

La testimonianza Pamela ha dalla nascita una patologia grave, che si cura da poco. Eppure si è laureata

Io, malata «rara», ce l'ho fatta

di ROBERTA VILLA

In Italia sono 200 le persone affette dalla Glicogenosi II, che causa una progressiva gravissima debolezza muscolare, spesso fin dai primi mesi di vita. Ma che non è più senza speranza

La storia di Pamela non è quella di una guarigione miracolosa, ma di una battaglia vinta giorno per giorno contro una malattia che fino a pochi anni fa non lasciava speranza.

In chi ne soffre manca una proteina, un enzima di quelli che servono ad attingere il glucosio dai depositi in cui si conserva, sotto forma di glicogeno, all'interno del fegato e dei muscoli. Ma se questa sostanza scarseggia, o non c'è, il glicogeno si accumula e finisce per danneggiare gli organi in cui si trova, con conseguenze devastanti.

Il caso di Pamela non è dei più gravi, in cui fin dai primi mesi il neonato sembra una bambola di pezza, tanto è debole il suo tono muscolare. La ragazza toscana che ha accettato di raccontarci la sua storia, da piccola non mostrava alcun segno della malattia. Nei programmi di screening neonatale non era — e non è tuttora — compresa la "caccia" a questa rara condizione, chiamata *glicogenosi di tipo II*, o *malattia di Pompe* (dal nome del patologo olandese che la descrisse per primo).

D'altra parte, al momento della nascita di Pamela, nel 1986, si era ancora molto lontani anche dalla scoperta della cura che poi avrebbe cambiato il destino dei malati. Oggi, dato che un possibile trattamento esiste, ci si chiede se non sia il caso di introdurre anche questa patologia, benché sia molto rara (in Italia ne soffrono circa 200 persone), tra quelle da cercare analizzando una goccia

di sangue di ogni neonato. Per non arrivare troppo tardi, come ancora accade nella maggior parte dei casi.

«Pamela nella primissima infanzia era una bambina normalissima — ricorda la mamma Lorella — ma, a partire dai 4-5 anni di età, ha cominciato ad avere delle broncopolmoniti ricorrenti».

Bimba un po' gracilina, Pamela non era di grande appetito e a queste caratteristiche, oltre che alle continue malattie, si attribuiva anche il fatto che si stancasse più facilmente delle coetanee. «Però nulla faceva immaginare che avessi disturbi a livello muscolare» sottolinea la stessa Pamela, che allora praticava la danza senza ulteriori difficoltà se non quel facile affaticamento.

«La sottoponemmo a ogni tipo di esami, — riprende la madre — ma l'unico dato fuori dalla norma risultò un innalzamento delle transaminasi del fegato, che fu attribuito alla tossicità dei tanti medicinali che aveva preso per combattere le polmoniti». Le infezioni polmonari, invece, non erano la causa, ma la conseguenza del suo vero problema, che le impediva di ventilare al meglio i polmoni. Il primo indizio che all'origine di tut-

to ci fosse ben altro fu un altro valore alterato — quello della *creatin-fosfochinasi*, in sigla Cpk — scoperto nel corso di un'analisi del sangue. Questo indirizzò verso i muscoli i sospetti dei medici.

«La bambina venne sottoposta ad altri accertamenti finché, nel 1997, una biopsia muscolare diede il verdetto — spiega la mamma di Pamela —. La dottoressa ci disse che si trattava di una malattia che sarebbe progredita nel tempo. Le uniche cure consistevano in una regolare attività fisica dolce per tenere i muscoli attivi ed elastici e in una dieta ad alto contenuto proteico per rinforzarli». Pamela cercava di continuare a condurre una vita normale, ma era sempre più

del 1999 sopraggiunse una crisi respiratoria grave, che la portò in rianimazione. «La ricordo come la nostra settimana di Passione — rievoca Lorella — perché erano i giorni che precedevano la Pasqua. Chiamai mio marito e gli dissi: «Vieni subito, questa volta non la riportiamo a casa».

Invece non fu così: la ragazzina superò l'infezione e dopo cinque mesi di ricovero, che indebolirono ulteriormente la sua muscolatura, tornò a casa. «Ero entrata in ospedale con le mie gambe, uscivo su una carrozzella, respirando con un ventilatore portatile — dice Pamela — ma avrei potuto riprendere la scuola». L'anno dopo Pamela si iscrive al liceo scientifico, che raggiunge accompagnata dalla mamma o da un'infermiera messa a disposizione dell'Asl.

Nel frattempo, in America, grazie all'allezanza tra il padre di due malati di glicogenosi e un ricercatore (vicenda raccontata dal recente film *Extraordinary Measures*), emergeva una cura, il farmaco *myozyme*. Nel 2002, quel farmaco veniva concesso in via compassionevole a Rossella, una bimba napoletana i cui genitori avevano risvegliato



Ha cominciato la nuova cura nel 2003. E fin dalle prime dosi — dice la madre — è rifierita, recuperando appetito e forza

debole e cadeva sempre più spesso. A marzo

to l'attenzione dell'opinione pubblica con uno sciopero dello fame. L'anno dopo anche Pamela otteneva il trattamento, che le viene infuso in vena ogni 15 giorni.

«Fin dalle prime somministrazioni Pamela è rifiiorita, — riprende Lorella — recuperando colorito, appetito e forza muscolare». La cura non ha potuto rimediare ai danni già consolidati, ma ne ha impediti altri. «Non solo ho terminato il liceo — dice Pamela — ma a luglio ho conseguito la laurea triennale in psicologia dello sviluppo, con una tesi sul bullismo nei confronti dei bambini disabili».

Un'esperienza che ha vissuto sulla sua pelle? «No, per fortuna — risponde la ragazza, che oggi ha quasi 25 anni —. Intorno a me ho sempre avuto amici veri». Con loro Pamela esce e va al cinema, sebbene ancora non riesca a staccarsi dal ventilatore e ad alzarsi dalla carrozzina. «Ma ci sto provando» precisa lei. In questi giorni ha superato il primo esame del corso di laurea specialistica, con la quale spera di lavorare all'ospedale Meyer di Firenze. È lì che lei è stata curata ed è proprio lì che in futuro vorrebbe aiutare altri bambini in difficoltà.

Il film



In *Misure straordinarie*, film uscito lo scorso

anno (sopra la locandina), si racconta come negli Stati Uniti si è giunti a scoprire il farmaco in grado di contrastare gli effetti della Glicogenosi II

