

STORIA DI FRANCESCA

raccontata dalla mamma

agosto 2024

Il luogo da cui ho deciso di raccontare la nostra storia è diverso dal solito, ma lo frequentiamo costantemente con la nostra bimba di sei anni di nome Francesca. Scrivo dalla stanza Koala della pediatria dell'ospedale Gemelli di Roma, dove Francesca sta per essere sottoposta alla sua settima infusione di "Spinraza", farmaco utilizzato per trattare la SMA: malattia genetica che provoca debolezza e atrofia muscolare, e di cui è affetta.

I dati presenti nella letteratura scientifica mostrano che un avvio precoce della terapia è correlata ad un'evoluzione migliore della malattia ma nel caso di Francesca purtroppo non è così. Lei ha potuto accedere al farmaco solo un anno fa, a causa di una diagnosi tardiva ricevuta dopo l'ennesimo consulto con un neurochirurgo specializzato in malattie del midollo spinale e che ha messo subito in discussione le condizioni della bimba.

Fino a quel momento, tutti gli ospedali e i centri di riabilitazione che abbiamo frequentato, e che sono stati innumerevoli, avevano attribuito la mancata deambulazione autonoma e la debolezza muscolare alla siringomielia, diagnosticata a 18 mesi e che ha condizionato la storia clinica della piccola, peggiorata nel frattempo per la mancanza di cure adeguate a quella che è la vera malattia che inevitabilmente condiziona la sua quotidianità!

In questi anni, tante sono state le emozioni che hanno caratterizzato le nostre giornate, e ovviamente spesso ha prevalso la rabbia e la voglia di giustizia per quello che si può definire un caso di malasanità!!!

Di rilevante importanza, in questa storia, è stata proprio la scoperta di AISMAC, a cui ci siamo associati subito dopo la scoperta della prima diagnosi e la conoscenza di una delle collaboratrici dell'associazione, Annalisa Dal Verme, con cui c'è stata la condivisione di una bella giornata trascorsa insieme e uno scambio di informazioni molto utili per noi.