

---

## Malattie rare: bambini con sindrome Charge, le storie di Luca, Mattia e Carlo

Luca ha undici anni ed è un bambino con sindrome Charge. La mamma Angela, in occasione della conferenza “Un nuovo inizio” promossa da Mondo Charge a Roma domani e domenica presso l’Auditorium San Paolo dell’Ospedale Bambino Gesù, lo descrive come un bimbo dolce, sensibile e pieno di vita. La sua storia inizia con una gravidanza difficile, un primo anno di vita trascorso in ospedale e tanti interventi subiti: “Sono stati circa trenta, i più delicati al cuore, allo stomaco, alla trachea e ai testicoli”. Oggi grazie all’impianto cocleare e agli occhiali da vista ha un recupero parziale della vista e dell’udito. L’attività scolastica e le attività riabilitative contribuiscono alla sua crescita e all’apprendimento: “Luca a scuola, segue un programma semplificato e si avvale del supporto di una tiflodidatta e di un’assistente alla comunicazione. Per la sindrome svolge, da privato, attività di logopedia, disfagia e neuropsicomotricità”. Mattia ha quattordici anni e vive a Brescia con sua mamma Marica e ha un fratello di tre anni più grande, Fabrizio. Mattia nasce l’11 settembre del 2007. “Il parto è stato veloce e senza complicazioni. Aveva il cordone ombelicale intorno al collo a forza di rotolarsi nella pancia, ma vedendolo stare bene ricordo che sorrisi”. Il giorno dopo la nascita, Marica viene chiamata dal medico e capisce che qualcosa non va. “Esami clinici, le mie ricerche su internet e infine la diagnosi: sindrome Charge”. Gli anni a seguire non sono stati facili: interventi, protocolli e controlli medici. Mattia oggi è un ragazzo sveglio e intelligente: ama la scuola, leggere lo appassiona molto, sarà per la sua predilezione per l’italiano. Alla logopedia, utile per migliorare la fonetica e per arricchire il lessico, affianca lo sport. Diversi quelli che in questi anni ha praticato: dal nuoto all’arrampicata. Carlo ha sedici anni e vive in Sardegna, in provincia di Sassari, insieme alla sua famiglia. Sua madre Sonia racconta di una gravidanza serena fino a quando alla trentaduesima settimana le viene diagnosticata una malformazione fetale. Pochi giorni dopo la nascita, la diagnosi: sindrome Charge. “Nei primi quattro mesi di vita Carlo ha vissuto in terapia intensiva, ha subito moltissimi interventi chirurgici. È sordocieco con un piccolissimo residuo visivo all’occhio destro”. Oltre la condizione clinica che condiziona il suo stato di salute, Carlo deve recuperare una vita sociale: “In terza elementare Carlo non sapeva né leggere né scrivere, per questo abbiamo scelto l’educazione parentale. Oggi legge, scrive e per comunicare utilizza la Lingua dei segni italiana. Uscire dalla scuola però gli ha precluso la possibilità di poter socializzare con i suoi pari. L’unica bambina con la quale ha sempre interagito è sua sorella Emma, di tre anni più piccola”. Da quasi un anno Carlo frequenta, per alcune settimane ogni 2/3 mesi, il centro diurno dell’Istituto dei sordi di Torino dove ha la possibilità di fare socialità con i suoi pari.

Gigliola Alfaro