



Vorrei innanzitutto ringraziare il presidente e la commissione per questa disponibilità ad ascoltare oggi la nostra associazione.

La Duchenne è una patologia devastante, al momento della diagnosi che avviene di solito quando i bambini sono abbastanza piccoli tra i tre e i sei anni, di solito la famiglia non sospetta nulla e questa informazione suscita sgomento sorpresa allo stesso tempo proprio perché inaspettata, è un po' come l'attentato alle torri gemelle, nel quale non si sa se essere più spaventati per il presente o più preoccupati per il futuro.

Perché infatti dal minuto successivo alla diagnosi comincia un periodo (che non finisce più) ed è caratterizzato dal non sapere cosa può accadere domani. La patologia viene trasmessa dalle madri figlio al maschio e questo porta con sé una massiccia dose di sensi di colpa per le madri, questo fa sì che molti matrimoni siano pesantemente danneggiati da questa scoperta.

Di solito tra le coppie con figli coetanei con cui ci si è visti fino al giorno prima diventa difficile convivere perché o subentra una paura da parte degli amici nel non saper come affrontare questa diversità dei bambini, oppure subentra una incapacità da parte delle famiglie con bambini Duchenne di sopportare i racconti dei problemi della vita quotidiana che risultano insignificanti rispetto quelli che si stanno vivendo.

Sempre dopo la diagnosi ci sono pochi anni di tranquillità nel quale nei quali i bambini sembrano abbastanza costanti nelle loro capacità, in realtà questa è una situazione solo apparente, perché sotto la loro pelle i muscoli continuano a degenerare inevitabilmente, pur non manifestando sintomi gravissimi grazie ai meccanismi di compensazione che il loro organismo mette in atto prima di perdere purtroppo questa capacità di compensare intorno ai 5 o 6 anni.

Da questa età in poi dunque inizia una discesa che non si ferma più.

Proprio quando tutti i bambini cominciano ad assaporare il gusto dell'indipendenza, della scoperta del gioco, i nostri figli sono messi duramente alla prova a causa della grave debolezza muscolare che comincia a manifestarsi sempre più pesantemente.

Negli anni della scuola i bambini imparano pian piano a rimanere sempre più



lontani dal centro dell'azione, è facile vederli durante la ricreazione appoggiati al muro forti della sicurezza di una parete che li assiste e li protegge da movimenti inaspettati o dall'urto di altri compagni.

In questa fase iniziano gli impegni quotidiani legati alla fisioterapia lo stretching l'uso delle docce notturne insomma l'incanto è rotto per sempre.

L'impegno dei genitori, della famiglia allargata, e dei Care giver comincia ad aumentare in maniera progressiva già tra i sette ed i dieci anni, quando la deambulazione cominciando a diventare più difficoltosa, ed è richiesta una continua collaborazione per svolgere le attività della vita quotidiana.

Dalla perdita della deambulazione in poi è necessario che le famiglie ricorrano a un servizio di supporto psicologico sociale esterno perché la pressione diventa insostenibile.

La routine quotidiana diventa molto lunga ed è necessaria più di un'ora al mattino e alla sera per le operazioni del risveglio e per andare a letto, un'altra ora al giorno necessaria per l'igiene personale e almeno un'altra ora è necessaria per le funzioni fisiologiche, anche la durata dei pasti si estende significativamente per le difficoltà dovute alla masticazione e dovute alla impossibilità di riuscire a portare il cibo alla bocca da soli.

L'assistenza che le famiglie offrono ai ragazzi copre periodi temporali di quasi sette ore al giorno, che unite alle otto ore di lavoro che il 90% delle persone deve svolgere riempie due terzi della vita lasciando ben poco spazio a qualsiasi altra iniziativa personale.

Questo aiuta a capire anche quanto i costi indiretti di questa malattia siano elevati, il suo riflesso sull'equilibrio sociale delle famiglie che vivono una situazione estremamente difficile.

Nella nostra associazione c'è un certo numero di famiglie che hanno anche più di un figlio con la Duchenne perché non hanno ricevuto in tempo una diagnosi puntuale che ha permesso loro di valutare i rischi di una seconda e terza gravidanza oppure hanno avuto una gravidanza gemellare subito dopo la prima.

È inutile dire che un genitore di solito come minimo deve rinunciare alla propria attività lavorativa e anche chi continua a svolgerla deve usufruire spesso di



permessi e altre agevolazioni perché molto spesso non si riesce da soli ad assistere perfettamente questi ragazzi, immaginate una madre che pesa 50 chili che deve sollevare un ragazzo che ne pesa 60.

La situazione peggiora ulteriormente dopo i 16 anni perché intervengono le problematiche respiratorie e cardiache. Le problematiche respiratorie sono quelle che allungano ancora di più la routine di assistenza quotidiana, infatti bisogna aggiungere almeno sei mesi all'anno un'ora al giorno durante la quale si provvede alla pulizia delle vie aeree superiori con un apparecchio che è chiamato in-exufflator.

Questa procedura, che dal 2000 è diventata un prezioso alleato per le nostre famiglie raddoppiando quasi da sola l'aspettativa di vita dei nostri figli perché li tiene lontani dall'ospedale e dalle pericolosissime infezioni nosocomiali.

In questa fase non resta spazio per nessuno dei due genitori non solo per le ambizioni personali, ma neanche per la vita quotidiana. Se i genitori non hanno fatto un buon lavoro nel disegnare un futuro per questi ragazzi, la depressione e la consapevolezza della inutilità della propria vita prende il sopravvento su tutto il resto spegnendo prima le speranze e poi la vita dei nostri figli.

È in questo contesto secondo noi che bisogna considerare l'impatto di un farmaco come Traslarna.

Il racconto di alcune famiglie che ci dicono che i bambini hanno smesso di peggiorare o sembrano conservare le loro capacità, alcuni genitori mi hanno mandato video sul telefonino nei quali vedo che i bambini hanno cominciato a salire le scale usando entrambe le gambe, una cosa che mio figlio non è mai riuscito a fare, oppure vedo bambini che saltano, corrono vanno in bicicletta, cose che sembrano normali a chi non ha mai visto un bambino con la Duchenne, ma che per noi sono il segno di un cambiamento.

Salire quattro gradini nella vita di una famiglia e di un ragazzo di 12 o 13 anni vuol dire essere in grado di superare il 90% delle barriere architettoniche normalmente presenti in tutte le nostre città, questo vuol dire guadagnare almeno sei anni di vita quasi normale.

Continuare a camminare per i nostri figli vuol dire anche ritardare la scoliosi, che



porta con sé la riduzione della capacità polmonare che come vi ho raccontato quando si riduce, contribuisce a cancellare un terzo della disponibilità di tempo delle nostre vite quotidiane.