

## Disabile a vita per un esame da 50 euro

Valentina Arcovio

**I**l piccolo Giacomo (il nome è di fantasia) ha poco più d'un anno ma la sua salute è talmente compromessa che è condannato a vivere con gravissime disabilità. È nato a Caserta e soffre di anemia, neurotopenia, encefalopatia epilettica, atrofia ottica e cardiomiopatia. Sua madre, A.A., non riesce a rassegnarsi perché oggi sa bene che il suo piccolo avrebbe potuto avere una vita normalissima se solo la sua malattia fosse stata diagnosticata prima di quanto in realtà è avvenuto.

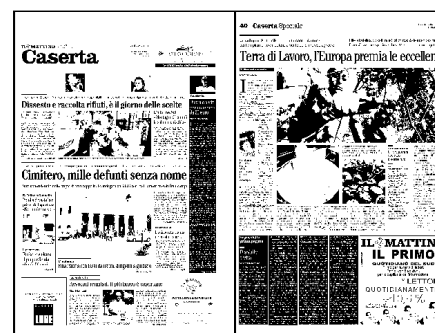
Sarebbe bastato un esame che costa 50 euro, che si effettua solo se la Regione prevede uno screening neonatale allargato, per scoprire in tempo che Giacomo è affetto da «metilmalonico aciduria con omocistinuria», una malattia metabolica molto rara. Se solo la diagnosi fosse stata tempestiva sarebbero bastate poche punture di vitamina B12 per garantire una buona salute al piccolo casertano. Invece ci sono voluti quattro mesi tra dolore, ricoveri e analisi inutili: quattro mesi di ritardo che hanno portato a un quadro clinico gravissimo.

La denuncia arriva dalla testata Osservatorio Malattie Rare che ieri ha pubblicato un dossier elaborato con l'aiuto di Aismme (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie) sulle differenze regionali nello screening neonatale allargato.

Il calvario di Giacomo è iniziato alla sua nascita, il 17 gennaio del 2010 all'ospedale San Sebastiano di Caserta con un parto naturale. All'inizio sembrava andasse tutto bene: il piccolo pesava 3,920 chilogrammi ed era lungo 52 centimetri. Ma chiamatelo pure istinto materno. A.A. ha subi-

to capito che qualcosa non quadrava. «Durante l'allattamento al seno - ha raccontato - si addormentava troppo frequentemente e per lunghi periodi». Cosa che sembra non aver preoccupato i medici, visto che la donna è stata dimessa tre giorni dopo e nonostante il piccolo Giovanni avesse un evidente ittero, giudicarlo fisiologico dai medici del reparto.

> Segue a pag. 40



## Segue dalla prima pagina

# Disabile a vita

**Valentina Arcovio**

«Già durante i tre giorni passati in ospedale - ha raccontato la donna - Giacomo ha avuto il suo primo calo fisiologico, passando da 3,920 a 3,570 chilogrammi. Tornati a casa, il bimbo sembrava star bene, ma in realtà si stava inspiegabilmente gonfiando. Allarmati, siamo andati dal nostro pediatra che ha riscontrato edemi alle mani e ai piedi, nonché dei difetti del setto interventricolare».

Dopo qualche giorno A.A. ha riportato il piccolo in ospedale, al reparto di terapia intensiva neonatale, dove i medici hanno riscontrato anche un'infezione alle vie urinarie.

«Hanno deciso di ricoverare Giacomo in quello stesso reparto, dove è rimasto per 15 giorni. La diagnosi - ha detto A.A. - è stata «edemi agli arti e calo ponderale». Quando Gia-

como è stato dimesso la diagnosi in uscita è stata «Pielonefrite con dilatazione bilaterale, Leucocitopenia iniziale, Anemia e Neutropenia attuale».

Il giorno in cui è stato dimesso il medico curante ha invitato mamma e figlio a tornare dopo sette giorni per ripetere l'esame della bt (bilirubina). Contestualmente, i due sono stati indirizzati per una visita ematologica alla Clinica Pediatrica I della Seconda Università degli studi di Napoli per maggiori controlli. I medici napoletani hanno deciso di ricoverare Giacomo per tre giorni per poi trasferirlo nel reparto di ematologia. «Vengo invitata a ritornare per un controllo ematochimico e una consulenza cardiologica ed ecocardiogramma presso il reparto Cardiologia pediatrica dell'ospedale «Monaldi» di Napoli. Il 2 marzo - ha riferito A.A. - sono stata ricoverata con il bambino, dove restiamo fino al 5 marzo, quando Giacomo viene dimesso con la seguente diagnosi: spongiosi cardiaca e anemia da pregressa sepsi pielonefrite».

Nonostante questa diagnosi madre e figlio vengono mandati a casa programmando un controllo cardiologico circa

due mesi dopo. «Contemporaneamente ai controlli - ha detto la mamma - ho portato sempre Giacomo nella Clinica Pediatrica I della Seconda Università degli Studi di Napoli per sottoporlo a iniezioni e a prelievi di routine due volte alla settimana. Dagli esami ematologici lì effettuati, a seguito della rilevazione di un valore molto alterato della omocisteina, sono poi stata indirizzata all'ospedale Pausillipon di Napoli dove lavora una nota specialista per ulteriori approfondimenti». Da allora sono passati mesi ma nessuna notizia dalla specialista. Intanto il bambino peggiorava tanto da avere crisi epilettiche. «Così il 12 maggio - ha raccontato A.A. - lo porto d'urgenza al Pronto Soccorso dell'ospedale Santobono Pausillipon, Azienda Ospedaliera Pediatrica, Struttura Complessa di Neurologia. Qui vengo ricoverata con Giacomo dal 12 al 19 maggio. Durante gli otto giorni di degenza il piccolo peggiora. Di fronte al preoccupante aggravarsi dello stato di salute del bambino e di fronte alle domande disattese, io e mio marito decidiamo di recarci all'ospedale Gaslini di Genova, il 20 maggio». In Liguria dopo soli tre giorni, finalmente il

piccolo ha la sua diagnosi: metilmalonico aciduria con omocistinuria, una malattia del metabolismo della cobalamina, che comporta l'accumulo di metaboliti derivati dalla mancata attività di due enzimi. La mancata diagnosi tempestiva ha però compromesso tutto. «Ora - ha raccontato la mamma - mio figlio segue una cura appropriata, ma a causa dei quattro mesi di ritardo nella formulazione della diagnosi esatta è cardiopatico, ipototonico, soffre di un deficit visivo e di ritardi psicomotori. Dobbiamo tenere sotto controllo le crisi con un antiepilettico». Storie drammatiche come queste, purtroppo ce ne sono tante. «In Italia, per quanto riguarda l'applicazione dello screening neonatale, quello che domina è la difformità», ha spiegato Manuela Pedron, vicepresidente di Aismme. E in Campania, gli organismi regionali preposti a concretizzare la messa a regime dello screening allargato non hanno fatto nulla in questa direzione, secondo l'Aismme. Solo l'Asl di Salerno è attualmente l'unica sede a effettuare lo screening neonatale allargato.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

