

**L'ASSOCIAZIONE** La battaglia per alleviare le sofferenze dei bimbi affetti da Sma e Smard1

# Incapace di respirare da solo: «Regalatemmi una vita normale»

→ Stefano è affetto da Smard1 (atrofia muscolare spinale con distress respiratorio), come lui ci sono Francesco e Virginia. Ma altri bambini, alcune decine solo nella nostra regione, soffrono di patologie simili, come la Sma (atrofia muscolare spinale classica) o altre, che causano insufficienza respiratoria cronica e per vivere necessitano di un supporto ventilatorio meccanico esterno.

La Smard1 è una malattia genetica che colpisce dai 2 ai 4 mesi di vita del bambino. Per respirare, il bambino ha bisogno da subito di un ventilatore meccanico applicato con tracheotomia, inoltre, poiché diventa pericolosa la deglutizione, nel 90% dei casi viene applicata anche la Peg, che permette l'alimentazione tramite un sondino diretto nello stomaco.

Il papà di Stefano, Roberto, è segretario dell'associazione di volontariato "Respira - onlus" che si occupa, dal 2006, dei bambini in assistenza domiciliare respiratoria del Piemonte. «La nostra associazione - dice - ha l'obiettivo di essere utile alle famiglie con bambini aventi problematiche d'insufficienza respiratoria cronica, ed è pronta ad accogliere nuovi associati con queste caratteristiche. Poiché i nostri piccoli sono sottoposti a controlli e monitoraggi periodici in day hospital, per verificare l'idonea impostazione del Respiratore Meccanico, ci stiamo attivando per fornire a domicilio l'analisi degli Emogas (Ega), che valuta la corretta respirazione del bambino, sulla base della concentrazione nel sangue di Ossigeno, Anidride Carbonica, ecc. ».

Per realizzare il progetto, che consiste nell'acquisto della macchina e del materiale di consumo necessario, all'associazione occorrono 30 mila euro. «La nostra



Stefano è affetto da Smard1

speranza - conclude il papà di Stefano - può chiamarsi miracolo, che può avvenire anche attraverso la ricerca, trovando un antidoto che permetta a mio figlio, e agli

altri bambini come lui, di svolgere le funzioni vitali, senza dover usare un ventilatore per respirare, o di una Peg per alimentarsi, o di una carrozzina per muoversi ».

Associazione Respira, corso Vittorio Emanuele II n. 76, Torino.  
Siti internet [www.respirao-nlus.org](http://www.respirao-nlus.org) e [www.smard1.it](http://www.smard1.it)

**Gabriella Calorio**

## LA SCHEDA

### Le cause della malattia in un errore del Dna

L'atrofia muscolare spinale con distress respiratorio è sorella di malattie come la distrofia e l'atrofia muscolare spinale. La malattia è autosomica recessiva, quindi è necessario che ognuno dei due genitori porti una mutazione specifica sul gene *Ighmbp2*. Verificata questa condizione il bambino ha il 25% di possibilità di ammalarsi (1 su 4). In questo particolare caso la mancanza di una proteina non permette il rigenerarsi delle cellule addette al collegamento nervo-muscolo, paralizzando in primis l'emidiaframma e poi avendo una progressione che parte dagli arti distali (mani e piedi), per interessare via via tutto il corpo. L'evoluzione rende particolari tutti i casi. Sono diverse infatti le mutazioni genetiche scoperte, sempre sul gene *ighmbp2* e quindi identificabili come Smard1. Ogni bimbo colpito si può dire faccia storia a sé, anche se la patologia è conclamata. Dopo la prima fase acuta seguita all'esplosione della malattia, si osserva, in tutti i casi, una stabilizzazione della stessa. In questa fase, l'aspetto più rischioso è rappresentato dalle infezioni.

[g.cal.]

