

La storia di Anna Sofia di Christian Mori

Questa storia ha inizio nel 2012, in una mattina di maggio che, purtroppo, è rimasta nella memoria di molti e non solo nella nostra, di genitori di Anna Sofia. Quel giorno, infatti, mentre ricevevamo dai medici, per la prima volta, un sospetto di diagnosi, poi confermata, di SMA, la terra emiliana tremava, colpita da un terremoto che, come sappiamo, provocò vittime e danni.

Facciamo un passo indietro. Questa storia ha inizio, in realtà, un anno e 4 mesi prima con la nascita di Anna Sofia, nostra figlia, avvenuta ai primi del 2011. Dopo un parto regolare ed una crescita assolutamente normale, ci accorgevamo che nostra figlia manifestava una certa ipotonia agli arti inferiori, confermata anche dal pediatra. Non gattonava e, ovviamente, non assumeva mai la posizione eretta. A differenza di quanto accadeva nei suoi primi mesi di vita, inoltre, quando era nel lettino rimaneva sempre nella stessa posizione, senza girarsi o muoversi.

Decidemmo allora di farla visitare da altri pediatri e, soprattutto, da almeno 4 neuropsichiatri infantili, presso gli Ospedali di Forlì, Cesena e Rimini. Per tutti, la diagnosi era di Ipotonia Benigna del lattante o di ritardo motorio, anche se quest'ultima tesi non sembrava convincere del tutto i medici, in quanto non era legittimo parlare di ritardo motorio prima del compimento del secondo anno di vita.

Ma la preoccupazione aumentava con il passare dei mesi. Impauriti dalla eventualità di sottoporre nostra figlia ad esami più approfonditi e molto invasivi, come elettromiografia, risonanza magnetica e biopsia del muscolo, decidemmo allora di sentire la proverbiale "altra campana". Arrivammo così all'Ospedale Maggiore, nel reparto di Neuropsichiatria Infantile, dove incontrammo per la prima volta la Dott.ssa Antonella Pini.

La visita durò circa una mezz'oretta. La bambina venne osservata e manipolata e già dopo alcuni minuti la dottoressa disse che il quadro era abbastanza chiaro e formulò l'ipotesi, poi confermata dagli esami, di Atrofia Muscolare Spinale di tipo 2. Più del terremoto, di quel momento mi rimarrà impressa nella memoria la sicurezza con la quale la dottoressa formulò quello che, in quel momento, era ancora un sospetto diagnostico.

Così come non dimenticherò mai l'infinita sequenza di visite, esami, e il tempo perso per prenotarli ed eseguirli, cui Anna Sofia fu sottoposta prima di quel giorno. Esami inutili, a volte invasivi, causa di ulteriori sofferenze per nostra figlia. Inutili come le spese sostenute dalla famiglia, ma anche dal Servizio Sanitario Nazionale, per eseguirli e provare ad arrivare ad una diagnosi che, invece, venne formulata poi con precisione e rapidità.

Oggi Anna Sofia segue un piano terapeutico costruito su misura per lei dalla dott.ssa Pini.

Ogni sei mesi, la bimba torna a Bologna per essere visitata. La dott.ssa verifica lo stato di salute, controlla gli esami eventualmente effettuati, introduce eventuali nuove terapie farmacologiche e prende contatti con i medici di riferimento (il pediatra, il fisiatra e il neuropsichiatra) di Cesena che la seguono durante l'anno.

Questo breve racconto rappresenta e contiene l'anima dell'intero progetto S.M.A.r.t., che si propone di garantire ad ogni persona con SMA o altra malattia diagnosi e assistenza tempestive e puntuali. Non perché vi siano centri di classe A o di classe B, ma semplicemente perché esistono patologie così rare da non consentire, anche a medici esperti, una diagnosi precoce che, invece, occhi allenati possono riconoscere in tempi pressoché immediati, assicurando una presa in carico del paziente precoce e tempestiva, ottimizzando gli interventi sanitari e riducendone costi e disagi anche per la famiglia. La SMA, patologia grave e cronica, se adeguatamente trattata può avere, infatti, ampi margini di miglioramento.

158/fb/sai