

# NOME IN CODICE, FGFR3. È IL GENE RESPONSABILE DELL'ACONDROPLASIA

**Focus sulla più comune forma di nanismo che colpisce solo braccia e gambe, che crescono quindi notevolmente meno rispetto al resto del corpo. Superati i primi giorni dal parto, che costano caro ad un'alta percentuale di malati, l'aspettativa di vita è lunga mentre l'altezza cui si può arrivare da adulti è pari a 140 cm**

**Carolina LAPERCHIA**

**FGFR3.**

State tranquilli perché non è un errore di battitura ma semplicemente il nome del responsabile dell'acondroplasia, la più diffusa forma di nanismo. Trattasi di un gene, l'FGFR3 appunto, scoperto nel 1994 e situato a livello del cromosoma 4, che per una mutazione del tutto casuale, che avviene nel bambino stesso al momento del suo concepimento, causa un rallentamento notevole, rispetto alla norma, nella crescita degli arti superiori e inferiori. «Stiamo parlando di una malattia genetica rara che colpisce un bimbo ogni 25 mila nati – mi racconta da Roma Nadia Pivato, mamma di un ragazzino di 8 anni in terza elementare e presidente della giovanissima “Acondroplasia Insieme per Crescere Onlus” creata nel 2011 – Pur non essendoci in Italia, e nemmeno a livello regionale, un Registro ufficiale in tal senso, si stima comunque che le persone affette da questa malattia siano circa 4 mila».

**Perché un bimbo nasca acondroplasico è necessario che almeno uno dei genitori sia affetto dalla malattia?**

In realtà la percentuale in assoluto più alta di bimbi malati nasce proprio da genitori cosiddetti “normali” e questo è proprio il mio caso ma è anche il caso di molte famiglie che fanno parte della nostra associazione. La malattia è infatti determinata da una mutazione genetica che parte dal bimbo al momento del concepimento e quindi anche due genitori perfettamente sani possono avere un figlio acondroplasico. Allo stesso modo c'è una possibilità del 25% che due genitori affetti da questa malattia possano avere un figlio perfettamente normale. È possibile sapere in anticipo, a livello eco-

grafico, se il bambino nascerà con o senza malattia solo a partire dalla 27esima settimana perché a quel punto si può osservare un'eventuale disparità tra omero e femore. Non esistono comunque interventi farmacologici in fase prenatale che possano impedire la mutazione e non ci sono farmaci per curarla.

**Dal punto di vista informativo si fa abbastanza, secondo lei, per far conoscere questa malattia?**

Noi, come associazione, riteniamo che l'acondroplasia sia lasciata piuttosto in disparte rispetto ad altre malattie rare anche perché nella maggior parte dei casi non è una patologia mortale. Mio figlio, per esempio, non deve assumere farmaci durante il giorno per sopravvivere e trattandosi di una malattia rara, che colpisce quindi pochissime persone, non attira nemmeno l'interesse delle case farmaceutiche. Dal punto di vista medico devo dire che non sempre troviamo persone informate. In Italia esistono comunque dei centri di riferimento che prendono in carico anche persone affette da acondroplasia e con alcuni noi stessi collaboriamo.

**Bassa statura a parte, che cosa comporta a livello fisico?**

L'acondroplasia non è uguale per tutti. Ci sono persone che non hanno mai avuto nessun problema, altre invece che presentano delle difficoltà. Fin dalla nascita infatti i bambini potrebbero avere problemi di respirazione. Ci sono bimbi che a 8 o 10 anni devono ancora usare la maschera di ossigeno durante la notte. In genere in inverno hanno bronchiti più accentuate rispetto agli altri e a causa della particolare conformazione auricolare soffrono spesso di otiti. Ci rendiamo quindi conto che la malattia non coinvolge solo e semplicemente lo scheletro ma anche altri distretti corporei.

**La società secondo lei come si pone ancora oggi nei confronti delle persone acondroplasiche?**

Rispetto al passato oggi per fortuna si parla tantissimo di diversità e quindi le persone che hanno un certo tipo di problema sono conosciute, cosa che non accadeva invece quarant'anni or sono. Bisogna però fare ancora tanto lavoro e ci vuole grande collaborazione, a partire dalla scuola che è proprio il primo scalino che il bimbo si trova a dover affrontare. Oggi nelle scuole fortunatamente si fanno dei percorsi informativi, magari attraverso le favole, per educare i piccoli da subito alle differenze. E questo è

davvero importante. Bisognerebbe farlo anche con molti genitori che spesso sono i veri elementi ostruttivi.

**E lei, che è mamma di un bimbo acondroplastico di 8 anni, ritiene di essere riuscita a fargli accettare la sua diversità e a consentirgli una sana integrazione scolastica?**

Direi proprio di sì, anche perché sono una mamma fortunata. Le uniche accortezze che abbiamo adottato nella scuola sono state di carattere igienico sanitario; gli abbiamo infatti fornito uno sgabello per arrivare agevolmente al lavandino e al wc e non siamo ricorsi a nessuna sedia o banco speciali in aula; gli abbiamo semplicemente dato una base d'appoggio per salire e scendere meglio, senza bisogno d'aiuto. Quanto all'appendi giacca glielo abbiamo fissato più in basso rispetto ai coetanei ma lo abbiamo fatto anche per altri bambini non acondroplastici ma comunque più bassi degli altri compagni di classe.

**Nadia, il film "La grande bellezza" di Sorrentino, è stato per voi un grandioso volano e un'ottima opportunità per accendere finalmente i riflettori su questa malattia in modo positivo e serio.**

Assolutamente. All'inizio, a dire il vero, Giovanna Vignola non era convinta di volerlo fare e di interpretare quindi il ruolo di Dadina ma alla fine la positività del personaggio proposto da Sorrentino ci ha convinto e per quanto sia stata poi lei a recitare fattivamente sul set la decisione l'abbiamo presa insieme. Il messaggio veicolato dalla pellicola era forte e ci piaceva perché finalmente il cinema si stava impegnando in qualche modo a parlare anche di acondroplasia e non attraverso il solito ruolo grottesco e ridicolo, cui siamo stati abituati per tanto tempo, ma mediante una figura dignitosa e di tutto rispetto. Non sapevamo all'inizio che fine avrebbe fatto il film e nessuno pensava certamente all'Oscar. Ma questa, in fondo, è proprio la fortuna dei principianti.

