

Per Stefano e la SMARD1

A quattro mesi la vita di Stefano ha avuto un' inversione di rotta. Nato prematuro in uno stato di iposviluppo fetale, niente lasciava presagire a quanto si è poi manifestato di lì a poco. Un'insufficienza respiratoria acuta, accompagnata da una scoliosi evidente con cifosi (deviazione della spina dorsale), ha portato Stefano in rianimazione, a percorrere quel sottilissimo filo tra la vita e la morte ed ha segnato irrimediabilmente il suo futuro. Le analisi per scoprire il suo male sono durate 4 mesi e mezzo, durante i quali gli è stata applicata la tracheostomia per permettergli di respirare tramite un ventilatore meccanico e la PEG ossia un sondino che dall'esterno entra nello stomaco e permette di alimentarlo con pasti in stato liquido. La sua malattia è di tipo genetico e si chiama SMARD1, ovvero atrofia muscolare spinale con distress respiratorio. I genitori di Stefano sono infatti inconsapevoli portatori (entrambi) di una mutazione genetica nel cromosoma 11. La malattia è molto



rara ed in Italia esistono solo tre casi accertati, mentre nel mondo i casi accertati sono una cinquantina. La malattia ha un esordio nei primi quattro mesi di vita, paralizza l'emidiaframma destro e poi prosegue partendo con la paralisi delle parti distali (piedi e poi mani). La prospettiva di vita media è di otto anni, ma in Germania, dove è stata rilevata la mutazione genetica responsabile della malattia, esistono casi di ragazzi ancora in vita di sedici anni di età.

Oltre all'insufficienza respiratoria acuta ed alla scoliosi, altri sintomi della malattia sono: piedini equini, ipotonia, pianto flebile, stridore notturno, difficoltà di deglutizione, difficoltà di svuotamento della vescica, tachicardia. Tutti sintomi con cui Stefano e la sua famiglia hanno imparato a convivere a casa, al domicilio, nel piccolo paese di **Bosconero (TO)**, sostenuti dall'ASL9, distretto di Cuornè, e dal comune di **Bosconero (TO)**, a cui vanno i più sentiti ringraziamenti di mamma e papà, per l'efficienza e la disponibilità dimostrata nell'affrontare questa nuova e delicata situazione per il territorio canavesano. Stefano ora ha tre anni e mezzo e la degenerazione della malattia si nota nei movimenti, sempre più radi e con meno forza, nei nuovi sintomi che compaiono (difficoltà di svuotamento della vescica). L'assistenza è necessaria 24h/24h, ed in casa sono state predisposte tutte le attenzioni necessarie, che solitamente competono ad un reparto ospedaliero di terapia intensiva. La malattia non causa problemi a livello cognitivo e, sotto questo profilo Stefano è un bambino sensibile che coglie ciò che avviene attorno a sé. Per seguire la storia e l'evoluzione di Stefano consultate il sito www.smard1.it.

Con il patrocinio del comune di **Bosconero (TO)**, verrà istituito un banchetto di raccolta Telethon nei seguenti giorni:

Domenica 9/12/07

In occasione del mercatino di Natale che si svolgerà nel centro storico del paese dalle ore 10,00 alle ore 18,00.

Dalle ore 15,00 nella piazza di Bosconero lezione di spada antica

Dalle ore 18,00 concerto degli allievi del corso di orientamento musicale a cura della Filarmonica Bosconerese.

Con gli allievi si esibiranno altri bambini dei paesi limitrofi, dando vita ad un grande spettacolo.

Sabato 15/12/07

Banchetto Telethon dalle ore 10,00 alle ore 13,00 davanti al municipio.

Dalle ore 15,00 presso l'oratorio di Bosconero si svolgerà il torneo di calcetto aperto a tutte le categorie di età, bambini - ragazzi - adulti, in collaborazione con la F.I.C.B. (Federazione Italiana Calcio Balilla).

Dalle ore 21,00 presso il teatro, rappresentazione teatrale della compagnia Magnolia.

Domenica 16/12/07

Banchetto Telethon dalle ore 10,00 alle 13,00 e poi dalle 16,00 presso i locali dell'oratorio dove si svolgerà la festa d'inaugurazione.

Grazie alla collaborazione di tutte le associazioni Bosconeresi la raccolta per Telethon verrà anche effettuata con iniziative proprie, autorizzate dal coordinatore per il comune di Bosconero Torrero Roberto e/o dal comune di Bosconero nella persona del vice-sindaco Paola Forneris.

Partecipate numerosi agli eventi in programma, con lo spirito di poter dare un futuro di sempre meno dubbi e sempre più certezze a questo piccolo angelo.....di nome Stefano.