

Fratellini con malattia di Batten. Parla in esclusiva la mamma: «Politica e medici aiutateci»

“Tutti uniti per Marco e Francesco” è lo slogan, ma anche l’invito, dell’associazione Nazionale CeroidoLipofuscinosci A-NCL Onlus che ha attivato un conto per la raccolta fondi per i due fratellini di Cerveteri. Marco, nove anni, e Francesco, sei anni sono affetti dall’età di tre dalla malattia di Batten di tipo 7, una rarissima malattia congenita neurodegenerativa, su base genetica. Un momento senz’altro difficile per i genitori, Silvia ed Emiliano, che dopo aver avuto due figli sani, due femmine, una diciannovenne e l’altra quindicenne, si sono trovati a combattere per i due maschietti con una malattia rarissima caratterizzata da un lento e progressivo decadimento motorio, sensitivo e cognitivo. Pro Vita & Famiglia ha raccolto la testimonianza della madre dei due bambini.

Silvia, ci vuole raccontare la storia dei suoi due bambini?

«Tutto inizia nel 2014 quando Marco, il più grande dei due, ha iniziato ad avere problemi con la deambulazione e cadeva spesso. Siamo andati al Bambino Gesù per vedere di cosa si trattasse, anche se all’inizio pensavamo fossero dei capricci dati magari dalla gelosia per Francesco che era nato da poco. Invece dopo un anno e mezzo gli è stata diagnosticata una malattia e i medici capirono subito si trattasse di qualcosa di neurologico e alla fine si scoprì che era affetto da questa malattia di Batten con la variante numero 7. Una situazione drammatica che ha inoltre influito sulla mia salute con la nascita di un melanoma nel 2014 che tolsi ma ebbi poi una recidiva nel 2018 e ora sto facendo l’immunoterapia».

Cosa provoca questa malattia di Batten e cosa è successo dopo?

«Il bambino ha cominciato a peggiorare e ha iniziato a perdere tutto, siccome si tratta di una malattia degenerativa. Ha perso la vista, la parola, la capacità di deambulare e masticare. Nel 2016 anche il fratellino, Francesco, ha iniziato ad avere gli stessi sintomi iniziali e come Marco questo iniziò all’età di tre anni, mentre prima era sanissimo. Purtroppo è una malattia che si sviluppa dai 2 ai 5 anni ed è genetica e entrambi i genitori devono essere portatori sani della stessa variante (in tutto ce ne sono 14) affinché il rischio di avere dei figli con questa malattia purtroppo aumenti fino al 25% delle possibilità. Noi abbiamo anche altre due figlie (all’epoca di sei e dieci anni) che fortunatamente sono sane. Inoltre in gravidanza fino al 2015 non era possibile vedere o capire la presenza di questa malattia, mentre oggi è possibile con l’amniocentesi. Ovviamente è stato un dramma che ha portato me e mio marito anche a separarci. Oggi Marco, il più grande, sta con il padre anche perché fisicamente non ce la faccio ad aiutarlo, mentre Francesco sta con me e con le sorelle, ma stiamo sempre insieme e nella gestione dei figli siamo molto uniti».

In questi anni, sia dal punto di vista medico che non, avete avuto aiuti e qualche sostegno?

«No. Soltanto nell'ultimo periodo si è mossa la politica a seguito del mio video che ha fatto molte visualizzazioni e sono contenta perché ha contribuito almeno a smuovere finalmente le acque (*il video che riportiamo qui di seguito ha avuto oltre 2 milioni di visualizzazioni ndr*). Abbiamo avuto da poco un incontro anche con la Asl e gli assistenti sociali perché non si può continuare così, anche perché il più piccolo si è ulteriormente aggravata e ha continue convulsioni per tutto il giorno. Io a volte non ho mandato mia figlia a scuola per farmi dare una mano, spesso bisogna chiamare l'ambulanza. In certi momenti neanche i medici sanno come gestire la malattia e non credo che sia giusto che due genitori siano lasciati soli».

Cosa chiede alla politica e cosa pensa si debba fare in tal senso?

«Secondo me ci dovrebbe essere molta collaborazione da parte dei medici e dello Stato. Ci dovrebbe essere un protocollo che in automatico si attiva per non lasciare da sole le famiglie, perché altrimenti ti ritrovi in un baratro dal quale è difficile uscire come sta accadendo a me. Io ho gli anni di 104 ma li sto finendo e ora come ora non riuscire a tornare a lavorare e se ad una persona, che ha già questo dramma, togli anche il lavoro le stai togliendo la dignità. Noi non potremo mai fare una vita normale perché il dolore è grandissimo, però lo Stato dovrebbe aiutarci a farla diventare quanto più possibile normale e metterci nelle condizioni di poter andare avanti. Inoltre nessuno non ci ha mai insegnato come comportarci e come gestire la cosa, sia dal punto di vista pratico che psicologico».

Dal punto di vista sanitario la medicina ha fatto qualche passo in avanti, avete qualche speranza?

«All'inizio in neurologo a cui ci rivolgemmo ci disse che non c'era niente da fare, che potevamo girare tutto il mondo ma non esisteva nessuna cura né terapia. Quando però si ammalò Francesco ci fu detto che stava per partire una cura sperimentale negli Stati Uniti proprio per la variante numero 7. Io riuscii ad arrivare, anche tramite altri genitori sparsi in tutto il mondo, a mettermi in contatto con l'ospedale di Dallas, in Texas. Ci eravamo già messi d'accordo per il 24 agosto scorso per partire con entrambi i bambini e iniziare così lo studio clinico della malattia. Purtroppo hanno avuto dei problemi con degli esami che avevano già fatto su altri bambini che non erano andati bene e quindi bloccarono tutto. Un'altra speranza però ancora c'è perché ora dovremmo essere contattati da un ospedale di New York e una forte speranza c'è stata quando uscì il farmaco Milasen, dal nome dell'unica paziente per cui è stato messo a punto, ovvero Mila, la bambina statunitense che è affetta dalla stessa identica malattia dei miei figli. Io vorrei arrivare a questo».

Ha avuto dei riscontri su questo?

«Ancora no. L'unica cosa che ci è stata detta è in riferimento alla sperimentazione che dovrebbe partire a New York. Quello che mi auguro è che si possa fare qualcosa anche in Italia, per esempio al Bambino Gesù dove siamo seguiti e che è una struttura di eccellenza a livello internazionale».

Salvatore Tropea

5 dicembre 2019

<https://www.provitaefamiglia.it/blog/fratellini-con-malattia-di-batten-la-madre-va-sempre-peggio-politica-e-medici-ci-aiutino>