

Terapia a casa «negata» a chi ha la **glicogenosi**

In Italia chi è affetto da malattia di Pompe, una grave patologia neuromuscolare, è costretto a estenuanti trasferte in ospedale per ricevere le cure necessarie

Racconta Antonietta, mamma di un bambino di nove anni che soffre di una patologia genetica rara, la malattia di Pompe (si veda il grafico): «Nicola non può muoversi, vive su una sedia a rotelle, è attaccato a un respiratore 24 ore al giorno, si nutre tramite la *peg*, un tubicino inserito nello stomaco, ha continuamente bisogno di ricorrere alla cosiddetta “macchina della tosse” che serve per liberare trachea e polmoni dalle secrezioni che potrebbero soffocarlo. A soli tre mesi ha dovuto iniziare le infusioni con la terapia enzimatica sostitutiva, che dovrà fare per tutta la vita».

«Abitiamo in un paesino di montagna, in provincia di Matera, e ogni settimana dobbiamo portare Nicola all'ospedale San Carlo di Potenza dove fanno l'infusione, che dura diverse ore — prosegue Antonietta — . Ogni volta il viaggio è un'impresa: trasportare tutte le attrezzature che permettono a Nicola di vivere, percorrere 50 chilometri di curve anche col maltempo, restare in ospedale tutto il giorno con il rischio che il bambino possa contrarre qualche virus. Per chi, come lui, ha anche una gastroenterite può essere fatale.

«Abbiamo chiesto — continua Antonietta — alla Asl di poter seguire la terapia a domicilio ma ancora non abbiamo avuto risposta. Vorremmo soltanto poter offrire a nostro figlio una vita più dignitosa, risparmiandogli lo stress del viaggio e dell'ospedale, visto che negli ultimi tempi ha avuto anche attacchi di panico».

Dalla Basilicata alla Lombardia. A Brescia vive un altro bambino affetto, come Nicola, dalla malattia di Pompe, che dall'anno scorso può fare le infusioni a casa sua, ma solo in seguito a un lungo iter burocratico e alla battaglia legale portata condotta dai genitori. Il medicinale è autorizzato per l'uso ospedaliero dall'Agenzia italiana del farmaco (Aifa), per cui erano necessarie diverse autorizzazioni ufficiali, compresa, oltre a quelle dell'Aifa, quella della Regione Lombardia. «Erano tutti favorevoli alla terapia domiciliare ma i tempi stavano diventando lunghi, per questo ci siamo rivolti al tribunale di Brescia — racconta il papà del piccolo Jacopo (nome di fantasia), che oggi ha sette anni — . Dopo un anno di attesa, abbiamo fatto di nuovo ricorso; nel frattempo, grazie all'aiuto dell'Associazione italiana glicogenosi (Aig), alla Regione e alle strutture ospedaliere coinvolte, siamo riusciti a ottenere la terapia a domicilio. In questi mesi la nostra vita è cambia-

ta, mio figlio si è ammalato molto meno, le sue condizioni generali sono migliorate, ha più tempo a disposizione per l'istruzione a domicilio e per imparare a comunicare col puntatore oculare. Speriamo che la nostra battaglia possa essere utile anche ad altre famiglie».

«Siamo riusciti a ottenere la terapia domiciliare per questo bambino, in Italia primo e unico caso per questa patologia, ora chiediamo che altri pazienti, a partire da quelli più gravi come il piccolo che vive in Basilicata, possano avere diritto alla stessa opzione — afferma Gianfranco Stefanelli, presidente di Aig — . All'estero la terapia domiciliare per la malattia di Pompe è una prassi, e il farmaco è sempre lo stesso».

Conferma Antonio Toscano, responsabile del Centro regionale di riferimento per le malattie neuromuscolari rare presso l'Azienda ospedaliera universitaria-Policlinico «G. Martino» di Messina e, per l'European Academy of Neurology, delle malattie muscolari: «In Gran Bretagna e in Olanda i pazienti con malattia di Pompe fanno la terapia domiciliare, in Italia le infusioni possono essere fatte solo nei centri di riferimento e in ospedali correlati secondo disposizioni ministeriali.

Ci sono bambini di pochi mesi o anche pazienti in ventilazione assistita che devono percorrere anche un centinaio di chilometri per raggiungere il centro dove fare il trattamento, con disagi notevoli, come è facile immaginare, e rischi di infezioni».

Capita anche di dover rinunciare alla cura per problemi economici. Riferisce Toscano: «Un paziente di Catania, che ogni due settimane veniva a praticare la terapia presso il nostro centro di Messina l'ha sospesa perché attualmente non può permettersi i costi del trasferimento».

Le infusioni a domicilio sono sicure? «Agli inizi della terapia, nei primi 2-3 mesi, è consigliabile che il paziente le faccia in ospedale — risponde l'esperto — . Poi, potrebbe continuarle a domicilio, con la presa in carico da parte della Asl di competenza, effettuando i controlli periodici presso il centro di riferimento.

«Come gruppo di studio sulla malattia di Pompe, in seno all'Associazione italiana miologia, — riferisce Toscano — stiamo preparando la documentazione scientifica, da presentare all'Aifa, insieme all'Associazione dei pazienti, per chiedere che la *home infusion* (infusione a casa ndr) sia introdotta anche nel

nostro Paese, inizialmente almeno per i pazienti più gravi e per quelli che abitano lontano dai centri di riferimento.

«La costituzione di un tavolo tecnico — conclude Toscano — con specialisti esperti della malattia di Pompe, rappresentanti dei pazienti e autorità regolatorie, potrebbe consentire in un tempo ragionevole di iniziare un nuovo corso per la somministrazione domiciliare della terapia enzimatica sostitutiva, specie per i pazienti in difficoltà. Migliorando così la loro qualità di vita».

Maria Giovanna Faiella

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'appello

Fare o meno la **terapia enzimatica sostitutiva** a casa, a seconda della Regione in cui si vive. Le **associazioni dei malati lisosomiali** (Fabry, Gaucher, mucopolisaccaridosi, glicogenosi) chiedono che sia **garantito a tutti il diritto** alla terapia domiciliare, richiamando il **documento della Conferenza delle Regioni** «Somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per persone con malattia rara».

Che cos'è

La malattia di Pompe (o glicogenosi di tipo II) è una malattia genetica rara da accumulo lisosomiale, caratterizzata dal mancato smaltimento del glicogeno, la riserva energetica dei muscoli



Come agisce

A causa del difetto dell'enzima alfa-glucoosidasi, il glicogeno si accumula e danneggia il cuore, i muscoli di gambe e braccia e quelli della respirazione

Gli effetti

A seconda della gravità, la malattia può provocare la riduzione dell'attività motoria e respiratoria ma anche ipertrofia cardiaca (ingrossamento del cuore)

Quanti ne soffrono

Si stima che **in Italia** ne siano colpite **oltre 500 persone** e nel mondo circa 10mila

Fonte: Aim - Associazione italiana miologia

LO SCREENING NEONATALE

Viene effettuato su tre malattie lisosomiali solo in Toscana. Non rientra tra quelli obbligatori e gratuiti su 40 malattie metaboliche ereditarie, introdotti per tutti i neonati in Italia dalla legge n. 167/2016



Disparità

All'estero l'infusione domiciliare è prassi. Da noi esiste un solo caso, in Lombardia

