TERZO SETTORE

Rara è la malattia, non per forza anche la Ricerca: l'AILE a supporto di malati e famiglie

di **Vincenzo Tafuri** · 24 febbraio 2021, 15:35

«Accompagnammo **Valeria** e **Mario** al **Pausilipon**, per sottoporre la prima alla donazione e il secondo al condizionamento pre-trapianto, per l'infusione delle nuove cellule.
Dopo una quindicina di giorni, eravamo tutti fiduciosi, perché le nuove cellule avevano attecchito, c'era una naturale crescita dei globuli bianchi [...].
Purtroppo, con il trascorrere dei giorni, iniziarono a manifestarsi delle complicanze forse causate dalla tossicità dei farmaci utilizzati. **Mario perse la sua battaglia il 31 ottobre 2012** al **Gaslini** di **Genova**, dove era stato trasferito qualche giorno prima in gravissime condizioni».
È **Ugo Ricciardi**, padre di Mario, a raccontare questa storia, piena di *pathos*, sul sito *web* dell'**AILE**, l'**Associazione Italiana Linfoistiocitosi Emofagocitica**, che ha fondato, a **San Giorgio a Cremano**, nel 2015, ispirandosi all'esperienza traumatica vissuta accanto al figlio.

«**Mario** era un ragazzino come tanti: amici, sport, scuola, famiglia**. Possedeva una simpatia ed un'educazione uniche** [...]. **Il 20 Maggio 2012**, era di Domenica, all'età di 14 anni, al ritorno da un viaggio scolastico in **Germania**, manifestò un semplice **stato influenzale con decimi di febbre**. In un paio di giorni, la temperatura continuava ad aumentare e non andava via con i soliti antipiretici che normalmente vengono utilizzati. Non avendolo mai visto in quello stato, pensammo di portarlo in ospedale per le verifiche del caso. Al Pronto Soccorso del **Santobono** di **Napoli**, sospettarono una broncopolmonite con versamento pleurico, per cui suggerirono il ricovero» scrive Ugo.

«[...] Fu, poi, trasferito al reparto di **Onco-ematologia pediatrica** dell'**Ospedale Santobono-Pausilipon**, poiché si suppose si trattasse di **Linfoistiocitosi Emofagocitica**. [...] Al nostro stupore su tutto quanto si stava verificando, i medici iniziarono a prospettare la possibilità che la malattia potesse essere arrivata ad un punto di non ritorno e, in quel caso, non ci sarebbe più stato nulla da

fare per salvargli la vita. **Ci sentivamo soli e terrorizzati, non comprendevamo quel linguaggio, non c'era nessun genitore tra i tanti presenti in reparto con cui condividere quel dramma che stavamo vivendo**.
[...] Già dal giorno dopo la prima infusione del farmaco, la temperatura iniziò a scendere e Mario iniziò a risvegliarsi. Il 6 giugno, fu dimesso per continuare, come da protocollo, la terapia una volta a settimana in *Day Hospital*. All'ottava settimana, fine del protocollo, ci dissero che la malattia era ormai spenta. Per guarire definitivamente, **bisognava sottoporlo ad un trapianto di cellule staminali**. Ci fu detto che in assenza di trapianto la malattia avrebbe potuto avere una recidiva e che difficilmente stavolta l'organismo avrebbe risposto ai farmaci [...]. La fortuna volle che gli esami di **compatibilità di midollo indicarono la sorella Valeria**, poco più grande di lui, perfettamente compatibile».

Ugo ripercorre quelle settimane di preoccupazione e sofferenza, ma lo fa a testimonianza di quanto sia importante sostenere la ricerca scientifica contro questa sindrome. Infatti, la linfoistiocitosi emofagocitica **è una malattia rara**, che colpisce un bimbo su cinquantamila nuovi nati. Una malattia è rara quando il numero di persone ammalate è molto ristretto, a tal punto che la ricerca scientifica alla base delle terapie e la produzione di farmaci specifici trovano molte difficoltà ad essere implementate e portate avanti.
«**L'AILE**», perciò, come recita la *mission,* «**nasce per far sì che il diritto alla salute e l'accesso alle cure mediche sia garantito a tutti, a prescindere dal numero dei malati affetti dalla patologia** e dai costi economici legati alle sperimentazioni di nuovi farmaci e per dare sostegno a tutte le famiglie che si trovano a dover combattere con questa malattia».

La **linfoistiocitosi emofagocitica** è una malattia rara, collegata alla crescita incontrollata dei **macrofagi**, importanti cellule del sistema immunitario deputate a rispondere ad un'infezione, batterica o virale, oppure ad accumulare le cellule nocive o morte.
La malattia insorge in età infantile od adulta, indentificandosi, rispettivamente, come **forma primaria** e **forma secondaria**, avendo, nel primo caso, anche aspetti di familiarità. Colpisce, solitamente, i bambini e le bambine nei primi due anni di vita, mentre gli adulti a seguito di infezioni virali o di tumori.
«È una malattia mortale, si presenta prevalentemente nei primi anni di vita e, se non diagnosticata tempestivamente, ha un esito nefasto in pochi mesi» afferma Ugo Ricciardi, il presidente di AILE Onlus, da noi direttamente interpellato in vista della **Giornata mondiale delle malattie rare** del prossimo 28 Febbraio. «Essendo poco studiata, a causa della sua rarità, **non esistono cure**. Viene applicato **solo un protocollo sperimentale altamente tossico**, alla fine del quale bisogna, nella

maggior parte dei casi, ricorrere ad un trapianto di cellule staminali emopoietiche».

Proprio con l'intento di sostenere la ricerca scientifica sulla linfoistiocitosi emofagocitica, l'AILE ha riconosciuto dei premi a quegli articoli, di rilievo internazionale, che trattano dell'argomento. Pochi mesi fa, ha, altresì, indetto un bando per finanziare, nell'arco di un biennio, insieme all'azienda farmaceutica **SOBI**, un progetto di ricerca che aiuti a prevenire complicanze dopo il trapianto di cellule staminali emopoietiche. L'esito dell'istruttoria ha assegnato il *budget* alla proposta di studio del Dott. **Pietro Merli** dell'**Ospedale pediatrico Bambin Gesù** di **Roma**. L'associazione, quindi, si pone non solo come stimolo verso il lavoro dei medici e degli scienziati, ma anche come aggregatore e sostenitore delle famiglie colpite da questo dramma. A queste ultime, Ricciardi, consapevole della presenza esigua di centri di riferimento per la diagnosi e la cura della malattia, vorrebbe offrire un servizio in più per sollevarle da un'ulteriore incombenza emotiva e materiale: «stiamo lavorando, nonostante le avversità di questa emergenza sanitaria, per dare loro una sistemazione in un *Bed & Breakfast* nelle vicinanze degli ospedali di riferimento, dato che occorrono lunghi periodi di lontananza dalla propria casa».

Per sostenere l'Associazione Italiana Linfoistiocitosi Emofagocitica, si può effettuare un bonifico, destinare il 5xMille, fare un lascito testamentario, scegliere un *gadget* nella pagina dedicata sul sito www.aileonlus.org

---

Articolo pubblicato su Istituzioni24: https://www.istituzioni24.it/2021/02/24/rara-e-la-malattia-non-per-forza-anche-la-ricerca-laile-a-supporto-di-malati-e-famiglie/

© 2026 Istituzioni24