

Malattie rare, l'appello di Nicoletta che cerca casi come quello del suo bambino

Pubblicato: Martedì 15 Giugno 2021



La sindrome da microdelezione 5q14.3 è una malattia estremamente rara: così rara che – secondo i dati statistici – **sarebbero solo 14 i casi noti in tutta Italia.**

Trovare, quindi, famiglie con questa patologia è difficilissimo, ma **Nicoletta è determinata nel cercare casi** come quello del **suo Jacopo, otto anni**, portatore di questa malattia con aploinsufficienza del MEF2C.

«Jacopo ha una sorella gemella, Sofia, fortunatamente sana» ha raccontato Nicoletta a Osservatorio Malattie. «Ma **che qualcosa non andasse in lui mi è stato abbastanza chiaro sin da subito.** Infatti, nonostante fosse fisicamente perfetto, al contrario della sorellina non si attaccava al seno, piangeva sempre e non mi guardava mai. Ho dovuto nutrirlo con il latte artificiale e solo a posteriori ho saputo che i bambini con questa sindrome non riescono a succhiare il latte materno perché provano una sensazione di soffocamento. A 40 giorni dalla nascita il pediatra rilevò una spiccata instabilità neuromotoria: Jacopo in effetti si muoveva troppo, non stava mai fermo. A tre mesi il piccolo risultava ipotonico, non riusciva a tenere la testa eretta, non rideva e vomitava sempre, soffriva già di un importante reflusso. A nove mesi la prima risonanza magnetica al cervello con la quale venne individuato un lieve ritardo nella mielinizzazione della sostanza bianca».

«Ed ecco che a 15 mesi accade qualcosa che ci spaventò tantissimo: Jacopo ebbe il suo primo attacco

epilettico importante – ha continuato la mamma – Al piccolo, durante la notte, salì in modo repentino la febbre, perse i sensi e lo portammo in ambulanza all’Ospedale Bambino Gesù di Roma dove venne intubato. Ci dissero che poteva capitare nei bimbi di avere degli attacchi epilettici in caso di febbre alta. I 17 mesi coincisero con l’inizio della terapia anti-epilettica e ricevemmo finalmente una diagnosi: nonostante il piccolo avesse una mappa cromosomica nella norma, emerse la **microdelezione grazie all’esame del cariotipo molecolare CGH-ARRAY**, che è più sofisticato».

Oggi Jacopo non parla, non cammina ma gattona, riesce a stare in piedi se lo si tiene per le braccia e a fare qualche passetto. Non riesce a mangiare da solo e non è autonomo in nulla. «Ma è bello e gioioso, e si sente amato», ha sottolineato Nicoletta. Attualmente il bambino frequenta un istituto specifico per disabili: si tratta di una scuola vera e propria, ma invece di seguire le classiche materie di studio, fa riabilitazione, educazione neuromotoria, logopedia, pet therapy, laboratori di musica, lavoretti creativi ed è seguito da un operatore **«È come se andasse alla materna, in un certo senso**, anche se è una scuola per bambini dai sei anni in su – ha spiegato la mamma – Mi angoscia, però, pensare al futuro, quando a 16 anni finirà la scuola dell’obbligo: a partire dai 18 potrà frequentare un Centro diurno, ma in quei due anni di ‘buco nero’ cosa farà? È un gap che deve essere colmato perché questi ragazzi tra i 16 e i 18 anni sono abbandonati a se stessi».

La sindrome da microdelezione 5q14.3 è **una patologia caratterizzata da un grave ritardo mentale insieme a epilessia, movimenti stereotipati** e assenza del linguaggio. In tutti i pazienti sono stati riscontrati dismorfismi facciali variabili con alcuni segni comuni, come la fronte alta e larga, le sopracciglia pronunciate, le narici anteverse, gli angoli della bocca rivolti verso il basso, il mento piccolo. Nella maggior parte dei casi sono presenti difficoltà al contatto oculare.

Nicoletta ha trovato famiglie simili alla sua attraverso Facebook: «Al momento siamo solo in sette, ma in teoria, in letteratura, i casi in Italia risultano essere 14. Quindi stiamo cercando quelle che mancano all’appello e chissà, magari potrebbero essere ancora di più. Il nostro sogno è quello di creare un’associazione di pazienti. Stiamo muovendo, in tal senso, i primi passi: provenendo un po’ da tutto il Paese ci incontriamo periodicamente online e cerchiamo di gettare le basi delineando gli obiettivi, lo statuto e così via. Chiunque abbia questa patologia lo aspettiamo a braccia aperte!».

Per contattare Nicoletta basta scrivere un’email all’indirizzo nikita75n@gmail.com.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it