolcezza a tutti coloro che incontra sul suo difficile cammino. Non posso negare che in questi anni mia figlia Carola mi ha insegnato a tirare fuori la forza per affrontare tutte le difficoltà e le sofferenze di una madre. Oggi lei ha 11 anni e frequenta la scuola media, con grande voglia ma con molte difficoltà poiché strutturare un programma di apprendimento per

lei che non parla e ha un ritardo cognitivo è molto difficile. Io da due anni sto lavorando, oltre che con la terapia riabilitativa tradizionale, con la comunicazione aumentativa alternativa (Caa) che sfrutta le immagini per comunicare con la prospettiva di poterle dare un ausilio per comunicare, come per esempio un Pc, non appena diventerà in grado di gestirlo autonomamente. Anche in questo caso il lavoro è molto lungo e faticoso poiché coinvolge gli operatori che operano con Carola e tutti si sono dovuti preparare sull'argomento e si devono aggiornare costantemente, io sono in prima linea nel preparare il materiale di lavoro per Carola, per introdurre nuovi simboli e nel coordinare la scuola con il centro di riabilitazione, e stiamo ottenendo risultati ottimi.

A nove anni quindi per noi è iniziata una nuova vita dignitosa. Mi sono potuta impegnare a contattare i genitori degli altri bambini nel mondo con questa malattia, un pagina su Facebook ci ha permesso di trovare circa 30 famiglie che combattono quotidianamente con questa malattia o che hanno combattuto poiché i loro bambini sono ora diventati angeli, abbiamo costituito un gruppo privato che coinvolge famiglie di diverse nazionalità. Costante è la nostra collaborazione nel sostenere i pochi progetti di ricerca che sono stati avviati nel mondo su questa malattia e altresì coinvolgere nuovi grandi ricercatori per studiare questa rarissima malattia.



Progetto di ricerca carenza di Adsl

Attualmente l'innovativo Progetto di ricerca che stiamo sostenendo è quello del Professor Francesco Cecconi, responsabile del centro *Unit of cell stress and survival, Danish Cancer Society Research center of Copenhagen*, altresì Professore del dipartimento di Biologia dell'università di Roma Tor Vergata in Italia. I risultati preliminari di tale ricerca aprono la prospettiva a una possibile terapia, quindi stiamo sostenendo gli studi del Professor Cecconi che prevedono quattro fasi della complessiva durata di 4 anni con dei costi stimati di circa 50.000 euro l'anno.

Link utili e informazioni

Si può fare una donazione utilizzando GOFUNDME

<https://www.gofundme.com/aiutiamo-bimbi-con-deficit-di-adsl>

oppure donando direttamente a Piccoli Geni Onlus tramite bonifico bancario

sul cc intestato a: "Piccoli Geni onlus"

Iban IT03Q0832703221000000004199

SWIFT/BIC: ROMAITRRXXX

Agenzia 21 Roma Piazza Nicosia

CAUSALE: RICERCA CARENZA DI ADSL

Pagina facebook delle famiglie malate di Adsl Deficiency

<https://www.facebook.com/adsl.deficiency.journeys/>