

Distrofia di Duchenne, la battaglia per una diagnosi precoce entro i due anni



Questa patologia neuromuscolare rara colpisce prevalentemente i maschi. L'appello dei pediatri Simpe riuniti a congresso: "Anticipare i tempi per aiutare i bambini"

di GIUSEPPE DEL BELLO

ABBONATI A



02 maggio 2019

SORRENTO - Il primo bersaglio sono i muscoli. Man mano si indeboliscono quasi tutti, quelli dello scheletro e non solo. Ed è una degenerazione precoce che inizia da bambini fino a sfociare, intorno ai 12 anni, nella disabilità. In poche parole, non ce la fanno più a camminare. È la Duchenne, **malattia neuromuscolare** rara che, legata al cromosoma X, colpisce prevalentemente i maschi (un bimbo ogni 5 mila nuovi nati), mentre le femmine sono portatrici sane. Vuol dire che non presentano alcuna sintomatologia, oppure che è molto lieve.

Di malattie rare ce ne sono tante, ma sulla **Distrofia di Duchenne**, probabilmente proprio perché tra le più gravi, si è concentrata l'attenzione dei relatori del congresso Simpe (Società italiana medici pediatri) che si è recentemente concluso a Sorrento. "Rappresenta un banco di prova ideale per il pediatra di famiglia – premette il residente **Giuseppe Mele** – perché se i bambini avessero una diagnosi precoce, cioè entro due anni, potrebbero ottenere enormi vantaggi da una altrettanto precoce e adeguata presa in carico". Le parole di Mele si scontrano però con una realtà del Belpaese che dice ben altro, rivelandoci una diagnosi che per questi bimbi arriva in media verso i tre anni e mezzo.

"Ma il valore medio è ingannevole – obietta lo specialista – perché c'è un 42 per cento a cui la Duchenne viene diagnosticata verso i cinque anni, e a volte anche intorno a sette, otto, quando le condizioni dei muscoli sono già molto compromesse ed è più difficile riuscire a rallentare il decorso della patologia". Già, perché più tardiva è la diagnosi più rapida è l'evoluzione verso la disabilità totale, con un'aspettativa di vita che oggi, nonostante negli ultimi anni sia raddoppiata, non supera il terzo decennio. La gravità della Distrofia di Duchenne infatti si esprime quando oltre ai muscoli scheletrici, vengono coinvolti quelli respiratori e il muscolo cardiaco. In sostanza, si assiste a una graduale sostituzione del tessuto muscolare con il tessuto fibrotico e adiposo.

Una corsa contro il tempo che vede i pediatri in prima linea insieme agli specialisti di malattie neuromuscolari per mettere in campo tutte le strategie terapeutiche disponibili. Ma cosa possono realmente fare per vincere la sfida? Riconoscere al più presto i primi segni della malattia, risponde Mele, spiegando che «Si tratta di poche e semplici operazioni già quotidianamente svolte con i nostri bambini, perché previste dai Bilanci di Salute. Oggi non è solo possibile individuare precocemente i piccoli pazienti osservando i segni tipici della Duchenne descritti dal decalogo». Quest'ultimo (riportato qui sotto e redatto dalla Simpe) si identifica nelle dieci spie che devono insospettire. Chi? Prima di tutto il pediatra, poi i genitori che potranno attivare un monitoraggio ravvicinato del bambino. L'elenco è stato presentato, sempre a Sorrento, durante il PediaCampus, il corso di alta formazione dedicato ai pediatri di famiglia perché diventino a pieno titolo e con competenza il punto di riferimento dei genitori.

LEGGI - Peter Pan, primo progetto per combattere la Distrofia di Duchenne

D'altronde la conferma arriva da un'indagine condotta dall'Osservatorio nazionale per l'Infanzia e l'Adolescenza Paidoss: il 90 per cento di 300 mamme e papà di bimbi affetti da patologia rara chiede che sia il pediatra a coordinare e gestire gli interventi. Non solo. Rivela sempre Paidoss che sarebbe necessario mettere a disposizione dei pediatri un maggior numero di mezzi diagnostici e di screening indispensabili a ottenere diagnosi tempestive. Anche stavolta la realtà attuale è ben diversa. In un caso su quattro gli specialisti dei centri di riferimento, dopo la diagnosi e durante il percorso terapeutico, non coinvolgono direttamente il pediatra. "PediaCampus va incontro alle esigenze delle famiglie: aumentare la sensibilità e l'informazione dei pediatri sulle malattie rare è fondamentale perché sappiano gestire al meglio i loro pazienti – conclude Mele – In questo senso il decalogo è importante non solo per i genitori, ma anche per i medici: semplici segni come la difficoltà a sedersi autonomamente o a stare in piedi, il ritardo nel camminare fino e oltre i 16-18 mesi, i polpacci tipicamente più grossi, possono e devono essere individuati dal pediatra durante le visite di controllo. La diagnosi precoce è fondamentale per mirare a una vita più lunga e di migliore qualità, per i bambini e per le loro famiglie: fino ai cinque anni i muscoli sono più preservati, mentre successivamente inizia un declino molto rapido. Insomma è indispensabile intercettare la patologia prima di un deterioramento muscolare consistente".

LEGGI - Malattie rare, dalla ricerca speranze per la cura della distrofia muscolare

*L'approfondimento quotidiano lo trovi su Rep: editoriali, analisi, interviste e reportage.
La selezione dei migliori articoli di Repubblica da leggere e ascoltare.*

Rep: *Saperne di più è una tua scelta*
