- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31

Aurora, quando l'amore vince la disabilità

La sindrome di Rett è una rara malattia neurologica genetica non neurodegenerativa che colpisce 1 donna su 10.000 (più raramente nei maschi) e inizia a manifestarsi a 6-18 mesi. Quasi tutti gli individui affetti da RTT presentano una mutazione con perdita di funzione nel gene MECP2 sul cromosoma X. Sono state trovate più di 900 diverse mutazioni nel gene MECP2 che in base alla loro localizzazione e al tipo e all'inattivazione del cromosoma X determinano il decorso e la gravità della sindrome di Rett. La sindrome di Rett può quindi presentarsi con un'ampia gamma di disabilità che vanno da lievi a gravi.

La presentazione è inizialmente subdola comportando ritardi dello sviluppo, ipotonia e insorgenza di movimenti ripetitivi e senza scopo delle mani, per poi indurre gravi menomazioni, che colpiscono quasi ogni aspetto della vita: capacità di parlare, camminare, mangiare e respirare facilmente. I sintomi più frequenti sono: perdita della parola e dell'uso mirato delle mani, movimenti involontari delle mani come lavarsi le mani, perdita di mobilità con disturbi dell'andatura, perdita di tono muscolare, convulsioni, scoliosi, problemi di respirazione, disturbi del sonno, rallentamento della crescita (per testa, piedi e mani).

I criteri principali di diagnosi della sindrome di Rett prevedono: la perdita parziale o completa delle abilità manuali mirate acquisite, la perdita parziale o totale della lingua parlata acquisita, le anomalie dell'andatura (compromissione o assenza della capacità di camminare), il movimento stereotipato delle mani (torcere/battere/picchiare/sfregarsi).

Sebbene la ricerca sia attiva, e numerosi farmaci siano allo studio per il trattamento di questa sindrome (tra questi la trofinetide), a tutt'oggi non c'è ancora una cura di provata efficacia e gli interventi terapeutici sono mirati alla riduzione di alcuni sintomi associati, come per esempio le crisi epilettiche o alcuni disturbi motori. Tuttavia, i bambini con la sindrome di Rett diventano adulti, e il 70% vive almeno fino a 50 anni.

La sindrome di Rett non è più classificata come disturbo dello spettro autistico. Tuttavia, i bambini e gli adolescenti affetti dalla sindrome di Rett possono mostrare alcune caratteristiche dell'autismo.

La possibilità di avere più di un figlio affetto da sindrome di Rett è inferiore all'1%. Ciò significa che più del 99,5% dei casi la mutazione è sporadica e non si ripete in una famiglia (**Maurizio Bonati**).

Aurora è una ragazzina affetta da sindrome di Rett, una malattia genetica dello sviluppo neurologico.

Aurora riesce a camminare, ma non parla. Spesso trattiene il respiro così a lungo che quando riprende a respirare perde l'equilibrio, può cadere e farsi male.

Le mani non le usa in modo funzionale, spesso le tiene serrate e le porta alla bocca.

Le bambine Rett sono chiamate le bimbe dagli occhi belli perché comunicano prevalentemente con la forza dello sguardo. Anche Aurora parla con gli occhi.

L'idea di fotografare una bambina Rett nasce nel 2015 quando un'amica mi parla della malattia.

Ho studiato medicina, ma della sindrome di Rett non sapevo nulla. E Aurora ancora non la conoscevo.

L'amica mi mette in contatto con la mamma di una ragazza malata. Scrivo una mail a questa mamma, le parlo del progetto. La risposta non arriva subito, passano settimane. E quando arriva non è quella che avrei voluto ricevere.

Capisco che contattare direttamente le famiglie non è la strada giusta. Per realizzare il mio progetto devo coinvolgere AIRETT, l'associazione italiana che finanzia la ricerca e sostiene le famiglie.

Sul finire del 2016 scrivo una mail ad AIRETT. Presento il progetto. AIRETT mi risponde fornendomi il numero di telefono di Eleonora, la referente dell'associazione per la Lombardia. Eleonora ha due figlie, la più grande ha la

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31

sindrome di Rett. Eleonora abita con la sua famiglia a 20 minuti di auto da casa mia.

Chiamo, mi presento, chiedo e ottengo un appuntamento. È un giorno di gennaio del 2017.

Le possibilità che questa famiglia mi congedasse in pochi minuti erano molte. Invece, appena entro in casa, la ragazzina malata mi viene incontro. Mi siedo e lei mi si siede sulle gambe.

Occhi profondi. Una folta chioma di capelli corvini. Un sorriso che intenerisce.

È Aurora.

Parlo ai genitori del progetto. Mi ascoltano. Li vedo interessati. L'apertura mostrata da Aurora nei miei confronti mi ha aiutato. Torno a casa fiducioso.

Per giorni non sento nessuno. E io non chiamo. Il desiderio di raccontare la storia di Aurora è forte ma sento forte anche il rispetto per i sentimenti di una famiglia provata da una sfida così difficile.

Passano tre mesi. Poi, un giorno di primavera, ricevo un messaggio. È di Eleonora: "Siamo pronti!" – dice il messaggio.

Inizio a frequentare la casa di Aurora e a seguirla nelle sue attività, ma senza macchina fotografica. Voglio che Aurora si abitui alla mia presenza. La osservo. Prendo appunti.

Arriva l'estate. I primi scatti sono di luglio e li faccio in piscina, anch'io in acqua con Aurora, con la reflex al collo, il più vicino possibile a lei per vedere quello che vedono i suoi occhi.

Decido di fotografarla solo quando sta bene, quando non ha le sue crisi. Non m'interessa mettere il dolore sotto i riflettori ma raccontare le sue emozioni e l'amore che la circonda.

Frequentando Aurora mi si apre un mondo, fatto di persone che vivono la disabilità ogni giorno. È un mondo di eroi che merita visibilità.

Aurora fa ogni settimana tante attività (piscina, ippoterapia, musicoterapia, psicomotricità). Sono fondamentali per migliorare la qualità della sua vita, aumentare lo stato vitale, migliorare il tono muscolare, tenere allenate le mani che le ragazze Rett continuano in modo stereotipato a portarsi alla bocca.

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31

La sindrome di Rett non ha una cura. Si curano i sintomi, le crisi epilettiche, i disturbi respiratori, cardiovascolari e gastrointestinali, la scoliosi, i disturbi del sonno... ma una cura che faccia guarire non c'è. La speranza sta nella terapia genica. E le varie attività sono per le ragazze Rett un salvavita. Prima viene diagnosticata la malattia, prima s'incominciano queste attività, maggiori sono le possibilità che la ragazza conduca una vita migliore.

Marco Goisis
www.marcogoisis.com

Le fotografie scattate ad Aurora in questi anni sono diverse centinaia. Una selezione è diventata una mostra itinerante. Lodi, Cremosano (CR), Osio Sotto (BG), Iseo (BS), Luzzana (BG) sono le tappe fin qui realizzate. Nel 2024 Aurora verrà esposta al Museo Nazionale della Fotografia a Brescia e a Bergamo centro, in sala Manzù.
Le mostre sono occasione per far conoscere la malattia, dare visibilità a chi lavora coi disabili e raccogliere fondi per sostenere le famiglie.

Le somme in denaro che si stanno raccogliendo sono devolute interamente ad AIRETT (www.airett.it).

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.227.52.94 Sat, 27 Jul 2024, 06:55:31