

Data: 07.02.2021 Pag.: 25
 Size: 239 cm2 AVE: € 53775.00
 Tiratura: 332423
 Diffusione: 258991
 Lettori: 1948000



Karol e la malattia rara, la speranza in un farmaco generico

La bimba ha 6 anni. La sperimentazione di Telethon in un istituto di Pozzuoli con un comune antipertensivo

«Ciao, adesso voglio giocare». Eccola la piccola Karol, sei anni, che taglia corto e saluta in videochiamata la giornalista, curiosa di raccontare la sua storia. Una storia speciale, che ascoltiamo dalla mamma Mena. «Karol ha appena finito un collegamento con la sua maestra — ci racconta —. Frequentava la Materna e, oggi, la lezione era sulle forme: quadrati, rettangoli. Si è appassionata: è una bimba volenterosa, non vedeva l'ora di incontrare le amichette e contava i minuti, in attesa dell'incontro».

L'avventura di vita, per Karol, comincia ancora prima di vedere la luce: i ginecologi all'Ospedale Monaldi di Napoli si accorgono dalle ecografie che qualcosa non va nel suo piccolo cuore e cominciano a sospettare una trisomia 18 (il cromosoma 18, in questo caso, invece di due copie ne ha tre): un difetto che comporta

malformazioni degli organi interni e poche speranze di sopravvivenza.

«I dottori mi avevano prospettato un aborto — continua la mamma — ma non ho voluto. Sono molto cattolica e ho deciso di portare avanti la gravidanza». La bimba nasce con una tetralogia di Fallot (un grave difetto cardiaco) e subito comincia a essere sottoposta a una serie di interventi al cuore. Presenta anche un'ipertrofia del clitoride che, all'inizio, aveva reso difficile l'individuazione del sesso (ora però si è normalizzato).

Ma le cose non quadrano e i medici nutrono dubbi su quella diagnosi di trisomia 18. Così i genitori (che vivono a San Gennaro Vesuviano, nel Napoletano) si rivolgono all'Università Federico II: lì il dottor Nicola Brunetti-Pierri, che collabora anche con il Tigem di Pozzuoli (l'Istituto Te-

lethon di Genetica e Medicina) dove si occupa del Programma «Malattie senza diagnosi», comincia a studiare quello strano caso e a pensare a una malattia genetica (dei geni, non dei cromosomi).

«Il sospetto è caduto sulla malattia di Myhre, provocata da un rarissimo difetto genetico e descritta soltanto nel 2012 — commenta Brunetti-Pierri che ha seguito Karol con la pediatra Gerarda Cappuccio —. Sospetto confermato con il sequenziamento del Dna. Al Tigem conoscevamo bene questa malattia: è una patologia che comporta un deposito anomalo di tessuto connettivo in vari organi, li "indurisce" (come è avvenuto nel cuore di Karol, ndr) e ne compromette le funzioni».

Una malattia ultra-rara: un centinaio i casi al mondo, una decina in Italia. Ed ecco l'idea di una possibile cura perché è una malattia che richiede

un'assistenza continua. «Dall'età di due anni — ricorda la mamma — Karol ha cominciato a prendere un comune farmaco antipertensivo, il losartan. E da allora è diventata "più morbida" come sono tutti i bambini: le sue articolazioni meno rigide e la pelle più soffice. E anche gli "strani" depositi di tessuto connettivo nel suo cuore si sono ridotti».

Sì, il losartan, confermano gli esperti del Tigem, può rappresentare una cura e hanno cominciato, per verificarne l'efficacia, una sperimentazione, cui partecipa anche Karol. Karol. Perché questo nome in una famiglia di origini napoletane? «La nostra piccola è stata concepita nell'aprile del 2014 — spiega mamma Mena —. È il mese in cui è stato canonizzato Giovanni Paolo II, papa Karol Wojtyła. Il nome è in suo onore».

Adriana Bazzi
 © RIPRODUZIONE RISERVATA



Festa Karol al suo compleanno