

il coraggio di Francesca

Quella di Francesca e dei suoi genitori Carmela e Antonio è la storia di chi non si è arreso di fronte ad una malattia metabolica rara non curata e da oltre trent'anni lotta ogni giorno per ottenere assistenza adeguata e cure valide per migliorare la vita di Francesca. Ora più che mai la lotta per il futuro è la ricerca di una terapia che possa renderla autonoma e indipendente.

I genitori di Francesca, raccontando la loro storia, desiderano ardentemente suscitare l'interesse dei ricercatori per un caso "più unico che raro" riguardante una malattia ancora troppo poco studiata. Vogliono lasciare questo mondo sereni perché al momento, dicono «reggiamo questa situazione come fosse una diga da contenere con le mani».

DI ALESSIA DATURI

Fondazione Telethon, pur non sostenendo al momento progetti di ricerca specifici su questa malattia, ha deciso di dare risonanza all'appello di questa famiglia, perché Francesca e le persone come lei possano finalmente uscire dal buio.

Francesca nasce nel 1984, a 7 mesi inizia a chiamare "mamma, papà e tata", ma inizia anche a mostrare difficoltà motorie, ha frequenti crisi di pianto do-

vute (e comprese solo con il passare degli anni) a forti dolori, si manifestano anche crisi epilettiche, perdita dell'equilibrio e progressivamente ha difficoltà di linguaggio. Nel 1987, i genitori riescono a capire che alcuni alimenti influiscono sul comportamento di Francesca, aumentando-

ne la rigidità, i pianti, i lamenti e l'insonnia. Capiscono che togliendo alcuni cibi, la bambina inizia a stare un po' meglio e decidono di iniziare, nonostante le numerose critiche, ad applicare una particolare dieta alimentare che con il tempo si dimostrerà efficace. Nel 1992 - grazie all'incontro con Costantino Salerno dell'Università la Sapienza di Roma, unico esperto della malattia e primario del Servizio Speciale di Enzimologia Clinica del Policlinico Umberto I - arriva la diagnosi corretta: Francesca è affetta da una rara malattia metabolica di origine genetica di cui i genitori sono portatori sani, il deficit di adenil-succinatoliasi.

A questo punto nasce la consapevolezza che l'unica strada che possa alleviare le condizioni di Francesca è quella di una dieta speciale, che nel tempo Francesca e la sua famiglia perfezionano in base all'esperienza.

Francesca impara a comunicare il suo mondo interiore tramite un comunicatore a tastiera alfanumerica che le permette di scrivere poesie, brani in prosa e di svolgere il programma di classe. Spesso comunica con gli altri tramite un semplice cartoncino plastificato in cui è scritto l'alfabeto simile alla tastiera del PC che la stimola molto a manifestare i suoi pensieri e la sua volontà nonostante la sua grave malattia. Le condizioni di Francesca, sotto la guida di Salerno, che interviene con una sperimentazione sul blocco metabolico, migliorano, ma nel 1997 il Servizio speciale di Enzimologia Clinica viene chiuso.

Nel luglio del 1997 viene approvato dal Ministero della Pubblica Istruzione il progetto "Comunicazione facilitata e continuità didattica" presentato dalla mamma Carmela per permettere alla figlia una normale inclusione nella scuola media e successivamente nella scuola superiore, insegnando ai docenti come assistere la ragaz-

Affetta da una malattia metabolica degenerativa non curata, Francesca ha voglia di vivere e Telethon ha deciso di dare voce alla sua storia



SILENZIO

*Mentre ascolto
la voce di chi parla,
il silenzio, della mia voce,
aleggia tutt'intorno.
Penso, alle parole
che non ho mai potuto dire
e alle frasi,
rimaste nella mente.*

Silenzio.

*Un vuoto da colmare,
un nemico da fuggire.*

*Mente chi dice
che è voluto.*

*Nulla, può dare
più tormento del Silenzio
di chi non può parlare.*

Francesca



LA MALATTIA La carenza dell'enzima adenil succinatoliasi compromette il metabolismo delle purine, mattoni essenziali per la sintesi degli acidi nucleici Dna e Rna presenti in tutte le nostre cellule e si traduce in una carenza di ATP, maggiormente riscontrato durante il ciclo mestruale, quando si presentano crisi convulsive. La dieta di Francesca, messa a punto dai suoi genitori, limita l'assunzione di proteine, prevede solo poca carne bianca, è priva di latte, glutine e di zuccheri. Ogni giorno assume vitamine, sali minerali, magnesio e melatonina.

za all'interno della sua classe: un progetto che si concluderà nel luglio del 2006 quando Francesca, nonostante le tante difficoltà, ottiene la maturità scientifica. Qualche mese dopo, ancora una volta Francesca stupisce tutti decidendo di iscriversi all'università e in particolare alla facoltà di

Medicina. Per i genitori è chiaro che lo studio la aiuti a contrastare la sua patologia stimolandola giornalmente a reagire a diversi stimoli intellettuali. Studiare ha un vero e proprio effetto calmante e terapeutico su di lei.

Oggi Francesca è

una ragazza molto determinata e sensibile, ma che al contempo necessita di aiuto in tutti i momenti della vita quotidiana come camminare, mangiare, lavarsi, vestirsi. Dorme nella stessa camera dei genitori, che vigilano sempre sulle sue possibili crisi notturne. Altre persone che si occupano di lei sono gli assistenti allo studio e il fisioterapista.

L'esperienza ha insegnato ai genitori che più sono diversi gli stimoli che Francesca riceve, meno la sua malattia ha il sopravvento su di lei: Francesca apprezza molto la compagnia dei suoi compagni universitari, dei suoi cugini, degli amici di famiglia. Al suo ultimo compleanno erano presenti quasi 60 amici, anche del liceo, ai quali per ringraziarli ha scritto «voi non lo sapete, ma mi state dando la vita».