- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.97.9.175 Fri, 13 Nov 2026, 12:26:47

A cura di M. Giuseppina De Gaspari

1. SAKURA

Mamma e papà si presentano al CV con Sakura (per chi come me non lo sapesse significa "fiore di ciliegio"). Ha eseguito un mese fa la prima dose di esavalente, pneumococco 15-valente e rotavirus.

- **Operatore**: Ciao piccola, si vede che il latte della tua mamma è ottimo. Come sei cresciuta! Allora come è andata, tollerata bene la prima vaccinazione?
- **Papà**: Beh sì, direi bene. Anche se non avrebbe dovuto "beccarsi tutti quei vaccini".
- **Operatore**: In che senso? Vedo qui i vostri consensi per le vaccinazioni sia obbligatorie che raccomandate.
- **Papà**: Ci avevate detto che una volta firmati i consensi, avremmo sempre potuto cambiare idea. Invece non è così. All'accoglienza, poco fa, ci hanno detto che una volta iniziato un ciclo vaccinale dobbiamo completarlo.
- **Operatore**: Forse la collega non ha capito che vorreste sospendere le vaccinazioni facoltative. Probabilmente c'è stato un malinteso. Se volete continuare solo con le vaccinazioni di legge, è possibile. Le vaccinazioni di oggi, entrambe raccomandate, non le somministriamo. Purtroppo, non posso eseguire al loro posto la seconda dose di esavalente perché non sono passati i tempi tecnici. Se avete cambiato idea, nessun problema. Magari mi spiegate meglio il cambio di decisione e per quale motivo è avvenuto.
- **Papà**: Ormai lasciamo stare. Ha iniziato, andiamo avanti…
- **Operatore**: Ma no papà, fermiamoci un attimo. Non sono per niente contenta di vaccinare per forza. Non è nelle nostre abitudini.
- **Papà**: Guardi non sono convinto perché su due siti ho trovato risposte diverse e non mi pare ci sia chiarezza. La prima volta, in effetti, non avevamo letto la documentazione inviata. Non eravamo preparati, ci siamo fidati... però quando ho consultato il sito della Asst Melegnano e quello del Ministero della Salute (salute.gov.it) ho trovato risposte differenti e pagine non aggiornate.
- **Operatore**: Scusi, ma fatico a credere che su 2 siti attendibili come quelli che ha citato ci siano risposte contrastanti. Se non le dispiace adesso verifichiamo. Preferisco perderci 5 minuti ma che sia tutto chiaro. Solo se sarete convinti di fare bene, vaccinerò Sakura.

Cerco sul sito di Asst Melegnano, il papà su salute.gov.it Confrontiamo le risposte e risulta tutto corretto. Il papà non aveva capito bene; si era un po' perso leggendo frettolosamente.

- **Operatore**: Quindi adesso abbiamo verificato che le informazioni coincidono. Non c'è nessuna incongruenza, e comunque potete continuare solo con le obbligatorie. Ditemi cosa preferite fare.
- **Papà**: Sono contento di aver confrontato i siti. Mi sento più tranquillo. Procediamo pure.

Anche la mamma adesso annuisce.
Solite difficoltà di comunicazione, fraintendimenti. Sembrano banalità ma, chiarendo, si guadagna in fiducia.

- **Papà**: Sa, anche noi papà vogliamo saperne di più per decidere al meglio, vogliamo partecipare.
- **Operatore**: Ha fatto benissimo a parlarne, sono molto contenta che i papà condividano, e non solo a proposito di vaccinazioni…

2. LORENZO

La storia di Lorenzo e della sua famiglia è particolare. I suoi genitori, italiano lui, messicana lei, non consanguinei, si sono conosciuti a Milano e hanno deciso di "metter su famiglia". Per questo si erano trasferiti con i rispettivi lavori in Messico. Lì la benestante famiglia di lei ha offerto una villa con giardino per loro ed eventuali futuri nipotini.

Il primo figlio della coppia, dopo numerosi problemi di salute, all'età di 3 anni riceve la diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale (SMA). Nessuna assistenza sanitaria convenzionata in Messico, ma la prospettiva di avere nuovi farmaci, potenti e costosissimi, in Italia. Per questo motivo si attivano per rientrare in Italia in mezzo alle mille difficoltà immaginabili. La mamma nel frattempo si accorge di aspettare un altro bambino. Dalle indagini eseguite anche il secondo figlio risulta affetto dalla stessa patologia. I genitori decidono di portare avanti la gravidanza e nasce Lorenzo.

Alla prima chiamata vaccinale la mamma e Lorenzo vengono accolti da medico e infermiere che, come da procedura, fanno firmare i vari moduli di adesione. La mamma non dichiara nessuna patologia né del primogenito né di Lorenzo e le vaccinazioni vengono eseguite.

Dopo di che spariscono: non si presentano più ai successivi appuntamenti e, quando vengono chiamati al telefono per avere notizie, è il papà che comunica il ricovero del figlio per una malattia seria, la SMA e che avrebbe documentato in seguito.

La SMA è una malattia genetica neuromuscolare associata ad un difetto del cromosoma 5q. La proteina SMN, fondamentale per la sopravvivenza dei motoneuroni, viene prodotta sia da SMN1, nella sua forma più lunga e attiva, che da SMN2, nella forma più corta e meno funzionante.

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.97.9.175 Fri, 13 Nov 2026, 12:26:47

I pazienti SMA sono privi del gene SMN1 ma hanno il gene SMN2. La proteina prodotta da SMN1 si differenzia da quella prodotta da SMN2 per un solo nucleotide. Al manifestarsi della malattia, a seconda del numero e della stabilità di SMN2 si ha una diversa gravità clinica. Maggiore è il numero di SMN2, minore la gravità di malattia.

La collega che li ha contattati mi spiega la situazione. Richiamo il papà, che mi racconta la storia che ho appena descritto. Specifica che Lorenzo non può presentarsi perché è in ospedale per la somministrazione di Zolgensma®.

▶ **Operatore**: Scusi papà, al momento so poco delle terapie per la SMA. Ho letto che sono rivoluzionarie.

▶ **Papà**: È vero, in pochi conoscono queste terapie. Noi genitori ci siamo dovuti istruire per forza. Meno male che il centro Nemo dell'Ospedale Niguarda, il centro di riferimento che ci segue, ci aiuta molto nel capire.

▶ **Operatore**: Intanto, se siete d'accordo, ci vediamo il --------- così facciamo il punto della situazione.

Quando si presentano la mamma e Lorenzo al CV, lei mi narra tutta la storia, dapprima timidamente, poi si lascia andare, in un misto di spagnolo/italiano, molto simpatico. Lorenzo è un bambinone biondo che, a 8 mesi, pesa quasi 11 kg e batte le manine sulla scrivania, con molto entusiasmo.

▶ **Mamma**: Lorenzo è già stato trattato nelle prime settimane di vita con Spinraza®, lo stesso farmaco che prende suo fratello, con uguale diagnosi, ma che non ha potuto essere trattato sin da neonato perché non c'era ancora una diagnosi. Lorenzo, ora, invece ha ricevuto anche la terapia genica con Zolgensma®, quello che chiamano il farmaco più costoso al mondo.

Spinraza® (nusinersen) è il primo farmaco giunto in Italia nel 2017, in grado di modificare la storia naturale della SMA. È considerato un farmaco modulante la risposta genica. Spinraza® è una piccola molecola di acido nucleico prodotta in laboratorio e consente al gene SMN2 di produrre la proteina a lunghezza completa, in grado di funzionare normalmente. Sostituisce la proteina mancante, alleviando così i sintomi della malattia. La somministrazione purtroppo è intratecale.

Zolgesma® (onasemnogene abeparvovec) è una terapia genica, disponibile in italia dal 2021, indicata per pazienti con SMA1 e pazienti pre-sintomatici con 2 copie del gene SMN2. Il farmaco contiene un vettore virale (adenovirus) veicolante una copia funzionante del gene corretto, in grado di ristabilire la funzione nervosa.

▶ **Operatore**: Leggo qui tramite la villocentesi che la diagnosi di Lorenzo è dovuta alla mutazione del gene SMN1 e 4 copie del gene SMN2.

▶ **Mamma**: È esatto. Fortunatamente le terapie sono incominciate poco dopo la nascita e sono state ben tollerate. Anche adesso, solo due picchi di febbre dopo Zolgesma®. Lorenzo ha 8 mesi, controlla bene la testa, sta seduto da solo, striscia, usa le manine, insomma ha rispettato tutte le tappe dello sviluppo previste per l'età. Siamo davvero contenti.

▶ **Operatore**: Per quanto riguarda le vaccinazioni, insieme alla terapia genica si associa la terapia cortisonica, prolungata per un certo periodo. A che punto siamo?

▶ **Mamma**: Adesso ha ridotto la dose (*prednisolone 1 mg/kg*) e stiamo finendo di scalare la dose a giorni alterni.

▶ **Operatore**: Allora direi di pianificare le prossime vaccinazioni per il----. Non trattandosi di virus vivi possiamo procedere. Sarebbe corretto attendere 1 mese col vaccino MPRV, ma avremo tempo, visto che sarà dopo l'anno di vita di Lorenzo. Mamma, lo chiedo per curiosità, così imparo da lei… i suoi curanti non hanno mai parlato di risdiplam (*altro tipo di terapia genica, ancora più recente*)? Visto che è una terapia orale, mi sembra preferibile in quanto non invasiva, specie in pediatria.

▶ **Mamma**: Ci hanno detto che, in base alla loro esperienza e ai dati della letteratura, preferivano Zolgensma®. Magari in futuro... è tutto molto nuovo.

▶ **Operatore**: Pensi mamma che dallo scorso mese qui in Lombardia è stata inserita anche la SMA tra gli screening neonatali per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie. Questo esame preventivo consentirà di porre precocemente la diagnosi e intervenire tempestivamente, prima che si manifestino danni all'organismo.

▶ **Mamma**: Che bella cosa! Magari ci fosse stato questo screening col mio primogenito... Comunque guardiamo al futuro con positività. Ci hanno spiegato che la terapia di Lorenzo non è risolutiva, ma siamo molto felici di quello che vediamo. Contiamo sempre più nella ricerca!

▶ **Operatore**: Questo ottimismo è una marcia in più per i vostri bambini. Oltre la scienza, il sostegno della famiglia è preziosissimo. Ci vediamo presto e ci riaggiorniamo. In bocca al lupo!

Lo sportello vaccinale ha l'obiettivo di raccogliere segnalazioni e reclami dei cittadini sul funzionamento e il miglioramento dei servizi vaccinali. Simuliamo lo sportello di un Urp/Ufficio relazioni con il pubblico di una ipotetica Azienda Socio Sanitaria Territoriale, dove raccogliere le testimonianze inviateci dai lettori.

▶ **Cittadino** ▶ Operatore del Servizio vaccinale