



I due bambini malati di ittiosi (foto CCS)

Genetista genovese in missione nell'isola Koh Tuit

Il CCS va in aiuto dei fratellini con l'ittiosi



Sihanoukville, Cristina Marenì
GENETISTA

Sono un medico universitario e mi occupo di genetica oncologica; tramite Francesca Dagnino sono venuta a conoscenza del CCS. Francesca mi ha mostrato la foto di due piccoli fratellini cambogiani affetti da gravissime manifestazioni cutanee. I genitori sono apparentemente sani, vivono nella piccola isola di Koh Tuit, in un villaggio abitato da non più di 40 famiglie.

La mia diagnosi è stata di una possibile ittiosi di tipo lamellare. Si tratta di una grave e rara forma di malattia genetica che si trasmette con modalità autosomica recessiva, vale a dire che i genitori sono portatori sani della malattia e i figli hanno il 25% delle possibilità di essere malati. Non ho esperienza di questa malattia, ma da quando ho visto quella fotografia ho cominciato a studiarla e a mettermi in contatto con chi può avere un'esperienza più qualificata. Due sono le cose importanti da fare: la prima è la diagnosi molecolare su DNA, infatti vi sono varie forme di ittiosi e la diagnosi precisa permette di identificare altri eventuali portato-

ri sani e informarli sulla possibilità di avere dei figli gravemente ammalati. Per questo, prima di partire per la missione in Cambogia cui ho partecipato con Francesca Dagnino e Alessandro Grassini, ho contattato a Uppsala, in Svezia, un laboratorio che esegue la ricerca di mutazioni nei geni coinvolti nelle varie forme di ittiosi. Non vi sono in Italia laboratori che svolgano tale analisi.

Durante la missione, siamo stati sull'isola a visitare i bambini e la loro famiglia. I bambini sono gravemente ammalati, la loro pelle è quasi totalmente ricoperta da tessuto coriaceo facile a lacerarsi e quindi ad infettarsi e le condizioni igieniche non sono ottimali. Hanno ambedue problemi alla mucosa palpebrale ma anche un'opacità oculare che rappresenta, secondo me, il problema più urgente. La piccola, che ha meno di un anno, è una bambina vitale e vivace, mentre il maschietto di 3 anni sente il peso della situazione ed è molto timido.

Nel villaggio pensano che la malattia sia contagiosa, per cui i bambini

sono tenuti piuttosto appartati dagli altri bimbi. Questa è la prima cosa che mi hanno chiesto i genitori e il loro sorriso alla mia riassicurazione ha mostrato il peso del problema. Ho cercato di spiegare ai genitori il significato della malattia genetica, la sua trasmissione, le probabilità di avere figli malati, sani o portatori sani di malattia, vale a dire quello che nella mia attività quotidiana si chiama consulenza genetica. Hanno compreso e tutta la famiglia, anche i nonni, si è sottoposta al prelievo di sangue per l'indagine genetica. Non ho esteso l'analisi ad altri abitanti perché ci hanno detto, al contrario di quello che pensavamo, che l'isola è stata colonizzata da pochi anni e gli abitanti vengono da ogni parte del paese.

La seconda cosa importante è la cura dei bambini per migliorare al massimo la loro vita. Sto cercando un oculista e un dermatologo esperti di questa rara malattia per potere delineare una strategia terapeutica continuativa per la cute, da eseguire inizialmente in ospedale e poi per la vita; e soprattutto per non perdere la vista. Penso che sia fondamentale avere linee terapeutiche da esperti, ma che il ricovero debba essere in un ospedale locale. I due bambini sono peraltro già stati visti all'ospedale del Bambino Gesù di Takeo. Sarebbe quindi utile continuare la collaborazione con questo ospedale. Non è facile e non sarà facile, ma l'amore per il mio lavoro e l'amore che i due giovani genitori dimostrano per i loro piccoli mi hanno dato la motivazione per il massimo impegno, che metterò nei prossimi mesi per cercare di alleviare la vita di questi due bimbi.

Cambogia News

- Pubblicati i risultati preliminari del primo censimento nazionale: accesso all'acqua potabile, istruzione e sanità risultano i problemi più gravi per i 14 milioni abitanti, il cui reddito pro capite rimane tra i più bassi del Sud Est Asiatico.
- Cresce il numero di persone vittime dell'espropriazione di terre da parte del Governo. Ne ha parlato anche Internazionale, n°759 del 29/08/08