"Mia figlia era condannata al buio, questa cura le ha cambiato la vita"

Mattino Cronaca Napoli

30 gennaio 2024

"Quando Lucia aveva 2 mesi, ci siamo accorti che aveva qualcosa di strano: mentre l'allattavo non mi guardava e si girava verso le luci, fissandole.

Inoltre, di giorno era tranquillissima, mentre di notte piangeva sempre e non ci spiegavamo il perché". Lucia è un nome di fantasia, come quello di sua madre, Martina, che racconta questa storia di una bambina affetta da una distrofia retinica ereditaria dovuta alla mutazione del gene RPE65, una patologia che comporta una scarsa o assente capacità visiva in penombra e al buio e può determinare anche la cecità totale.

Quando ha fatto presente le sue preoccupazioni ad amici e medici, come hanno reagito?

"In Sicilia, dove viviamo, mi prendevano per esagerata, mi dicevano che la bimba era ancora piccola, che l'occhio doveva ancora formarsi.

Ma io ero convinta che qualcosa non andasse e ho insistito a sottoporla a controlli.

Fino a quando, a 3 anni, le è stata diagnosticata la malattia.

Era il 2019 e il Covid non ci ha aiutato nella ricerca della soluzione.

Da test successivi, abbiamo scoperto che sia io che mio marito eravamo portatori sani del gene difettoso e che nostra figlia aveva il 25% di possibilità di sviluppare la malattia".

Intanto, Lucia cresceva.

Andava a scuola, giocava, frequentava amici?

"Sì, ma con difficoltà perché anche la scarsa luce di una giornata uggiosa le rendeva complicato seguire, ad esempio, le lezioni alla lavagna, oppure andare in bicicletta.

Anche per andare a mangiare fuori o ad una festa di sera, dovevamo assicurarci che ci fossero luci molto forti, come quelle che avevamo a casa.

Lucia si era adattata alla sua condizione, tanto che lei stessa spesso rinunciava ad uscire: diceva è troppo buio, resto a casa.

Fin da piccola, infatti, le abbiamo spiegato il problema che aveva, perché pensavamo che una soluzione non esistesse".

E invece?

"E invece io continuavo a cercare notizie su internet e avevo trovato qualcosa, ma la vera svolta arriva quando vedo al telegiornale la professoressa Francesca Simonelli che parla di questa innovativa cura genetica.

In Sicilia non c'era questa possibilità, allora decisi di chiamare lei: era il 23 gennaio dell'anno scorso il giorno in cui, per la prima volta, ho parlato con la donna che ci ha cambiato la vita".

Cosa le disse?

"Che Lucia avrebbe dovuto sottoporsi a due interventi di microchirurgia, per iniettare, prima in un occhio, e dopo 15 giorni in un altro, una copia funzionante del gene difettoso.

Inizialmente, da mamma, ho avuto un po' di timore: non è stato facile decidere di sottoporre una bambina di 6 anni a due operazioni così rischiose, ma poi ho pensato che, nella sfortuna, eravamo stati fortunati perché la retinite da cui era affetta mia figlia era l'unica per la quale esisteva una cura genetica efficace".

E siete venuti a Napoli.

"Sì, ci siamo rimasti per un mese, ma i risultati si sono manifestati subito dopo la prima operazione, avvenuta il 31 maggio scorso. La notte successiva a quella in cui le hanno tolto le bende, Lucia mi ha detto: mamma, per favore, tieni gli occhi aperti di notte perché non li ho mai visti al buio.

Mi sono sentita come se l'avessi partorita un'altra volta".

Quindi, ha iniziato a vedere da subito?

"Sì, ci ha detto anche: spegnete le luci, perché vedo bene.

Oggi, a 7 anni, Lucia è rinata.

E devo ringraziare il team della professoressa Simonelli, tutti bravi e gentili, in particolare il dottor Michele Della Corte, il chirurgo che l'ha operata, e la dottoressa Valentina Di Iorio, che la seguirà anche nei controlli semestrali.

Ci hanno ridato la serenità. E ho deciso di raccontare la nostra storia perché sono tante le famiglie che vivono questo problema e magari non sanno che una soluzione può esserci".

a.v.

(c) RIPRODUZIONE RISERVATA.

Articolo adattato dalla Fondazione Ezio Galiano, su progetto dell'ingegner Guido Ruggeri, per consentirne la lettura ai disabili visivi.