

L'occasione di Telethon 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 due 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.

Stefano e la sua famiglia parteciperanno a Telethon 2006 in onda il 15 dicembre su RAI DUE nella fascia oraria tra le 19,00 e le 20,00, all'interno della lunga maratona televisiva che si svolgerà il 15/16/17 Dicembre 2006, ed è l'occasione migliore per fare conoscere la malattia sia a livello clinico che scientifico, con la speranza che finanziandone la ricerca si possa arrivare ad una cura che non permetta più di vivere situazioni come quella descritta. L'importante è seminare e Stefano e la sua famiglia scendono in campo in prima persona per raccontare, far conoscere, promuovendo la solidarietà e sensibilizzando tutte le persone che con la loro buona volontà vorranno aderire al progetto di finanziamento per la ricerca e la cura della malattie genetiche per un futuro di vita per tutti i bambini che ne sono coinvolti.