GAUCHER, UNA MALATTIA ESTREMAMENTE RARA, UNA MAMMA E UN'ASSOCIAZIONE CHE OFFRE SOSTEGNO E INFORMAZIONE AI PAZIENTI E ALLE FAMIGLIE

Un'Associazione che opera a livello nazionale e internazionale, che offre un sostegno morale, psicologico e anche economico, oltre ad un'informazione completa, corretta e costantemente aggiornata, alle famiglie e ai pazienti che sono stati colpiti dalla malattia di Gaucher.
E che sta portando avanti una battaglia perché la Regione Toscana riconosca il diritto di poter scegliere la terapia domiciliare.

Una mamma, il suo bambino e una malattia a cui sono stati dati tanti nomi, quelli che non si vorrebbero mai sentir pronunciare, prima di arrivare, dopo anni di preoccupazioni e sofferenze, ad una diagnosi certa, non meno preoccupante, ma qualcosa contro cui poter lottare. Una risposta che è arrivata da lontano, da un viaggio in Israele, dove alla fine degli anni'80, primi '90, a differenza dell'Italia, si conosceva bene la malattia di Gaucher. Oggi quel bambino è un bell'uomo di 36 anni, forte e indipendente, grazie a mamma Fernanda che non ha mai voluto metterlo sotto una campana di vetro, dandogli sempre la massima libertà di espressione, di camminare da solo e sentirsi libero, nei limiti fisici che la malattia gli consentiva, anche realizzando il suo sogno di andare a cavallo. Da questa esperienza e dal desiderio che altre mamme e altre famiglie non debbano passare attraverso le sue stesse sofferenze, Fernanda Torquati, ha creato l'Associazione Italiana Gaucher Onlus, di cui è Presidente. Nata a Firenze nel 1992, per volontà di Fernanda e grazie all'impegno costante di persone che hanno affrontato direttamente o indirettamente la malattia, l'Associazione è attiva sia a livello nazionale che internazionale, facendo parte anche della European Gaucher Alliance (EGA) e dell'European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD). Oggi la ricerca e la medicina hanno fatto grandi passi avanti, ma la malattia di Gaucher è ancora poco conosciuta, perché estremamente rara e talvolta difficile da diagnosticare, oltre che molto dolorosa, fisicamente e psicologicamente. "Mediamente ci vogliono 4/5 anni per avere una diagnosi - spiega Fernanda Torquati - Si stima che in Italia ci siano 250/300 casi di cui, come Associazione siamo a conoscenza solo di un centinaio". Da 25 anni l'Associazione offre a pazienti e familiari un sostegno morale, psicologico e anche economico e diffonde un'informazione completa, corretta e costantemente aggiornata e ogni anno organizza un Convegno – quest'anno sarà a Firenze, dal 6 all'8 di ottobre – a cui partecipano i massimi esperti a livello nazionale ed internazionale, dove le famiglie hanno la possibilità di incontrarsi e confrontarsi e conoscere le ultime novità riguardo alla ricerca. "Riusciamo ad organizzare i convegni – dice Fernanda - grazie alle aziende farmaceutiche che fanno donazioni e contributi liberali. Questo ci permette anche di coprire le spese del soggiorno a ogni malato e accompagnatore per i minorenni e in alcuni casi per tutta la famiglia". Due sono i Centri di Riferimento in Toscana per la malattia di Gaucher: per l'adulto il SODc Malattie Emorragiche e Coagulative dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Careggi dove lavora la dott. ssa Silvia Linari, che fa parte anche del Comitato Scientifico dell'Associazione, per i bambini il SODc malattie metaboliche e muscolari ereditarie dipartimento di neuroscienza azienda ospedaliera universitaria Anna Meyer Firenze con la dott.ssa Maria Alice Donati. "Ad oggi non c'è guarigione per la malattia di Gaucher – continua Fernanda - le terapie servono per ridurre o eliminare i sintomi già presenti e l'interazione tra l'Associazione, le famiglie e i pazienti è importante, sia per essere indirizzati presso i Centri di riferimento, sia per aiutare a comprendere da chi ha vissuto o convive con questa malattia, che si può vivere una vita normale". Una vita che vede però il disagio di doversi sottoporre ad una delle due terapie disponibili oggi in Italia ogni 15 giorni in ospedale, che in diverse regioni italiane è stato risolto grazie alla possibilità di farle a domicilio. Non in Toscana. "La terapia domiciliare non ha nessun costo – conclude Fernanda - è offerta dalle aziende che producono il farmaco. Dà grandissimi vantaggi, perché può essere fatta a qualunque orario sette giorni su sette, permettendo di poter conciliare la vita quotidiana del paziente, la scuola e il lavoro, con le cure. In Toscana ciò non è possibile. Non è consentito. Gli incontri che abbiamo fatto a livello regionale tra i dirigenti e i nostri medici, non hanno dato per ora dato alcun risultato. Questa è una battaglia che porteremo avanti finché non otterremo il diritto del paziente di poter scegliere".

LA MALATTIA DI GAUCHER E QUELL'ENZIMA MANCANTE

La malattia di Gaucher, che prende il nome dal medico francese Philippe Charles Ernest Gaucher, che nel 1882 per primo la descrisse in un paziente di 32 anni con milza e fegato ingrossati, è una malattia estremamente rara, genetica, dismetabolica, causata dalla carenza o dal ridotto funzionamento dell'enzima glucocerebrosidasi, contenuto nei lisosomi dei macrofagi, cellule presenti in gran parte dell'organismo. La funzione della glucocerebrosidasi è quella di trasformare il glucocerebroside, sostanza derivante dalle cellule degradate, in zuccheri (glucosio) e grassi (ceramide) riutilizzabili. Come risultato di questa carenza, il glucocerebroside si accumula nei lisosomi dei macrofagi, che quindi crescono di dimensioni. Tali cellule prendono il nome di Cellule di Gaucher, che si concentrano soprattutto nella milza, nel fegato e nel midollo osseo, alterando le normali funzioni di questi organi. Esistono tre tipologie classiche di questa malattia: il Tipo 1, che si può manifestare in qualunque momento della vita e che non presenta un interessamento neurologico - smentito oggi dal fatto che alcuni possono sviluppare dei parkinsonismi - la più diffusa e dalla sintomatologia meno grave; il Tipo 2, dal decorso neurologico acuto, che colpisce il feto al momento del concepimento, determinandone la morte entro i due anni di vita ma solitamente qualche mese dopo la nascita; il Tipo 3, che comporta un decorso neurologico cronico. La ricerca condotta negli ultimi 30 anni ha fornito le premesse per lo sviluppo della terapia enzimatica sostitutiva, adoperando una forma modificata della glucocerebrosidasi per sostituire l'enzima mancante nei pazienti affetti dalla malattia di Gaucher.