

## STORIA DI CHIARETTA



Chiara è nata il 19 ottobre 2003.  
I primi mesi con lei sono stati bellissimi, intensi e anche molto faticosi.  
E' sempre stata una bimba sveglia ed attiva. Curiosa ed intelligente si è aperta al mondo velocemente e sempre con grandi sorrisi.  
Ha gattonato poco, ma attorno ai 12 mesi ha cominciato ad alzarsi ed ha tentato i primi passi. Ai 13 mesi camminava da sola, felice finalmente di poter scoprire il suo ambiente in autonomia.  
Ha parlato molto presto con una proprietà di linguaggio sorprendente.  
Un mese dopo il suo secondo anno è nato Luca.

Bambino tranquillo e sereno ha riempito la

nostra vita di sorrisi, di baci e di abbracci e per Chiara è diventato da subito un prezioso compagno di vita e di giochi.

Insieme sono cresciuti ed hanno costruito la loro quotidianità.

Chiara sempre più autonoma e battagliera si appoggiava volentieri alla compagnia ed alla fiducia del fratellino.

Durante i primi tre anni nulla di particolare ha risvegliato timori o incertezze sulla salute o sul buono sviluppo fisico o intellettuale di entrambi.

Con l'inizio dell'asilo, ai tre anni di Chiara, le cose sono lentamente cambiate.

La maestra ci ha fatto notare come la nostra bimba tendesse ad essere più impacciata con i movimenti delle gambe. Cadeva spesso e si affaticava molto facilmente.

L'abbiamo portata dal dott. Lembo, specialista in ortopedia pediatrica ed anche lui ci ha confermato che, seppur perfetta da un punto di vista strutturale, Chiara aveva degli atteggiamenti patologici alle mani ed ai piedi.

Siamo arrivati al bambin Gesù di Roma.

La dott.ssa Perrotta ha ipotizzato dei danni cerebrali pre-natali. Abbiamo ricoverato chiara per una risonanza, ma nulla è emerso.

Allora il dott. Bertini ha ipotizzato una paraplegia spastica sporadica. Sosteneva che chiara non sarebbe peggiorata e che avrebbe avuto una vita normale.

Ma la nostra bimba peggiorava rapidamente.

La sua autonomia di movimento era sempre più limitata. La mattina si svegliava vivace e piena di energia, ma durante la giornata perdeva le forze e le sue gambe non rispondevano più.

Le diagnosi effettuate fino ad allora non ci soddisfacevano.

Abbiamo iniziato quindi un calvario infinito di visite alla ricerca di pareri e diagnosi che ci potessero aiutare.

Abbiamo visto di tutto e sentito di tutto.

Abbiamo incontrato decine e decine di specialisti in tutta Italia e contattato anche medici stranieri.

Nulla. Solo una totale ed estenuante confusione.

Chiara non rispondeva a nessun modello neurologico o ortopedico. Il suo caso era assolutamente particolare e nessuno specialista ci ha saputo dare in tre anni di ricerche indicazioni concrete ed



efficaci.

Abbiamo anche provato una cura omeopatica inseguendo una ipotesi di danno da vaccino, ma nulla. Anzi sempre peggio!

La nostra bimba ormai camminava solo per pochi passi ed anche le mani perdevano nell'arco della giornata forza e precisione.

La nostra vita era ormai una vita di una famiglia con un disabile.

Fisioterapia (che negli anni non ha dato alcun risultato), carrozzine, Asl, posto disabili, certificati ecc.

Una fatica quotidiana terribile volta anche a mantenere una parvenza di serenità per permettere a due bimbi piccoli di crescere in un modo il più possibile normale.

Nella primavera del 2010 Chiara ha concluso il suo primo anno di scuola primaria.

La maestra era assolutamente entusiasta di lei. Estremamente intelligente, curiosa, attenta non ha mai presentato problemi di apprendimento. Anzi risultava tra le più brillanti della sua classe.

Era però una bimba che non camminava quasi più e che doveva essere accompagnata in bagno ed aiutata a mangiare. Anche la scrittura cominciava a dare qualche problema.

E noi, la sua famiglia, ancora non sapevamo cosa avesse.

Negli anni le decine di dottori incontrati avevano ipotizzato di tutto, ma nulla era poi concretamente emerso o accertato da esami o analisi.

Nel maggio 2010 Nonna Bibi da un pò ci diceva che c'era un caso di cui aveva letto su internet che corrispondeva a ciò che Chiara presentava nell'arco della giornata.

Una ragazza di nome Stefy aveva combattuto la sua battaglia con la genetica ed aveva ottenuto risultati sorprendenti con la dopamina.

Stefy aveva la Sindrome di Segawa detta anche Distonia Responsiva alla Levodopa. Malattia genetica che fa parte delle distonie rispondenti alla dopamina.

Era un pò difficile per noi genitori accettare di sperare ancora una volta. Ed ancora una volta tentare di aprire una strada nuova.

Ma la testa dura di nonna Bibi ha vinto!

Chiara è stata ricoverata presso l'istituto di neurologia pediatrica del prof Leuzzi presso l'Umberto I di Roma il 25 giugno del 2010.

E' stata sottoposta ad innumerevoli esami per capire se anche lei potesse avere la sindrome di Segawa.

Tra l'altro anche il prelievo del midollo ed indagine genetica.

La nostra bimba è stata dimessa venerdì 30 giugno ed ha cominciato la sua terapia farmacologica (levodopa- sinemet) alle 13.00 con il pranzo subito prima della dimissione.

Alle ore 21 dello stesso giorno già abbiamo notato i primi cambiamenti.

La sua testa, che ormai da mesi non riusciva più a tenere eretta, era dritta e ferma.

Le settimane che sono seguite sono state per noi tutti una sorta di sogno ad occhi aperti.

Chiara ha recuperato in pochissimi giorni l'uso delle mani e poi l'uso delle gambe. Dopo un mese dall'inizio della cura ballava la baby dance scatenata alle undici di sera con il fratello e la cugina!!!!

L'indagine genetica a settembre ha confermato ciò che i buoni esiti della cura ci avevano già fatto capire: Chiara ha la sindrome di Segawa.

E la nostra famiglia appartiene al gruppo di 500 famiglie al mondo che portano questa sindrome genetica.

Sindrome che non sempre si manifesta in modo così evidente, ma che si può assolutamente curare.

Mercoledì scorso, 12 gennaio 2011, i miei due figli sono stati sottoposti alla visita di controllo del prof Leuzzi.

Chiara sta recuperando velocemente tutte le sue funzioni muscolari. Non ha assolutamente bisogno di fisioterapia ed avrà sempre una vita normale.

Luca (anche lui portatore della stessa sindrome) è invece un bimbo perfetto che probabilmente non manifesterà mai alcun sintomo.

Ad oggi ancora tutti noi siamo sconvolti da tutto quello che ci è capitato. I segni della nostra esperienza probabilmente rimarranno per sempre, ma stiamo lavorando affinché ciò abbia risvolti sempre positivi sul modo di condurre la nostra vita.

Innumerevoli sono le considerazioni che sarebbe il caso di approfondire analizzando la nostra

storia.

Mi viene da pensare alle tante famiglie ancora in attesa di una diagnosi.

Io so quanto è faticoso e quanto può essere estenuante inseguire medici ed ipotesi diagnostiche. C'è purtroppo una grande parte della classe medica poco preparata e ahimè sopravvalutata.

Ma non bisogna arrendersi mai.

Chiedete, ascoltate, fatevi sentire, fatevi indicare. Non mollate mai! Ci sono ancora dottori disposti a studiare, a verificare, a mettere a disposizione la loro scienza e la loro preparazione per aiutare.

A volte bisogna solo avere la fortuna di trovare quello giusto.

Altra cosa da considerare è l'importanza della ricerca.

I tagli alla sanità ed alla ricerca sono praticamente quotidiani e con orrore ho avuto la notizia che i nostri politici vorrebbero chiudere il reparto che ha salvato la nostra Chiara.

La ricerca sulle malattie genetiche rare non è profittevole???!!!!

Dovrei commentare pesantemente ed in modo acido, ma questo vuole essere il racconto di un miracolo e fonte di speranza e fiducia, non un'occasione di denuncia o critica.

Il nostro cammino verso una vita normale è ancora lungo.

Psicologicamente siamo tutti piuttosto provati e i miei due figli dovranno essere sempre controllati e seguiti.

Ma la nostra quotidianità è tornata normale e la bellezza delle piccole cose di ogni giorno ci appare in tutto il suo splendore, più evidente che mai.