Parola M.I.A.

Rivista Semestrale ANNO 3 N° 3

“2025 l’anno dei bambini Pinguotti”

INDICE

02 Dialogando
Parola MIA
LA CURA IN UNA RÊVERIE
Dott.ssa Graziella De Martino, Presidente M.I.A. ETS

04 Arte e Miotonia
L'ATTESA DEL BAMBINO
Cristina Lantoni, Socio M.I.A. ETS

05 Informazione
LA DIAGNOSI PRENATALE NELLE MIOTONIE NON DISTROFICHE
Luisa Politano, Specialista in Cardiologia e Genetica Medica

11 I FARMACI ANTI-MIOTONICI ANCHE PER BAMBINI E ADOLESCENTI
Prof. Jean-François Desaphy, Farmacologo

Poster
MUSCOLI RIGIDI... È MIOTONIA?

12 L'IMPORTANZA DELLA CONSULENZA GENETICA DI COPPIA
Dott.ssa Giulietta Scuvera, Specialista della Genetica Medica del Policlinico di Milano

14 COME DIRE A UN FIGLIO CHE HA UNA MALATTIA RARA
Antonella Esposito, Psicoterapeuta Esperta in Malattie Rare

17 Insieme, si può!
LA MIOTONIA IN FAMIGLIA
Emenuele Fantozzi, Socio M.I.A. ETS

19 UN MOMENTO DI RIFLESSIONE
Pamela Caporossi, Socio M.I.A. ETS

21 SARA ARRIVA AD OTTOBRE
Annamaria Frascarelli , Socio M.I.A. ETS

22 Clinica e Ricerca
IL PAZIENTE ESPERTO
Pamela Caporossi, Socio M.I.A. ETS

24 CLINICA E RICERCA: INDIRIZZI UTILI

Parola M.I.A.

LA CURA IN UNA RÊVERIE

Ci appartiene l'idea di Cura come attenzione particolare agli altri: la scelta di riservare tempo e fiducia a una vita che trova nel suo percorso un inciampo.

Una vita che si amplia in una nuova Vita, in un tempo imprevisto, che consente di scoprire un inatteso orizzonte per il proprio futuro.

La sfida di adattarci ad una patologia rara, che pochi possono definire, rende alquanto scomoda la vita, se non incontri occhi che indicano un nuovo sguardo sulla tua vita.

Prendersi Cura della rarità che ci abita offre nuova energia alla nostra vita, insieme al desiderio di rialzarsi, di ripartire, di andare incontro a chi vive la tua stessa rarità.

Quali sono le parole della cura? Kum … Resilienza … Sollecitudine … rêverie …

Ognuno scopre la sua particolare definizione di cura.

La Cura la trovi in una relazione in cui il Noi consente l'esperienza del dolore partecipato.

La Cura insegue un equilibrio, un equilibrio tra ideale e reale, un equilibrio dinamico, evolutivo. Imperfetto e umano, non semplicemente raro, ma irripetibile. Straordinario ed unico.

La Cura, nella sua pienezza, accoglie il desiderio e il bisogno di definire il proprio corpo rigido, che rischia di irrigidirci di fronte al futuro. Io oltre il mio corpo rigido.

La Cura richiede la ricerca di un nome: che nessuna sofferenza resti a-nonima. Eppure …

I Bambini Pinguotti (di ogni età) possono dare un nome all'ingombro che li frena in maniera rigida e pretenziosa, condizionando il movimento e la parola. Mio-to-nia … un nome che mi ricorda del onde del mare che si sovrappongono in un tempo lento, naturale …. Organizzato e consapevole.

La Cura richiede un amore materno verso la vita disorganizzata dalla rigidità: la tua vita, la vita di chi ti cammina accanto, che ti interroga per il suo mistero. “Mamma, perché cammino come un robot? … Perché rischio di affogarmi se mastico un chewing-gum… Perché sull'autobus, se frena di botto, temo di cadere come un birillo?”

Il caregiver offre la Sua Mente per la vita dell'altro, che non vuole abbandonare nel vuoto. La cura come rêverie: essere disposti ad accogliere la sofferenza dell'altro, che rischia di fragilizzarsi, come un bambino impaurito. Il caregiver

accoglie la sua angoscia, la definisce, quindi la circoscrive, la rende tollerabile, consente all'altro di integrarla nella sua vita. Insieme ci si sottrae dal vuoto. La vita, che non riesce a dare un nome alla propria sofferenza, risulta compromessa nella sua vocazione.

Tuttavia, il nome che riesco a dare alle mie fibre muscolari rigide trasforma il vuoto in un nuovo spazio. Spazio per il nome della diagnosi, per il nome di un farmaco.

Quanto è importante dare un nome all'indefinibile che abita in noi!

Il Kum, alzarsi e ri-alzarsi, accoglie la sfida della Rêverie che trasforma la sofferenza in ripartenza.

Un fantasticare in due la Cura tenera del proprio io, per il quale la Vita diventa la scelta artistica di incarnare il proprio tempo.

La Cura per chi abita in un corpo miotonico significa la necessità della diagnosi e l'urgenza di una terapia personalizzata perché è possibile armonizzare la miotonia con la propria vita. Insieme, si può!

Dott.ssa Graziella De Martino
Presidente M.I.A. ETS

graziellademartino@miotoniciinassociazione.it

L'ATTESA DEL BAMBINO

La gravidanza non è solo il periodo dei colori pastello in cui la dolce attesa è pazienza e accettazione.

La donna attraversa un passaggio della vita in cui una "figlia diventa madre" e questo la porta, più o meno consapevolmente, ad elaborare le sue esperienze passate, il suo vissuto di bambina e adolescente, passando per una serie di emozioni, sentimenti, timori e paure. Se tutto ciò fosse Colore, potremmo vedere i Gialli e gli Arancioni, nelle sfumature più calde e gioiose. Ma anche dei Rossi e conflittuali bordeaux, quando la donna non sente sua la maternità, quando non è ancora pronta e i suoi obiettivi sono altri, il lavoro, la carriera, gli studi.

Poi... sente quella vita che pulsa, quel cuoricino che batte e la sua tenerezza trionfa, ecco il Rosa nei suoi toni più dolci e il Celeste che si affaccia, timido e innocente. Adesso il corpo inizia a cambiare, nella forma e nell'essenza ma, nonostante i disturbi e i disagi che questo comporta, accoglie profondamente quel piccolo esserino che scalcia, lo sente intimamente suo, fa parte di lei. Ed ecco il Verde gentile, con l' accettazione serena, la calma, la fiduciosa speranza che tutto vada bene. Col passare del tempo, si avvicina il momento del parto, e mentre lo sguardo si posa su quel corredino soffice, sopraggiungono pennellate di Viola, le paure di un corpicino malato che porti con sé patimenti e difetti. Ecco un'opera d'arte quasi completa, le tonalità scure dei Grigi e dei Blu, le luci e le ombre. Tutto concorre affinché un dipinto acquisti spessore e profondità.

La paura, l'ansia, la tristezza sono parte delle infinite e meravigliose tonalità del vivere, questo dono che va accettato nella sua completa armonia... E una mamma miotonica, come ogni madre, ne è consapevole.

Cristina Lantoni, Socio M.I.A ETS

LA DIAGNOSI PRENATALE NELLE MIOTONIE NON DISTROFICHE

Si definisce miotonia o fenomeno miotonico la difficoltà al rilasciamento dei muscoli scheletrici dopo una contrazione volontaria prolungata o una stimolazione elettrica (1).

La miotonia è caratteristica sia delle distrofie miotoniche che delle miotonie non distrofiche. Le distrofie miotoniche ed in particolare quella di tipo 1 o Malattia di Steinert, sono una delle forme più comuni di patologia muscolare nell'adulto, con una prevalenza di 1:8000 individui, mentre le miotonie non distrofiche sono piuttosto rare e quindi spesso erroneamente diagnosticate (2). Le Miotonie non distrofiche, oggetto di questo articolo, comprendono:

- La miotonia congenita (Miotonia di Thomsen e Miotonia di Becker), che rappresenta la forma più comune, con prevalenza da 0,2 a 7,3/100.000 (2)
- La paramiotonia congenita, con prevalenza di circa 1/250.000 (2)
- Le paralisi periodiche ipokaliemiche, con prevalenza di 13/100.000 (2)
- Le paralisi periodiche iperkaliemiche, con prevalenza di circa 0.5/100.000 (2)
- La sindrome di Andersen-Tawil, con prevalenza di circa 1/1.000.000 (2), causate da mutazioni nei geni che codificano il canale del sodio (SCN4A), il canale del cloro (CLCN1), il canale del calcio (CACNA1S) o il canale del potassio (KCNJ2 e KCNJ18) (2-5).

In base al tipo di canale coinvolto parliamo di sodio-canalopatie, cloro-canalopatie, calcio-canalopatie, potassio-canalopatie. Tutte sono caratterizzate dalla presenza di sintomi ad insorgenza episodica e fluttuante - spesso esacerbati da fattori ambientali quali alcuni alimenti, il freddo etc. - che impattano significativamente sulla qualità di vita dei pazienti. Sono per lo più trasmesse con modalità autosomica dominante, per cui un genitore affetto ha la probabilità di trasmettere il difetto genico e quindi la malattia al 50% dei figli, indipendentemente dal sesso.

Le diverse manifestazioni cliniche rimangono una sfida nella diagnosi e nella gestione del trattamento, in quanto lo stesso gene può causare quadri clinici differenti e lo stesso quadro clinico può essere causato da geni diversi (Figura 1).

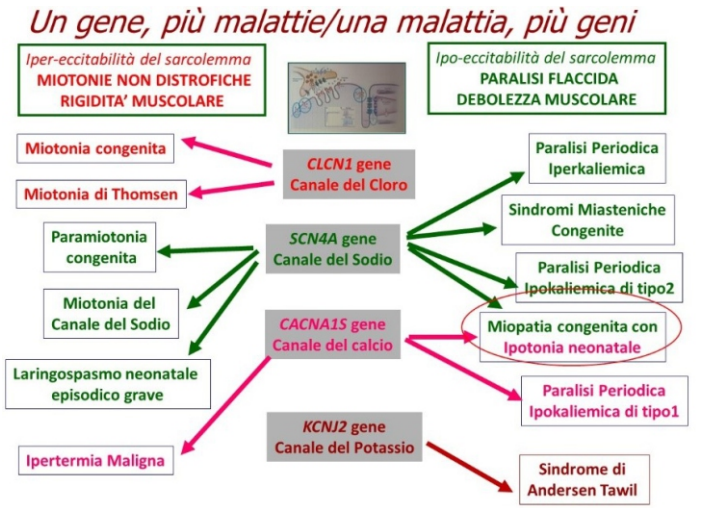


Figura 1. Geni causativi di Miotonie non Distrofiche

Esistono tuttavia differenze tra le diverse canalopatie per quel che riguarda l'età di insorgenza, la relazione con l'esercizio fisico, il grado di debolezza muscolare, e la presenza di dolore [6] (Tabella 1).

Tabella 1. Caratteristiche cliniche distintive tra Cloro-Canalopatie e Sodio-Canalopatie

Sintomi	Cloro-Canalopatie	Sodio-Canalopatie
Esordio	Nella prima decade	Più precoce
Miotonia	Migliora con attività muscolare ripetuta	Peggiora con attività muscolare ripetuta (miotonia paradossa).
Debolezza muscolare	Dura solo pochi secondi, quando si inizia il movimento ("paresi transitoria")	Episodica, di solito dura da secondi a minuti, ma anche fino a 2 giorni.
Dolore	Poco frequente	Più frequente
Sensibilità al Freddo	Assente	Patognomonica

Tabella 2. Caratteristiche cliniche distintive tra Cloro-Canalopatie e Sodio-Canalopatie, ad insorgenza pediatrica

Cloro-Canalopatie	Sodio-Canalopatie
Miotonia a livello degli arti inferiori (descritta come ridotta capacità di correre o saltare, cadute frequenti o "andatura buffa"). Miotonia della mascella, con difficoltà a deglutire (piuttosto rara).	Altri possibili Sintomi Miotonia palpebrale Visione doppia o offuscata Strabismo Laringospasmo o episodi di soffocamento

Diagnosi prenatale nelle Miotonie non Distrofiche

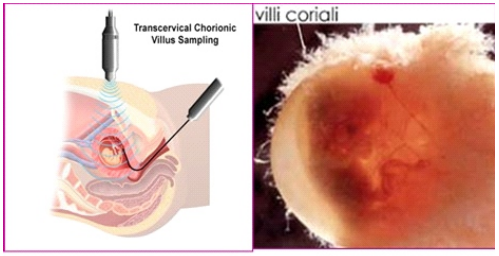
Distinguiamo:

1) una diagnostica prenatale del I trimestre di gravidanza con finalità di diagnosi prenatale di patologia ed eventuale interruzione di gravidanza.

2) una diagnosi prenatale dei trimestri successivi tesa all'individuazione di segni e sintomi precoci di miotonia, in epoca fetale (7).

1. Diagnosi prenatale nel I trimestre di gravidanza

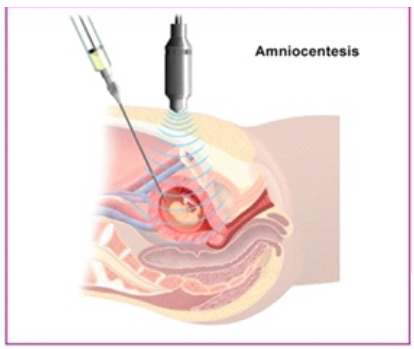
La diagnosi prenatale di Miotonia non distrofica è tecnicamente possibile – su richiesta - in tutti i casi in cui è noto il canale ionico difettoso e la mutazione responsabile della malattia nel singolo individuo o singola famiglia. La diagnosi si raggiunge attraverso l'analisi del DNA fetale, ottenuto mediante a) il prelievo dei villi coriali o villocentesi, oppure b) del liquido amniotico o amniocentesi.



Villocentesi
(Prelievo dei villi coriali)

a. Villocentesi. Il prelievo viene eseguito tra la IX e l'XI settimana di gravidanza sotto controllo ecografico per via trans-addominale o trans-cervicale, e consiste nell'aspirazione di una piccola quantità di villi coriali che costituiscono la parte embrionale della placenta, sono molto ricchi di capillari e contengono lo stesso patrimonio genetico della placenta e dell'embrione. Il materiale fetale aspirato viene subito posto in una capsula sterile per valutarne la quantità. Il DNA fetale viene quindi estratto ed analizzato per la mutazione oggetto dell'indagine. I villi possono essere utilizzati anche per la ricerca di eventuali concomitanti anomalie cromosomiche. Rispetto all'amniocentesi, la villocentesi presenta il vantaggio della precocità diagnostica garantendo gli stessi risultati, con un rischio di aborto simile o minore.

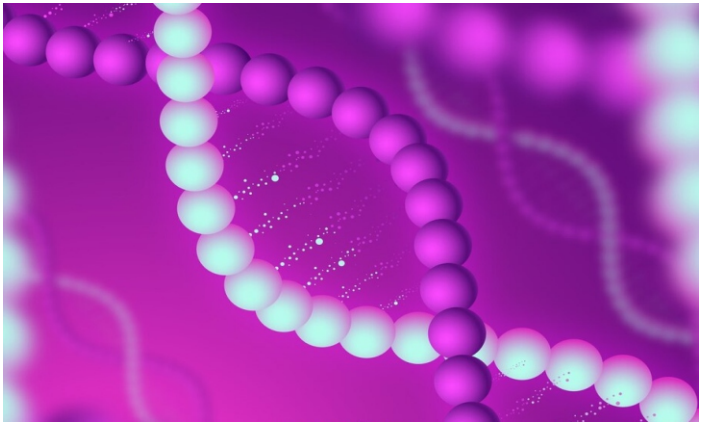
b. Amniocentesi. L' amniocentesi è un esame di diagnosi prenatale invasivo eco-guidato che viene eseguito tra la 15 e la 17 settimana di gestazione e consiste nel prelievo di 15-18 ml. di liquido amniotico. Il liquido prelevato viene centrifugato per separare la parte liquida dalla frazione corpuscolata, costituita dalle cellule fetali che sono in sospensione. Tali cellule, definite amniociti, sono poste in coltura con un terreno nutritivo in un adatto incubatore, alla temperatura di 37°C, perché possono continuare a vivere e crescere al di fuori dell'organismo. I tempi per raggiungere un numero sufficiente di cellule da poter essere utilizzatre a scopo diagnostico consistono in circa due settimane, in condizioni ottimali. Sulle cellule coltivate può esserre effettuata ll'analisi del cariotipo e sul DNA estratto l'indagine genetica di interesse.



Amniocentesi
(Prelievo del liquido amniotico)

Tutta la procedura prevede tempi di attesa di circa un mese, che si ripercuotono negativamente sullo stato psicologico della coppia.

Recentemente viene sempre più richiesto il NIPT (Non invasive Prenatal Test), noto anche come “test del DNA fetale”, un'indagine non invasiva, a rischio zero per la gestante e per il feto che permette, attraverso un prelievo di sangue della donna in gravidanza, di isolare e quantificare il DNA del feto per poter indagare la presenza di alcune anomalie cromosomiche o difetti genetici. Il NIPT è stato messo a punto con l'obiettivo di anticipare il più possibile la diagnosi di eventuali patologie che possano mettere a rischio la salute del feto durante il primo trimestre di gravidanza. Questo è possibile grazie alle tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS), che permettono di quantificare la piccola frazione di DNA fetale presente nel sangue materno già a partire dalla quinta settimana di gravidanza, ma che diventa effettivamente utilizzabile dalla 9°-10° decima settimana di gravidanza. Il NIPT è un esame molto affidabile, in particolare per le anomalie cromosomiche dei cromosomi 13 (sindrome di Patau), 18 (Sindrome di Edwards) e 21(trisomia 21 Sindrome di Down). In questi casi la sensibilità del test è altissima. Un capitolo a parte merita l'applicazione del NIPT in caso di rischio noto di patologie monogeniche. In questi casi solo l'analisi invasiva (villo- o amniocentesi) può dare la certezza diagnostica.



2. Diagnosi prenatale nel II-III trimestre di gravidanza

Gli esami principali da effettuare dopo le 12/14 settimane di gestazione sono:

- **ecografia premorfologica a 16 settimane:** è una ecografia effettuata generalmente tra le 15 e le 18 settimane, mirata a individuare eventuali anomalie fetali prima della 20a settimana di gestazione laddove si è evidenziata una anomalia nel primo trimestre o per pregresse anomalie malformative;
- **ecografia morfologica di II° livello:** è una valutazione più approfondita rispetto a quella standard o di I livello. Viene solitamente eseguita a circa 20 settimane di età gestazionale da un operatore esperto per diverse indicazioni (anomalie del primo trimestre, pregresse gravidanze con anomalie, patologie materne, infezioni materne e fetali, farmaci in gravidanza ecc.);
- **ecocardiografia fetale a 24 settimane:** è un esame finalizzato a studiare l'anatomia cardiaca per evidenziare o escludere la presenza di una cardiopatia congenita nei feti a rischio, nei casi in cui esistano indicazioni materne e/o familiari (presenza di un soggetto malato in famiglia, infezioni materne, malattie materne, assunzione di farmaci) o indicazioni fetali (patologie fetali non cardiache, sospetto all'ecografia morfologica, translucenza nucale aumentata a 11-13 settimane, iposviluppo fetale precoce, gravidanza gemellare monocoriale).

La comparsa di sindromi pediatriche di miotonia non distrofica è dovuta a varianti con perdita di funzione del gene del canale del sodio SCN4A, e riguarda un raro sottoinsieme di pazienti (8-9).

La miopatia congenita consiste prevalentemente in debolezza assiale e prossimale e, in alcuni pazienti, debolezza facciale (8-9). Zaharieva et al. (10), hanno descritto in 11 pazienti con sodio-canalopatia recessiva e mutazioni in omozigosi e/o eterozigosi composta nel gene SCNA4 un continuum di gravità clinica variabile da una grave ipocinesia fetale che ha portato a una morte precoce in 7/11 casi a un fenotipo di miopatia congenita più lieve nei 4/11 individui sopravvissuti.

a. Quadro clinico dell'ipocinesia fetale.

Era presente in 7/11 (63,6%) bambini a partire dalla 19.ma e fino alla 32.ma settimana di gestazione. Ad essa si associavano contratture degli arti inferiori rilevate per la prima volta attraverso l'ecografia dalla 19.ma alla 31.ma settimana di gestazione. Tra queste, il piede torto è stata la deformità degli arti più comune, osservata in 5/7 (71.4%) feti tra la 19.ma e la 27.ma settimana. In 4/7 casi (57,1%) sono state rilevate anche contratture degli arti superiori e/o delle dita delle mani. Idrope fetale (accumulo eccessivo di liquidi nei tessuti sottocutanei o nelle cavità sierose del feto) e polidramnios (eccesso di liquido amniotico) era presente nell'85,7% dei casi e documentati dalla 20.ma alla 31.ma settimana di gestazione. Tutti i neonati sono deceduti per insufficienza respiratoria; 6/7 pazienti hanno avuto un parto prematuro. Tutti presentavano almeno un segno di coinvolgimento in utero (ad es. ipocinesia, contratture degli arti o piede torto) rilevato entro le 32 settimane di gestazione, e in 4/7 casi almeno un'anomalia evidente entro la 20.ma

settimana.
Caratteristiche cliniche alla nascita: marcata ipoplasia muscolare, torace piccolo, ipoplasia polmonare, contratture degli arti e fratture, idrope, contratture arti inferiori e/o superiori (> arti inferiori), piede torto, contrattura delle anche.
Caratteristiche facciali aggiuntive: plagiocefalia (testa piatta), protuberanza frontale, occhi infossati naso appiattito, anomalie delle orecchie, retrognazia (mascella arretrata) e/o micrognazia (mandibola di dimensioni ridotte, bocca piccola, triangolare o a tenda.

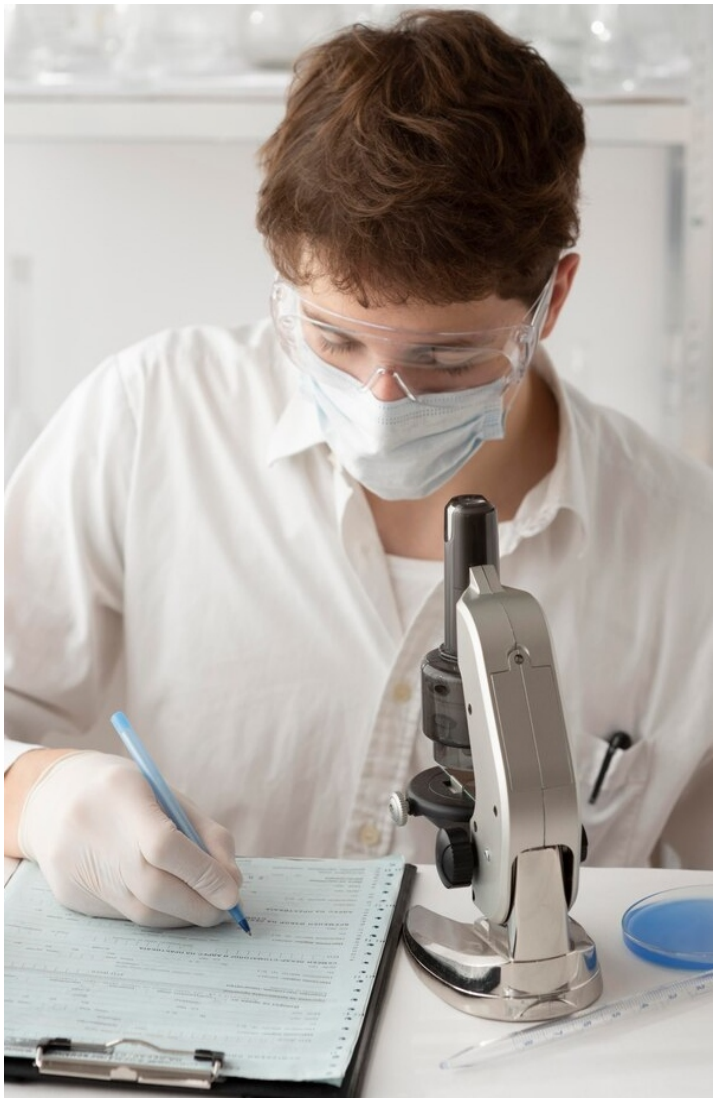
b. Quadro della Miotonia congenita lieve.

Era presente in 4/11 pazienti descritti da Zaharieva et al. (10) ancora in vita all'atto della pubblicazione del lavoro. Le caratteristiche patologiche in utero erano generalmente meno marcate rispetto ai casi di ipocinesia fetale grave; tuttavia, almeno un'anomalia (ipocinesia, polidramnios o piede torto) era presente in ¾ dei casi. Il polidramnios ha complicato due gravidanze su quattro ed è comparso più tardivamente (dalla 31.ma alla 40.ma settimana). Nessuno dei pazienti presentava contratture degli arti o piede torto all'ecografia prenatale, o una storia di idrope. Nessuno è nato pre-termine. La presentazione podalica, o posizione trasversale, ha complicato il parto in ¾ dei casi. Un neonato ha richiesto la rianimazione dopo il parto.
Caratteristiche cliniche alla nascita: Ipotonia da moderata a grave, e debolezza facciale, del collo, assiale e degli arti; riduzione generalizzata della massa muscolare e riflessi degli arti ridotti o assenti; lievi contratture bilaterali dell'anca; piede torto presente solo in uno e rilevato solo al momento del parto. I ¾ dei pazienti presentavano coinvolgimento bulbare con difficoltà di deglutizione e necessità di alimentazione supplementare tramite sondino e/o gastrostomia parenterale (PEG) che tuttavia, in genere, diminuiva nel tempo e cessava durante l'infanzia o la prima infanzia. Caratteristiche facciali aggiuntive: Facies miopatica, con viso allungato e/o palato arcuato, dolicocefalia (testa allungata), sinofria (sopracciglia unite al centro), proptosi (protrusione dei globi oculari), grandi fessure palpebrali inclinate verso il basso, e una radice e un ponte nasali larghi. Altre Caratteristiche associate: deformità della parete toracica, ipermobilità articolare generalizzata, scapola alata unilaterale o bilaterale.
Capacità funzionali. Il ritardo nelle prime tappe motorie era comune a tutti. L'età di deambulazione indipendente variava da 18 mesi a 2 anni e 9 mesi. L'andatura era tipicamente ampia, lenta e ondeggiante. Due su quattro pazienti sono stati in grado di correre, anche se lentamente e con difficoltà. Tutti e quattro hanno avuto un miglioramento nella forza e nelle capacità motorie nel tempo.

Conclusioni

In conclusione, la diagnosi prenatale invasiva del I trimestre permette di conoscere precocemente se il prodotto del concepimento ha o meno ereditato il gene mutato responsabile della Miotonia, e di effettuare, ove richiesta, l'interruzione di gravidanza del feto affetto.
La diagnosi prenatale dei trimestri successivi consente di riconoscere, attraverso l'ecografia effettuata da mani esperte, segni riconducibili al sospetto diagnostico di Miotonia congenita. La precocità diagnostica in questo secondo caso permetterà alla coppia ed al medico curante di programmare

l'espletamento del parto in strutture qualificate nella gestione e nel trattamento di queste particolari patologie.



Bibliografia

1. Cannon SC. Channelopathies of skeletal muscle excitability [Review].Compr Physiol 2015; 5: 761–90. doi: 10.1002/cphy.c140062. **2.** Morales F, Pusch M. An Up-to-Date Overview of the Complexity of Genotype-Phenotype Relationships in Myotonic Channelopathies. Front Neurol. 2019;10:1404. **3.** Phillips L, Trivedi JR. Skeletal Muscle Channelopathies. Neurotherapeutics. 2018 Oct;15(4):954-965. **4.** Ryan AM, Matthews E, Hanna MG. Skeletal-muscle channelopathies: periodic paralysis and nondystrophic myotonias. Curr Opin Neurol. 2007 Oct;20(5):558-63. doi: 10.1097/WCO.0b013e3282efc16c. **5.** Statland JM, Barohn RJ. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralyses. Continuum (Minneap Minn). 2013;19(6 Muscle Disease):1598–614. **6.** Lee SC, Kim HS, Park YE, Choi YC, Park KH, Kim DS. Clinical diversity of SCN4A-mutation-associated skeletal muscle sodium channelopathy. J Clin Neurol 2009; 5: 186–91. doi: 10.3988/jcn.2009.5.4.186. **7.** Evans MI, Wapner RJ. Invasive prenatal diagnostic procedures 2005. Semin Perinatol. 2005 Aug;29(4):215-8. doi: 10.1053/j.semperi.2005.06.004. **8.** Matthews E, Guet A, Mayer M, Vicart S, Pemble S, Sternberg D, Fontaine B, Hanna MG. Neonatal hypotonia can be a sodium channelopathy: recognition of a new phenotype. Neurology. 2008 Nov 18;71(21):1740-2. doi: 10.1212/01.wnl.0000335269.21550.0e. **9.** Ravenscroft G, Sollis E, Charles AK, North KN, Baynam G, Laing NG. Fetal akinesia: review of the genetics of the neuromuscular causes. J Med Genet. 2011 Dec;48(12):793-801. doi: 10.1136/jmedgenet-2011-100211. **10.** Zaharieva IT, Thor MG, Oates EC, van Karnebeek C, Hendson G, Blom E, Witting N, Rasmussen M, Gabbett MT, Ravenscroft G, Sframeli M, Suetterlin K, Sarkozy A, D'Argenzio L, Hartley L, Matthews E, Pitt M, Vissing J, Ballegaard M, Krarup C, Slørdahl A, Halvorsen H, Ye XC, Zhang LH, Løkken N, Werlauff U, Abdelsayed M, Davis MR, Feng L, Phadke R, Sewry CA, Morgan JE, Laing NG, Vallance H, Ruben P, Hanna MG, Lewis S, Kamsteeg EJ, Männikkö R, Muntoni F. Loss-of-function mutations in SCN4A cause severe foetal hypokinesia or 'classical' congenital myopathy. Brain. 2016 Mar; 139(Pt 3):674-91. doi: 10.1093/brain/awv352.

Luisa Politano,
Specialista in Cardiologia e Genetica Medica

I FARMACI ANTI-MIOTONICI ANCHE PER BAMBINI E ADOLESCENTI

L'utilizzo di un farmaco nel bambino e nell'adolescente è spesso oggetto di preoccupazioni, a volta ansia, da parte dei genitori - specialmente se si tratta di un trattamento cronico "a vita". Un limite maggiore per molti famaci è che l'efficacia terapeutica e soprattutto la sicurezza non sono mai stati verificati in quella fascia di età mediante studi clinici rigorosi dalla fase 1 alla fase 3.
Gli interrogativi sono legittimi in quanto esistono tra bambino e adulto alcune differenze nella funzione gastrointestinale, epatica e renale, che possono influenzare la permanenza del farmaco nell'organismo e quindi la risposta al trattamento. Studi clinici dedicati dovrebbero definire le dosi di farmaco da usare nel bambino e confermare la sicurezza del trattamento.
Nel caso delle miotonie, i primi sintomi compaiono di solito durante la prima o la seconda decade di vita, e in alcuni casi nel neonato (Tabella 1). È quindi importante avere delle informazioni riguardo all'utilizzo di farmaci anti-miotonici nel bambino.

Tabella 1

Miotonia	gene mutato	Tipica età di esordio dei sintomi
Miotonia congenita	CLCN1	Dai primi anni dell'adolescenza alla quarta decade
Paramiotonia congenita	SCN4A	Nella prima decade
Miotonia da canale del sodio	SCN4A	Nella prima o seconda decade
Laringospasmo neonatale episodico severo	SCN4A	Sin dalla nascita ai primi mesi di vita

(adattato da Matthews et al., 2023 (1))

I farmaci più utilizzati per trattare la miotonia sono tutti farmaci riposizionati, cioè sviluppati per altre condizioni cliniche ed autorizzati per altre indicazioni terapeutiche. Dopo tanti anni di uso off-label (al di fuori della sua indicazione terapeutica), la mexiletina è finalmente stata autorizzata alla commercializzazione da parte dell'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) con l'indicazione per le miotonie non-distrofiche (2). La mexiletina era stata prima sviluppata e utilizzata per trattare alcune aritmie cardiache.

L'autorizzazione alla commercializzazione per trattare la miotonia è stata possibile grazie a studi clinici randomizzati verso placebo (RCT) che ne hanno confermato l'efficacia anti-miotonica e la tollerabilità in persone adulte affette da miotonia. La mexiletina quindi ha l'indicazione anti-miotonica solo per l'adulto. Tuttavia, ci sono tantissime testimonianze nella letteratura scientifica dell'utilizzo della mexiletina nel bambino (anche all'età di due anni) con ottimi risultati terapeutici. Uno studio clinico aperto (senza randomizzazione né controllo verso placebo) è stato avviato per verificare la farmacocinetica, l'efficacia e la sicurezza della mexiletina in due gruppi di pazienti, bambini di età compresa tra 6 e 11 anni e adolescenti di età compresa tra 12 e 17 anni (studio NCT04624750). Lo studio si è recentemente concluso e ci si aspetta la pubblicazione dei risultati in tempi brevi (3). Uno altro studio clinico prevede di estendere le osservazioni precedenti su un periodo più lungo di due anni (studio NCT04622553).

Altri farmaci utilizzati nella miotonia sono farmaci anti-epilettici, alcuni dei quali sono già indicati per i bambini affetti da epilessia e di cui si conoscono già gli effetti in ambito pediatrico. Inoltre, questi farmaci sono già disponibili in formulazioni facilmente somministrabili ai bambini, spesso sotto forma di sciroppo. Recentemente, tra questi spicca la lamotrigina, farmaco anti-epilettico indicato anche per i bambini di età superiore ai due anni. La lamotrigina è l'unico farmaco oltre alla mexiletina ad essere stato oggetto di uno studio clinico randomizzato verso placebo in un gruppo di adulti affetti da miotonia. Nel 2024, si è concluso uno studio comparativo tra mexiletina e

lamotrigina nella miotonia (4). Lo studio ha confermato che entrambi i farmaci sono efficaci e sicuri nel trattamento della miotonia, ma non ha potuto dimostrare che l'efficacia della lamotrigina fosse almeno alla pari di quella della mexiletina. Tuttavia, gli autori dello studio suggeriscono un algoritmo per guidare il medico nella scelta del farmaco.
Nella tabella 2, sono riportati i farmaci tra quelli più utilizzati per il trattamento delle miotonie con la loro principale indicazione terapeutica, l'eventuale indicazione pediatrica e l'eventuale utilizzo nel bambino miotonico documentato nella letteratura scientifica.

Tabella 2

Farmaco	Utilizzo anti-miotonico	Principale indicazione terapeutica	Indicazione pediatrica	Utilizzo anti-miotonico pediatrico documentato
mexiletina	Prima scelta #	Miotonia	No	SI, studi clinici in corso
carbamazepina	Off-label	Epilessia	SI, inclusi i neonati	SI
fenitoina	Off-label	Epilessia	SI, inclusi i neonati	SI
lamotrigina	Off-label #	Epilessia	≥ 2 anni	No
flecainide	Off-label	Aritmie cardiache	≥ 12 anni	SI
fleiderina §	Off-label	Aritmie cardiache	≥ 12 anni	SI, comunicazione personale
propafenone	Off-label	Aritmie cardiache	SI	No
ranolazina	Off-label °	Angina pectoris	No	No
acetazolamide	Off label	Glaucoma, edema, epilessia	SI	SI
acetazolamide ER	Off label	glaucoma	≥ 12 anni	?

studio clinico RCT solo nell'adulto; ° studio clinico aperto solo nell'adulto; § flecainide retard; ER extended release

Per quanto riguarda la posologia pediatrica, bisogna di solito adattare le dosi di farmaco in funzione del peso e dell'età del bambino. Delle informazioni a riguardo sono disponibili in una recente pubblicazione scientifica (1). Come nell'adulto, è anche necessario fare alcune analisi mediche prima di cominciare la terapia, come l'elettrocardiogramma prima di iniziare la terapia con mexiletina, le analisi di sangue prima di iniziare la terapia con mexiletina o carbamazepina, le analisi delle urine e della funzione renale prima di iniziare la terapia con acetazolamide. Bisogna anche rispettare le stesse controindicazioni che nell'adulto. Per la mexiletina, si segnala una recente pubblicazione scientifica riguardo alla valutazione della funzione cardiaca prima e durante la terapia (5). Se vengono rispettate tutte le raccomandazioni disponibili, l'esperienza pluridecennale della terapia anti-miotonica nel bambino ci conferma che i farmaci anti-miotonici sono farmaci sicuri e che essi possono migliorare significativamente la qualità di vita del bambino miotonico, favorendo una serena crescita.

Bibliografia/sitografia:

(1) Matthews E, Palace J, Ramdas S, Sansone V, Tristani-Firouzi M, Vicart S, Willis T. Care Recommendations for the Investigation and Management of Children With Skeletal Muscle Channelopathies. Pediatr Neurol. 2023, 145:102-111. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2023.05.012. Pubblicazione scientifica (in inglese) che riporta la raccomandazioni di un gruppo di esperti per il trattamento della miotonia nel bambino.
(2) Desaphy J-F. Mexiletina e sindromi miotoniche. Dall'uso off-label al farmaco orfano. Parola M.I.A. Anno 1 n°1, pp 7-9, 2023. Descrizione (in Italiano) della storia della mexiletina nella terapia della miotonia.
(3)https://clinicaltrials.gov/study/NCT04624750?cond=Myotonic%20Disorders&rank=2. Sito web (in inglese) dove è descritto lo studio clinico della mexiletina nei bambini e negli adolescenti affetti da sindrome miotonica.
(4) Vivekanandam V, Skorupinska I, Jayaseelan DL, Matthews E, Barohn RJ, McDermott MP, Hanna MG. Mexiletine versus lamotrigine in non-dystrophic myotonias: a randomized, double-blind, head-to-head, crossover, non-inferiority, phase 3 trial. Lancet Neurol. 2024;23(10):1004-1012. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00320-X. Pubblicazione scientifica (in inglese) che riporta i risultati dello studio clinico comparativo della mexiletina e della lamotrigina nella miotonia. Presi singolarmente, entrambi i farmaci si sono dimostrati efficaci e sicuri. Lo studio non ha però potuto dimostrare che l'efficacia della lamotrigina fosse almeno pari a quella della mexiletina.
(5) Vicart S, Wahbi K, Duchateau J, Sellal JM, Desaphy JF, Deharo JC, Bassez G, Salort-Campana E, Labombarda F. Recommendations of an expert group for the cardiac assessment of non-dystrophic myotonia adult patients treated with mexiletine. Neuromuscul Disord. 2024;44:104464. doi: 10.1016/j.nmd.2024.104464 . Pubblicazione scientifica (in inglese) che riporta la raccomandazioni di un gruppo di esperti per la valutazione cardiaca dei miotonici prima di iniziare e durante la terapia con mexiletina.

Prof. Jean-François Desaphy, Farmacologo
Università degli Studi di Bari Aldo Moro
jeanfrancois.desaphy@uniba.it

L'IMPORTANZA DELLA CONSULENZA GENETICA DI COPPIA

Le miotonie sono un gruppo di malattie genetiche che possono essere trasmesse sia con modalità autosomico dominante (di solito uno dei genitori affetti trasmette la malattia al 50% dei figli) che con modalità autosomico recessiva (entrambi i genitori devono essere portatori non affetti del gene malattia perché il 25% dei figli sia malato).
Come per altre patologie su base genetica, per le coppie a rischio per miotonia, in cui sia nota l'alterazione molecolare responsabile della condizione familiare, è indicata l'esecuzione di una prima visita di genetica medica per definire il rischio riproduttivo e discutere le opzioni procreative esistenti, con particolare riferimento alla diagnosi prenatale e alla diagnosi preimpianto.
Per il monitoraggio della trasmissione della patologia alla prole in gravidanza è infatti possibile accedere a una procedura di diagnosi prenatale su DNA fetale estratto da villi coriali o amniociti con ricerca mirata della specifica mutazione familiare.
Il prelievo di villi coriali (villocentesi) e il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) sono procedure invasive, effettuabili rispettivamente intorno alla 12^ e 16 settimana di gravidanza, con un rischio di complicanze ostetriche pari a circa 1/200-1/300 presso il nostro Ospedale.
In caso di procedura invasiva, contestualmente all'analisi per la condizione genetica nota, può essere eseguita l'analisi del cariotipo fetale, che valuta l'eventuale presenza di anomalie cromosomiche macroscopiche.
Nell'ambito della prima visita di genetica medica, la coppia viene inoltre informata rispetto alla possibilità di intraprendere un percorso di procreazione medico-assistita PMA con l'esecuzione di diagnosi preimpianto (PGT - Preimplantation Genetic Testing), tecnica utilizzata nell'ambito della fecondazione assistita per analizzare geneticamente gli embrioni prima del loro impianto nell'utero.
In considerazione dell'ampia variabilità clinica anche intrafamiliare delle miotonie, la richiesta di diagnosi prenatale invasiva/diagnosi preimpianto per questo tipo di condizioni viene generalmente discussa in equipe multidisciplinare. L'interazione multidisciplinare (genetista medico, ginecologo) assicura un adeguato supporto alla coppia nelle decisioni rispetto al percorso procreativo e nel monitoraggio della gravidanza.

Dottoressa Giulietta Scuvera
Specialista della Genetica Medica del Policlinico di Milano

COME DIRE A UN FIGLIO CHE HA UNA MALATTIA RARA

La diagnosi è un momento. La comunicazione, un processo. Quando una diagnosi di malattia rara entra nella vita di una famiglia, lo fa con la forza di una tempesta che non bussa alla porta.

Sconvolge. Stravolge. E soprattutto, lascia una domanda sospesa nell'aria: Come glielo dico?

Parlo del figlio. Che sia un bambino, un adolescente, o un giovane adulto, arriva sempre quel momento in cui la verità deve trovare le parole. Ma quali parole? E chi deve dirle?

Nel mio lavoro di psicoterapeuta ho incontrato centinaia di genitori, pazienti, medici, insegnanti. E ho imparato che non c'è una sola risposta, né una formula magica. Ma c'è un modo. Un approccio che ho costruito e testato negli anni: il Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé. Un modello validato da una recente Ricerca Psicosociale sulla Qualità della Vita e Consegna della Diagnosi nelle Malattie Rare e Sindromi Genetiche condotta su 844 individui (437 persone con malattia rara e 407 caregiver) dal Centro Thélema - Psicoterapia e Riabilitazione e il Policlinico Universitario Umberto I di Roma.

Un modello che non "dice", ma accompagna. Non informa soltanto, ma trasforma. Perché la diagnosi non è solo un'etichetta clinica: è l'inizio di un nuovo racconto, che dobbiamo costruire insieme.

Dire la verità è un atto d'amore.

Molti genitori arrivano da me con una convinzione che li logora: “Non possiamo dirglielo, è troppo piccolo. Soffrirebbe. È meglio aspettare”.

Eppure, i bambini sentono molto prima di capire. Avvertono che c'è qualcosa di “diverso”, qualcosa che non quadra tra ciò che provano e ciò che gli viene detto. E questo scollamento genera confusione, ansia, sfiducia… nella migliore delle ipotesi.

Il mio compito, come terapeuta, è guidare la famiglia in un percorso in cui la verità non sia un colpo, ma una carezza.

Raccontare la diagnosi a un figlio, secondo il mio modello, non è un punto di arrivo ma un processo graduale. Un percorso fatto di tempo, ascolto, domande, emozioni condivise.

Ecco perché il mio invito alle famiglie è questo: non aspettate

"il momento giusto" come se fosse un'età, un compleanno, una scadenza. Il momento giusto si costruisce. Insieme.

Le parole giuste non esistono, esiste la relazione.

Una diagnosi può fare male, ma il silenzio fa peggio. E quando si parla con un bambino o un adolescente, non è tanto cosa diciamo a determinare l'impatto, ma come lo diciamo e con chi.

Nel mio libro, parlo spesso della necessità di distinguere il contenuto della comunicazione dalla relazione che la sostiene. Una frase cruda detta da una figura di fiducia, con empatia e sguardo autentico, può diventare sopportabile. Una frase "perfetta" detta in modo freddo, può diventare devastante. E quanti racconti di comunicazione traumatica soprattutto fatta dal laboratorio di analisi, dal medico di turno, dal genitore impaurito ho ascoltato in venti anni!

Nel Modello CITS, la comunicazione avviene su due livelli:

- Informativo, dove spieghiamo, con parole semplici e adatte all'età, cosa significa la diagnosi, cosa comporta, cosa potrà cambiare.
- Narrativo, dove aiutiamo il bambino o il ragazzo a integrare la diagnosi nella sua storia personale, nella costruzione della propria identità, nella narrazione del Sé.

Tutto ciò solo ed esclusivamente dopo che i suoi Caregiver saranno entrati profondamente in contatto con la loro reale "accettazione" della diagnosi: passando dal loro ritornare emotivamente al momento della lacerazione, della crisi del progetto familiare esistenziale, fino a una narrazione condivisa che risani quelle anime sofferenti e spesso soffocate e poter dare voce sintonica allo svelamento della diagnosi al proprio figlio e ai suoi fratelli (Rare Sibling).

Un esempio clinico.

Vi racconto di Giulia (nome di fantasia), 9 anni, affetta da una forma lieve di miopatia congenita. I genitori avevano scelto di non parlarle della malattia, "tanto sembra che vada tutto bene". Ma Giulia aveva iniziato a chiedere: "Perché mi stanco prima delle altre? Perché faccio fisioterapia se non sono malata?".

Domande che avevano cominciato a generare in lei un senso di vergogna, di inadeguatezza, come se il problema fosse lei e non la malattia.

Attraverso un percorso terapeutico con i genitori e successivamente con lei, abbiamo costruito insieme una "storia" da raccontare, che le restituisse il senso di sé: una storia in cui il suo corpo ha bisogno di più cura, ma che nulla toglie al suo valore, ai suoi sogni, alla sua unicità.

La sua diagnosi, finalmente svelata, non è diventata un limite, ma una consapevolezza. E Giulia ha potuto dirlo anche alla scuola, chiedere gli aiuti giusti, e camminare – finalmente – con più fierezza.

La diagnosi non è tutta la storia. Ma è parte della storia.

Uno degli errori più comuni è pensare che "sapere" di avere una malattia rara significhi identificarsi solo con essa. Ma non è così.

Il rischio maggiore non è "traumatizzare" con la diagnosi, ma lasciare un figlio da solo con sensazioni inspiegabili.

Un bambino o un adolescente che non ha una cornice narrativa per interpretare i propri limiti rischia di pensare: "Sono sbagliato io", invece che "Ho una condizione da comprendere e gestire".

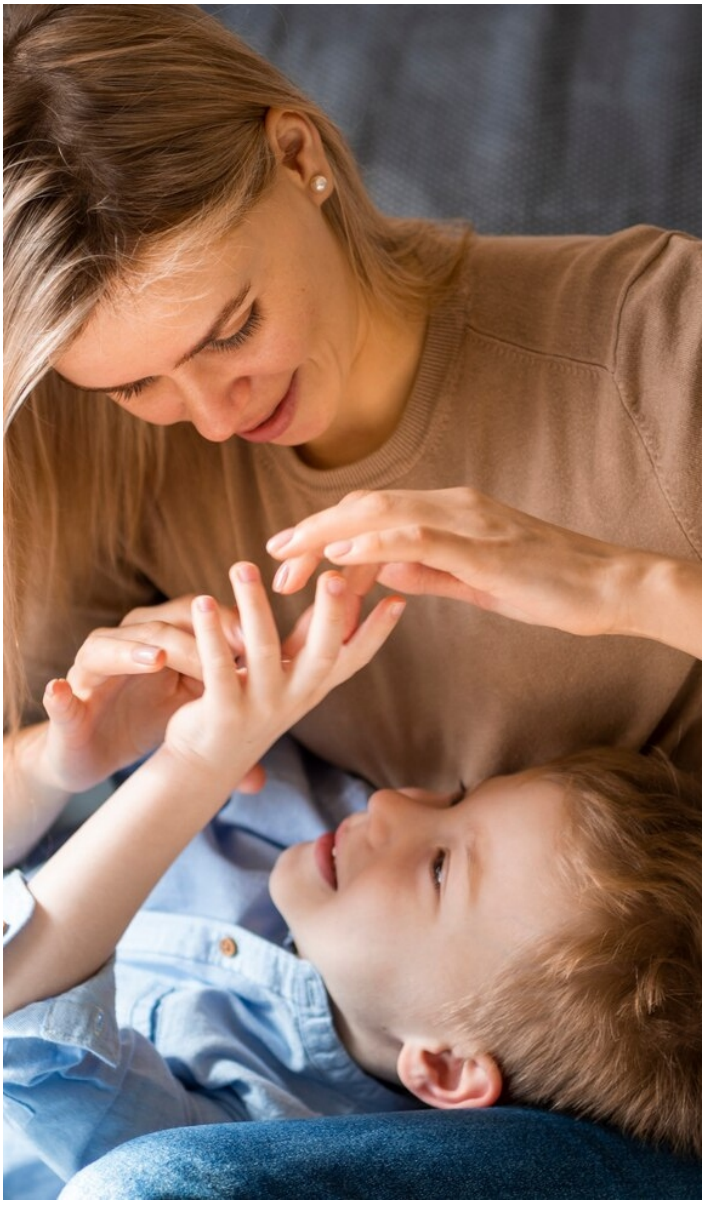
Nel Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé, guidiamo la famiglia e il paziente nell'elaborazione della diagnosi attraverso cinque tappe:

1. Accompagnamento emotivo dei genitori, con supporto psicologico specifico.
2. Costruzione di un linguaggio adatto all'età e ai canali espressivi del bambino/ragazzo.
3. Racconto graduale della diagnosi, con verità dosate e condivise.
4. Elaborazione emotiva, con attività espressive e

simboliche che aiutino ad integrare.
5. Valorizzazione della narrazione del Sé, in cui la diagnosi è una parte, non il tutto.

Non esiste una diagnosi che non possa essere detta. Ma esiste un modo per dirla.
Certo, serve preparazione. Serve una rete. Serve una équipe. Non basta la buona volontà o l'empatia.
Nel mio Centro, Thélema, lavoriamo da anni per accompagnare i genitori e i figli in questi momenti così delicati. E vedo ogni giorno che quando si comunica bene, si cura meglio. Perché comunicare bene non significa solo "parlare". Significa creare legami, rafforzare l'identità, aiutare a dare un senso.
La diagnosi può diventare un nuovo punto di partenza. E i figli, anche se piccoli, hanno risorse straordinarie. Basta dar loro gli strumenti giusti. E non lasciarli da soli con il non detto.

In conclusione
Se sei un genitore e ti stai chiedendo se dirlo o non dirlo, come dirlo, quando dirlo… sappi che non sei solo. La tua paura è comprensibile. Ma anche affrontabile. E noi siamo qui per questo.
Perché le parole, se scelte con cura, possono non solo spiegare… ma guarire.



Antonella Esposito, Psicoterapeuta,
esperta in malattie rare
e autrice del libro
"La consegna della diagnosi nelle malattie rare", Ed. Themis

LA MIOTONIA IN FAMIGLIA

Per un uomo, avere il test della gravidanza in mano è come tenere la cloche di un aereo da guerra F104 di ultima generazione: appena afferri quel coso e realizzi di cosa si tratta, precipiti nel baratro, sfiori le montagne e poi via… su… in alto, tra nuvole di vita futura così vere che non è possibile siano solo immaginate, mentre quel sorriso da ebete ti avvolge come una carezza e rimane stampato sul viso, minuti, ore, giorni.

Mi ricordo che quando capitò a me, ci misi un po' a capire di cosa si trattasse quello strano aggeggio che mia moglie mi aveva dato senza dirmi nulla. Lo tenevo ignaro tra le dita e inevitabilmente chiesi: ma che è?
Sì perché, pur nella sua estrema semplicità di lettura, in quel momento, quell'oggetto, poteva essere qualsiasi cosa: l'ennesima invenzione di Rubik, un manufatto volato via dal finestrino di un'astronave aliena o uno spazzolino da denti acquistato in un centro commerciale di Tokio. Solo a distanza di anni ho compreso che il problema di quegli attimi di smarrimento, non erano dovuti all'oggetto nella sua inesistente complessità di interpretazione, ma al fatto che, in quell'attimo, l'istinto primordiale di sopravvivenza prende il sopravento e fa evaporare dal cervello tutti i neuroni. Il futuro papà diventa un primate, anzi un rettile o forse addirittura un insetto…
Già, l'istinto… che ha immediatamente compreso che la tua vita non sarà più la stessa, che le giornate diventeranno di 48 ore, il tempo libero manciate di minuti e che, per coppia, non si intende più due persone, ma tre di cui una che decide per tutti. La casa non sarà più grande, ma giusta, mentre l'auto improvvisamente diventerà piccola. In tutto questo turbinio di pensieri e stati d'animo, a distanza di qualche giorno, mi sono anche ricordato della mia cara e sempre presente compagna di viaggio: la miotonia.
Premetto che la mia malattia è ereditaria, nel senso che mio nonno materno aveva la miotonia, mia mamma no, ma io sì. Mia sorella no. I fratelli di mamma: qualcuno sì e qualcuno no; così anche i cugini alcuni sì, altri no. La particolarità poi, più evidente nella mia famiglia, è che il genere femminile, se colpito dalla malattia, manifesta lievi sintomi, mentre il genere maschile, se colpito, mostra sintomi più pesanti e invalidanti.
Quindi il mio ragionamento si basava su un puro e semplice calcolo statistico: prima di tutto avevo il 50%

delle possibilità che il nascituro fosse femmina e diciamo un ulteriore 50% che, se fosse stato maschio, sarebbe stato colpito dalla malattia. Conti alla mano, avevo il 75% di possibilità di scamparla e restava solo un ristretto 25% di probabilità che al bambino avessi trasmesso la miotonia. Con questa semplice operazione matematica tranquillizzai mia moglie e le trasmisi questa mia positiva speranza per tutta la durata della gravidanza. Naturalmente ho avuto un maschio (Andrea) che è risultato affetto da miotonia.

All'inizio mio figlio non ha manifestato alcun segno e, devo essere onesto, mi sono anche illuso di averla scampata. Mi era stato consigliato di provare, durante il bagnetto, a schizzargli acqua sugli occhi per vedere se questi restavano chiusi, ma, al di là di mandarmi a quel paese nel suo linguaggio, Andrea non mostrava alcun sintomo. Era leggermente strabico, ma nessuno ci aveva detto che anche questo poteva essere un segnale. Alcuni dubbi ci sono arrivati nel momento in cui ha iniziato a muovere i primi passi, poiché il bambino restava sempre sulle punte dei piedi e non abbassava mai i talloni. Mia madre incolpò il girello, per noi divenne subito la giusta motivazione e il girello raggiunse immediatamente il cassonetto della spazzatura. Poi ecco le dita delle mani che, ad osservarle bene, a volte sembravano un po' troppo rigide. Ma non volevo arrendermi a queste mie fissazioni e decisi che non era il caso di arrivare a conclusioni affrettate e far visitare Andrea da quelle persone che mi avevano in cura.

Ma ecco che all'età di quattro anni circa, mio figlio, che ormai camminava solo sulle punte dei piedi, dopo una lunga corsa, si mise seduto e rimase completamente bloccato. Fu la prima volta che la malattia ci apparve in tutta la sua violenza e in modo inequivocabile. Per fortuna eravamo preparati, abbiamo iniziato a tranquillizzarlo. Conoscevo fin troppo bene quelle situazioni di impotenza; prigionieri di un'armatura invisibile, un involucro duro, pesante che però non sta fuori del corpo, ma dentro le braccia, dentro le gambe. Che s'infila nei muscoli come liquido strisciante e li paralizza. Quella cosa che ti afferra la mandibola e non te la fa più aprire, che s'impossessa della lingua e la rende un corpo estraneo, mentre le palpebre lentamente si chiudono e fanno entrare sempre meno luce e allora hai paura anche a deglutire, perché se la saliva si blocca in gola stai minuti a cercare aria. Sono momenti in cui ci si sente soli, ma che soli si vuole restare, perché l'unica cosa da fare è concentrarsi a respirare lentamente, svuotare la mente, pensare alle tante cose belle che si potranno fare dopo che è passata la tempesta. Tempesta che mio figlio in quel momento stava attraversando per la prima volta, ma non era solo. Lo tenevamo tra le nostre braccia come cucciolo smarrito e gli parlavamo con voce calma. Gli raccontavo che anche io, un giorno, mi ero ritrovato su quella zattera tra le onde di un mare impazzito, ma che poi avevo chiuso gli occhi e il dondolio era diventato un'altalena, con l'aria che accarezza il viso e fa volare i capelli.

Andrea superò la crisi e, dopo quella, ne arrivarono molte altre; lui con il tempo imparò a non aver più paura. Debbo dire che mio figlio, grazie all'aiuto del farmaco e delle persone che per tanti anni hanno aiutato me, ha avuto un'infanzia molto tranquilla e assolutamente normale. A un genitore, il cui figlio è affetto da miotonia, dico che è importante non rimanere soli, che oggi i farmaci per limitarla ci sono e non bisogna avere paura, anzi è necessario avere fiducia e lasciarsi guidare e consigliare.

Emanuele Fantozzi, Socio M.I.A ETS

UN MOMENTO DI RIFLESSIONE

Approfitto di questo spazio per dedicare un momento di riflessione e condivisione alle future mamme che si trovano in attesa di un figlio in presenza di una "malattia rara".

L'attesa del proprio bambino è uno dei momenti più delicati e importanti nella vita di noi donne. Abbiamo storie diverse, ma tutte noi future mamme abbiamo sogni e nutriamo speranze per il nostro bambino di cui ancora non conosciamo il volto, ma con la fantasia ne vagheggiamo ogni tratto.

Scoprire di avere una "malattia rara" all'età di 27 anni non è stata proprio una passeggiata. Tante sono state le paure con cui ho dovuto fare i conti, prima su tutte la condizione di incertezza e precarietà che inevitabilmente accompagna una diagnosi di "malattia rara". Oggi, sono la mamma di una ragazza di 26 anni. La nascita di mia figlia è un tempo ormai lontano, ma non così tanto da non ricordare. Il periodo della gravidanza e la nascita del nostro bambino sono momenti unici e irripetibili in cui il nostro corpo cambia e si trasforma proprio per portare a compimento quell'atto straordinario che è dare alla luce nostro figlio. Un alternarsi di emozioni e stati d'animo che si scatenano all'improvviso, a volte senza motivo apparente, ma per tutte noi, sopra a tutto, il desiderio che il nostro futuro bambino sia in buona salute.

Ci dicono che possiamo fare moltissimo per la salute di nostro figlio, addirittura sin da prima della gravidanza. Sono sicura che il desiderio comune è fare il meglio per i propri figli. Sin da prima del concepimento seguiamo i consigli degli specialisti, scorriamo pagine e pagine dei più noti libri sull'argomento, ci confrontiamo con mamme in cui riponiamo piena fiducia per aver già fatto l'esperienza: passiamo al setaccio ogni minimo dettaglio perché, non si sa mai, anche il più piccolo particolare potrebbe essere importante!

Ma nonostante tanta abbondanza di informazioni e consigli, posso dire che mi rimaneva sempre qualche altra domanda da fare, che lì per lì mi sfuggiva per poi riemergere appena fuori dallo studio medico.
Al di là delle domande che in questo periodo di attesa desideriamo fare e che sono tutte legittime laddove servono a chiarirci dubbi e ad apprendere conoscenze utili, personalmente ho fatto i conti con la paura di ciò che portavo in eredità a mia figlia. Non si tratta più soltanto di accarezzare con la mente che il nostro bambino prenda il colore degli occhi del papà, la folta capigliatura della mamma o il carattere estroverso del nonno e le abilità culinarie della nonna. Siamo consapevoli che nel nostro futuro bambino riconosceremo tratti caratteristici di chi ci ha preceduto. Alcuni li apprezzeremo come pregi, altri li rimarcheremo come difetti.
Personalmente, però, c'era un "difetto" che sicuramente non avrei voluto che mia figlia ereditasse: quello che gli portavo in dote con il mio patrimonio genetico. Nel mio caso, questo difetto genetico prende il nome di Miotonia. Avevo il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a mia figlia e mi è bastato poco per fare diagnosi io stessa: piccolissima, non appena è riuscita a tirare su la sua testolina, mi guardava "sgranando" due bellissimi occhi azzurri. Esatto colore degli occhi del papà e stesso modo di spalancare gli occhi della mamma.
Già, inizialmente, accogliere la diagnosi di "malattia rara" per me stessa non è stata cosa semplice. Mi è stato necessario un lungo processo di comprensione e accettazione. All'inizio ero preoccupata a un punto tale da dedicare un'attenzione eccessiva alle sensazioni corporee e attribuire sintomi inesistenti alla malattia. Non volevo certo rimanere sequestrata dalle mie paure o identificarmi con la malattia a tal punto da renderla elemento centrale della mia vita stessa! Uno dei suggerimenti più preziosi che ho ricevuto in quel momento è stato quello di iniziare un percorso di psicoterapia che mi ha aiutata a mettere nella giusta prospettiva quanto stava accadendo nella mia vita. Un lavoro prezioso che ha avuto un'ulteriore occasione di ripresa quando è nata mia figlia.
L'arrivo di un figlio è un momento emozionante, ma non privo di momenti di ansia e preoccupazione. Credo che possa appartenere a ogni neo-mamma un naturale sentimento di paura di non sapere come prendersi cura del proprio bambino. Soprattutto, quando si è alla prima gravidanza. In questo momento di grandi responsabilità e cambiamenti, la presenza di una malattia rara costituisce sicuramente un'ulteriore fonte di preoccupazione. Informarsi e prepararsi in anticipo è un buon modo per sentirsi più sicure e pronte. E se dovessimo renderci conto che questo compito ci risulta troppo impegnativo ed è difficile affrontare tutto da sole, concediamoci la possibilità di chiedere aiuto.
Nel mondo delle "malattie rare" il rischio è di sentirsi e vedersi sole ad affrontare le paure e le difficoltà della propria malattia che è "rara" proprio perché ne sono portatori pochissimi individui. Ma proprio per il fatto di essere in pochi e non voler rimanere isolati, si creano comunità fortemente motivate dove ogni individuo può trovare il sostegno di altre persone che affrontano gli stessi problemi. In questo modo, le difficoltà diventano più sopportabili ed è più facile gestire le paure. Perché condividere esperienze ed emozioni crea solidarietà e supporto reciproco, consentendoci di essere persone rare sì, ma sole no!
consentendoci di essere persone rare, ma sole no!
Perché Insieme si può!".

Pamela Caporossi, Socio M.I.A ETS

SARA ARRIVA AD OTTOBRE!

Ciao, sono Anna, ho 49 anni, sono di Roma e ho la "Miotonia congenita di Becker". Vorrei condividere la mia esperienza durante la gravidanza perché all'epoca, quando rimasi incinta di mia figlia, avrei voluto con tutto il cuore conoscere altre donne "come me" che avevano già vissuto questa situazione.

Era il 2010, internet non era quello di oggi, Facebook era alle prime armi e all'inizio era soprattutto un "cerca" ex compagni di scuola o semplicemente ex. Io ero rimasta incinta dopo un lungo percorso dove avevo scoperto che la mia malattia era genetica e di una forma recessiva, quindi difficilmente trasmissibile (improbabile ma non impossibile visto che mia mamma e mio papà erano due portatori sani e ignari). Quindi le probabilità di trasmettere la mia malattia erano molto basse ma allo stesso tempo iniziavano infiniti dubbi sulla gestazione e il parto. Avevo iniziato da 10 anni l'assunzione di Mexitil 200mg, che mi aveva dato parecchi benefici, ma non si sapeva nulla di eventuali controindicazioni in gravidanza… sul bugiardino era un semplice farmaco antiaritmico, quindi non erano previsti casi di donne in gravidanza che assumevano questo farmaco da tanto tempo. Avevo tanto timore che la malattia potesse peggiorare in gravidanza perché già c'erano stati dei segnali che essa, almeno nel mio caso, fosse correlata alla produzione di ormoni (e infatti così fu perché negli ultimi mesi i sintomi peggiorarono). Per me fu davvero provvidenziale che un angelo di nome Graziella rispose a una mia richiesta di aiuto lasciata nel web, tranquillizzandomi molto sul fatto che lei avesse preso tranquillamente il farmaco durante la gravidanza.
Non so proprio come avrei fatto senza di lei e senza il Mexitil perché al nono mese, con tutta l'assunzione del farmaco ero veramente rigidissima.

Annamaria Frascarelli, Socio M.I.A ETS

IL PAZIENTE ESPERTO

Il Progetto EUPATI (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation) nasce in Europa nel 2012 su iniziativa e grazie alla collaborazione di associazioni di pazienti, organizzazioni scientifiche e aziende farmaceutiche di diversi Paesi europei con l'obiettivo di offrire a pazienti e caregiver conoscenze scientifiche sulla ricerca e sullo sviluppo di farmaci e terapie innovative

Il Progetto EUPATI fa il suo ingresso in Italia nel 2014 grazie all'Accademia del Paziente Esperto EUPATI (AdPEE). La missione dell'Accademia è offrire una formazione gratuita di alto livello tecnico-scientifico a pazienti e caregiver per l'acquisizione di competenze che consentano loro di collaborare in modo attivo ed efficace con gli altri soggetti coinvolti nel mondo della ricerca e nei processi di sviluppo di farmaci e terapie innovative nonché di partecipare agli studi clinici in modo informato e consapevole.

Il Corso di formazione erogato dall'Accademia è denominato: "Patient Engagement in Ricerca e Sviluppo delle Terapie Innovative". Il corso si svolge nell'arco di alcuni mesi, è organizzato in 6 moduli di studio per un ammontare di circa 170 ore di formazione a distanza. I titoli dei 6 moduli sono i seguenti: (1) Scoperta e pianificazione dello sviluppo di medicinali; (2) Fase pre-clinica e sviluppo farmacologico; (3) Sviluppo clinico esploratorio e confermatorio; (4) Studi clinici; (5) Affari regolatori, Sicurezza dei medicinali, Farmacovigilanza e Farmacoepidemiologia; (6) Principi e pratica dell'HTA. I contenuti che compongono i moduli del corso sono tratti dal materiale originale del progetto EUPATI, tradotti dall'inglese all'italiano, e vengono curati e aggiornati costantemente da esperti e ricercatori altamente qualificati.

Gli studenti svolgono lo studio in completa autonomia su una piattaforma e-learning nella quale troveranno i materiali da studiare, i video di approfondimento e i test da svolgere alla conclusione di ogni modulo. Agli studenti è richiesta, inoltre, la partecipazione in presenza a 2 incontri di approfondimento. Al termine di questo corso, gli studenti acquisiranno il titolo di Paziente Esperto EUPATI, certificazione riconosciuta a livello europeo.

La formazione del Paziente Esperto non si esaurisce certo con la partecipazione al corso "Patient Engagement in Ricerca e Sviluppo delle Terapie Innovative". L'Accademia del Paziente Esperto si impegna a creare momenti di approfondimento e aggiornamento continui. A completamento del corso dedicato principalmente a farmaci e studi clinici, ad esempio, è stato affiancato nei primi mesi di

quest'anno un corso denominato “Corso Universo Dispositivi Medici: dalla progettazione all'utilizzo da parte del paziente”: 5 moduli interamente dedicati al mondo dei dispositivi medici.
Il sito dell'Accademia (https://accademiadeipazienti.org/), inoltre, mette a disposizione diverse fonti di informazione, tra cui un'area denominata “Toolbox”, organizzata come una vera e propria biblioteca online, in cui sono contenuti materiali per chi desidera approfondire argomenti specifici.
Un momento di particolare interesse divulgativo per l'anno 2025 è la campagna avviata a livello nazionale dall'Accademia: “La ricerca siamo noi. Tutti insieme dalla scienza alla cura”. L'iniziativa è promossa dall'Accademia in collaborazione con associazioni di pazienti, centri di ricerca e case farmaceutiche. Pazienti esperti EUPATI sono i protagonisti di video che attraverso le proprie testimonianze vogliono avvicinare il grande pubblico al mondo della ricerca e degli studi clinici.

Grazie alla formazione EUPATI, il Paziente Esperto riuscirà a collaborare in modo più efficace e attivo con medici e operatori sanitari, in questo modo ottenendo maggiore consapevolezza e forza nella gestione della propria patologia. Il titolo ottenuto e le conoscenze acquisite consentiranno al Paziente Esperto di sedere ai tavoli istituzionali, partecipare ai Comitati Etici e avere accesso agli studi clinici.
Il coinvolgimento del paziente o del caregiver nel processo di ricerca e sviluppo è di fondamentale importanza perché nessuno meglio del paziente stesso può parlare della propria malattia e fornire indicazioni preziose a medici e ricercatori nell'individuare bisogni non soddisfatti o nell'orientare studi clinici verso nuovi farmaci e terapie innovative.
Il training formativo del Paziente Esperto è non solo occasione di apprendimento di nuove conoscenze e acquisizione di competenze, ma anche un momento ricco di nuovi incontri: persone diverse impegnate in percorsi e battaglie importanti sia nel ruolo di pazienti sia in quello di caregiver, tutte accomunate dal grande desiderio e bisogno di fare rete.

.

Pamela Caporossi, Socio M.I.A ETS

CLINICA E RICERCA: INDIRIZZI UTILI

Nei precedenti numeri della rivista, abbiamo ospitato le presentazioni di alcuni Centri Clinici e di Ricerca d'eccellenza in Italia. Di seguito riportiamo i dati di contatto resi disponibili da ciascuno di essi. Per chi fosse interessato ad approfondire le informazioni sui singoli Centri, è possibile consultare i numeri precedenti nelle pagine del sito web dell'associazione M.I.A. ETS.

CAMPANIA

AORN Santobono-Pausilipon, Napoli
Contatti:
•Dott. Antonio Varone
a.varone@santobonopausilipon.it
•Dott.ssa Giorgia Bruno
g.bruno@santobonopausilipon.it

Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli
UOC Neurologia e UOS Neurofisiopatologia
Contatti:
•Segreteria
aou.neurofisiologiaclinica@gmail.com
•Dott.ssa Lucia Ruggiero lucia.ruggiero@unina.it

LAZIO

Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma
Contatti:
•Dott.ssa Anna Modoni
anna.modoni@policlinicogemelli.it
•Dott. Guido Primiano
guidoalessandro.primiano@policlinicogemelli.it
•Segreteria Malattie Neurologiche rare
ambulatorio.malattieneurologicherare@ policlinicogemelli.it

IRCCS Istituto Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Contatti:
•Segreteria neurologia@opbg.net
Visita neuromuscolare prenotabile tramite centralino: 0668181

LIGURIA

IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Contatti:
• Segreteria
patologiamuscolare@gaslini.org
•Dott.ssa Chiara Fiorillo chiarafiorillo@gaslini.org
•Dott. Claudio Bruno claudiobruno@gaslini.org

LOMBARDIA

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
Contatti:
•Dott. Lorenzo Maggi
lorenzo.maggi@istituto-besta.it

TOSCANA

Neurologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa
Contatti:
•Dott.ssa Giulia Ricci giulia.ricci@unipi.it
•Prof.Gabriele Siciliano gabriele.siciliano@unipi.it

IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa
Contatti:
•Segreteria genetica@fsm.unipi.it
•Dott.ssa Guja Astrea guja.astrea@ fsm.unipi.it
•Prof. Filippo M. Santorelli filippo.santorelli@ fsm.unipi.it

La MIA ETS
nasce in risposta alle domande di un bambino:

“Mamma, ci sono bimbi come me
che non riescono a correre bene?”
“Si, ci sono e li incontreremo presto!”
Gli assicurò la Mamma.

M. I. A.

www.miotoniciinassociazione.it
info: 338 5042253