

La piccola garbagnatese è affetta da una malattia genetica rara La comunità al fianco di Carlotta

GARBAGNATE MILANESE (daf)

Una malattia genetica rarissima che colpisce una decina di bambini in tutto il mondo.

Talmente rara che non è mai iniziata una ricerca specifica. Ne è colpita **Carlotta** la bambina garbagnatese che oggi ha tre anni e che viene curata grazie alle donazioni di una raccolta fondi.

«Il servizio sanitario non è nemmeno proponibile - spiega il papà **Gennaro Zanfardino** - Ma quello che da maggiori problemi è che nessun ricercatore o casa farmaceutica sta investendo per trovare una soluzione per questa malattia. Semplicemente perché non conviene dato il numero esiguo di malati. La mia bimba viene curata all'Istituto **Don**

Gnocchi di Milano con i trattamenti riabilitativi disponibili ma non c'è una linea guida». L'appello di Gennaro, operaio sposato con Martina impiegata part time con altri due figli sulle spalle, è quello di diffondere la conoscenza della sindrome, talmente rara da non avere ancora un nome ma solo la sigla TCF7L2. «Io cerco di sensibilizzare il pubblico a parlarne sperando che il grido di aiuto arrivi alla comunità scientifica. La mancanza di un protocollo di cura per la TCF7L2 si traduce nel fatto che Carlotta non ha gli stessi diritti degli altri bambini affetti da malattie, diciamo, più note». Tutto è iniziato nel 2020 quando mamma e papà si sono accorti che la bimba non parlava e così sono par-

titi gli accertamenti. Nel 2021 hanno ricevuto la diagnosi. Una sindrome che comporta un ritardo nello sviluppo neurologico che si riverbera nell'articolazione della parola. Un bambino può essere intelligente e vigoroso, ma se un gene interferisce nello sviluppo il risultato è devastante. «Abbiamo fatto il giro degli specialisti pagando tutto privatamente perché il servizio sanitario è totalmente inefficace e ha tempi fuori dal mondo. Per far fronte alle spese abbiamo organizzato

una raccolta fondi. Molti i donatori che si sono prodigati, colleghi di lavoro, amici e gente comune. La raccolta è ancora aperta perché senza di quella non si procede». Carlotta viene trattata con terapie di psi-

comotricità, da logopedisti e fisioterapisti che dicono le cure abbiamo qualche effetto ma la strada è lunga e accidentata. Quello che preoccupa di più i genitori Martina e Gennaro è la totale mancanza di ricerca sulla sindrome. Mancano perfino cure sperimentali o una linea di intervento. Il numero delle diagnosi a livello internazionale è talmente esiguo che a globalmen-

te non servirebbe una ricerca. «E' probabile che molti genitori scambino il loro figlio per un semplice disabile neurologico senza sapere cosa c'è sotto - riprende Gennaro - Ho aperto profili in internet per collegare tutte le famiglie che ne sono consapevoli ma la forza propulsiva verso chi fa ricerca è quasi nulla. Chiediamo aiuto non solo alla stampa ma a tutti coloro che vivono nel

mondo scientifico». La fondazione Telethon, cui Gennaro si è rivolto, ha spiegato che possono partecipare tutti i ricercatori che studiano una malattia genetica, presentando le loro idee di ricerca. Sono finanziati quelli che hanno il punteggio più alto. L'appello è quindi di aiutare il pubblico a far conoscere la sindrome che potrebbe domani colpire altri bambini.

Il tatuaggio sul braccio di papà Gennaro

