



Il racconto di Gianni

Per vivere Marco deve mangiare anche di notte

~Testimonianza raccolta da Cinzia Pozzi~



Marco Menarbin, 14 anni, affetto da una malattia metabolica ereditaria, nella foto a sinistra è con il padre Gianni, che lavora in banca a Verona, e la moglie Paola. Vivono a Piove di Sacco (Padova), con l'altro figlio Michele, diciottenne.

Anche quando partecipo agli incontri di Cometa A.S.M.M.E. Onlus, l'associazione per le malattie metaboliche ereditarie di Padova di cui faccio parte, riassumo sempre la storia della mia famiglia in poche righe: mia figlia Chiara ha salvato mio figlio Marco, regalandomi la possibilità di ricevere una diagnosi tempestiva e di avere una vita, dopotutto simile a quella dei suoi coetanei. Anche lei soffriva della stessa malattia del fratello minore, il deficit di acil-CoA deidrogenasi (MCAD) a catena media, un difetto genetico ed ereditario che impedisce il corretto metabolismo di alcuni grassi introdotti con la dieta e, se non curato, porta a una grave intossicazione dell'organismo, talvolta fatale. Come per Chiara, che aveva 21 mesi quando si sentì male improvvisamente, entrò in coma e non uscì più dall'ospedale di Padova in cui era stata trasferita in gravi condizioni. Marco, invece, aveva solo 40 giorni e grazie all'intuizione del dottor Burlina, che si occupava di malattie

metaboliche ereditarie allora ancora meno conosciute di oggi dagli stessi medici, io e mia moglie Paola abbiamo potuto reagire e affrontare la situazione. **MAI ABBASSARE LA GUARDIA** Con questa malattia si può convivere ma non si può mai abbassare la guardia. Fin dall'inizio i medici ci hanno spiegato che la dieta è fondamentale per evitare l'eventualità più pericolosa, che l'organismo di Marco vada «in stress» a causa di un digiuno prolungato. Non è mai accaduto, una sveglia ci ricorda ogni giorno e ogni notte quando è il momento di integrare la dieta di nostro figlio con carboidrati o bevande a base di maltodestrine. È faticoso: nei primi anni la sveglia suonava ogni due ore e da neonato spesso Marco si rifiutava di mangiare, perché semplicemente non aveva fame. Oggi è un adolescente, ha imparato ad accettare e gestire la sua malattia. Le rinunce ci sono, per tutti noi. Non abbiamo mai fatto un viaggio all'estero per timore di allontanarci troppo dal centro di riferimento, qualora Marco si

sentisse improvvisamente male, e anche perché in un altro Paese sarebbe più complicato trovare gli alimenti di cui lui ha bisogno ogni giorno, di fatto quelli della cucina mediterranea, poveri di grassi. Marco non è costretto a rinunciare a tutto, anzi, ha una vita del tutto normale: può uscire per una pizza con gli amici e gioca a pallavolo, con le dovute attenzioni, ricordandosi di fare merenda prima e durante una partita. Quest'anno ha partecipato, per la prima volta, a un campo-scuola ad Assisi, gestendo in autonomia la dieta. Però io e mia moglie eravamo in «vacanza» a 2 chilometri di distanza: è comunque un passo avanti, no?

DIVENTERÀ ADULTO Ci sono voluti 14 anni dalla scomparsa di nostra figlia per vedere attuato, in Veneto, lo screening metabolico allargato, l'unico strumento salva-vita per i bambini con rare malattie metaboliche come la MCAD. Il piano di screening è arrivato in ritardo rispetto ad altre Regioni, per diatribe politiche, e manca ancora oggi un centro di riferimento unico

per questi pazienti. Soprattutto per quelli più grandi: la diagnosi precoce consentirà a molti bambini di crescere con questa malattia e avremo degli adolescenti e adulti «orfani» di assistenza continua, per pochi investimenti, mancanza di personale sanitario dedicato e dialogo tra strutture mediche. Marco è ancora nella fascia pediatrica, più tutelata. Tra qualche anno ci troveremo ad affrontare nuovi ostacoli: ci auguriamo che presto si comprenda anche l'importanza di una rete assistenziale.

Gianni Menarbin

Te lo spiega il pediatra



Le malattie metaboliche ereditarie

di Alberto Burlina, direttore della Struttura complessa malattie metaboliche ereditarie e del Centro regionale per lo screening neonatale all'Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova

Sono tante, oltre 400, hanno nomi difficili anche da pronunciare (come omocistinuria, adrenoleucodistrofia o fenilchetonuria) e si manifestano con sintomi diversi, spesso entro i primi anni di vita o già a poche ore dalla nascita. Tutte le malattie metaboliche ereditarie sono accomunate dal blocco di una delle vie metaboliche, i «percorsi» attraverso i quali l'organismo produce energia e sostanze essenziali per le attività fisiologiche, ed elimina i composti tossici. Molte di queste rare malattie sono causate dall'assenza o malfunzionamento di un enzima, per un gene «difettoso»: ne consegue un accumulo di metaboliti tossici che provocano un danno cellulare. Questa forma di intossicazione (acuta o cronica) a carico di tutti gli organi è particolarmente severa se colpisce il sistema nervoso con danni spesso irreversibili. Se non diagnosticate e trattate tempestivamente, con dieta o farmaci, queste patologie conducono a gravi disabilità permanenti e possono anche essere fatali.

IL DEFICIT NEL METABOLISMO DEI GRASSI

Nel caso del figlio del nostro lettore, è l'enzima acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD) a essere difettoso e impedire la trasformazione in energia di un tipo di grassi introdotto con l'alimentazione (gli acidi grassi a catena media). Il pericolo maggiore per il paziente è il digiuno prolungato: esauriti gli zuccheri per produrre energia, l'organismo tende a sfruttare i lipidi che però si accumulano inducendo danni al fegato e sistemici. In questo gruppo di malattie, la MCAD è quella più a rischio di morte improvvisa. Incurabile, è però trattabile evitando i digiuni superiori

alle 6-8 ore e con una dieta ricca di carboidrati e povera di alcuni grassi. In pratica pasti frequenti con eventuale integrazione di maltodestrine, zuccheri lentamente digeribili che limitano l'eventualità di stress da digiuno. L'introduzione della diagnosi precoce, obbligatoria in molti Paesi europei, ha permesso di stimarne la frequenza: un bambino su 10mila nati.

LO SCREENING NEONATALE

Le strumentazioni attuali consentono la diagnosi precoce di oltre 40 malattie metaboliche ereditarie. Il test è semplice e si esegue nelle prime 72 ore di vita: è sufficiente qualche goccia di sangue, prelevata dal tallone del neonato con una puntura indolore, per intingere una speciale carta assorbente che verrà «letta» da uno strumento a elevata risoluzione (tandem-mass spettrometrica), individuando il deficit enzimatico. In Italia non esiste un programma nazionale di screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie («screening allargato») e l'accessibilità al test è affidata a delibere regionali. In Veneto, da gennaio di quest'anno, è stato avviato il progetto pilota per garantire libero accesso al test a tutti i neonati veneti, su consenso informato dei genitori. È così anche in Trentino, Liguria, Emilia Romagna, Toscana, Umbria e Sardegna: le altre regioni si stanno ancora organizzando.

consulto
ok
PUOI CHIEDERE UN CONSULTO GRATUITO AGLI ESPERTI DI MALATTIE RARE SU OK.SALUTE.IT