



Pisa, 10 maggio 2022 - In fuga dalla guerra una bimba ucraina di tre mesi affetta da una rara malattia genetica, la sclerosi tuberosa, è stata curata con successo dalle équipe della Neurologia pediatrica dell'Azienda ospedaliero-universitaria pisana e della Cardiologia pediatrica dell'Ospedale del Cuore della Fondazione Monasterio, ed è stata dimessa qualche giorno fa per proseguire le cure a casa.

La piccola soffre di una rara patologia, causata dalla mutazione del gene TSC2, che colpisce vari organi tra cui cervello, cuore, reni, cute e occhi. Per quanto riguarda la compromissione cardiaca, la malattia le ha provocato dei tumori cardiaci (rabortomiomi); riguardo al cervello, invece, la piccola soffre di encefalopatia epilettica di tipo a spasmi infantili, con crisi epilettiche e cianosi.

Durante il ricovero sono state effettuate tutte le indagini necessarie. Dalla risonanza magnetica a Pisa sono emerse tutte le anomalie strutturali della malattia, così come l'esame elettroencefalografico continuo registrava sia delle crisi epilettiche sia un'encefalopatia epilettica a tipo spasmi infantili che, se non precocemente ed efficacemente trattata, porta a un peggioramento dello sviluppo cognitivo.

Dagli esami cardiaci effettuati a Massa, invece, sono risultati multipli rabdomiomi cardiaci. Una volta completata la diagnosi, la bambina è stata trattata farmacologicamente per l'epilessia e per i problemi cardiaci con un approccio multidisciplinare combinato tra l'équipe di Neurologia pediatrica dell'Unità operativa di Pediatria dell'Aou pisana (direttore, il prof. Diego Peroni), composta dal dott. Alessandro Orsini e dalla dott.ssa Alice Bonuccelli, e dall'équipe della Cardiologia pediatrica di Massa (direttore, il dott. Giuseppe Santoro), in particolare dalle dottoresse Nadia Assanta e Chiara Marrone e dal dott. Pietro Marchese, e ha potuto lasciare l'ospedale per tornare nella casa dove lei e la mamma sono ospiti in Toscana, dopo quasi 20 giorni di ricovero, libera da crisi.

“La neurologia pediatrica - dichiara il dott. Orsini - è centro riconosciuto per la rete toscana delle malattie rare per la sclerosi tuberosa. Fa parte inoltre dell'Ast-Associazione sclerosi tuberosa che opera da anni per migliorare la qualità di vita dei pazienti e trovare una cura alla malattia. E infatti i referenti regionale e provinciale dell'associazione, composta da volontari e di cui fanno parte anche alcuni operatori sanitari dell'Aou pisana, sono subito intervenuti per offrire sostegno e la propria personale testimonianza alla madre della bambina. Per noi, quindi - conclude - è stato doppiamente soddisfacente aiutarle visto che scappano anche dalla guerra, e offrire loro le cure necessarie in sinergia con i colleghi di Massa”.

La Fondazione Monasterio è un centro di eccellenza e di alta specialità per la cura delle patologie cardiovascolari e polmonari, comprese le patologie rare di interesse specifico, come ad esempio i rabdomiomi che presentava la piccola paziente.

“La bambina, appena arrivata, presentava un interessamento cardiaco tipico della patologia in multiple zone del cuore, insieme ad un'anomalia del ritmo - spiega la dott.ssa Nadia Assanta, cardiologo pediatra dell'Ospedale del Cuore di Massa - Fortunatamente, a livello cardiaco le lesioni dovute alla sclerosi tuberosa tendono al riassorbimento, per questo motivo possiamo dire che non avrà problemi al cuore. La sensazione che ho avuto appena ho visto la mamma e la sua bambina - prosegue - è stata di smarrimento: la fuga dalla guerra, la malattia della figlia, l'incomprensione data dalla non conoscenza della lingua. Per tutto il tempo del ricovero, la mamma non ha mai smesso di guardare la piccola. Poi, abbiamo utilizzato un modo per parlare, per tranquillizzarla, per metterla a suo agio: attraverso la lingua internazionale, che è il sorriso”.