

Davide e la fibrosi cistica, laureato all'Insubria è testimonial della lotta alle malattie rare

Pubblicato: Sabato 27 Febbraio 2021



Il 28 febbraio è la Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Tra quelle più rare e più diffusa in Europa e nel Nord America c'è la fibrosi cistica.

Un portatore sano ogni 30 persone e non sa di esserlo, così la **fibrosi cistica arriva all'improvviso nelle famiglie**. Basta che una coppia sia formata per caso da due portatori sani ed è possibile scontrarsi con la nascita di un figlio malato.

Una cura per tutti i malati non c'è ancora e l'aspettativa media di vita ad oggi supera di poco i 40 anni, guadagnati al prezzo di pesanti cure quotidiane e rinunce.

Tra i malati con mutazioni rare che non hanno ancora accesso a una cura, c'è **Davide Valier, 22 anni, laureato in Biotecnologie all'Università dell'Insubria, vive a Tradate ed è testimonial e volto della Campagna Nazionale di Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica** “Nella quasi totalità dei casi, il portatore sano non sa di esserlo e questo fa sì che una famiglia sia sconvolta all'improvviso dalla diagnosi di fibrosi cistica nel neonato, come è successo a me. Attraverso il test al portatore è possibile scoprire se si è o meno portatori sani, ma se ne parla ancora troppo poco. Sembra strano ma questa malattia è ancora poco conosciuta. L'ereditarietà è meno “visibile” rispetto ad altre patologie. Può succedere che per generazioni non ci siano casi in famiglia, perché il gene mutato si è trasmesso solo con lo stato di portatore, quindi senza provocare nessun sintomo. Emerge solo quando vuole il caso. Chi

decide di fare il test per sapere se è portatore di fibrosi cistica combatte la legge del caso e può ragionare sul futuro dei suoi figli”.

Davide è cofondatore dell’account di satira politica “Republic of Political Memes” (Instagram e Facebook)

Ma che cos’è la fibrosi cistica? E’ una malattia che altera le secrezioni di molti organi contribuendo al loro deterioramento. A subire il maggiore danno sono i bronchi e i polmoni: al loro interno il muco tende a ristagnare, generando infezione e infiammazione che nel tempo possono causare un’insufficienza respiratoria. Per questo motivo, un tempo, la malattia era conosciuta con il nome di “mucoviscidosi”. L’organizzazione delle cure e il miglioramento delle terapie hanno portato a un’evoluzione significativa della malattia: se negli anni ‘50 un bambino affetto da fibrosi cistica raramente arrivava all’età scolastica, oggi ci sono più adulti che bambini malati, e le statistiche segnalano un’aspettativa media di vita che supera i 40 anni con previsioni in continuo miglioramento.

Secondo i parametri europei, una malattia viene definita rara quando colpisce meno di una persona su 2.000; la fibrosi cistica dunque rientra in questa categoria con circa 7.000 malati in Italia. Tuttavia “in potenza” può toccare molte più persone.

“È una malattia rara quando parliamo di malati, ma se allarghiamo lo sguardo ai portatori sani, allora le cose cambiano di molto – dice Davide – . I portatori sani, cioè soggetti che non hanno nessun sintomo che sia collegabile alla malattia e però hanno nel proprio corredo genetico la presenza di un gene CFTR mutato, sono uno su 30 persone. Significa che, presumibilmente, in una classe di scuola uno c’è. Sono circa 2 milioni in Italia. Secondo le leggi della statistica quindi, una coppia su 900 circa è composta da due portatori sani. Se due portatori sani decidono di avere un figlio, c’è una probabilità su 4 che questo nasca con la fibrosi cistica, 2 su 4 che sia portatore e una su 4 che non sia né portatore né malato. Nella quasi totalità dei casi, il portatore non sa di esserlo e questo fa sì che una famiglia sia sconvolta all’improvviso dalla diagnosi di fibrosi cistica nel neonato, come è successo a me”.

Per questo c’è la possibilità di eseguire un test.

“Il test del portatore, un test genetico che si fa tramite un veloce prelievo di sangue, ma il vero tema è che se ne parla ancora troppo poco. Sembra strano ma questa malattia non è ancora molto conosciuta, forse anche perché non si vede. Le persone malate non hanno caratteristiche fisiche che le rendano riconoscibili. Io ne sono la prova. **Eppure per combattere la malattia mi devo curare tanto, ogni giorno della mia vita, da quando sono nato.** Per la fibrosi cistica può succedere che per generazioni non ci siano casi in famiglia, perché il gene mutato si è trasmesso solo con lo stato di portatore, quindi senza provocare nessun sintomo. L’ereditarietà è meno “visibile” rispetto ad altre patologie”.

Davide sui suoi **profili personali ha uno stile piuttosto diretto per raccontare la sua malattia, che per alcuni può risultare indelicato.** “Sono io, e non è neanche particolarmente studiato, anzi è perché sono fin troppo impulsivo. Però ammetto che so benissimo, mentre scrivo di fibrosi cistica, che susciterà certe reazioni, perciò, a volte, mi trattengo. Su Instagram le persone reagiscono di più rispetto a Facebook. Anche per l’account di satira politica (siamo in tre ideatori), è dichiarato che è finalizzato a ironizzare, sono MEME! In generale le community si autoregolano, quando arriva il leone da tastiera e fa commenti fuori contesto, viene preso in giro da tutti e abbandona. Ecco, una volta un post sui vaccini ha scatenato la cosiddetta “shitstorm” (tempesta di insulti e/o commenti denigratori sulla piattaforma), con utenti che dicevano “dovreste studiare” e cose simili... peccato che tra noi, io sono laureato in biotecnologie e un altro è biologo, non siamo esattamente digiuni della materia”.

E a proposito di vaccini anticovid, Davide ha le idee chiare

“Prima cosa: l’mRNA non ti rende un OGM o cose strane, è biologicamente impossibile. Il virus, ha causato più di 100 milioni di casi nel mondo dall’inizio della pandemia, e oltre 2,4 milioni di morti (dati

OMS. Fonte: Health Emergency Dashboard, 18 febbraio). Potendo scegliere se prendere il Covid o che mi venga inoculato il vaccino, io sceglierei di vaccinarmi. Anche perché altre strade per uscirne a livello globale, dalla pandemia, non ne vedo. Adesso ho saputo che il Piano Nazionale Vaccini prevede che nella seconda fase, dopo gli ottantenni e i residenti nelle RSA, ci siano i soggetti con malattie severe come la fibrosi cistica, perciò sono in attesa e spero che non sia un'attesa lunga”.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it