Bimbo bresciano con malattia rara sarà curato a casa per primo in Italia

Affetto dalla glicogenosi di tipo II, ha vinto coi genitori la battaglia per la terapia a domicilio

Sanità

Francesca Sandrini
f.sandrini@giornaledibrescia.it

■ Una piccola enorme vittoria. Piccola, se si considera la lotta alla malattia. Che continua, durissima. Enorme, perché per la prima volta in Italia un paziente affetto dalla glicogenosi di tipo II, più conosciuta come malattia di Pompe, può essere curato a casa. Si tratta di un bambino bresciano di sei anni al quale il 13 dicembre Santa Lucia si è presentata sotto le sembianze di una dottoressa dell'Ospedale Civile. «Quando ha suonato il campanello, quasi non ci credevamo», racconta il padre del bambino. Sono infatti passati due anni da quando i genitori hanno chiesto che il Myozyme, il farmaco che consente al piccolo malato di sopravvivere, gli fosse somministrato tra le mura domestiche anziché in ospedale come previsto dal foglio illustrativo.

Disagio e rischio. All'origine della richiesta la situazione di eccezionale disagio e rischio che da anni si creava ogni settimana, nel giorno dell'infusione per via endovenosa del farmaco. Perché il bambino, a causa della malattia che provoca la progressiva paralisi dei muscoli (volontari e involontari), è completamente paralizzato; ha subito una tracheostomia e vive attaccato a un respiratore 24 ore su 24; giorno e notte sopporta anche uno stimolatore diaframmatico e per alimentarsi ha bisogno di una Peg. Si può immaginare cosa fosse il trasporto in ospedale, tra respiratore e aspiratore, umidificatore e saturimetro: l'ascensore è troppo stretto, così il piccolo veniva caricato su un telo e condotto a piedi dal terzo piano alla strada dove lo attendeva l'ambulanza. Un'operazione delicatissima, seppur svolta con estrema attenzione da due preziosi volontari della Croce Bianca. Poi, dopo l'arrivo nel reparto di Pediatria, cominciava una lunga giornata, almeno dalle 8 alle 18, in un ambiente dove ovviamente il bambino era esposto a rischi infettivi (anche perché riceve regolarmente immunosoppressori).

Il piccolo è paralizzato, attaccato a un respiratore e immunodepresso

La richiesta. Nel febbraio dell'anno scorso i genitori, con il supporto dell'Associazione italiana Glicogenosi (e in particolare di Fabrizio Seidita), hanno chiesto al Civile di trasferire al domicilio il trattamento settimanale, anche alla luce di positive esperienze in tal senso all'estero. L'ospedale ha riconosciuto la ragionevolezza della richiesta, il medico che ha in cura il piccolo all'Ospedale San Gerardo di Monza ha appoggiato con forza l'iniziativa della famiglia e lo stesso ha fatto quello statunitense che periodicamente segue il bambino.

Ma la richiesta - come abbiamo riferito qualche mese fa su queste stesse pagine - si è incagliata tra le regole relative alla somministrazione del Myozyme (rispetto alle quali i genitori proponevano una deroga) e le competenze sulla decisione. Dopo un anno, quindi, la famiglia ha fatto ricorso al Tribunale di Brescia, ma la sentenza non è stata favorevole: il giudice ha richiamato la necessità dell'autorizzazione regionale. Da qui una nuova azione legale, un reclamo, che però nei giorni scorsi è stato superato dal via libera da parte del Civile dopo quello della Regione e del Comitato etico provinciale.

Sollievo. Per il bambino, per la sua mamma e per il suo papà significa moltissimo: ora, salvo emergenze, in ospedale dovranno andare ogni tre mesi per gli immunosoppressori. Mercoledì scorso, dopo la visita della dottoressa, l'infusione del farmaco si è svolta in modo regolare e sereno grazie a un infermiere e a un medico anestesista e rianimatore il cui costo è sostenuto dalla Sanofi, la multinazionale cui fa capo l'azienda produttrice del Myozyme, la Genzyme.

«Una battaglia di civiltà». «È stata una battaglia di civiltà, che non riguarda solo noi, contro la burocrazia perché i medici erano dalla nostra parte», commenta il papà. Senza dimenticare l'aiuto che pure in questi anni gli è stato dato: «dalla Croce Bianca che ha sempre garantito il trasporto ai medici dell'Ospedale civile con il primario della Pediatria Alessandro Plebani, fino al presidente della commissione Sanità della Regione, Fabio Rolfi, che ci ha ascoltato e ha sbloccato la situazione». //

In cameretta. L'ambiente domestico dove da mercoledì scorso il piccolo malato è sottoposto alla terapia

«Civiltà sanitaria»: questo il risultato della lunga attesa

Commenti

■ Grande soddisfazione, su tutti i fronti, per la prima infusione a domicilio del fondamentale farmaco nella terapia del bambino bresciano. «Contentezza» da parte dell'Associazione italiana glicogenosi che, attraverso Fabrizio Seidita che l'ha presieduta nei due anni dell'iter per la terapia domiciliare, si è spesa fin dall'inizio per raggiungere l'obiettivo. «Gioia» anche in ospedale, in particolare nelle parole del direttore generale del Civile, Ezio Belleri.

Fabrizio Seidita, per l'Associazione: «Quando ho saputo dal papà che il piccolo aveva ricevuto l'infusione del farmaco a domicilio è stato per me un momento di grandissima gioia ma soprattutto sono contento che la Regione Lombardia abbia dato un segno tangibile di" civiltà sanitaria" consentendo al piccolo di poter effettuare le cure a casa propria con meno disagio per sè e per i suoi familiari. È importante anche ribadire che questo è un esempio di buona collaborazione tra pubblico e privato in quanto l'azienda farmaceutica Genzyme che produce il farmaco per curare la malattia del piccolo, si è impegnata a supportare economicamente l'organizzazione dei servizi imprescindibili per poter effettuare l'infusione presso il domicilio del paziente. Tale pratica è ormai consolidata in alcuni paesi europei e speriamo che possa essere estesa su tutto il territorio nazionale. Un grazie anche alla tenacia dei genitori del bambino che non si sono fatti intimidire e scoraggiare dalle infinite vicissitudini che hanno dovuto affrontare in quasi 2 anni di attesa».

Ezio Belleri, direttore generale del Civile: «Sono molto contento che finalmente il piccolo abbia potuto fare la terapia a domicilio. Il percorso per arrivare a questo obiettivo è stato lungo, è vero. Ma è stato frutto di uno sforzo notevole in cui sono stati coinvolti il ministero della Salute, l'Istituto Superiore di Sanità, l'Aifa e la Regione. Passaggi molto delicati, perché si trattava di costruire un percorso che non esisteva, e che spero faccia scuola, tenuto conto che il trattamento con quel farmaco è ospedaliero. Un percorso - conclude Belleri - che abbiamo seguito avendo come obiettivi principali la sicurezza del bambino e la correttezza dell'operato». //

IL COMMENTO

Professor Barry Byrne, Università della Florida

TERAPIA GENICA ANCHE IN ITALIA

Anna Della Moretta · a.dellamoretta@giornaledibrescia.it

La Malattia di Pompe, o Glicogenosi di tipo II, è una patologia neuromuscolare rara, cronica e debilitante, che colpisce circa diecimila persone nel mondo, trecento in Italia, tra neonati, bambini ed adulti. Appartiene alla famiglia delle malattie rare da accumulo lisosomiale ed è caratterizzata dal mancato smaltimento del glicogeno, la riserva energetica dei muscoli. A causa del difetto di un enzima, il glicogeno si accumula e danneggia il cuore, i muscoli di gambe e braccia e quelli della respirazione, provocando una debolezza muscolare progressiva. Si tratta di una malattia genetica, ossia trasmessa nelle famiglie dai genitori ai figli.

Non esiste una cura risolutiva, ma sono disponibili trattamenti per contrastare i sintomi e la progressione. Tra questi, la terapia enzimatica sostitutiva. Terapia che, per la prima volta in Italia, a Brescia, viene effettuata a domicilio. Barry J. Byrne, professore di Pediatria all'Università della Florida, esperto mondiale della Terapia genica della Malattia di Pompe, insieme al suo gruppo americano segue periodicamente il bambino bresciano di cui parliamo in questa pagina. A lui chiediamo un commento sulla novità assoluta della terapia a casa. «La terapia domiciliare per malattie croniche ha, innanzitutto, un beneficio per la salute del paziente in quanto riduce i viaggi all'ospedale, infezioni ricorrenti e conseguenti ricoveri. Inoltre, migliora la qualità di vita del paziente e l'equilibrio all'interno dell'ambiente familiare. La terapia in un ambiente confortevole come la casa è più tollerabile e riduce l'interruzione di altre importanti attività quotidiane sia del paziente sia dei famigliari. Lo standard di cura in molti paesi coinvolge la possibilità di infusioni a domicilio. La decisione di procedere con la terapia domiciliare anche in Italia è un passo importante verso la standardizzazione della cura dei pazienti con Pompe».

Dal gruppo americano, esperto mondiale della malattia, studio sui sintomi neurologici

Professore, oggi disponiamo della terapia enzimatica sostitutiva che ha aumentato l'aspettativa di vita. Ma si avverte il bisogno di un passo in più sotto il profilo terapeutico. Ci sono novità?

«Il nostro gruppo si sta impegnando su diverse terapie innovative per la Pompe, con particolare enfasi sui sintomi neurologici che vengono spesso ignorati. Il nostro approccio di terapia genica coinvolge il trattamento diretto del sistema nervoso, con la speranza di riuscire ad avere un impatto significativo per i pazienti con inizio precoce e tardivo della malattia».

In una malattia rara, i pazienti sono pochi. Gli studi clinici, tuttavia, hanno bisogno di una casistica il più ampia possibile. Esiste la possibilità di coinvolgere anche i malati di Pompe italiani in eventuali sperimentazioni?

«L'obiettivo del nostro impegno di ricerca clinica consiste nel fornire una terapia con impatto significativo per quanti più pazienti possibili. Quindi, la nostra intenzione è di collaborare con le aziende per stabilire centri di ricerca per la terapia genica per la malattia di Pompe in Europa. I centri di ricerca in Italia fanno parte di questa strategia».

VkVSlyMjVm9sb0Vhc3lSZWFkZXJlR2RicyMjIzczZDMxYzAwLWJhNzItNDFiMS1iOTYwLTY2ZDQ4ZWM0NmFkNyMjIzIwMTctMTItMTVUMDg6NTg6NDcjIyNWRVI=