

# «I medici brancolavano nel buio Ora la conoscenza è stata avviata»

**D**onatella Esposito ha 43 anni e una figlia di venti. È impiegata presso una multinazionale dove si occupa di *costumer care*, ha una vera passione per i romanzi gialli di Ken Follet, e ogni tanto si lascia coinvolgere anche da quelli meno avventurosi di De Carlo. Donatella è separata e vive a Bologna.

Sembra una storia come un'altra, uguale e quella di molte donne. Una situazione comune a tante altre, se non fosse che Donatella combatte con una malattia genetica di origine ereditaria: la malattia di Charcot-Marie-Tooth. Un nome per molti sconosciuto. Per tanti una realtà con cui fare i conti, giorno per giorno.

I libri scientifici la pongono tra le neuropatie ereditarie sensitivo motorie. Per chi ne è affetto significa difficoltà nei movimenti e nel mantenere l'equilibrio, significa interventi chirurgici e riabilitazione motori a, significa notti insonni per i dolori e per i crampi.

«Con me la malattia si è manifestata quasi subito. Ricordano i miei genitori che a un anno, quando i bambini iniziano a muovere i primi passi, io non riuscivo nemmeno a tenermi in piedi. Le mie manine non avevano la forza di reggere i giocattoli» racconta.

Da lì è iniziato un lungo peregrinare tra medici sconcertati, professori dubbiosi e diagnosi fin troppo generiche. «Per molto tempo - continua Donatella - ho avuto la netta sensazione che i medici a cui ci rivolgevamo brancolassero nel buio. Alcuni mi parlavano di distrofia, altri di poliomielite o di traumi da parto, alcuni si spinsero a fare previsioni infauste».

Nessuna risposta certa, mentre la malattia non perdeva tempo e continuava la sua lenta degenerazione:

«Per fortuna, intorno ai sette anni, i muscoli hanno avuto uno sviluppo decisivo, così sono riuscita a camminare abbastanza bene e ad essere autonoma. Sono la sesta di sette fratelli. Nonostante tutto ho imparato ad arrangiarmi presto».

Poi, nel 1986 e nell'88, due importanti interventi chirurgici e la nascita della figlia: «Tanto non si sapeva nulla di cosa avessi, che allora i medici mi rassicurarono che mia figlia sarebbe stata bene perché la mia malattia non poteva essere ereditaria». La bambina è nata sana ma su una cosa allora i medici si sbagliarono: la malattia è genetica, e si eredita. La diagnosi precisa, infatti, è arrivata solo una decina di anni fa, grazie alla preparazione di un giovane fisiatra e - soprattutto - grazie alla ricerca. Non solo di quei tre ricercatori



Telethon nasce nel '90 su iniziativa di Susanna Agnelli (al centro nella foto), ex sottosegretario agli Esteri

da cui prende il nome: i francesi J.M. Charcot e P. Marie, e l'inglese H. Tooth. Ma anche di coloro che hanno permesso, passo dopo passo, di capirne origini e dinamiche. Grazie anche a Telethon. Ad oggi sono 16 i geni identificati come responsabili delle diverse forme in cui si può presentare la malat-

Ancora oggi vivo con la stessa sensazione di allora, di avere la terra che mi manca sotto i piedi».

Dopo periodi più o meno facili, tanta riabilitazione per gli arti e molta forza d'animo per se stessa, l'aiuto più importante è arrivato grazie all'impegno sociale, in un'associazione di vo-

lontari che si occupano proprio di sostenere malati come lei: «Aiutare gli altri è stato come aiutare me stessa. È stato dare un senso a tutto questo e alla mia vita» dice. E continua: «Poi c'è Telethon. Per le malattie come la mia bisogna fare ricerca. Non spero

in un miracolo. Ma credo si possa arrivare ai grandi traguardi solo a piccoli passi». E se è vero che al momento non esiste nessuna cura in grado di guarire la malattia di Charcot-Marie-Tooth, è vero anche che la strada per la ricerca è aperta. Molto si è fatto e moltissimo si può ancora fare. «Per questo bisogna sostenere la ricerca genetica - dice - e per questo bisogna sostenere Telethon nella sua lotta contro le malattie genetiche. Su questo non ho dubbi. E ci credo davvero».

**Giustina Scandaletti**

## Donatella Esposito, 43 anni, è affetta dal morbo di Charcot-Marie-Tooth: una neuropatia motoria a carattere ereditario

tia. Dal punto di vista clinico, dei sintomi, sono molto eterogenee: alcune sono più leggere altre più severe. Tutte a trasmissione ereditaria.

«Oggi sto abbastanza bene fisicamente - racconta Donatella con voce serena - e ho imparato a convivere con la mia malattia. Non voglio dire ad accettarla, ma a convivere con lei. Nonostante i dolori e le difficoltà continue. Perché crescere con le gambe che ti cedono come fossero di paglia, con la paura costante di cadere e farti male, ti forgia. Ti modifica dentro.