

I deficit neurologici si svelano durante il gioco

Pediatra, genitori e insegnanti possono cogliere piccole anomalie. La diagnosi precoce limita i danni

di **Alessandro Malpelo**

Gli specialisti li definiscono disturbi del neurosviluppo, gli insegnanti a volte li considerano handicap non dichiarati. Spesso si tratta di malattie rare, subdole, che si manifestano con segni neurologici nell'infanzia. Osservare i bimbi nei loro giochi permette di cogliere sfumature nel linguaggio e nelle risposte alle sollecitazioni che influenzano l'apprendimento. Da queste premesse è partito un progetto pilota teso a individuare i disturbi del neurosviluppo nei primissimi anni di vita. L'ha presentato Alberto Villani, presidente della Società italiana di pediatria, primario dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù a Roma. Lo screening è avviato nelle scuole laziali, esperienze analoghe sono presenti in altre regioni d'Italia.

Quando si parla di malattie rare pensiamo istintivamente alla genetica, al taglio e cucito del Dna, a volte si perdono di vista le malattie orfane di cure e tutti quei piccoli inciampi che pediatra, genitori e docenti, vedono uscire allo scoperto durante la crescita. «Cerchiamo di metterci nelle condizioni di poter identificare quanto più precocemente possibile i problemi - ha dichiarato il professor Villani - al tempo stesso occorre fare la giusta cernita tra sindromi che richiedono elevata competenza e inconvenienti meno gravi che possono essere gestiti da un pediatra o affidati a psicologi con competenze neurologiche».



conda del contesto. Ad esempio lo screening esteso è un test gratuito cui sono sottoposti tutti i nuovi nati in Italia, in grado di svelare una quarantina di malattie metaboliche ereditarie tra le mille al momento conosciute. Ma ci sono tante altre condizioni meritevoli di attenzione che riguardano i piccoli nati pretermine, o quelli che presentano un peso molto basso alla nascita, e ancora rare cardiopatie congenite e sofferenze cerebrali dovute a debito di ossigeno del feto in utero e nel primo

per estendere ulteriormente lo screening delle patologie neuromuscolari. Quando parliamo di sofferenza neurologica alludiamo a condizioni invalidanti che accompagnano l'atrofia muscolare spinale (SMA), l'adrenoleucodistrofia che danneggia le cellule cerebrali, e altre condizioni

ESSENZIALE

Il test gratuito per tutti i nuovi nati rivela una quarantina

per le quali, anche grazie a Telethon, si è mobilitata l'attenzione dell'opinione pubblica. Giancarlo La Marca, direttore del Laboratorio screening neonatale allargato dell'ospedale Meyer di Firenze, è uno degli specialisti che si sta adoperando proprio per allargare il fronte dei test in maniera appropriata.

In chiusura parliamo di prevenzione nelle gestanti. Un appello è stato lanciato di recente dalla Fnomceo, Federazione dei medici presieduta da Filippo Anelli. Da anni l'Istituto superiore di sanità raccomanda alle donne di assumere acido folico in vista della gravidanza, perché riduce il rischio di rare malformazioni nel concepimento, dalla spina bifida alla palatoschisi (cala pure l'incidenza di cardiopatie, labbro leporino, autismo e ritardi del linguaggio). La prevenzione con folati (vitamina B9) è tassativa nelle ragazze in cura con vecchi farmaci antiepilettici. Di fatto tutte le donne in età fertile dovrebbero cautelarsi, ma solo una su tre raccoglie l'invito e riceve il giusto consiglio dal medico di famiglia o del ginecologo, dati del rapporto OsMed (Osservatorio Medicinali). Sulla base delle evidenze Aifa ha inserito l'acido folico 400 nell'elenco dei medicinali rimborsabili in classe A distribuiti in farmacia. «In Italia 6 neonati su 10mila nascono con difetti del tubo neurale», ammette Fabio Mosca, presidente della Società italiana di neonatologia (Sin). «Queste malformazioni congenite, di diverso grado, si potrebbero ridurre

IL 28 FEBBRAIO

Una giornata speciale per 'far luce' sulle malattie rare

Ogni anno la Giornata delle malattie rare (il 28-29 febbraio, ma per estensione anche nei giorni a cavallo della ricorrenza) accende i riflettori su 30 milioni di persone che convivono con una malattia rara in Europa. Eurordis organizza questa campagna mondiale con la fattiva collaborazione di federazioni, e associazioni di volontariato. L'enorme impatto del Covid-19 ha reso ancora più difficile la condizione delle famiglie interessate da un congiunto in difficoltà. Una nuovissima iniziativa per il 2021, la Settimana delle malattie rare, offrirà a un gruppo dedicato di sostenitori europei delle malattie rare una settimana di formazione e impegni con i responsabili delle politiche dell'Unione europea per capire come agire a livello nazionale ed europeo. Riflettori puntati sull'attualità. Nella ricorrenza del 28 febbraio 2021 per celebrare la Giornata delle Malattie Rare, Uniamo FIMR in qualità di coordinatore italiano della Giornata, promuove l'iniziativa «Accendiamo le luci sulle malattie rare». Come ormai tradizione i monumenti più rappresentativi di diverse città italiane si illumineranno per attirare l'attenzione dell'opinione pubblica sulle problematiche sociali e cliniche di chi vive con una malattia rara. Info sui siti www.eurordis.org/ www.rarediseaseday.org/

«Il sorriso di mia figlia è il regalo più bello»

La sindrome di Moebius blocca completamente la mimica facciale, ed è causata dalla mancata formazione di alcuni nervi cranici

21.02.2021

di Maurizio Maria Fossati

Giulia oggi è una ragazza serena perché "può sorridere". Sì, perché non è sempre stato così. Giulia, infatti, era una bambina nata con la "Sindrome di Moebius", una malattia genetica rara e, fino a vent'anni fa, poco conosciuta in Italia. Una malattia che impone la totale inespressività del viso che appare come una "maschera di cera". «Chi nasce affetto da sindrome di Moebius – spiega Renzo De Grandi (nella foto piccola a destra), padre di Giulia, fondatore e presidente dell'Associazione italiana Sindrome di Moebius onlus – non può né sorridere, né fare smorfie. E se piange, il volto non mostra espressioni di dolore. Il neonato, inoltre, nei primi mesi di vita ha grosse difficoltà a succhiare il latte dal seno materno poiché serra la bocca con difficoltà. L'assenza di mimica facciale dipende della mancata formazione del sesto e del settimo nervo cranico. Questo rende impossibile il movimento la-

LA PATOLOGIA

I neonati hanno difficoltà a chiudere occhi e bocca: un ostacolo serio per la nutrizione e lo sviluppo della parola



terale degli occhi, la chiusura delle palpebre e il controllo dei muscoli di viso e bocca. Questi pazienti hanno spesso problemi al palato, dentali e alla lingua. Talvolta è compromesso l'udito e quasi sempre ci sono difficoltà di linguaggio. Così, le imperfezioni nel parlare, l'assenza di mimica facciale e lo strabismo possono portare erroneamente al sospetto di un ritardo mentale che invece non esiste. Il cervello di chi nasce affetto da questa malattia rara è brillante, funziona perfettamente. E quindi l'ammalato, crescendo, vive con grande angoscia il peso del suo handicap».

Oggi, grazie alla microchirur-

gia, mediante l'autotrapianto di un muscolo preso dalla coscia, si riesce a ottenere un buon recupero del movimento di alcuni muscoli del viso. Ma, se oggi un centinaio di pazienti Moebius italiani possono sorridere, il merito va soprattutto alla determinazione di Renzo De Grandi che, nel Duemila, spinto dalla forte motivazione della nascita di una figlia inespressiva, si fece in quattro per capire e trovare una risposta. «Avevamo capito che la bimba aveva qualcosa di strano che i medici non riuscivano a riconoscere – racconta De Grandi -. La pediatra ci aiutò a consultare diversi specialisti e, alla fine, fu una oculista a ipotiz-



zare la giusta diagnosi: sindrome di Moebius. Fu allora che fondai un gruppo di riferimento onlus a sostegno delle famiglie con soggetti affetti dalla stessa sindrome, in quegli anni quasi sconosciuta».

Ma non è tutto. Papà De Grandi andò in America e convincere il professor Ronald Zuker, primario canadese dell'Hospital for Sick Children di Toronto e pioniere della tecnica di "chirurgia del sorriso", a fare da caposcuola a un gruppo di chirurghi italiani per importare in Italia "quella" tecnica in grado di porre rimedio ai problemi creati dalla genetica. Nel giugno 2003, infatti, l'Associazione italiana sindrome di Moebius organizzò e coordinò la prima sessione di interventi di chirurgia del sorriso a Parma. In sala operatoria c'erano i migliori esperti di chirurgia maxillo-facciale dell'Università di Parma e alla loro guida lo stesso professor Zuker. Giulia venne operata con successo a una guancia. Quello di Giulia fu il primo intervento del genere ese-

LA STORIA

Con uno specialista americano, Renzo De Grandi organizzò il primo intervento che fa recuperare la mobilità ai muscoli

guito in Europa. E i risultati furono così entusiasmanti che l'anno seguente si procedette al secondo intervento sull'altra guancia. «Dopo le prime esperienze di intervento eseguite su 3 pazienti sotto la guida del professor Zuker – racconta Bernardo Bianchi, chirurgo-maxillo facciale – abbiamo iniziato a eseguire l'operazione autonomamente. Ma non solo. La pratica con questa tecnica ci ha portato a estenderla anche ad altre problematiche facciali che utilizzano trapianti muscolari nel viso. Così Parma è diventata un vero e proprio centro di riferimento chirurgico maxillo-facciale per tutto il Paese».

«Dopo il secondo intervento, nel mese di aprile 2004 – ricorda Renzo De Grandi – nostra figlia ci regalò il suo primo sorriso completo, radioso e naturale: era il giorno di Pasqua e quel giorno segnò la nascita di una nuova vita per Giulia, ma anche per me e mia moglie. Sì, anche noi genitori quel giorno abbiamo ricominciato a sorridere».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Lancia un blog per disabili «Per imparare a cavarsela»

Thomas Landini da giovanissimo ha perso un braccio in un incidente in moto. Dalla sofferenza una bella storia di riscatto per vivere in pienezza la vita

SARZANA

L'ironia non gli è mai mancata e lo ha aiutato ad affrontare gli ostacoli della vita che per lui spesso sono stati sempre un po' più alti. Ma Thomas Landini non si è certamente scoraggiato e ha saputo aggirare gli sgambetti della sorte traendo spunti per crescere, scrivere libri e adesso lanciarsi in un nuovo prezioso progetto sociale di aiuto alla disabilità. Per il giovane sarzanese la sua disabilità è appena diventata maggiorenne, perché sono esattamente passati 18 anni da quando dopo un incidente motociclistico ha perso l'uso del braccio. Adesso a 34 anni, oltre la metà vissuta utilizzando soltanto un arto superiore, ha voluto lanciare un blog di aiuto per chi convive con un handicap. «Un progetto che im-

maginavo da anni - spiega Thomas Landini - ma non mi ero mai deciso a partire. Adesso vista anche la situazione sanitaria che ci costringe a rivedere i nostri ritmi di vita avendo molto tempo a disposizione ho pensato fosse arrivato il momento giusto».

E così si è lanciato in un blog che si chiama «Guida a una mano, testimonianze di vita e informazioni su come cavarsela nel quotidiano». Certamente lui non si è mai arreso all'incidente e ha condotto una vita come tanti ragazzi: continuando a stu-

IDEA

«È un progetto che inseguivo da anni. Ma adesso in questo periodo di pandemia è giusto proporlo»

diare, scrivendo, suonando in una band e trasformando la sua grande passione per il calcio nel calcetto. E naturalmente cavandosela da solo nonostante un «piccolo» problema pratico di non poter usare entrambe le braccia. «Mi sono messo a cercare online - continua - notizie e informazioni riguardanti lesioni agli arti superiori e così ho capito che quello che mancava era proprio un luogo sulla piazza virtuale dove poter vivere e raccogliere esperienze e consigli per vivere la vita utilizzando una sola mano. Senza consigli medici e legali ma semplicemente la pura vita quotidiana condotta da diversamente abili».

Una raccolta dunque di esperienze e piccoli trucchi ma soprattutto la consapevolezza di non dire mai «non ci riesco» so-



Lo scrittore e musicista Thomas Landini

stituendolo con «ci provo». «Inutile dire - conclude Thomas Landini - che ci sono stati momenti difficili non soltanto per me ma soprattutto per gli altri di fronte alla mia disabilità ma non è questo lo scopo del blog. L'obiettivo è invece quello di raccoglie-

re idee e informazioni che possano contribuire a aiutare tutti a convivere con un handicap e grazie all'aiuto dell'Associazione Plessolesi Italiana sono arrivate già tante testimonianze e consigli utili».

Massimo Merluzzi

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Obblighi

Tra comfort e accessibilità

Con l'espressione "barriera architettonica" si intende un qualunque elemento costruttivo - scala, gradini, rampa troppo ripida - che non consente o limita lo spostamento di coloro che, per qualsiasi motivo, hanno una capacità motoria ridotta o impedita, in forma permanente o transitoria. È il D.M. 236/89 a stabilire, per gli edifici e spazi privati, parametri tecnici e dimensionali da rispettare (ad esempio, le dimensioni minime delle porte, le caratteristiche di scale e rampe, le dimensioni degli ascensori, l'ampiezza degli spazi necessari per la rotazione di una sedia a rotelle) per garantire accessibilità, visitabilità e adattabilità. Ogni costruzione nuova deve rispettare tali requisiti mentre i vecchi edifici dovrebbero essere adeguati alla normativa qualora vengano ristrutturati. Il legislatore ha dunque pensato di sostenere le famiglie che hanno al proprio interno un componente in condizione di disabilità, al fine di creare ambienti confortevoli e adatti a qualsiasi tipo di esigenza.



Rimuovere le barriere architettoniche Spese agevolate grazie al maxibonus

Novità / Ora c'è la possibilità di richiederlo anche per installare particolari ascensori o montacarichi



Il lavoro dovrà essere realizzato congiuntamente ad un intervento "trainante"

Per chi ha una persona disabile in casa è fondamentale avere spazi in grado di soddisfare tutte le sue necessità di movimento. Spesso sono necessari dei lavori di ristrutturazione per i quali la legge riconosce degli sgravi fiscali. Tra le novità della legge di Bilancio 2021, infatti, c'è la possibilità di richiedere il superbonus 110% anche per l'installazione di ascensori e montacarichi, aprendo così alle spese per la rimozione delle barriere architettoniche nel rispetto di determinati requisiti. Rientrano nell'agevolazione, quindi, le spese per l'installazione di strumenti che favoriscono la mobilità di perso-

inoltre ricompresi i lavori di rimozione delle barriere architettoniche, effettuati in favore di persone di età superiore a sessantacinque anni. Fino ad oggi, gli interventi volti all'eliminazione di barriere architettoniche erano inseriti nel legislatore tra quelli ammessi al bonus ristrutturazione (art. 16-bis TUIR lett. E). Ora, rientrano tra quelli ammessi al superbonus 110% - in quanto interventi "trainati" - aventi ad oggetto ascensori e montacarichi e la realizzazione di ogni strumento che, attraverso la comunicazione, la robotica e ogni altro mezzo di tecnologia più avanzata, sia adatto a favorire la mo-

Sgravi fiscali

Legge di Bilancio: cosa prevede

Con l'approvazione definitiva della Legge di Bilancio 2021 è stato prorogato il bonus ristrutturazioni per tutto l'anno in corso. La detrazione fiscale è stata prorogata fino al 30 giugno 2022 per tutti gli interventi di abbattimento barriere, anche per gli over 65. Per gli interventi effettuati entro il 31 dicembre 2021 la detrazione verrà applicata attraverso cinque quote annuali di pari importo; per i lavori realizzati tra il 1° gennaio e il 30 giugno 2022, invece, le rate diventeranno 4, sempre annuali. La detrazione Irpef riconosciuta per l'esecuzione di opere volte a migliorare l'accessibilità degli immobili sarà pari al 50% della spesa sostenuta con un limite massimo di spesa pari a 96.000 euro. È fondamentale, inoltre, sapere che le detrazioni fiscali per le ristrutturazioni non sono fruibili contemporaneamente alla detrazione del 19% prevista per le spese sanitarie riguardanti i mezzi per il sollevamento del disabile. Beneficiari delle agevolazioni fiscali previste dalla legge sono coloro che sostengono le spese per gli interventi effettuati sugli immobili. Oltre ai proprietari, possono be-



Detrazione pari al 50% della spesa sostenuta con il limite di 96.000 €

reali come i nudi proprietari o gli usufruttuari, gli inquilini, i comodatari o il promittente acquirente che abbia provveduto a registrare il contratto preliminare. Possono fruire dei benefici fiscali anche i familiari conviventi del possessore o detentore che abbiano sostenuto la spesa per favorire la mobilità del disabile. La detrazione del 50% è prevista per gli interventi avvenuti su edifici a destinazione residenziali e sulle loro pertinenze. Affinché si possa usufruire della maxi agevolazione del Superbonus 110% è, invece, necessario che il lavoro

di Matteo Radogna
BUDRIO (Bologna)

Si sacrificò per l'amica Ora lei ha fatto il miracolo

Giulia, 18 anni, perse la gamba in un incidente ma salvò la vita a Chiara
La ragazza illesa ha lanciato una raccolta di soldi per regalarle la protesi

Questa è la storia di un gesto eroico, di un colpo durissimo, di quelli che ti riserva la vita quando meno te lo aspetti, e di una rinascita. Giulia Muscariello, 18 anni di Cava de' Tirreni nel Salernitano, studentessa del liceo scientifico, ha perso una gamba in un grave incidente stradale lo scorso luglio a Nocera Superiore. L'amica del cuore, Chiara Memoli, era con lei. Solo grazie ai riflessi pronti di Giulia, che l'ha spinta via, è rimasta illesa. Dopo quella drammatica notte, Chiara ha voluto lanciare una raccolta fondi sulla piattaforma **GoFund-Me** affinché l'amica non abbia alcun tipo di preoccupazione nell'affrontare le spese necessarie nel percorso di riabilitazione che l'attende. La campagna è stata sostenuta anche dall'influencer Chiara Ferragni, che ha condiviso la storia delle due ragazze sul suo profilo Instagram, contribuendo a far impennare ulteriormente le donazioni, che hanno superato i 40mila euro. «Non mi aspettavo tanta generosità», sottolinea Giulia, riconoscente verso chi l'ha aiutata.

Dopo l'amputazione della gamba sinistra, resa purtroppo inevitabile dalla gravità delle ferite,

MOBILITAZIONE
Anche l'influencer Chiara Ferragni è scesa in campo per la studentessa



Giulia Muscariello, 18 anni, con i sanitari del centro di Budrio, nel Bolognese, dove è stato realizzato l'arto artificiale

Giulia ha intrapreso un viaggio della speranza verso l'Inail di Vigorso a Budrio nel Bolognese. Qui l'equipe di tecnici e medici le ha permesso di ricominciare una seconda vita. Dopo un mese di fisioterapia e riabilitazione, prove tecniche per trovare la protesi migliore e una fondamentale assistenza psicologica, la ragazza potrà tornare a camminare e a correre, grazie all'arto artificiale di ultima generazione. «Si tratta di una protesi transfemorale - spiegano i tecnici dell'Inail - con ginocchio poli-

centrico pneumatico autoadattativo, cioè che si adatta automaticamente alla velocità di cammino della persona». Muscariello ringrazia: «Mi sono calata in una realtà che non conoscevo e ho incontrato persone fantastiche, che mi hanno fatto sentire parte di una famiglia. Tornare a camminare significa per me tornare vivere». E, per un attimo, si rattrista, quando rivede nella mente le istantanee della notte dell'incidente: «Dopo una festa con altri coetanei, io e la mia amica stavamo aspet-

tando un'auto per tornare a casa. La macchina però ha perso il controllo e, istintivamente, ho messo in salvo Chiara, ma la mia gamba è rimasta bloccata. Nonostante il dolore indescrivibile, non ho mai perso conoscenza. Ho sentito tutto intorno a me, mentre mi prestavano soc-

GENEROSITÀ

«Quella notte il mio istinto mi ha spinto a salvare chi amo»

corso. Quando ero ancora in ospedale mio zio ha contattato il centro protesico Inail di Budrio, conosciuto anche dalle nostre parti. Sono stata nel Bolognese un mese e mi hanno aiutato tantissimo, anche a livello psicologico, perché, dopo un forte trauma, si tende a rivivere quei brutti momenti. Alzarmi dalla sedia a rotelle e rimettermi in piedi, è come tornare a vivere». È stata una dura la riabilitazione: «Sveglia alla mattina presto, poi palestra e riabilitazione tutto il giorno, cercando di non pensarci più - racconta Giulia -. Di cancellare quella maledetta notte, io e la mia amica sulla strada, l'auto impazzita, l'istinto di salvare chi ami e la mia gamba all'improvviso schiacciata, è ora spero in una nuova vita con i miei amici. Dopo il liceo devo ancora pensare a cosa fare, ma ora i sogni possono diventare realtà. Nulla è precluso».

A Budrio nel Bolognese, prima della partenza di Muscariello, il sindaco Maurizio Mazzanti, i carabinieri in congedo, alcuni esponenti dell'Arma, il consigliere di Fratelli d'Italia Michele Zambrano e l'associazione Pro Loco, hanno voluto salutare la giovane nella piazza del Comune con una piccola cerimonia. «Questo piccolo paese del Bolognese - ha ringraziato Giulia - resterà nel mio cuore, perché qui mi sono sentita come a casa. E ho capito che la vita va avanti. Quel dolore vissuto si è trasformato in determinazione, coraggio e voglia di farcela. Una sfida difficile, ma non impossibile». Una sfida già vinta.