

LA MIA STORIA... MALATTIE RARE

• Testimonianza raccolta da Luigi Nocenti



Il racconto di Rachele

Campionessa di rally in barba alla FIBROSI CISTICA



Dall'anno prima che nascessi nella mia regione, la Lombardia, era diventato obbligatorio lo screening neonatale: avevo solo poche settimane di vita quando i miei genitori hanno scoperto che potevo essere affetta da fibrosi cistica. La conferma della diagnosi è arrivata con il test del sudore e poi con un'indagine accurata del Dna: 26 anni fa le notizie su questa malattia erano catastrofiche, l'aspettativa di vita dei bambini con fibrosi cistica era bassa e per i miei è stato uno shock. Nessuno prima di me in famiglia aveva sofferto di questa patologia ma, dagli esami genetici a cui siamo poi stati sottoposti tutti quanti, mamma e papà hanno scoperto di essere entrambi portatori sani della malattia. A soli tre mesi di vita ho cominciato il mio piano di terapie: aerosol mattina e sera in braccio a mia mamma e poi lunghe sedute di fisioterapia respiratoria, molte vitamine, farmaci, pasti ipercalorici super controllati e visite periodiche per il monitoraggio della malattia. Nascere con la fibrosi cistica ti responsabilizza presto, hai una spada di Damocle sulla testa, una compagna invisibile ma cattiva. Nonostante i progressi medici, ho tuttora una routine pesante da portare avanti ogni giorno che si intensifica col passare degli anni, perché convivio con una patologia degenerativa. In



Rachele Somaschini, 26 anni, di Milano, pilota di rally, è affetta da fibrosi cistica.



famiglia mi sveglia prima di tutti per fare la fisioterapia respiratoria, colazione, pastiglie e antibiotici e poi posso iniziare la vita di tutti i giorni. Il muco denso che si deposita nei polmoni mi rende molto vulnerabile e ho imparato fin da piccolissima a proteggermi dall'ambiente e dagli altri, evitando i luoghi affollati, parchi acquatici, terme, discoteche, anche se non sempre è possibile farlo al 100%.

IL MOTARD A 14 ANNI

Nonostante tutto sono cresciuta serenamente, ho avuto un'infanzia felice anche se mai spensierata e soprattutto ho bruciato sempre un po' le tappe, con il desiderio di raggiungere molti obiettivi precocemente per il timore di non averne il tempo. Sono cresciuta con la passione per i motori e la velocità. La mia famiglia, che mi ha aiutato sempre tantissimo nel farmi accettare la malattia, mi portava all'autodromo di Monza fin da quando ero piccola e a 14

anni ho voluto il motard al posto del motorino. Non ho mai avuto una bambola, mi sono sempre piacute le macchine. Appena diciottenne ho preso la patente e la licenza sportiva in tempi record e dopo qualche mese ho fatto la mia prima gara su una vettura storica in coppia con papà, anche lui grande appassionato di motori. Il rally è sempre stato un sogno che credevo irrealizzabile, fino a quando è capitata l'occasione di provarci e passo dopo passo ho iniziato a capire che non era impossibile e che avrebbe potuto diventare realtà. Oggi mi alleno due ore al giorno e mi tengo sempre in movimento: lo sport è come una seconda terapia, perché l'allenamento aerobico espande i polmoni e mi permette di espellere il muco in eccesso. Le gare nei mesi estivi rappresentano un problema per via delle temperature molto elevate: la fibrosi cistica, infatti, porta a un dispendio di sodio eccessivo che dev'essere costantemente reintegrato onde evitare disidratazione. Con l'esperienza ho imparato a gestirmi sempre meglio e ora ho trovato l'allenamento adatto per essere performante in ogni gara e ho scoperto che il mio fisico allenato mi aiuta a

TE LO SPIEGAL'ESPERTO



Focus

GIANNI MASTELLA, DIRETTORE SCIENTIFICO FONDAZIONE RICERCA FIBROSI CISTICA

Screening neonatale per individuare la malattia

La fibrosi cistica (FC) è la più diffusa malattia genetica grave nelle popolazioni con pelle bianca e interessa in egual misura uomini e donne. In Italia nasce un bambino con FC ogni circa 2.500-3.000 e si stima una prevalenza complessiva di quasi 7.000 persone malate. La FC colpisce diversi organi, prevalentemente pancreas, bronchi e polmoni.

CAUSE. È trasmessa ereditariamente da coppie di portatori sani, che hanno una sola copia del gene CFTR mutato, ereditata a loro volta da un genitore (sono molto rare le mutazioni occorse ex novo nella singola persona). Una coppia di portatori può trasmettere la malattia al 25% dei figli, quando questi ricevono da entrambi i genitori il gene mutato. Sono circa 2,5 milioni i portatori sani in Italia. La persona malata ha quindi due copie di gene CFTR mutato, e questo determina l'assenza o la scarsa funzionalità di una proteina, chiamata proteina CFTR, situata sulla membrana delle cellule epiteliali e deputata ad assicurare la giusta idratazione delle secrezioni di vari organi: sono le secrezioni dense e poco scorrevoli che determinano ostruzioni dei loro canali con infezioni e danno progressivo dell'organo.

SINTOMI. La FC può presentarsi già alla nascita con occlusione dell'intestino (ileo da meconio). I sintomi più comuni sono la tosse frequente e cronica, con eventuale

espettorazione, causata da infezione e infiammazione broncopulmonare; il difetto di crescita con scariche intestinali voluminose e frequenti (quando il pancreas non funziona); questi e altri sintomi possono comparire fin dalle prime settimane di vita o manifestarsi più tardi, in dipendenza anche dalla maggiore o minore gravità delle mutazioni del gene CFTR ereditato.

DIAGNOSI. In Italia quasi tutti i neonati vengono sottoposti a test di screening per FC, che permette di diagnosticare la malattia nel primo mese di vita. La conferma arriva col test del sudore, eventualmente combinato col test genetico, esami attuabili anche in età successive di fronte a sintomi sospetti. Prima di affrontare una gravidanza è raccomandato a tutte le coppie di futuri genitori di fare il test genetico, specie se vi è familiarità per FC. Nella gravidanza da coppie di portatori è possibile ricorrere al test genetico su cellule placentari del feto alla decima settimana (diagnosi prenatale per villocentesi) per accertare o escludere la malattia nel feto.

TERAPIE. Si somministrano enzimi pancreatici, vitamine e alimentazione sostenuta per aiutare la digestione e assicurare la crescita. Le secrezioni bronchiali stagnanti vengono trattate con mucolitici per aerosol e fisioterapia drenante. L'infezione respiratoria è trattata con cicli

antibiotici, anche per aerosol prolungato quando cronicizza. Le possibili frequenti complicanze (diabete, epatopatia, ostruzioni intestinali, pneumotorace, insufficienza respiratoria, tra le più comuni), hanno trattamenti specifici. A partire da una certa età, oggi sono disponibili nuovi farmaci (modulatori di CFTR) in grado di correggere alla radice la proteina CFTR mutata nella maggior parte delle persone malate. Sono necessari periodici controlli presso centri specializzati per FC, con specifici esami, soprattutto per valutare la funzione respiratoria e controllare le infezioni respiratorie batteriche.

INTERVENTI. Si ricorre alla chirurgia intestinale per alcuni bambini nati con ileo da meconio. Nelle forme avanzate di FC la chirurgia può risolvere alcune complicanze polmonari. L'ossigenoterapia è d'obbligo nell'insufficienza respiratoria, ma quando questa diventa grave e irreversibile si ricorre al trapianto di polmoni.

QUALITÀ DELLA VITA. Seguendo fedelmente le cure si può avere una vita «normale» con FC, anche se la sua durata è mediamente alquanto ridotta rispetto a quella delle persone che non hanno FC. È fondamentale il supporto della famiglia d'origine che, fin dall'infanzia, educa il bambino ad affrontare tutti gli aspetti della vita con atteggiamento positivo e attitudine a socializzare.

RICERCA. Sta puntando su farmaci che, in aggiunta a quelli che curano sintomi e complicanze, trattano il difetto che ne sta alla base, la proteina CFTR mutata. E si stanno studiando anche percorsi alternativi, più radicali, compresi quelli che possono agire direttamente sul gene CFTR mutato. In Italia è molto attiva in questa direzione la Fondazione Ricerca FC (FFC).

sopportare meglio la fatica e il caldo. Sono diventata campionessa italiana e parteciperò al Campionato Europeo... Chi l'avrebbe detto? Nonostante la fibrosi cistica cerco sempre di trovare dentro di me la forza per affrontare

tutte le sfide che la vita mi impone, anche se non è sempre facile. Sono certa però di avere un'anima speciale che mi segue dall'alto: si chiama Angelica, era una ragazza con la mia stessa malattia, che è mancata a soli 26

anni nonostante il trapianto polmonare. Mi ha insegnato lei a non mollare mai, e nei momenti più duri, mi ripeto la frase con cui lei mi ha lasciato: «Sei tutti i limiti che superi».

Rachele Somaschini