

Duchenne, ecco i dieci indizi

La diagnosi tardiva compromette la terapia dei bimbi con distrofia

Enrico Fovanna

IL DOGMA: agire entro i cinque anni di età. Gran parte delle malattie rare infantili potrebbero infatti essere prevenute. Ma le diagnosi sono tardive per un bimbo su due. Di qui, il ruolo chiave del pediatra. Lo sostiene un'indagine promossa dall'Osservatorio nazionale per l'infanzia e l'adolescenza Paidoss, condotta su 300 famiglie: oltre il 90% dei genitori ritiene che il pediatra debba gestire la presa in carico dei piccoli pazienti, ma anche avere a disposizione un maggior numero di mezzi di *screening*, per una diagnosi spesso molto difficile. Le malattie rare sono infatti circa 8mila, molto eterogenee, spesso croniche, invalidanti e causa di mortalità precoce. E spesso vengono accertate tardi proprio per la molteplicità dei sintomi, non sempre interpretabili per la loro natura subdola.

IMPORTANTI progressi sono stati raggiunti sul piano terapeutico per alcune di queste patologie (la distrofia di Duchenne in testa) grazie agli intensi sforzi della ricerca per mettere a punto nuove terapie. Nel caso dei bimbi con distrofia muscolare di Duchenne, però, si possono riconoscere da subito tanti piccoli indizi: i piccoli stentano a gattonare, sono goffi quando iniziano a camminare, cadono spesso, anche da seduti sono instabili. Ma spesso nessuno se ne accorge e

tuttora quasi uno su due riceve la diagnosi oltre i 5 anni, quando ormai i muscoli mostrano i segni della compromissione e rallentare il decorso della malattia è assai più difficile.

ECCO PERCHÉ, per ottenere diagnosi più precoci possibili, la Società italiana medici pediatri (Simpe) ha messo a punto l'elenco delle dieci spie che devono far insospettire pediatra e genitori. Tuttora però il 25% degli specialisti dei centri di riferimento che hanno in carico i piccoli malati non coinvolge il pediatra nelle scelte; così un genitore su cinque, oltre a chiedere un maggior sostegno economico e una maggior facilità di accesso a te-

rapie e ausili, vorrebbe più integrazione fra pediatra e medici specialisti.

«**LA DISTROFIA** di Duchenne, malattia genetica rara che colpisce un bimbo ogni 5mila nuovi nati maschi (le femmine sono portatrici o manifestano la patologia in grado molto lieve), rappresenta un banco di prova per certi versi ideale per il pediatra di famiglia che voglia misurarsi con il tema delle malattie rare – spiega Giuseppe Mele (nella foto), presidente Simpe –. Questa malattia indebolisce progressivamente tutti i muscoli e rende impossibile camminare già intorno ai 10-12 anni. Ecco, se i bam-

bini fossero diagnosticati per tempo, entro i 2 anni, potrebbero ottenere i migliori benefici derivanti da una precoce e adeguata presa in carico. La realtà italiana, invece, mostra che per questi bambini la diagnosi arriva in media a 3-5 anni, ma il valore medio

è ingannevole, poiché per il 42% dei bambini la diagnosi arriva intorno ai 5 anni (a volte anche a 7 o 8 anni) quando le condizioni dei muscoli sono molto peggiorate».

LA SOLUZIONE? «Intervenire prima possibile per mettere in atto, sotto la direzione degli esperti di malattie neuromuscolari, tutte le strategie terapeutiche oggi disponibili. Il fatto che le diagnosi siano spesso tardive deve rappresentare per i pediatri di famiglia uno stimolo ed una sfida ad impegnarsi nel riconoscimento dei segni precoci della malattia. Poche e semplici operazioni che tutti i pediatri già svolgono con i propri bambini, poiché previste dai Bilanci di salute. Oggi non è solo possibile individuare in tempo i piccoli pazienti osservando i segni tipici della malattia descritti dal decalogo, utile anche per i genitori. Ma è un dovere che può trasformare i pediatri in quello che le famiglie chiedono: un punto di riferimento per loro e per i bambini».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

MALATTIA RARA

Segnali da individuare entro i 5 anni di età

SONO dieci i segni che annunciano la distrofia di Duchenne. Se il bambino presenta uno o più di questi sintomi, è opportuno discuterne con il pediatra e con uno specialista per una valutazione approfondita.

- 1) Il bimbo ha difficoltà a star seduto o a gattonare.
- 2) Il bimbo non riesce a stare in piedi o a camminare prima dei 18 mesi.
- 3) C'è un ritardo del linguaggio e intorno a un anno e mezzo il piccolo non ha ancora detto la prima parola. Anche le frasi complete stentano ad arrivare.
- 4) A tre anni, ci sono tipiche difficoltà nell'andatura, che è spesso ondeggiante.
- 5) Il bimbo tende a camminare sulle punte o coi piedi molto piatti.
- 6) Dopo i tre anni cade ancora spesso ed è goffo nei movimenti.
- 7) Fatica ad arrampicarsi.
- 8) Ha difficoltà a correre.
- 9) A 5 anni non riesce a stare dietro ai compagni mentre giocano e i muscoli sono deboli.
- 10) C'è il segno di Gowers: nel tentativo di alzarsi dalla posizione supina, i pazienti caratteristicamente usano le braccia per arrampicarsi sul corpo poggiandole sulle ginocchia per compensare la debolezza dei muscoli delle gambe.

© RIPRODUZIONE RISERVATA