

24 set
2021

SEGNALIBRO | ☆

FACEBOOK | f

TWITTER | t

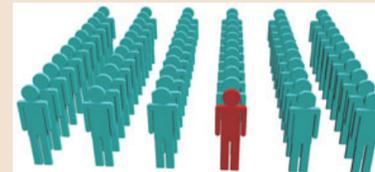
MEDICINA E RICERCA

S
24

25 settembre Giornata mondiale dell'atassia: la strada da percorrere è ancora lunga

di Sara Biagiotti *

La Giornata Mondiale della atassia si celebra ogni anno il 25 settembre; in questa giornata e nei giorni che la precedono o che la seguono, le organizzazioni di tutto il mondo si impegnano organizzando eventi di sensibilizzazione per aiutare a far luce su questa malattia rara.



Atassia (dal greco ataxiā, disordine) è un disturbo consistente nella progressiva perdita della coordinazione muscolare che quindi rende difficoltosa l'esecuzione di alcuni movimenti volontari. Esistono tantissime forme di atassia, distinte in acute o croniche. Le forme acute sono solitamente secondarie ad infezioni virali, traumi, intossicazioni, etc. mentre le forme cronico-progressive sono un gruppo eterogeneo di malattie rare, solitamente a causa genetica. Altro tratto distintivo è la localizzazione anatomica del disturbo atassico che solitamente è localizzato nel cervelletto, e dunque dà luogo ad atassia cerebellare. Tra le forme ereditarie di atassia cerebellare quelle a trasmissione autosomica recessiva hanno solitamente insorgenza in età pediatrica e rivestono un importantissimo problema a livello sanitario. Data la rarità ed eterogeneità di tali condizioni, il processo diagnostico è spesso lungo e complesso, rischiando di ritardare l'accesso alle cure e alla presa in carico del bambino. La diagnosi genetica è spesso limitata dalla scarsità di accesso ai test e questo può comportare, oltre a un ritardo nella diagnosi, anche una prognosi incerta e un counseling errato.

L'Atassia Telangiectasia (AT), o Sindrome di Louis Bar è la seconda per prevalenza tra le forme autosomiche recessive ed è caratterizzata da una eterogeneità di sintomi, da una complessità fenotipica e da un coinvolgimento multiorgano che rendono la presa in carico spesso difficoltosa. Il raggiungimento di una diagnosi tempestiva è essenziale per garantire ai bambini l'accesso precoce ai trattamenti disponibili. Sebbene a oggi non siano disponibili trattamenti in grado di curare i sintomi neurologici, alcuni aspetti di tali condizioni (come quelli immunologici) possono essere trattabili con interventi tempestivi.

Per questo motivo la nostra associazione si è fatta portavoce in prima linea di una serie di campagne e lotte per ottenere l'inserimento della AT e di altre forme di immunodeficienza primitiva nello screening neonatale esteso, e per sostenere le famiglie nel lungo e difficile percorso diagnostico terapeutico ed assistenziale, cominciando per esempio dalla non rivedibilità della condizione di invalidità, fino ad arrivare, speriamo in un futuro prossimo, alla redazione di una vera e propria carta dei diritti dei pazienti e delle loro famiglie.

La giornata mondiale della atassia è l'occasione per farci sentire e per mettere in luce, almeno un giorno l'anno, la presenza di patologie neglette come l'AT. Noi, nel nostro piccolo, l'abbiamo fatto organizzando un weekend completamente dedicato alle famiglie lo scorso 3-5 settembre a Tivoli. L'incontro ha visto famiglie provenire da tutto il territorio nazionale e una grande partecipazione di medici e ricercatori, allo scopo di aggiornare le famiglie sulle più recenti novità in campo di ricerca biomedica, favorire lo scambio tra medici e ricercatori e creare un network solido e stabile per favorire l'instaurarsi di un circolo virtuoso. All'incontro hanno partecipato anche giornalisti e rappresentanti della Fondazione Telethon per ricordarci e ricordare che informare è una delle nostre missioni.

Presidente ANAT

© RIPRODUZIONE RISERVATA