

La gioia della maternità



Il racconto di Lucia

più forte della sedia a rotelle

~ Testimonianza raccolta da Luigi Nocenti ~

Non è facile dover chiedere sempre aiuto o trovarsi costantemente davanti a un gradino troppo alto, ma nonostante l'atrofia muscolare spinale, nella mia vita ho sempre realizzato gli obiettivi che mi sono prefissata, fino al mio più grande desiderio: quello di diventare madre. Quante persone hanno cercato di scoraggiarmi, mi hanno detto che sarebbe stato tutto difficile nella mia condizione, dato che vivo su una sedia a rotelle. Non sono però paralizzata: sento e muovo tutte le parti del mio corpo ma non abbastanza per compiere movimenti, soprattutto con le gambe. **Una disabilità importante che non mi ha reso in ogni caso una persona insicura, forse perché con l'atrofia convivo da quando sono molto piccola.** Sono nata terzogenita dopo due fratelli maschi e inizialmente sembravo anch'io sana; poi a 18 mesi mia madre notò in me dei movimenti strani, scoordinati. Da quel momento la vita dei miei genitori è stata un pellegrinaggio tra vari ospedali in Italia e all'estero, fino al verdetto finale: non c'è cura per la mia malattia. Non ho mai gattonato, né

camminato, ma grazie alla forza che mi ha trasmesso la mia famiglia, negli anni ho cercato di rendermi sempre più indipendente accettando tutto come una sfida: ogni ostacolo superato è stato un modo per dimostrare a me stessa che avrei potuto farcela. Ho conseguito due diplomi, ho studiato per anni musica e canto, ho sempre avuto molti amici e sono anche stata consigliere comunale nel mio paese di origine, San Paolo di Jesi. Nel 2002 ho poi iniziato a lavorare come impiegata all'Azienda sanitaria regionale e mi sono conquistata anche la mia indipendenza economica.

MIO FIGLIO STA BENE

Ma la svolta della mia vita è arrivata nell'estate del 2013, quando ho conosciuto Luis Ernesto, il mio compagno. Con lui non solo è nato un grande amore, ma andando a convivere, ho aggiunto un altro passo determinante per la mia autonomia. Quando poi abbiamo cominciato a esternare agli amici il nostro desiderio di diventare



genitori, non pochi hanno cercato di dissuadermi per le difficoltà che avrei potuto incontrare in gravidanza, ma io, rassicurata dai medici, non mi sono scoraggiata, e quando ho scoperto di essere incinta ero al settimo cielo. **Al terzo mese ho eseguito la villocentesi e due mesi dopo l'amniocentesi per essere sicura che mio figlio non avesse ereditato la mia malattia. E per per fortuna è andato tutto bene:** lo scorso 1° aprile è nato Luis Filippo ed è la gioia della mia vita.

RIPRENDERÒ LA FISIOTERAPIA

Ho partorito con taglio cesareo in anestesia generale perché purtroppo non sono riusciti a praticarmi l'epidurale, visto che da



Lucia Giatti, 39 anni, di Jesi (Ancona) con il compagno Luis Ernesto, 44 anni, di origine dominicana, e il loro bambino, Luis Filippo, nato lo scorso 1° aprile.

adolescente ho subito un complesso intervento alla colonna vertebrale. **Sono stata dimessa come da consuetudine il terzo giorno dopo il parto e le infermiere mi hanno persino eletta «paziente dell'anno»** perché non mi lamentavo mai e non ho mai richiesto la loro assistenza. Non appena Luis Filippo sarà un po' più grande riprenderò i miei esercizi di fisioterapia due volte la settimana in piscina e voglio portarlo con me: non è facile prendermi cura di un neonato, ma so di poter far conto sui miei splendidi genitori e sul mio meraviglioso compagno. Oggi mi sento davvero fiera di aver raggiunto il traguardo della maternità: penso che nella vita non tutti partiamo con le stesse possibilità, ma se siamo consapevoli dei nostri limiti e crediamo fermamente nei nostri desideri, è possibile trasformare i nostri sogni in realtà.

Lucia Giatti

Te lo spiega la neurologa



Focus

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE: È POSSIBILE AVERE FIGLI

Valeria Sansone, DIRETTORE CLINICO DEL CENTRO CLINICO NEMO - OSPEDALE NIGUARDA DI MILANO

L'atrofia muscolare spinale (Sma) è una patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. La Sma è una malattia rara che colpisce circa uno su 10mila nati in Italia.

25% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli.

COME SI SCOPRE

Il sospetto diagnostico si basa sui segni clinici caratteristici (ipotonia, ipostenia, atrofia e debolezza muscolare fino alla paralisi) e viene confermato da esami strumentali quali l'elettromiografia, in grado di mostrare segni di sofferenza neurogena. La successiva conferma si ottiene attraverso l'analisi genetica, senza necessità di effettuare una biopsia muscolare.

LE FORME DELLA SMA

Esistono diverse forme di Sma, di cui la I è la più grave e porta alla morte del paziente entro il primo anno di vita. I bambini affetti dalla forma II, detta anche intermedia, acquisiscono dei movimenti, ma non la capacità di camminare autonomamente; si tratta di una forma molto più stabile ma che si caratterizza anche per complicanze respiratorie e scoliosi, come nel caso di Lucia Giatti. La forma III esordisce dopo i primi anni di vita: la capacità acquisita di camminare in alcuni casi può essere successivamente perduta. Infine, la forma IV è quella che colpisce entro la terza decade di vita e si manifesta con una lenta progressione.

TRATTAMENTO

Al momento non esiste una cura risolutiva anche se sono in corso numerosi studi per valutare possibili terapie intervenendo sia a livello genetico sia per preservare la perdita di motoneuroni. Per ora vengono somministrati alcuni farmaci che, pur non sconfiggendo la malattia, riescono a migliorare la qualità della vita, agendo sui sintomi e su meccanismi eziopatogenetici comuni alle forme neurodegenerative.

COME SI TRASMETTE

Tutte le forme di Sma sono dovute a mutazioni genetiche sul gene Smn (survival motor neuron) sul cromosoma 5 che sembra avere un ruolo nelle funzioni del nucleo cellulare. I genitori sono portatori sani del difetto genetico e hanno il

MATERNITÀ

La Sma non preclude la possibilità di una gravidanza purché la futura mamma sia seguita da un centro medico per eventuali problemi, in particolare respiratori, che potrebbero insorgere e purché venga fatto riferimento alle raccomandazioni per l'uso di anestesia nelle malattie neuromuscolari. Per sapere se il nascituro ha ereditato la malattia, è possibile eseguire fin dai primi mesi, esami di diagnosi prenatale quali la villocentesi e l'amniocentesi. Il parto potrebbe avvenire anche in modo naturale compatibilmente al quadro clinico della paziente.

consulto

ok

PUOISCRIVERE A SPECIALISTI QUALIFICATI NELLA SEZIONE MALATTIE RARE DI

OK.SALUTE.IT