

A te...

Lettere di una madre al proprio figlio

Ilaria Baldi

A TE...

Lettere di una madre al proprio figlio

Diario

BOOK
SPRINT
EDIZIONI

www.booksprintedizioni.it

Copyright © 2015
Ilaria Baldi
Tutti i diritti riservati

“All'amore più grande della mia vita, mio figlio.”

*“Se sai trattare nello stesso modo due impostori –
Trionfo e Disastro – quando ti capitano innanzi;
Se sai forzare cuore,
nervi e tendini dritti allo scopo,
ben oltre la stanchezza,
a tener duro, quando in te
nient’altro esiste,
tranne il comando della Volontà;
Il mondo è tuo, con tutto ciò che ha dentro,
E, ancor di più, ragazzo mio, sei Uomo!”*

Tratto da “SE” di Rudyard Kipling

Prefazione

La Distrofia Muscolare di Duchenne è una malattia rara, descritta per la prima volta dal medico francese Duchenne nel 1868. Colpisce circa 1 su 3.500 maschi nati vivi. Si stima che in Italia ci siano approssimativamente 5.000 persone affette da questa malattia. È una malattia genetica, la cui causa è legata a mutazioni in un gene localizzato sul cromosoma X che è responsabile per la produzione della Distrofina, una proteina importante per il benessere delle cellule muscolari.

La mancanza di Distrofina provoca un danno delle cellule muscolari e, di conseguenza, la debolezza di tutti i muscoli. I primi segni clinici si manifestano, generalmente, tra i 2 e i 4 anni con difficoltà a rialzarsi da terra, a correre, saltare, salire le scale, e una maggiore stancabilità. Classicamente, la malattia presenta un decorso progressivo, con perdita della capacità di camminare autonomamente prima dei 12 anni. In seguito la debolezza coinvolge anche le braccia, i muscoli respiratori ed il cuore.

Negli ultimi due decenni il miglioramento degli standard di cura ha modificato notevolmente il decorso della malattia. Una maggiore attenzione agli aspetti maggiori, interventi riabilitativi quanto più precoci possibili, fin dalla diagnosi, una maggiore attenzione ai controlli cardiologici e, soprattutto, l'assistenza respi-

ratoria, hanno permesso di migliorare notevolmente l'evoluzione, spostando di diversi anni la sopravvivenza e la comparsa delle complicanze più gravi quali la perdita della deambulazione e il coinvolgimento respiratorio e cardiologico, raddoppiando le aspettative di vita rispetto ai 15 anni possibili fino a un decennio fa. Contemporaneamente, negli ultimi anni le conoscenze sulle cause della malattia e sulle possibili terapie si sono ampliate considerevolmente, e al momento vi sono numerosi studi clinici in atto mirati a valutare la possibile efficacia di alcuni farmaci che potrebbero agire sia a livello genetico, facilitando la produzione della proteina mancante, la Distrofina, che direttamente sul muscolo, cercando di preservarlo.

Tutte queste informazioni aiutano molto noi clinici nel comunicare la diagnosi di questa malattia, prospettando uno scenario molto meno grave e doloroso per le famiglie, ma la distrofia di Duchenne resta una malattia grave e progressiva, e se i clinici o gli esperti nella malattia possono vedere quanto siano migliorate le prospettive e la possibilità di migliori interventi e di migliore qualità della vita, per una famiglia che si affaccia per la prima volta a questo mondo, la diagnosi resta un momento che segna la vita. Il libro di questa mamma è una testimonianza in prima persona del terremoto emotivo che accompagna la diagnosi e l'accettazione della malattia, il senso di smarrimento e di dolore ma anche il percorso che porta all'accettazione del problema e alla necessità di rimboccarsi le maniche per contribuire a sconfiggere la patologia.

Questa testimonianza sarà utile non solo ai genitori che si ritroveranno nei loro panni, o a chi ha già avuto un simile percorso, ma anche a noi clinici, per com-

prendere meglio come aiutare le famiglie nelle prime fasi della malattia, come migliorare la comunicazione.

L'augurio è che la lettura del libro sia però soprattutto un ulteriore stimolo per molti altri, genitori, parenti, amici, e per l'intera comunità, per comprendere meglio l'impatto di questa malattia e mettere ancora più impegno per provare a fermarla.

*Eugenio Mercuri*¹

¹ Prof. Eugenio Mercuri, Direttore dell'unità operativa di neuropsichiatria infantile del Policlinico Agostino Gemelli di Roma

