



Associazione Gli Amici di Emanuele  
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



## Giornata Malattie Neuromuscolari GMN 2019 Sabato 9 marzo Sala Pirelli Regione Lombardia

Buon giorno a tutti, mi chiamo Alberto de Liso e sono il papà di un ragazzo che oggi avrebbe 30 anni e che invece all'età di 25 è venuto a mancare. Ringrazio gli Organizzatori e in particolar modo il Prof. Giacomo Comi che mi ha invitato a questo prestigioso e importante congresso. Prestigioso per l'alta qualità e lo spessore dei relatori; e importante per i contenuti espressi. Sono un medico di base che lavora nell'hinterland milanese, a Lainate, nel Rhodense e come ho appena detto sono stato il papà di un bambino affetto da Distrofia Muscolare di Duchenne. Questo bambino ha avuto la fortuna di diventare adolescente e poi un giovane adulto e infine di laurearsi in Cattolica, poi come detto a 25 anni è venuto a mancare. Queste mie parole non sono rivolte ad una platea ignara di cosa voglia dire Distrofia Muscolare di Duchenne, ci sono come detto illustri professori studiosi ed esperti della materia, ci sono giovani medici che quotidianamente vivono accanto a dei bambini, dei ragazzi, e ormai da diversi anni anche accanto ad adulti affetti da questa malattia. Infine ci sono degli specializzandi che stanno perfezionando i loro studi per offrire una qualità di cura sempre maggiore e migliore. Quindi tutti hanno chiaro cosa voglia dire curare un Distrofico!!! Gli studi dei ricercatori, la conoscenza della storia naturale della malattia ha portato ad un allungamento della vita e un miglioramento della qualità della vita stessa, ma tutto ciò ad un papà, ad una mamma... non basta. Un genitore vorrebbe vedere una fine del tunnel diversa da quella che ho visto io. Ma è un tunnel che sei disposto a percorrere anche per tutta la vita, purché tu possa stare sempre vicino a quel tuo "bambino". Bambino perché anche quando diventa adolescente, e poi grande ha bisogno di essere accudito, badate bene ho detto accudite e non trattato, come un bambino. La mia esperienza è incominciata nel 1991 quando Emanuele aveva tre anni; la sorellina di 13 mesi più piccola, crescendo aveva raggiunto e superato, in abilità motoria, il fratello. La mia formazione professionale è avvenuta tutta all'interno dell'ospedale Policlinico per cui amici, compagni di studi e colleghi si sono messi al mio fianco per capire cosa avesse di diverso Emanuele dagli altri bambini. E a settembre del 1991 il Prof Bresolin e il Prof Moggio hanno fatto diagnosi con la biopsia muscolare. Allora la RMN non si usava né come strumento diagnostico o per monitorare le terapie. Terapie... quali, le due attuali molecole Givinostat e Ataluren sono uscite da poco, altre molecole sono attualmente in studio, ma nel '90 esisteva solo il cortisone ed esiste e resiste ancora. Se pensate che il testo di patologia clinica, l'Harrison Edizione del 1979, su cui ha studiato io, dava a sei anni lo smettere di camminare e a 18 – 20 anni la fine della malattia... Pensate a quanti passi avanti si sono fatti. Emanuele è slittato in avanti di ben 5 anni e gli attuali giovani pazienti hanno prospettive ancora più lunghe. E questo grazie ai Ricercatori e al conseguente incremento di conoscenza e di relativa applicazione degli studi.



Associazione Gli Amici di Emanuele - Fondo DMD - ONLUS  
Sede Legale c/o Studio Muliari Commercialisti Associati viale Rimembranze 21/7 – 20020 Lainate (MI)  
Sede Operativa Via Caldara, 21 – 20020 Lainate (MI)  
[www.fondodmd.it](http://www.fondodmd.it) info@fondodmd.it +39 333 68 38 999  
IBAN IT52 Y034 4020 5000 0000 0711 100



Associazione Gli Amici di Emanuele  
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Penso che la cosa più importante per un familiare di un paziente, specie se è un bambino, e ancor più se la diagnosi è una condanna, sia il bisogno di essere coinvolto nell'aspetto scientifico della ricerca. La speranza che si riceve nel sapere che ci sono gruppi di Ricercatori che stanno lavorando per trovare una cura, o anche solo un accorgimento per far stare meglio il proprio bambino non ha prezzo. A volte è difficile da capire o da accettare, e lo è stato anche per me che lo vivo spesso nel mio lavoro, l'idea di far usare la NIV e la macchina della tosse al proprio ragazzo. Ma se gli studi hanno dimostrato l'importanza di questi presidi medici diventa perentorio doverli usare; Solo il coinvolgimento e la partecipazione dei genitori in questo momento decisionale oltre al periodo di addestramento all'uso, permette di avere una motivazione nell'insistere con i propri figli ad accettare le macchine. Vi garantisco che nei primi giorni, forse settimane se non mesi è difficile da sopportare tutta la notte la NIV. Ma, come detto l'aver capito l'importanza e con l'amore che hai per tuo figlio riesci a sopportare "i capricci" e le proteste e a trasmettere l'importanza e la fiducia in quello strumento. Due parole ancora sulle sperimentazioni. Capisco che la mia posizione mi porta ad essere un interlocutore particolare, ma voglio rimarcare cosa si prova a sentirsi dire che nel tal paese c'è una sperimentazione che forse può essere utile a tuo figlio. L'idea che ti fai, anche se il medico è sempre molto prudente nel prospettarti lo studio, è di aver trovato il bandolo della matassa. Ti viene spiegato la complessità, l'impegno che richiede il tutto, ma tu hai trovato una nuova luce in quel tunnel che dicevo all'inizio. Se poi il ragazzo rientra nei parametri per essere reclutato credi, anche se ti viene detto che non è così, di aver risolto il problema. Se poi, come è capitato ad Emanuele, tutte le volte che si apriva un gruppo di studio lui ne era fuori per qualche parametro, non fa niente. Si prova gioia lo stesso! Proprio perché si capisce che qualcosa si muove e prima o poi qualcosa di buono e di utile ci sarà anche per noi. Questo per dire che sono importanti i gruppi in cui i genitori si confrontano tra loro, con i medici e con i Ricercatori (spesso, ma non sempre, sono la stessa persona) in quei momenti si riaccende la speranza la famosa luce che ti permette di andare avanti nel quotidiano con le cure che sembra non servano a niente e con il tuo ragazzo che sempre più ha bisogno di aiuto. La giusta dose di fiducia nello scienziato, e la giusta dose di speranza che ti deve restituire il medico nel seguirti e nel curarti è un'alchimia pari ad una medicina. Ti permette di accettare la NIV, di fare i vari controlli, di sottoporsi agli esami con serenità anche quando il tratto nel test del cammino si accorcia o quando la forza di eiezione cardiaca continua a calare. Se mi è consentito muover un appunto ai Ricercatori è che da soli pochi anni ci sono studi che si interessano dei bambini più grandi o degli adolescenti. Si è sempre cercato di correggere il DNA con molecole non senso ,con l'exon skipping, con terapie geniche o molecolari e ci si è scordati di chi ormai non cammina più e sta tutto il giorno o sulla sedia a rotelle o a letto. Questo non secondo me non è giusto perché si possono fare studi anche sul benessere, sullo stato di serenità psichica e morale. A mio avviso, che questi ragazzi sono anche grandi 18 – 20 anni quale percezione hanno del loro stato di salute e di percezione di benessere. Le funzioni fisiologiche, le pulsioni adolescenziali, la voglia di avere dei contatti con gli altri ragazzi o le pulsioni sessuali spesso non vengono considerate indagate. Invece è aspetto importante. Anche se non modifica l'evoluzione della malattia, il vivere serenamente quello che è il suo quotidiano, quello di un giovane in sedia a rotelle, è estremamente importante.



Associazione Gli Amici di Emanuele - Fondo DMD - ONLUS  
Sede Legale c/o Studio Muliari Commercialisti Associati viale Rimembranze 21/7 – 20020 Lainate (MI)  
Sede Operativa Via Caldara, 21 – 20020 Lainate (MI)  
[www.fondodmd.it](http://www.fondodmd.it) info@fondodmd.it +39 333 68 38 999  
IBAN IT52 Y034 4020 5000 0000 0711 100



Associazione Gli Amici di Emanuele  
Fondo DMD - ONLUS C.F. 93550270156



Si sta cercando di ritardare il più possibile il momento del non camminare più, si sta cercando di far vivere sempre più a lungo il paziente studiando funzionalità cardiaca e respiratoria e non ci si preoccupa della qualità di vita che andiamo a regalare a quei ragazzi. Ovviamente questo è più un ragionamento da genitore che da medico, ma proviamo a pensarci. Preoccupiamoci anche del loro benessere e della loro percezione di qualità di vita. Un'altra veloce osservazione è l'importanza dell'armonia che deve esserci nel nucleo familiare del ragazzo; la serenità con cui si devono affrontare le difficoltà nasce dalla sicurezza che il bambino percepisce in chi gli sta intorno; genitori, insegnanti, amici e sanitari e ovviamente la luce della speranza che non deve mai mancare nei discorsi con il ragazzo o con il giovane. Vedete non sempre è facile aspettare, capire che una sperimentazione richiede le proverbiali tre fasi con relativi sotto gruppi. Il tempo gioca a sfavore del paziente perché pur conscio degli sforzi che la Scienza fa per fare piccoli passi in avanti il tempo ti manca letteralmente sotto i piedi. Quando si legge che di qua o di là si sta studiando una molecola o una metodologia per curare la Distrofia nel ragazzo, specie se grandicello, si riattiva la forza di lottare e di resistere con la speranza che sia la volta buona; ma poi i giornali e le televisioni non ne parlano più e per non far spegnere quella fiammella ritornano ad essere importanti quei gruppi di genitori o di ammalati a cui ho accennato prima. E in questi incontri si possono anche fornire o ricevere informazioni non solo di tipo sanitario ma anche sociali, invalidità, servizi comunali, trasporto scolastico, sostegno ed altro. Personalmente la strategia che io e mia moglie abbiamo adottato è stata quella di fondare una associazione dal nome molto fantasioso "Gli Amici di Emanuele". È nata nel 2002 quando Emanuele aveva già perso l'autonomia del cammino. Poi all'età di 18 anni (nel 2006) ne è diventato il Presidente. Con lui siamo entrati nel liceo che frequentava ad Arese, siamo entrati nel consiglio comunale di Lainate siamo entrati nel tessuto sociale della nostra città e nel consorzio dei comuni limitrofi. In tutti questi posti abbiamo cercato di sensibilizzare le persone, le associazioni (non necessariamente inerenti malattie o disabilità) già esistenti, i gruppi teatrali o sportivi del territorio. Insomma abbiamo cercato di raccogliere fondi da riversare sulla ricerca ma soprattutto abbiamo cercato di spiegare quanto detto in precedenza. Che cosa è una ricerca scientifica, una sperimentazione, le fasi necessarie per avere una molecola, i costi in termini di tempo e di soldi, la necessità di fornire informazioni ma al stesso tempo la prudenza per non creare false illusioni. Una cosa che all'inizio mi aveva sconvolto, ma poi ho capito e accettato che era così e basta, è stata l'essermi accorto di quante cose Emanuele sapeva più di me sulla sua malattia, sulla sua evoluzione, sugli studi in Italia e nel mondo, sui cinesi che facevano le iniezioni di staminali, sulle varie conferenze che si tenevano in quegli anni nel mondo. Concludo con una frase, o meglio un'esortazione, che Emanuele all'età di 22 anni ha detto nel novembre del 2011 alla fine di un concerto di beneficenza organizzato dalla nostra associazione nella Chiesa di San Marco a Milano e che ora, in questa sede faccio mia e la ripropongo; "...ai Ricercatori dico: fate in fretta non abbiamo più molto tempo" nel giugno del 2013 se ne è andato ma il suo spirito è rimasto qui ad esortarci a combattere ancora.

Grazie per l'attenzione e scusate se sono stato un po' troppo personalistico.

Dott. Alberto de Liso

Milano, 9 marzo 2019



Associazione Gli Amici di Emanuele - Fondo DMD - ONLUS  
Sede Legale c/o Studio Mulieri Commercialisti Associati viale Rimembranze 21/7 – 20020 Lainate (MI)  
Sede Operativa Via Caldara, 21 – 20020 Lainate (MI)  
[www.fondodmd.it](http://www.fondodmd.it) info@fondodmd.it +39 333 68 38 999  
IBAN IT52 Y034 4020 5000 0000 0711 100