

BIMESTRALE DI INFORMAZIONE  
SOTTO L'ALTO PATRONATO  
DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA  
ANNO XXIII NUMERO 1  
FEBBRAIO 2019

FUORI SCHEMA  
UNA GIORNATA SPECIALE  
CON IL TRIO MEDUSA  
SERVIZIO A PAGINA 18

FONDAZIONE



# Telethon

NOTIZIE

## crescono con noi

**ADAM E AYMAN**

*Quando la ricerca  
realizza i sogni*





# Ho grandi progetti per il futuro.

Fede Zanchi con Niccolò,  
affetto da emofilia B.



Con un lascito solidale a Fondazione Telethon sostieni la ricerca sulle malattie genetiche rare e contribuischi a costruire un futuro migliore per molti bambini in attesa di una cura. Una scelta importante e un atto di responsabilità, che puoi fare in modo semplice e sicuro, tutelando i diritti dei tuoi familiari.

FONDAZIONE



Richiedi gratuitamente la guida ai lasciti, ti garantiamo la massima riservatezza.

 06/44015379  [lasciti@telethon.it](mailto:lasciti@telethon.it)  [www.telethon.it/lasciti](http://www.telethon.it/lasciti)

CON IL PATROCINIO E  
LA COLLABORAZIONE DEL



CONSIGLIO  
NAZIONALE  
DEL  
NOTARIATO





DI MASSIMO RUSSO

## Insieme, una squadra unita

**N**el nostro “Colpo d’occhio” a pagina 7 di questo numero, trovate un’infografica che racconta il laboratorio di ricerca come se fosse un team di basket, dove lo spirito di squadra è parte integrante del risultato finale. Lo sport, lo sappiamo, è una straordinaria metafora della vita. Spesso gli allenatori di successo hanno molto da insegnarci anche fuori dal campo. È il caso di una lezione di Julio Velasco, pluripremiato coach di volley. Se non avete mai avuto la fortuna di ascoltarlo di persona, la trovate anche su YouTube.

Velasco racconta di come lo facciamo imbufalire gli schiacciatori, quando sbagliano e danno la responsabilità agli alzatori, colpevoli di aver dato loro una palla troppo bassa. A quel punto gli alzatori si girano a loro volta verso i ricevitori e dicono loro: «Se non ricevete meglio noi non possiamo poi alzare palloni buoni per la schiacciata». I ricevitori sono fregati. Non possono dare la colpa a nessuno. Non si può certo guardare il battitore avversario e chiedergli: «Per favore, tira facile, così che noi si possa poi dare palle buone ai nostri compagni».

Lo scaricabarile, insomma, non ci porta lontano, non risolve i problemi. Allora, come si fa? Spiega Velasco: «Semplice, ho proibito ai miei schiacciatori di giudicare l'alzata. Non

mi interessano giocatori che discutono il lavoro dei compagni, anzi non li voglio neppure vedere. Cerco atleti che non perdano tempo a recriminare, ma che risolvano una palla alzata male».

Parla di pallavolo, ma in realtà racconta di un’attitudine comune a tutti noi: attribuire ad altri la responsabilità di difficoltà e fallimenti. Il che a volte potrà essere anche vero, ma ci fa rimanere nel campo dei problemi. Non ci sposta in quello delle soluzioni, l’unico luogo in cui possiamo davvero fare un passo avanti. Il nostro compagno ha sbagliato? Forse dopo discuteremo, intanto assumiamoci la responsabilità e il rischio di risolvere la situazione, esponendoci in prima persona. Funziona così nel volley, ma anche nella ricerca, nella famiglia, nel lavoro, nella società. È per questo che Telethon funziona: perché donatori, famiglie, ricercatori, sono tutti uniti da un obiettivo comune.

Al contrario, cercare capri espiatori non è mai stato un buon metodo per progredire. Nelle piccole cose. Come in quelle più importanti.

*Telethon funziona perché tutti - donatori, famiglie, ricercatori - perseguiamo lo stesso obiettivo. Ci assumiamo la responsabilità delle difficoltà in nome del progresso della ricerca*

#### 4 LE VOSTRE DOMANDE

##### L'AGENDA

#### 5 FACCIAMOCI

##### UN PENSAMENTO

Molte storie che aspettano una risposta

#### 7 COLPO D'OCCHIO

Il lab: i ricercatori in campo come nel basket

#### 8 FERMO IMMAGINE

In nome dell'amore

#### 10 LA COPERTINA

Quando sarò grande

#### 12 LA STORIA

Una vita contro la Còrea

#### 14 LA RICERCA

Screening neonatale, Italia prima in Europa

#### 16 LA STORIA

La ricerca incontra la raccolta fondi

#### 18 FUORI SCHEMA

Una giornata speciale

#### 20 LA STORIA

Una favola che arriva da lontano

#### 22 LA RICERCA

Cercando una nuova terapia

#### 25 L'APPUNTAMENTO

Una giornata per chi è “raro”

#### 26 DALLA FONDAZIONE

#### 27 STORIE ITALIANE

Ricercatrice per passione

#### 28 TERRITORIO E AZIENDE

#### 32 L'ALTRO EDITORIALE

L'emozione in uno sguardo



## 3

DOMANDE  
ALLA FONDAZIONE  
TELETHON

**Non ho l'obbligo di presentazione della dichiarazione dei redditi, posso comunque donare il 5x1000?**

**Risponde Silvia Testori, Referente Campagna 5x1000.** Sì, basta consegnare la scheda integrativa per il 5x1000 contenuta nel CUD in busta chiusa ad un ufficio postale o a un intermediario abilitato alla trasmissione telematica (CAF, commercialisti). Sulla busta si deve apporre la scritta "scelta per la destinazione del 5x1000 dell'IRPEF", con indicazione di nome, cognome e codice fiscale del contribuente. Per far sì che il proprio 5x1000 venga destinato a Fondazione Telethon è necessario firmare nel riquadro per il "Finanziamento della ricerca scientifica e dell'Università" e inserire il codice fiscale 04879781005.

**Cosa è il Bando di ricerca Telethon-Uildm?**

**Risponde Anna Ambrosini, Responsabile Ricerca Neuromuscolare** Fondazione Telethon periodicamente seleziona, tramite bandi competitivi, le migliori proposte di studio sulle malattie genetiche rare provenienti dalla comunità scientifica italiana. Il bando Telethon-Uildm, in particolare, è nato perché la ricerca clinica rispondesse ai bisogni reali dei pazienti, per migliorare la qualità della loro vita di ogni giorno. Tramite questo programma di finanziamento, Fondazione Telethon insieme all'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) ha favorito, negli anni, la crescita di una rete di centri clinici italiani impegnati sulle malattie neuromuscolari. In questo momento è aperto il bando Telethon Uildm 2019 che si chiuderà il 29 marzo; quest'anno sono ammessi esclusivamente studi clinici mirati a prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie muscolari.

**Se non possiedo un grande patrimonio ha senso fare testamento?**

**Risponde Laura Mosca, Servizio Sostenitori.** Fare testamento ha senso anche se non si possiede un grande patrimonio, perché non è un privilegio di pochi, ma un gesto alla portata di tutti. Un lascito a Fondazione Telethon può essere fatto in modo semplice e sicuro tutelando comunque i propri cari (coniuge, figli e ascendenti) e anche una piccola somma di denaro o un singolo bene potranno essere molto preziosi perché contribuiranno a realizzare i sogni dei bambini affetti da malattie genetiche rare: vivere una vita migliore. Per approfondire gli aspetti legali o saperne di più su come destinare un lascito alla Fondazione si può chiamare chiamare lo 06 44015379 oppure scrivere a lasciti@telethon.it o visitare [www.telethon.it/lasciti](http://www.telethon.it/lasciti).

## L'AGENDA

18  
FEBBRAIO  
ROMA  
E FIRENZE  
MERCATO  
CENTRALE

**AL MERCATO CENTRALE** da febbraio parte la nuova campagna che alimenta la ricerca! Dopo lo straordinario risultato dell'iniziativa, chiusa lo scorso dicembre, con cui il Mercato Centrale di Roma e Firenze hanno raccolto oltre 35.000 euro a favore della ricerca scientifica, parte una nuova campagna che vedrà protagonisti gli artigiani ed i loro piatti speciali, "I Magnifici". Da febbraio, sia in via Giolitti n. 36 a Roma che presso il Primo Piano del mercato coperto di San Lorenzo a Firenze, l'eccellenza culinaria si mette nuovamente a sostegno dell'eccellenza scientifica. Per ogni "Magnifico" acquistato, il Mercato Centrale donerà 50 centesimi. Sarà possibile, inoltre, partecipare ad altri eventi e iniziative dedicati a Telethon.

● [www.mercatocentrale.it](http://www.mercatocentrale.it)

30 E 31  
MARZO  
Napoli.

VIII edizione della Walk of Life a Piazza del Plebiscito. La manifestazione inizierà sabato 30 con l'apertura del Villaggio dalle ore 11 alle 19 e proseguirà domenica 31 marzo quando è prevista la corsa vera e propria con partenza alle ore 9.

● [walkoflife@telethon.it](mailto:walkoflife@telethon.it)  
0644015783

FINO AL 31  
MARZO

**Ortisei.** Anche durante la stagione 2018/2019 la Scuola Sci & Snowboard di Ortisei (BZ) devolverà un euro a Telethon per ogni partecipante a un corso collettivo di sci iscritto nel periodo da novembre 2018 a marzo 2019 contribuendo alla raccolta fondi per finanziare la ricerca.



# Molte storie che aspettano una risposta

**L**e giornate della maratona Telethon di dicembre sono sempre piuttosto intense perché, in parallelo alla trasmissione, si svolgono anche molti eventi benefici organizzati dalle aziende partner e i volontari si riversano nelle piazze per i banchetti che, per quanto mi è possibile, cerco sempre di visitare.

**DI FRANCESCA PASINELLI**

Per tutti noi della Fondazione l'entusiasmo e anche la tensione, nel seguire tutte le attività della campagna di dicembre, uniti al clima pre-natalizio caratterizzano quella settimana in modo unico nei nostri ricordi.

Il dietro le quinte della trasmissione televisiva, o "studio Telethon" nella definizione degli operatori Rai, non è da meno in quanto ad atmosfera elettrica e convulsa.

*Vite uniche che ci regalano insegnamenti insostituibili ma allo stesso tempo ognuna è come se le contenesse tutte quante*

Nonostante questo, devo dire che è per me ogni volta un piacere trascorrervi del tempo perché, seppur circondati da quella operosa baraonda, è possibile fare incontri che si portano nel cuore. Parlare con le famiglie che ricavano del tempo da esistenze molto complicate e affrontano viaggi spesso decisa-

mente impegnativi per portare la propria testimonianza in maratona è sempre illuminante.

Ognuno ha la sua storia che è unica e ci regala un insegnamento insostituibile e, allo stesso tempo, ogni storia è come se le contenesse tutte quante. Ci sono alcuni elementi che emergono, con declinazioni diverse, dalla maggior parte dei racconti.

Uno riguarda il fatto che la malattia colpisce chiunque, non opera alcuna scelta o selezione. E quando colpisce, che si sia una persona che non ha dimestichezza con i termini medici o addirittura un uomo di scienza, come, per esempio, il padre di Elettra - la bimba con sindrome di Williams protagonista di un filmato molto toccante realizzato quest'anno - provoca la medesima deflagrazione di sentimenti e pensieri.

Il termine "rara" è come se non avesse più significato quando è associato a una malattia che ha investito e sconvolto la vita di una famiglia per sempre. Del resto le malattie sono rare se considerate singolarmente, ma, tutte insieme, riguardano milioni di persone.

Ma ciò che mi colpisce, e in un certo senso mi conforta profondamente e in modo nuovo ad ogni incontro, è osservare che anche in una dimensione di sofferenza e di preoccupazione, resta lo straordinario valore di un figlio per i genitori, valore che prescinde dalla malattia, la precede e la supera.

E, credetemi, è sufficiente guardare una sala affollata da una decina di famiglie, con bambini che scorrazzano sorridenti in carrozzina accanto ad altri che magari riescono finalmente a rotolarsi per terra perché la terapia genica ha restituito loro un sistema immunitario funzionante, per rendersi conto che sono tutti, prima di ogni altra cosa, persone e vite che chiedono di essere vissute appieno.

Questa è una grande lezione di vita ed è anche un fortissimo sprone a fare il possibile per fare avanzare la ricerca affinché, in un futuro non lontano, dalla ricerca che riusciamo a finanziare e sviluppare, possano arrivare risposte concrete per sconfiggere tutte le patologie ancora senza risposta.

**DAL 1 APRILE**

**Procter&Gamble.**

Torna l'iniziativa #donaunsorriso: fino a giugno, l'azienda donerà alla ricerca sulle malattie genetiche rare 10 cent. per ogni acquisto di due prodotti per l'igiene orale a marchio AZ e Oral B. Basta caricare sul sito dedicato all'iniziativa lo scontrino che comprova l'acquisto.



**FINO AL 1 APRILE**

**Scuole.** Ultimo giorno per partecipare a "Insieme per la ricerca", il concorso promosso da Telethon e Pearson rivolto alle scuole di tutti gli ordini e gradi che hanno richiesto almeno un kit educativo Telethon nel corso dell'anno scolastico. In palio Lim e videoproiettori.

● [www.telethon.it](http://www.telethon.it)



**IL 13-14 APRILE**

**La Thuile.** Torna lo storico appuntamento con lo sci solidale in Val d'Aosta. Su ogni biglietto emesso nel corso del fine settimana a Telethon saranno devoluti 7 euro. Ci saranno inoltre sconti sulle tariffe per accedere alle piste per il biglietto giornaliero e per il fine settimana.



**IL 26-28 APRILE**

**Catania.** Anche quest'anno torna la Festa di Primavera, appuntamento che unisce in una gioiosa occasione grandi e piccini. La consueta passeggiata per le vie del centro siciliano si terrà il 28 aprile con partenza dalla bellissima Piazza Università.  
● **Maurizio Gibilaro**  
**347 4487902**



**FINO AL 30 GIUGNO**

**Vivigas.** Nasce l'iniziativa "Fuori dal Buio", per sostenere Telethon. Vivigas Energia oltre a una donazione, farà squadra con i clienti devolvendo 3 euro per ogni contratto VIVIsostenibile Dual sottoscritto. Il ricavato sarà destinato all'acquisto di uno strumento tecnico.  
● [www.vivigas.it](http://www.vivigas.it)





RECLUTAMENTO VOLONTARI PRIMAVERA 2019

FONDAZIONE



**IL MIO CUORE  
BATTE A TORINO  
ALBA LA SPEZIA  
MILANO COMO SASSUOLO  
BASSANO DEL GRAPPA  
TOLMEZZO BOLOGNA  
FIDENZA FIRENZE GROSSETO  
FOIANO DELLA CHIANA SPOLETO  
RONCIGLIONE MARSCIANO FABRIANO  
MACERATA TORNARECCIO L'AQUILA  
TERMOLI ROMA FIUGGI NAPOLI AVERSA  
SAN FELICE CIRCEO AVELLINO LECCE MATERA  
COSENZA LAMEZIA TERME MODICA AGRIGENTO CAGLIARI**



**CACAO E GOCCE DI CIOCCOLATO**  
per i palati più golosi

**CON ARANCE DI SICILIA**  
agrumati e sfiziosi

**FARINA INTEGRALE**  
dal sapore genuino e ricco

**PORTIAMO I NOSTRI CUORI IN PIAZZA IL 4 E 5 MAGGIO**

I cuori dei Volontari Telethon battono in tutta Italia per la ricerca sulle malattie genetiche rare. Per questo, tutti insieme, in primavera, scenderemo in piazza per distribuire i Cuori di biscotto, al fianco di tutte le mamme rare. Unisciti a noi.

**Vuoi saperne di più?**

Tel. 06 44015758 | [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)

WhatsApp 338 680 8996 | [www.telethon.it/volontari](http://www.telethon.it/volontari)

[WWW.TELETHON.IT](http://WWW.TELETHON.IT)

[#CONTUTTOILCUORE](https://twitter.com/contuttoilcuore)

SEGUICI SU   





# Il lab: i ricercatori in campo come nel basket

Come è la vita in laboratorio? Di cosa si occupano, ogni giorno, i ricercatori che formano i gruppi di lavoro? Abbiamo voluto giocare e immaginato quale ruolo ricoprirebbe ogni ricercatore se fosse in una squadra di basket.

## IL COACH: il group leader

Ha completato con successo la carriera in laboratorio (da studente a post-doc), è capace di scrivere, sviluppare e seguire progetti di ricerca (schemi di gioco) che porta avanti grazie alla collaborazione di tutti i ricercatori del laboratorio che ha selezionato e che coordina. Come un vero coach segue quotidianamente la propria squadra, portando avanti i progetti, cercando una crescita continua per l'intero gruppo. Ha anche il compito di reperire fondi (nuovi giocatori) con l'obiettivo che il progetto sia vincente!

## 1. IL PLAYMAKER: il post-doc

Ha maturato esperienza nell'ambito della ricerca. Mostra autonomia tecnica e soprattutto un'ottima propensione progettuale e gestione degli esperimenti nel breve e medio periodo. Braccio destro del group leader, favorisce la crescita dei più giovani. Come il playmaker è capace di prendere decisioni sotto pressione e organizza, da bravo regista, il lavoro quotidiano del laboratorio

## 2. L'ALA PICCOLA: il dottorando

È un ricercatore che lavora per aumentare l'esperienza in laboratorio combinando lavoro e studio. Sviluppa tanti esperimenti e fa da collante (insieme al post-doc) tra la parte tecnico-gestionale (tecnici e lab manager) e quella più "dirigente" (post-doc e group leader). Come l'ala piccola, il dottorando (o PhD student) viene invitato a costruire il gioco (lavoro al bancone del laboratorio) con il playmaker (post-doc) seguendo le indicazioni del coach (group leader)

## 3. L'ALA GRANDE: lo studente

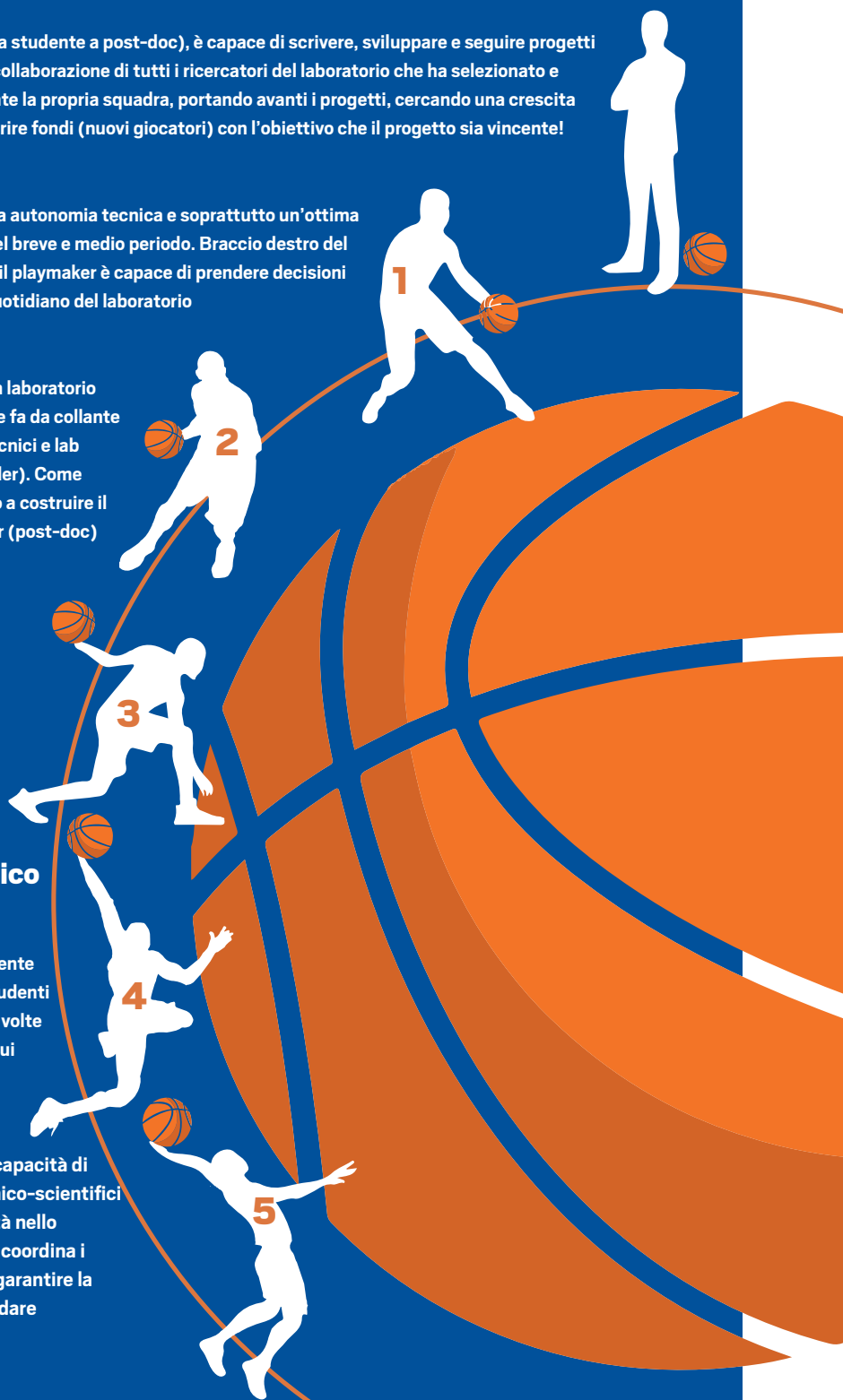
Ha quasi completato il suo percorso di studi e inizia a lavorare in laboratorio affrontando la "gavetta". Sempre presente in laboratorio per gestire tecniche scientifiche, svolgere esperimenti, produrre e gestire i primi risultati. Come l'ala grande nel basket, se dimostra buone capacità e attitudini al gioco, può sicuramente dare un contributo alla "costruzione del gioco"

## 4. LA GUARDIA TIRATRICE: il tecnico

Gestisce gli esperimenti quotidiani e il loro corretto svolgimento. È una garanzia di qualità nello svolgimento tecnico degli esperimenti e in tutto ciò che quotidianamente necessita fare "a bancone". Un'ancora di salvezza per studenti alle prese con i primi esperimenti, e per i post-doc che a volte demandano il lavoro pratico. Come la guardia tiratrice è lui che va a canestro (fa esperimenti e porta i risultati)

## 5. IL PIVOT: il lab manager

Ha un background scientifico consolidato ma anche capacità di coordinamento e gestionali. Si occupa di aspetti tecnico-scientifici e tecnico-amministrativi cercando di garantire fluidità nello svolgimento dell'attività quotidiana e, se necessario, coordina i colleghi. Come il pivot è specializzato nel difendere (garantire la funzionalità del laboratorio) ma se necessario può andare a canestro (quindi innovare e fare esperimenti)







**CARLOTTA MANTOVAN** Giornalista e conduttrice Tv, nel 2014 ha sposato, dopo 12 anni d'amore, Fabrizio Frizzi, dal quale nel 2013 ha avuto Stella.

# in nome dell' amore

DI CARLOTTA MANTOVAN

**I**n questa foto c'è una grande amica, Antonella Clerici, che mi ha aiutato molto in questi mesi, e un pilastro di Telethon, il Presidente Luca di Montezemolo. Poi ci sono io che ho vissuto quella sera un momento molto emozionante e significativo.

A dicembre, infatti, ho deciso di raccogliere il testimone di ambasciatrice da mio marito - sebbene consapevole di non poter avvicinarmi nemmeno lontanamente al lavoro svolto da lui - perché lui credeva fortemente in Telethon, nella ricerca e perché Fabrizio è stato un esempio per tutti noi di come si debba e si possa fare del bene agli altri mettendosi a disposizione, ognuno per quello che può.

Ho sempre seguito Telethon, fin da quando ero bambina e poi, grazie a Fabrizio, ho potuto conoscere più da vicino questa realtà attraverso i suoi racconti di storie di vita cariche di speranza. So che sostenere la ricerca è fondamentale, perché la ricerca è il nostro domani, il futuro dei nostri figli.

Per tutto questo ho deciso di mettermi a disposizione di Telethon per qualsiasi attività la Fondazione mi ritenga utile. È un modo per dire grazie ai ricercatori che ogni giorno si sforzano per gli altri, dedicando le loro vite a sfide tanto nobili quanto difficili.











# quando sarò grande

Bambini che, grazie alla ricerca Telethon e al vostro sostegno, sono stati curati da malattie terribili che gli avrebbero tolto il futuro



Adam e Ayman,  
3 anni, trattati nel 2017

**G**li occhi si lucidano per l'effetto dei sogni dai tratti impossibili. E per le prove che questi, dopo una certa fatica, possono invece diventare veri. Perché siamo fatti dei primi, ma per continuare a crederci abbiamo bisogno delle seconde. Lo sappiamo, che è così. E una volta in più lo riconosciamo nei destini di Ana Carolina, Mohammad, Rafael, i gemellini **DI LAVINIA FARNESE** Adam e Ayman. Sono cinque bambini, nati lontani (rispettivamente in Brasile, in Libano, in Venezuela, in Algeria) con un tratto in comune. Sono venuti al mondo, tutti, malati. E poi, a un certo punto, sono stati trattati in Italia nell'ambito della sperimentazione della terapia genica, all'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica di Milano.

E così, dopo anni di donazioni che l'hanno reso possibile, sono stati curati. E salvati.

Li abbiamo visti piccoli, affetti da sindromi rare e aggressive, come possono esserlo la leucodistrofia metacromatica (difetto genetico che causa un inesorabile deterioramento del sistema nervoso centrale e periferico già entro i primi anni di vita), l'Ada-Scid (patologia per cui, invece, si blocca la formazione di una proteina responsabile della presenza di linfociti, con il risultato che non si riesce più a combattere le infezioni, perfino le più comuni come un raffreddore), la Wiskott-Aldrich (deficit immunitario legato al cromosoma X che provoca un abbassamento drastico del numero di piastrine e infezioni ricorrenti).



Accompagnati da genitori spesso già distrutti, alcuni piegati da fasi terminali o perdite dei loro primogeniti per gli esiti strazianti e infausti di queste alterazioni genetiche, li abbiamo visti entrare all'Istituto Telethon e aderire a un trial clinico di cui non si avevano certezze, alcuni di loro dietro delle mascherine senza neanche potere dare un bacio alla propria mamma, per le difese flebili, altri ancora asintomatici, o in una fase molto precoce di sintomi dall'irreversibilità atroce. Poi, grazie alla ricerca e a voi lettori che con costanza la sostenete, li abbiamo visti crescere grazie a cellule sbagliate corrette e poi re-infuse.

Li abbiamo visti compiere 3, 9, 10, 18 anni. Alzarsi sulle proprie gambe, respirare, correre, camminare, dove un tempo non ci sarebbe stata speranza di andare avanti o, anche ad augurarsi il meglio, il meglio sarebbe significato una vita, breve e complicata, chiusi in una bolla di dolore.

«Arrivavamo sempre tardi», racconta Francesca Fumagalli, medico specialista in neurologia e ricercatrice dell'SR-Tiget, dentro la terapia genica da quando «era solo un'ipotesi su dei fogli». «Stavolta abbiamo fermato il corso, impedito che una malattia come la leucodistrofia metacromatica portasse, almeno nei secondo e terzogeniti, alla perdita di qualsiasi capacità: di muoversi, mangiare, sentire, parlare. Ana Carolina oggi è una ragazzina spigliata che sta diventando grande bevendo Coca Cola e saltando la corda nel suo cortile della periferia brasiliana dove il fratello non è arrivato alla sua età e, se ci fosse arrivato, sarebbe stato immobilizzato a casa senza possibilità di comunicare, incapace di deglutire, nutrito artificialmente. A Mohammad una leggera disabilità è rimasta, perché siamo potuti intervenire quando i sintomi già si stavano svelando. Oggi gira con un deambulatore, però si aiuta con la fisioterapia e piccoli interventi che poco sono rispetto a quello cui sarebbe andato incontro: una necessità di accudimento medico 24 ore su 24, impossibilitato a girare la testa o a mangiare un boccone. Sta imparando l'italiano e fantastica di diventare un calciatore».

Rafael va a scuola, è un adolescente non più costretto in una campana di vetro per paura di tutto come appena nato a causa dell'Ada Scid.

Adam e Ayman sono liberi al punto che giocano in acqua e si fanno sgambetti e dispetti come fratelli qualsiasi senza temere le piccole emorragie che la sindrome di Wiskott-Aldrich poteva provocare anche se si soffiavano il naso. Per noi, ogni controllo è una festa con loro, un emozionarsi per la grandezza dei risultati, per questa malattia che non compare, non progredisce né va avanti. Un traguardo eccezionale che ci spinge a sforzarci ancora. Per migliorarci sempre. Perché le domande sono ancora tante. E cercano risposte».

Gli occhi, dicevamo, si lucidano per i sogni dai tratti impossibili, e per le prove che questi, dopo una certa fatica, possono invece diventare veri. Perché siamo fatti dei primi, ma per continuare a crederci, abbiamo bisogno delle seconde. Anche quando alcune di queste sono davanti a noi.



**Mohammad,  
10 anni  
trattato  
nel 2010**



**Ana  
Carolina,  
9 anni  
trattata  
nel 2011**



**Rafael,  
18 anni  
trattato  
nel 2002**







Chi ne soffre se la porta dentro fino alla maturità, quando si manifesta.

Una malattia studiata grazie a una comunità venezuelana che, a causa dell'ereditarietà, vede il 40% della popolazione malata

# una vita contro la Còrea



## ELENA CATTANEO

Docente della Statale di Milano e senatrice a vita. Laureata in Farmacia, da oltre vent'anni studia la malattia di Huntington, con l'obiettivo di contribuire alla comprensione dei meccanismi patogenici e allo sviluppo di strategie farmacologiche, geniche e cellulari in grado di interferire con la malattia

**N**ella vita di ogni scienziato c'è un episodio in cui per una precisa ragione si accende un faro che da lì in poi ne guida il lavoro per tutta la vita. Per me quel momento è stato l'incontro al MIT di Boston con una donna speciale, che ha saputo riunire attorno a sé passione e scienziati in una battaglia contro un male allora oscuro, che aveva colpito la sua famiglia e di cui non si conosceva l'origine. È grazie a lei, Nancy Wexler, che oggi conosciamo la malattia di Huntington e il difetto genetico che la causa portando alla distruzione di una specifica porzione del cervello, con perdita del controllo dei movimenti, depressione, disturbi psichiatrici e, infine, purtroppo, la morte. Mai come in questo caso la conoscenza ha sconfitto la discriminazione che per molto tempo ha circondato queste persone, con risvolti tragici.

DI ELENA CATTANEO

**UNA "DANZA"** La prima descrizione clinica di questa malattia risale a oltre un secolo fa, quando per indicarla venne per la prima volta usato il termine còrea (dal greco "danza"), per sottolineare come le persone affette siano a poco a poco preda di movimenti involontari e incontrollabili, tali da alterare anche la mimica facciale. Per anni l'ignoranza sull'origine di questi sintomi ha portato all'emarginazione dei malati di Huntington, considerati in alcune aree del mondo "posseduti dal demone" e perciò allontanati dalla società. Nel 1933 un decreto del regime nazista indicava la còrea di Huntington tra le nove malattie

per cui veniva imposta la sterilizzazione di Stato, anticamera di un destino ancora più crudele che pochi anni dopo si sarebbe concretizzato nelle camere a gas.

A metà degli anni '70, quando Nancy ha iniziato la sua avventura sfidando la non conoscenza, la situazione non era così diversa: le persone della sua famiglia malate – la madre e gli zii – venivano additate come "pazzi" o "alcolizzati" e avevano subito quello stesso stigma sociale. Così Nancy, che studiava psicologia e di biologia non aveva fatto che un esame, decise che bisognava fare qualcosa. Ha iniziato a viaggiare per le università americane per reclutare scienziati disposti a capire quale fosse l'origine di questa malattia, unendo le forze alla ricerca del gene responsabile. Si intuiva, infatti, che l'origine fosse genetica, ma gli strumenti a disposizione erano ancora molto limitati.

Nancy aveva intuito che si sarebbe potuta trovare una risposta in alcuni piccoli villaggi del Venezuela, sulle sponde del lago Maracaibo, dove l'idea che le persone malate fossero possedute dal demone aveva di fatto promosso la loro segregazione e la creazione di interi villaggi in cui la percentuale di abitanti malati era fino al 40%.

**LA SCOPERTA** All'invito di Nancy "Let's go to Venezuela" rispose una fetta importante della comunità scientifica, che prelevando il sangue di ben 10 mila persone riuscì a individuare il gene responsabile. Quella scoperta è stato l'inizio di tutto. È stato possibile disporre di un test per stabilire la





#### LA MALATTIA

La Còrea di Huntington è di origine genetica e si manifesta con progressivi disturbi dell'umore, del comportamento e della coordinazione dei movimenti.

È dovuta all'alterazione di un gene e si trasmette con modalità autosomica dominante: ogni figlio di una persona che ne è affetta ha il 50% delle possibilità di ereditare il gene malato e non esistono portatori sani: ereditando la mutazione si manifesterà la malattia. Oggi la malattia di Huntington è incurabile ma può essere trattata con farmaci sintomatici.



presenza o meno della malattia nei familiari delle persone sintomatiche, ma anche avviare gli studi sui meccanismi e l'individuazione di potenziali strategie terapeutiche. Negli ultimi anni, grazie alle conoscenze maturate, in Gran Bretagna sono stati messi a punto dei farmaci sperimentali basati su segmenti di Dna in grado, una volta somministrati, di riconoscere in modo specifico il gene malato e di aderirvi come uno scotch, neutralizzandone l'effetto tossico: non potendo eliminare il gene difettoso possiamo provare a "silenziarlo". I primi risultati sono davvero incoraggianti, i primi test sull'uomo del 2016 indicano come questi farmaci siano in grado di "spegnere" il gene dimezzandone la tossicità. Un risultato importante, che ha convinto le autorità regolatorie ad autorizzare una sperimentazione più ampia, su oltre 600 persone, che partirà quest'anno e vedrà coinvolti anche pazienti italiani.

Quando ho incontrato Nancy per la prima volta, questi risultati erano inimmaginabili. A renderli possibili è stato letteralmente il sangue di quella comunità sudamericana che ha risposto al suo appello e tuttora vive in condizioni di isolamento sociale e povertà estrema. A raccontare questa storia, meglio di tante parole, c'è "El mal", uno splendido reportage del fotografo venezuelano Vladimir Marcano di cui si possono ammirare alcune fotografie online. Di fronte al prezioso contributo che queste persone hanno dato alla scienza, con alcuni colleghi impegnati a studiare la malattia ci siamo chiesti come potessimo ripagare quel debito nei loro confronti.

In queste pagine alcune immagini del reportage fotografico "El mal" di Vladimir Marcano

# 4,2

**I MILIONI DI EURO  
INVESTITI  
DA TELETHON  
IN 30 PROGETTI**

# 24

**I RICERCATORI  
FINANZIATI  
DI CUI 2  
CON IL PROGETTO  
IN CORSO**

**L'INCONTRO** Così nel 2016, durante un meeting scientifico, abbiamo scritto una lettera a Papa Francesco chiedendo un'udienza per un malato venezuelano in rappresentanza di tutta la comunità sudamericana, perché si potesse fare luce sulla loro storia, dare loro dignità e speranza. Dall'esemplare risposta del Santo Padre - perché abbracciarne uno solo? Perché non abbracciarli tutti? - è nata "Hidden no more/Oculta Nunca Más", un'iniziativa straordinaria culminata in un'udienza con Papa Francesco il 18 maggio 2017 presso la Sala Nervi, a cui hanno preso parte oltre cento pazienti arrivati da Venezuela e Colombia e da altri paesi del Sudamerica. Persone che fino ad allora non erano mai uscite dai loro villaggi, non avevano il passaporto né una borsa dove sistemare le proprie cose. A loro se ne sono aggiunte centinaia da 25 diversi paesi. Ma in prima fila c'erano loro, gli ultimi degli ultimi. «Mai più nascosta - ha detto quel giorno Papa Francesco - non è uno slogan, ma un impegno».

Dopo quella giornata indimenticabile - tanto per loro quanto per me - sono tornati ai loro villaggi e alla loro dura lotta quotidiana. Ma con quelle famiglie ormai esiste un legame indissolubile: conosciamo i loro nomi e le loro storie, periodicamente organizziamo incontri e visite mediche. La loro storia sfortunata è stata un punto di forza per la scienza, tutto quello che siamo riusciti a ottenere è grazie a loro e alla chiamata alle armi di Nancy. Per questo - come ogni ricercatore - posso promettere che quel faro che si è acceso ormai quasi 30 anni fa non si spegnerà mai.



## screening neonatale

# Italia prima in Europa



**U**na semplice goccia di sangue, prelevata dal tallone poco dopo la nascita, può fare letteralmente la differenza nella vita di un bambino. Lo Screening Neonatale Esteso (Sne) permette la diagnosi di 47 malattie metaboliche ereditarie, uno strumento di salute pubblica inserito dalla legge 167/2016 nei Lea (Livelli Essenziali di Assistenza) e un diritto per tutti i nuovi nati. Nel Telethon Notizie del febbraio 2018, abbiamo fatto il punto sullo screening neonatale mettendo in evidenza le disfunzioni presenti: ad un anno di distanza, cosa è successo?

Se nel 2016 solo il 53% dei neonati italiani aveva accesso allo screening allargato, l'ultimo rilevamento, dello scorso novembre, segnala che la copertura è salita fino all'85%. Dei ritardatari, la Basilicata ha avviato lo screening neonatale esteso lo scorso 7 gennaio e l'Abruzzo ha iniziato la procedura legale, mentre la situazione continua ad essere in sospeso in Calabria, dove il programma non è ancora stato avviato e non si è

ancora identificato un laboratorio d'analisi di riferimento. Il trend generale resta tuttavia positivo, con il difficile obiettivo di raggiungere una copertura del 100% dei centri nascita per la fine del 2019.

Restano anche altre disparità regionali da risolvere: non tutte le regioni, infatti, includono nello screening tutte le malattie previste dalla legge 167, mentre altre regioni includono malattie in

più, spesso legate a progetti pilota.

Nonostante qualche problematica, l'Italia resta un Paese all'avanguardia in Europa in questo ambito. Al momento, infatti, siamo il Paese europeo che effettua lo screening sul più ampio numero di malattie metaboliche. A questo si aggiunge lo screening audiologico, introdotto nel 2017 per le sordità congenite, mentre per le malformazioni congenite esistono delle linee guida della Società Italiana di Neonatologia sin dal 2013. Al mondo, solo gli Stati Uniti hanno un pannello diagnostico più ampio.

Da dicembre, inoltre, c'è un'opportunità in più: per effetto dell'approvazione dell'emendamento presentato dall'Onorevole Volpi alla Legge di Bilancio per il 2019, grazie anche al lavoro di advocacy delle associazioni dei pazienti e dell'Osservatorio Malattie Rare, d'ora in poi sarà possibile per il Ministero della Salute inserire nel panel anche "malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze combinate severe (Scid) e le malattie da accumulo lisosomiale", tutte malattie su cui la ricerca Telethon ha ottenuto importanti risultati e per cui una diagnosi precoce potrebbe fare la differenza. L'aggiunta di nuove patologie non è automatica, ma il Ministero della Salute dovrà sottoporre a revisione periodica almeno biennale la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, tenendo conto dei progressi scientifici in ambito diagnostico e terapeutico, e aiutando così la politica a tenere il passo della scienza.

Lo screening neonatale, è importante ricordarlo, non è solo un test diagnostico, ma l'inizio di un percorso assistenziale che deve portare dal punto nascita fino al trattamento per il neonato e il counseling genetico per la famiglia. Un sistema forse ancora imperfetto, ma che può già fare una grande differenza nella vita delle famiglie colpite da queste malattie.

Un'analisi che può fare  
la differenza nella vita di un  
bambino e della sua famiglia.

Un tema importante che  
ha visto nell'ultimo anno  
il nostro Paese fare grandi  
passi in avanti diventando  
un esempio virtuoso

**DI ALESSANDRO TAVECCHIO**



# 47 3 85

**LE MALATTIE  
METABOLICHE  
EREDITARIE  
DIAGNOSTICABILI**

**LE REGIONI  
IN RITARDO NELLA  
APPLICAZIONE  
DELLA LEGGE**

**LA PERCENTUALE  
DEI NUOVI NATI  
CHE ACCEDONO  
ALL'ANALISI**



legge  
167/2016

15

## I PROSSIMI PASSI PER LA DIAGNOSI

**Q**uali ricadute potremmo esserci grazie alle novità sullo screening neonatale? Lo abbiamo chiesto a Vincenzo Leuzzi, referente clinico del Centro Regionale per lo Screening Neonatale del Lazio presso il Policlinico Umberto I. «La novità cruciale – spiega – è il fatto che ora possono entrare a far parte della lista malattie la cui diagnosi è genetica, non metabolica, per le quali tuttavia è disponibile un trattamento, come l'atrofia muscolare spinale (sma). Questo apre prospettive importanti, anche se crea qualche difficoltà perché la procedura per ottenere il consenso informato rispetto ad uno screening metabolico tradizionale è differente e più impegnativa come quello per la fibrosi cistica. Poi ci sono le immunodeficienze severe combinate (Scid) che hanno tutte le caratteristiche di frequenza e trattabilità necessarie per poter essere incluse nel pannello di screening. L'Ada-Scid, ad esempio, è un ottimo candidato per una prossima espansione». Per l'Ada-Scid, grazie alla ricerca di Fondazione Telethon, una terapia genica curativa è già disponibile sul mercato Europeo, Strimvelis, ed è già in corso un progetto pilota di screening in Campania, Liguria, Umbria e Toscana.

Ma le novità potrebbero riguardare anche un'altra malattia neurodegenerativa per cui Fondazione Telethon ha sperimentato la terapia genica: la leucodistrofia metacromatica. «In questo caso il discorso è più complesso per via della rarità della malattia, ma l'efficacia del trattamento è ormai confermata nei pazienti asintomatici: bisognerà trovare un modo per ottimizzare i costi di test e terapia. Per quanto riguarda invece le malattie lisosomiali – aggiunge Leuzzi – alcune, tra cui la malattia di Pompe, la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher, sono già oggetto di screening pilota in Veneto e Toscana, ma bisognerà aspettare i risultati e l'opinione del resto della comunità scientifica per decidere l'opportunità di inserirle nel pannello».

Oltre alle prospettive future, però, è importante tenere alta l'attenzione sul presente: «Tanto più andiamo avanti con lo screening neonatale esteso, tante più complessità scopriamo. A volte si intercettano situazioni impreviste: nel Lazio abbiamo una grande comunità di persone che provengono dall'India e dal Pakistan, che seguono una rigorosa dieta vegetariana. Questo porta ad un deficit materno di vitamina B12, che nei neonati sottoposti allo screening neonatale si mostra in maniera simile ai difetti di rimetilazione, ma non è vero segno di presenza di malattie genetiche, sono falsi positivi. E ora dobbiamo trovare una soluzione, perché per distinguere questi falsi positivi ci vuole molto tempo per laboratori e clinici, ma anche per comunicare meglio con queste famiglie, per cui il richiamo crea immediatamente allarme» conclude Leuzzi. **A.T.**





# la ricerca incontra la raccolta fondi

DI ERIKA BRENNIA

**R**icercatore e Donatore. Quale potrebbe essere il dialogo tra uno dei più stimati ricercatori al mondo, Luigi Naldini, direttore dell'SR-Tiget, l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica e fresco vincitore del premio Louis-Jeantet per la medicina, e Andrea Munari, l'Amministratore Delegato di Bnl Gruppo Bnp Paribas che in 28 anni ha raccolto per la ricerca sulle malattie genetiche oltre 300 milioni di euro? Abbiamo deciso di farli conoscere, metterli faccia a faccia e farli confrontare su diversi temi. Un incontro che ha toccato più capitoli e che è partito - forse non sarebbe potuto che essere così - da un "Eureka".

## EUREKA!

*Munari:* «Prima di incontrare Telethon, quando pensavo alla ricerca, mi veniva in mente una parola: Eureka! L'esclamazione di chi trova un'idea studiando materie sconosciute, come Archimede Pitagorico. Poi ho conosciuto Telethon e ho capito che, sfatando il mito di Eureka, la Fondazione procede secondo criteri di organizzazione, efficienza e trasparenza. Sapere di sostenere chi fa ricerca a questo livello di eccellenza motiva i nostri sforzi e ci rassicura molto».

*Naldini:* «La ricerca inizialmente nasce da un Eureka, c'è di fatto la curiosità e la voglia del ricercatore di percorrere nuove strade e di indagare l'ignoto. Questa è di per sé un'attività molto individuale però, che potrebbe aprire una prospettiva nuova, ma sarebbe fine a se stessa se non ci fosse un lavoro di squadra che traduce queste prime idee in effettivi passi concreti di sviluppo. Telethon rappresenta la forza e le risorse per tradurre idee innovative in effettive strategie terapeutiche che poi arrivano - come sono arrivate - alla sperimentazione sull'uomo».

## LA CULTURA

*Naldini:* «Esiste una cultura Telethon: è una cultura di qualità della ricerca, di attenzione al merito, di riconoscimento attento dei progetti e di supervisione. È anche un modello riconosciuto a livello internazionale, capace di creare nel nostro Paese un impatto straordinario e molta della migliore ricerca italiana oggi si confronta con Telethon».

*Munari:* «In banca parliamo spesso di cultura e lo facciamo perché anche il nostro è un lavoro di squadra. Non solo la ricerca italiana, ma tutte le aziende italiane dovrebbero confrontarsi con il modello Telethon che, in quanto eccellente e meritocratico, produce risultati di qualità».

**LUIGI NALDINI**  
Ricercatore, Direttore  
dell'Istituto San  
Raffaele Telethon  
per la terapia genica

## LA RICERCA E I SUOI RISULTATI

*Naldini:* «Siamo riusciti a portare per la prima vol-





ta a conclusione tutto un percorso completo: da un'idea nata sul bancone di laboratorio, alla sperimentazione clinica, alla creazione di un farmaco registrato sul mercato: la terapia genica. Siamo stati i primi a farlo ed è un risultato straordinario di cui andiamo molto fieri, perché significa aver aperto una strada mai aperta prima, inventandoci anche come arrivare sul mercato».

*Munari:* «È proprio questo il punto: riuscire a partire e arrivare al risultato. Quello che mi sento di trasmettere è che tutti gli sforzi che abbiamo fatto in 28 anni nella raccolta fondi per sostenere la ricerca, stanno oggettivamente tramutandosi in qualcosa di molto concreto».

#### LA LOTTA ALLA DISCRIMINAZIONE

*Naldini:* «Le malattie su cui lavoriamo vengono spesso definite “orfane”: lo sono di trattamento e di interesse. Anche qui Telethon sta vivendo una sfida importante: le terapie che abbiamo sviluppato, è vero, sono per malattie rare, ma sono talmente innovative da rappresentare un punto di partenza di un nuovo approccio terapeutico che si sta replicando e si applicherà potenzialmente ad altre malattie anche alcune più comuni, arrivando anche ai tumori. La ricaduta di questi risultati che è già più che soddisfacente sul paziente e sulla malattia genetica, può arrivare ad essere più ampia».

*Munari:* «In Bnl e in tutto il Gruppo Bnp Paribas siamo estremamente focalizzati nel cercare di combattere ogni tipo di discriminazione, in qualsiasi forma essa si manifesti. Il fatto di non poter essere curati perché si è avuta la sfortuna di avere una sequenza non corretta del dna, di essere in fondo “abbandonati” per impotenza deve servire da monito per non arrenderci e continuare con convinzione il nostro impegno in questa direzione».

#### RACCOLTA FONDI PER LA RICERCA

*Naldini:* «La ricchezza della partnership con un'azienda come Bnl nel sostegno economico concreto alla ricerca ha il valore aggiunto di creare una dimensione più sociale di quello che facciamo: poter parlare di ricerca illustrandone i risultati aiuta a vedere la scienza come un importante fattore di propulsione non solo delle conoscenze, ma anche del benessere sociale.

La responsabilità inoltre che lo scienziato sente, nello spendere il denaro raccolto con un impegno costante, aiuta a mantenere l'attenzione verso il risultato».

*Munari:* «È evidente che oltre ad essere un esempio di trasparenza, Telethon può contribuire a creare nel nostro Paese un clima del “Si può fare”».

#### SOGNI INCROCIATI

*Naldini:* «Sogno di vedere i risultati stabilizzati e registrati come patrimonio vero del nostro Paese: auspico che le nuove terapie che abbiamo registrato possano essere estese anche a malattie più comuni, per avere un impatto sulla società ancora più tangibile».

*Munari:* «Telethon per noi non è filantropia, è parte del nostro modo di essere: il mio sogno è che questo binomio continui e produca sempre più risultati».

Naldini: «Usare denaro raccolto con impegno aumenta la responsabilità di uno scienziato»

Munari: «Sogno che questo binomio continui a produrre risultati per tutti»





# una giornata speciale

DI MARIANNA APRILE

Il modo più onesto per raccontare qualcosa è farlo dopo averla vissuta. E così, piuttosto che limitarsi a prestare volto e fama alla raccolta fondi della Maratona Telethon, il Trio Medusa - il manipolo di Iene composto da Gabriele Corsi, Furio Corsetti e Giorgio Maria Daviddi - ha deciso di portare nello studio di Antonella Clerici il reportage di una giornata trascorsa con Marco Rasconi, presidente nazionale Uildm (Unione Italiana Lotta alla distrofia muscolare). Chi lo ha visto ha potuto sorridere e commuoversi con un video-racconto dai toni scanzonati e leggeri che ha attraversato come un'onda giocosa realtà come i centri clinici ad alta specializzazione Nemo o Radio Finestraperla. A far da sottofondo al racconto, il tormentone-sfida di Rasconi al Trio: «Mi costringete a far marciare più lentamente la mia supersedia». Una boutade? «Macché: alla fine della giornata noi tre eravamo stremati, Marco era ancora a mille», ammette Gabriele Corsi. Per andare oltre a quello che abbiamo visto in tv, abbiamo sottoposto lui e Rasconi a un'intervista doppia in stile Iene.



**MARCO RASCONI**  
Dal 2016 Presidente  
Nazionale Uildm

**GABRIELE CORSI**  
Attore, conduttore,  
componente del Trio Medusa

## Che cosa ci siamo persi tra tagli e montaggi?

*Marco:* «Le chiacchierate, serie e meno serie, con Gabriele, Furio e Giorgio, che si sono interessati davvero alla realtà di chi vive con una disabilità, all'associazione, alla ricerca. Si è creato da subito un clima giocoso, e la spontaneità con cui ci siamo confrontati, anche su temi forti come il caso Stamina, ha permesso anche a me di farmi un po' i fatti loro, con domande sulle loro vite».

*Gabriele:* «Non avete visto tantissime cose! È stata una giornata piena di momenti intensi e molto divertenti. Come quando io, Giorgio e Furio eravamo così presi dalla nostra chiacchierata con Marco che siamo entrati in ascensore, abbiamo schiacciato il pulsante e non ci siamo accorti di aver lascia-

to fuori l'operatore. E poi i ciak sbagliati, le battute... È stata davvero una giornata che non scorderemo facilmente ma credo che un po' si sia capito dal video portato alla Maratona».

## C'è stato un momento che vi ha spiazzati?

*Marco:* «Prima di incontrarli, non sapevo chi mi sarei trovato davanti, perché capita che i personaggi noti siano simpatici in pubblico e freddi a telecamere spente. Loro invece mi hanno stupito: mi aspettavo degli attori, invece sono persone vere con una autentica passione per quello che li circonda».

*Gabriele:* «Qualcosa cui non mi abituerò mai: constatare come le nostre cattive abitudini peggiorino la vita di chi vive con disabilità. La famosa macchina posteggiata "solo per un mi-



nuto" sulla rampa per disabili è l'esempio più eclatante: a noi non cambia nulla parcheggiarla meglio mentre, per chi si sposta in sedia a rotelle, quel parcheggio fa la differenza tra essere autonomo e dipendere dagli altri. Io ho un'amica disabile che una volta mi ha detto: "Sai, quando giro per New York io mi sento normale", semplicemente perché lì si sta attenti a non disseminare la città di barriere architettoniche. Da noi, un disabile non è libero neanche di fare un prelievo a un bancomat perché gli sportelli sono all'altezza di chi sta in piedi. Posizionarli più in basso non costerebbe nulla e permetterebbe ai disabili di non chiedere aiuto ad altri, consegnandogli tessera bancomat e pin per prelevare... Ecco, io rimango spiazzato, sempre, da quanto poco noi tutti facciamo per mettere i disabili nelle condizioni di vivere in modo più autonomo».

### **C'è stato un momento in cui vi siete commossi?**

*Marco:* «Sicuramente quando abbiamo parlato di bambini al centro Nemo eravamo tutti molto emozionati. Ma la cosa che mi ha davvero colpito è stato quando, a un certo punto, ho avuto un piccolo problema, mi è caduta in avanti la testa e loro mi hanno aiutato senza esitare un attimo. E questo non è comune. La disabilità crea spesso barriere fisiche con gli altri, che hanno paura del contatto, di far la cosa sbagliata, di far male. Io tendo a mettere a mio agio le persone anche quando mi devono aiutare ma funziona solo se dall'altra parte c'è una predisposizione».

*Gabriele:* «Il tempo che abbiamo passato coi bambini del centro Nemo è stato davvero commovente. Ma anche la nostra visita agli straordinari ragazzi di Radio Finestraperla, che mi ha confermato quello che penso da sempre e cioè che la radio abbatte qualsiasi difficoltà, come avevo avuto modo di appurare quando a Radio DeeJay ospitammo Radio Kaos, una emittente fatta da ragazzi sordomuti».

### **Per il vostro video-racconto avete scelto la cifra dell'ironia, che si è rivelata efficace. Ma quando ci si accosta a questi temi con ironia come si scongiura il rischio di esagerare o, peggio, offendere?**

*Marco:* «L'ironia può sfociare nel grottesco solo se non si ha idea di quello che si sta facendo, se si vuole ironizzare a ogni costo. Se invece si instaura un dialogo normale allora l'ironia è un modo per dissacrare, sdrammatizzare situazioni critiche. Senza forzature, possono farlo tutti. Ed è qualcosa che si impara: io l'ho imparato vivendo da sempre a contatto con persone con disabilità. Poi, certo, ciascuno ha il suo limite, oltre il quale non accetta lo scherzo, ma basta non superarlo. La comicità e l'ironia sono strumenti che tutti, anche chi vive particolari criticità, abbiamo per vivere meglio».

*Gabriele:* «Io non so se ci sia un modo più giusto di altri per raccontare certe situazioni. So che il nostro, da sempre, anche

nelle situazioni più drammatiche, è questo, fin dal primo servizio per le Iene, che era proprio sulle barriere architettoniche. Dipende da come si è fatti e dalle esperienze che si sono vissute nella vita. Nella mia, ne ho fatte molte con persone disabili o malate, dal mio servizio civile in ospedale psichiatrico in poi. Sono esperienze che ti fanno entrare davvero in contatto con gli altri. Una volta, invitai quella che sarebbe diventata mia moglie nel posto dove facevo il servizio civile. Lei è la persona migliore che abbia conosciuto nella mia vita, eppure quando arrivò e si ritrovò davanti a persone che si lanciavano oggetti, urlavano, correvano nude per la stanza rimase basita e uscì con la scusa di dover fumare una sigaretta. Per me era una scena tanto normale da non farci più caso, ma la familiarità con la disabilità altrui – che concede anche l'ironia – si costruisce con l'esperienza».

### **Si può insegnare anche ai bambini disabili un approccio più ironico alla malattia?**

*Marco:* «La verità è che la leggerezza nell'affrontare la diversità la insegnano loro a noi. Per un bambino tutto, anche le differenze, fa parte della totalità del mondo».

*Gabriele:* «Dipende dall'ambiente in cui vivi. Io cerco di insegnare ai miei figli a prendere tutto con ironia, dai problemi piccoli a quelli grandi. Ma sempre a partire da un assunto: le persone disabili sono innanzi tutto persone e quindi – esattamente come accade con tutti quelli con cui si ha a che fare – bisogna prendere le misure sulle loro sensibilità prima di concedersi la battuta ironica».

### **A fine giornata cosa avete imparato?**

*Marco:* «Che le nostre esperienze possono essere raccontate anche con un taglio meno pesante, con professionisti che possono giocare anche con le criticità. Spesso le persone con disabilità si portano dietro, anche nell'associazionismo, un senso di solitudine e rabbia. Sapere che è possibile raccontarlo con la leggerezza di cui tutti abbiamo bisogno è sicuramente una cosa bella. Ora so che ho degli amici con cui condividere storie, non solo il Trio ma i tecnici, la regista e tutte le persone coinvolte, che non erano lì solo a lavorare ma volevano davvero conoscere. E dalla conoscenza nasce la voglia di aiutare la ricerca».

*Gabriele:* «Più che impararlo, ne ho avuta conferma: la ricerca va sostenuta. Non solo perché è giusto ma anche perché è il solo modo per far sì che i nostri bravissimi ricercatori non vadano all'estero. Quelli che vanno via non lo fanno per soldi e gloria ma perché altrove vengono messi in condizione di lavorare bene e con gli strumenti giusti. Ecco, io credo che tutti noi dovremmo trovare il tempo non solo per donare ma anche per andare a dare un pacco di incoraggiamento a tutti questi straordinari ragazzi, che vivono chiusi dalla mattina alla sera in un laboratorio. Perché anche chi come loro ha una autentica vocazione ha bisogno di sentirsi dire "bravo"».

## **Marco Rasconi e Gabriele Corsi del Trio Medusa raccontano a telecamere spente 12 ore vissute insieme, "pericolosamente"!**



# una favola che arriva da lontano

DI SIMONA REGINA



**Q**uella che vi stiamo per raccontare in queste pagine è una storia di coraggio, speranza, determinazione e amore. Una storia che ci auguriamo abbia il finale degno di una favola: il classico «...e vissero tutti felici e contenti».

È la storia di Isaac e della sua famiglia: mamma Ellen, papà Andrew e il fratello Gabriel, che hanno unito le forze per lottare contro una malattia rara, progressiva e devastante, la mucopolisaccaridosi di tipo VI.

Il cattivo di questa storia è un gene mutato che, proprio in virtù della mutazione, ha l'orribile potere di innescare l'accumulo di sostanze tossiche che progressivamente danneggiano l'organismo, causando deformità scheletriche e articolari (bassa statura, problemi cardiaci, respiratori e agli occhi) e riducendo l'aspettativa di vita. E così la storia di Isaac è anche la storia di una lotta contro il tempo e di un lungo viaggio per cercare di sconfiggere quel nemico nascosto nel suo Dna.

**GLI INIZI** Isaac è nato il 14 aprile 2004 e aveva 18 mesi quando, all'ospedale pediatrico di Toronto, gli è stata diagnosticata questa malattia genetica rarissima. Una notizia devastante per

la signora Ellen e il signor Andrew. Paura, ansia, frustrazione, disorientamento, dolore... Sapere che un figlio ha una malattia gravissima, rara, per la quale non c'è una cura e che proprio tu che lo hai messo al mondo ne sei portatore sano «è straziante». I genitori di Isaac si conoscevano in fondo fin dai tempi della scuola elementare e mai prima di allora avevano sentito parlare di mucopolisaccaridosi di tipo VI: nessun altro nelle rispettive famiglie aveva avuto a che fare con questa malattia. E così, travolti da una valanga di emozioni che mai avrebbero voluto sperimentare, Ellen e Andrew, infermiera lei e insegnante lui, hanno dovuto trovare la forza per lottare contro lo sconforto, la disperazione e i tanti ostacoli cui ti pone di fronte una malattia rara tra le malattie rare.

**L'OSTACOLO** Di fatto hanno dovuto lottare addirittura affinché Isaac potesse ricevere il trattamento di cui aveva disperatamente bisogno: una terapia che non cura ma rallenta la progressione della malattia, una terapia da iniziare il prima possibile per massimizzarne gli effetti. Si tratta della terapia enzimatica sostitutiva. In pratica, ai pazienti viene ripetutamente somministrata una versione sintetica dell'enzima che il cor-



Dal Canada  
al Tigem,  
per cercare  
una cura  
alla MPS 6.  
In mezzo  
una battaglia,  
vinta, per  
il rimborso  
del farmaco  
orfano che  
ha permesso  
ad Isaac  
di arrivare  
fin qui

po non riesce a produrre a causa della mutazione genetica. Insomma, è una scialuppa di salvataggio. Indispensabile, ma purtroppo troppo costosa. «Solo il trattamento per un anno in Canada può costare da 500 mila a 1 milione di dollari» racconta il papà. E così i risparmi di famiglia, inclusa la pensione del nonno, non sarebbero stati sufficienti per offrire a Isaac una speranza, un futuro.

Ellen e Andrew non si sono arresi e hanno trasformato la loro famiglia in «una normale famiglia di supereroi». A differenza però di Elastigirl e Mr. Incredible, impegnati nella lotta contro il crimine, loro hanno dovuto lottare contro lentezze burocratiche e lacune normative sui cosiddetti farmaci “orfani”, quei farmaci cioè destinati al trattamento delle malattie rare. E con determinazione hanno fatto pressione sul Governo affinché finanziasse a Isaac la terapia salvavita.

Il tempo però passava e nulla si muoveva. Tanto che a un certo punto l'unica strada percorribile sembrava il trasferimento in Inghilterra, dove la terapia enzimatica sostitutiva veniva invece rimborsata. Poi però un dibattito politico in radio, proprio sull'accesso ai farmaci orfani, ha segnato una svolta decisiva nella storia di Isaac e della sua famiglia.

**LA SVOLTA** A riaccendere la speranza sono state alcune dichiarazioni di Elizabeth Witmer, rappresentante del Progressive Conservative Party, che al microfono denunciava l'effettiva mancanza in Canada di un piano che garantisse ai cittadini l'accesso ai farmaci orfani. Una situazione a cui porre rimedio. Questione di diritto alla salute. Così papà Andrew non si è perso d'animo, ha contattato la deputata e ha trovato in lei pieno appoggio. È stata infatti Witmer a portare avanti la battaglia affinché il Governo dell'Ontario approvasse il finanziamento per la terapia di Isaac. E così Isaac è stato il primo paziente canadese con mucopolisaccaridosi di tipo VI ad accedere alla terapia enzimatica sostitutiva. Aveva due anni e mezzo. Era passato dunque meno di un anno dalla diagnosi. «Siamo stati fortunati» dicono i genitori.

Da allora ogni settimana mamma Ellen l'ha accompagnato all'ospedale di Toronto per l'infusione. E da allora Ellen e Andrew sono impegnati in prima linea per raccogliere fondi a favore della ricerca sulla mucopolisaccaridosi VI, sensibilizzare le istituzioni, garantire l'accesso alle cure disponibili e supportare le famiglie nell'affrontare la diagnosi e il percorso che ne consegue con la loro Fondazione, “The Isaac Foundation”.

**OGGI** «Dalla diagnosi a oggi è stato un lungo viaggio» raccontano, un viaggio in cui più volte Isaac ha dovuto fronteggiare seri interventi chirurgici e si è ritrovato in terapia intensiva a lottare per la vita. «Nostro figlio ha sempre combattuto coraggiosamente» dicono. «Ha sempre mantenuto un atteggiamento positivo». E ora, dopo 12 anni di infusioni settimanali, spera di dare davvero una svolta alla sua vita grazie alla terapia genica a cui stanno lavorando all'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli (Na).

Proprio all'Istituto Telethon di Napoli, infatti, si è aperto un nuovo capitolo della sua storia, carico di speranza, perché Isaac è stato il quinto paziente a ricevere, nell'ambito della sperimentazione clinica, la terapia genica sviluppata al Tigem. La speranza che il gene sano, traghettato nelle cellule di Isaac attraverso un virus terapeutico, riesca effettivamente a “correggere” l'errore genetico responsabile della malattia e ripristini una volta per tutte la funzione dell'enzima che non funziona come dovrebbe.

**In alto, Isaac con il fratello Gabriel e mamma Ellen e papà Andrew. A destra con il ricercatore Nicola Brunetti Pierri**







# cercando una nuova terapia

Il fegato, oggi, è tra gli organi studiati con maggiore attenzione: potrebbe, infatti, aiutare a superare alcuni limiti delle attuali tecniche di terapia genica e aprire a nuovi percorsi di cura

**P**iù di 25 anni fa, nel 1993, un team guidato da un ricercatore russo identifica il primo gene coinvolto in una malattia congenita del fegato, la malattia di Wilson. È l'inizio di un nuovo modo di studiare uno tra gli organi più complessi del corpo umano per varietà e quantità di funzioni. Oltre che essere il "filtro antitossine" del sangue, infatti, il fegato ha un ruolo centrale in molti processi metabolici, dalla produzione dei fattori di coagulazione del sangue alla sintesi del colesterolo, il che significa che le malattie genetiche che lo colpiscono spesso si manifestano su tutto l'organismo.

Proprio perché la sua centralità lo rende un bersaglio chiave per le terapie sulle malattie metaboliche ereditarie, anche quando non lo colpiscono direttamente, il fegato è il protagonista di una delle linee di ricerca del Tigem di Pozzuoli.

Tra le patologie studiate al Tigem c'è proprio la malattia di Wilson, caratterizzata da un accumulo di rame che progressivamente danneggia il fegato del paziente. «Esistono trattamenti che possono rallentare il processo di accumulo, ma una larga parte di pazienti non li tollera o va incontro a effetti collaterali. In questi casi l'unica possibilità è il trapianto di fegato» spiega Roman Polishchuk del Tigem, che da più di un decennio studia i meccanismi molecolari legati a questa malattia. «In questi casi un approccio che può funzionare è quello di potenziare l'autofagia, cioè il meccanismo tramite cui la cellula isola e distrugge i componenti danneggiati. Abbiamo recentemente dimostrato che è un processo fondamentale che le cellule del fegato attivano per proteggersi dalla malattia di Wilson». Ma al Tigem si stanno provando anche altre strade: il ricercatore Pasquale Piccolo con il suo team si occuperà di sviluppare la terapia genica per questa malattia.

Il fegato è un bersaglio particolare per la terapia genica

perché potrebbe essere un apripista per molte altre malattie metaboliche che a prima vista non interessano direttamente il fegato, come le emoflie, le mucopolisaccaridosi tra le quali anche la malattia di Pompe. «Negli ultimi anni ci sono state molte novità per quanto riguarda le malattie epatiche congenite, soprattutto per quanto riguarda la terapia genica. Abbiamo dei vettori che possono trasmettere geni corretti alle cellule in maniera abbastanza efficiente e sicura» racconta Nicola Brunetti-Pierri, sempre del Tigem. Il laboratorio di Brunetti-Pierri si concentra su quattro malattie genetiche in cui è coinvolto il fegato: l'iperossaluria primaria di tipo 1, il deficit di alfa-1 antitripsina, la sindrome di Crigler Najjar, e il deficit della piruvato deidrogenasi. Sono malattie diverse tra loro nei sintomi e nelle loro cause genetiche, ma accumulate dall'aver il fegato come bersaglio per la terapia genica, somministrata direttamente al paziente tramite un vettore con il gene corretto e in modo che questo raggiunga da solo le cellule epatiche.

«Con questo approccio - spiega Brunetti - possiamo far produrre al fegato proteine che dal circolo sanguigno siano in grado di raggiungere tutti i tessuti. Il che significa che questa strategia può essere utilizzata per molte malattie congenite del metabolismo che non colpiscono direttamente il fegato».

Tra le malattie studiate nel laboratorio di Brunetti spicca la Crigler-Najjar, per il quale è già in corso una sperimentazione: «Siamo direttamente coinvolti nello studio internazionale. I primi due pazienti sono già stati trattati all'estero e anche l'Italia è pronta a partire, a Napoli e a Bergamo».

Un altro fattore fondamentale da tenere presente per lo sviluppo della terapia genica è l'efficienza del vettore, che non è in grado di trasferire il gene corretto in tutte le cellule bersaglio, ma solo in una piccola porzione. Un problema per alcune patologie, ma non per tutte. «In alcune malattie bastano poche cellule del fegato trasformate per avere un effetto terapeutico, come nel caso della Sindrome di Crigler Najjar o dell'emofilia, dove il 5% è sufficiente» rassicura Brunetti, che conclude: «Se il sistema immunitario del paziente ha già in precedenza incontrato il virus che, modificato, utilizziamo come vettore, farà dei tentativi per eliminarlo, nonostante sia stato reso innocuo. Per questo motivo è necessario verificare se nel paziente esiste questa risposta immune e trovare modi, nel caso, per aggirarla o bloccarla. È uno degli ostacoli principali che ci restano da affrontare».

DI ALESSANDRO TAVECCHIO



#### **SINDROME DI CRIGLER-NAJJAR**

È una rarissima malattia metabolica ereditaria dovuta a elevati livelli di bilirubina nel sangue, che non viene trasformata e smaltita dal fegato, il suo accumulo può causare danni neurologici gravi e irreversibili. Per trasformare la bilirubina ora si utilizza la fototerapia: i bambini devono stare sotto una lampada ad ultravioletti per 10-12 ore al giorno. Con la crescita, però, la fototerapia diventa sempre meno efficace, e l'unica alternativa è il trapianto di fegato.



#### **DEFICIT DI ALFA-1 ANTITRIPSINA**

È causata dalla riduzione o assenza di una proteina, prodotta nel fegato, che blocca l'attività di enzimi che difendono l'organismo. Se gli enzimi non sono bloccati attaccano tutti i tessuti in cui si trovano, portando enfisema polmonare o in alcuni casi danni al fegato, fino anche alla cirrosi epatica.



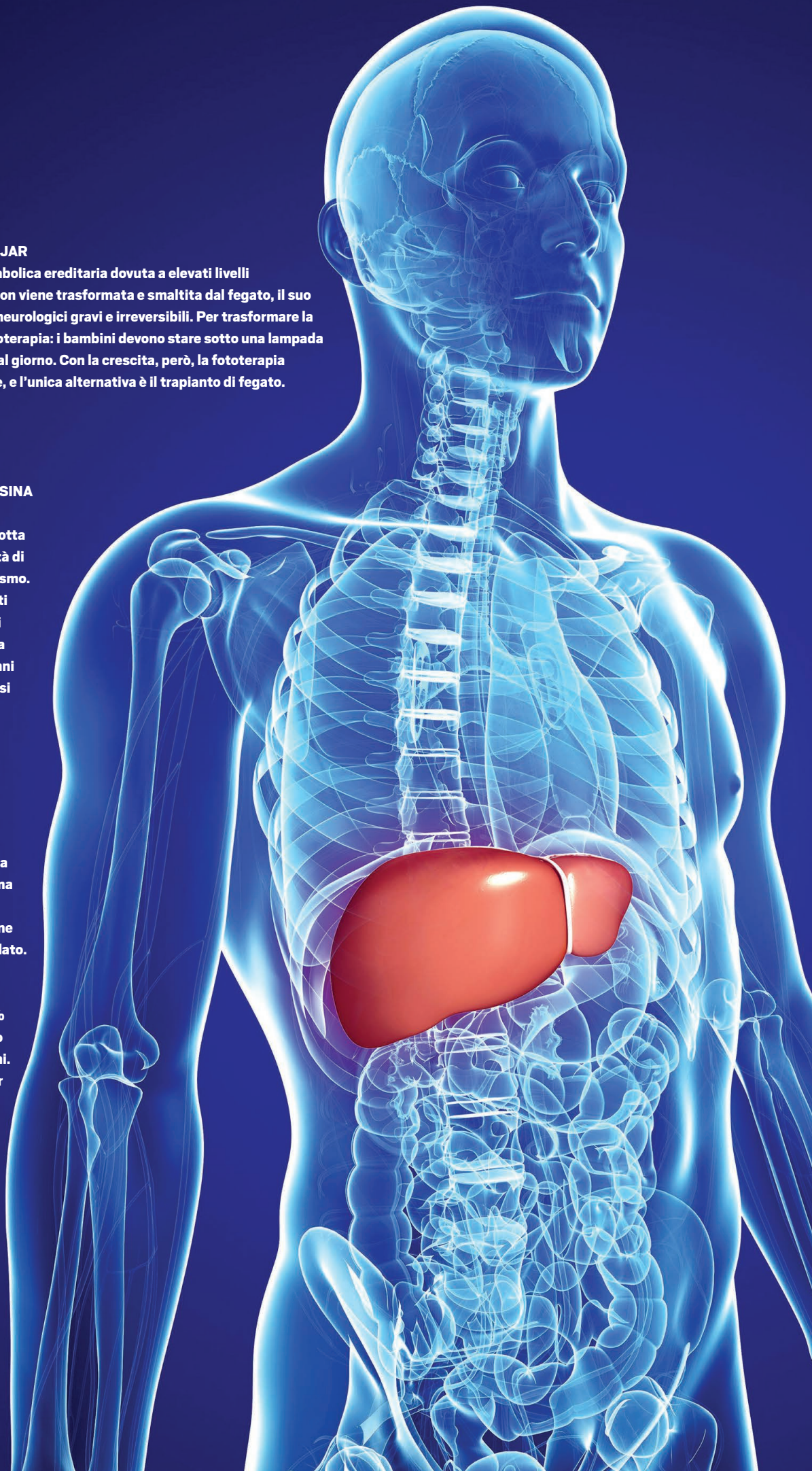
#### **IPERROSSALURIA PRIMITIVA DI TIPO 1**

È una malattia molto rara che a causa di un difetto di un enzima epatico provoca danni renali irreparabili per l'iperproduzione e l'accumulo di calcoli di ossalato. Quasi la metà dei pazienti va incontro ad insufficienza renale entro i 15 anni, e l'80% presenterà malattie renali allo stato terminale entro i 30 anni. L'unica terapia disponibile per le fasi avanzate è il trapianto combinato fegato-reni.



#### **MALATTIA DI WILSON**

È una malattia ereditaria che causa un accumulo di rame nell'organismo con effetti tossici gravi su fegato, sistema nervoso, reni e ossa.







## AI PARTNER CHE HANNO RISPOSTO #PRESENTE

Grazie a queste aziende e associazioni, e alle loro reti di volontari, dipendenti e clienti, anche quest'anno la ricerca sulle malattie genetiche rare potrà offrire diagnosi e terapie a molti pazienti.





28  
FEBBRAIO

# • una giornata per chi è "raro"

**S**e siamo convinti che la forza del pensiero abbia effetti positivi sulle nostre esistenze, allora dobbiamo credere che il prossimo 28 febbraio, quando l'attenzione mondiale sarà rivolta, più che in ogni altro giorno dell'anno, alla lotta contro le malattie rare, possa accadere qualcosa di eclatante. L'auspicio, seppur iperbolico, rimane, ma nessuno si attende miracoli, bensì che il pianeta, in quella giornata, confermi l'importanza di progredire sulla rotta della ricerca e anche su quelle, parallele, dell'accoglienza e del sollievo per tutti i pazienti e per le loro famiglie. Il 28 febbraio 2019, infatti, si celebrerà globalmente la XII edizione della Giornata delle Malattie Rare, promossa a livello continentale da Eurordis, (European Organisation for Rare Disease).

**DI GIANCARLO STROCCHIA**

Fil rouge degli eventi e delle iniziative che animeranno il calendario della manifestazione sarà il tema "Integriamo l'assistenza sanitaria con l'assistenza sociale". Ogni famiglia e ogni comunità al cui interno vi sia una persona, spesso un bambino, affetta da una malattia genetica rara va incontro alla gestione non solo di prolungate fasi di degenza

ospedaliera o di processi terapeutici estenuanti ma anche di tutta una serie di incombenze quotidiane che vanno dal reperimento dei medicinali alle modalità di assunzione, dalle visite mediche alle sedute di riabilitazione fisica fino all'accesso a diversi servizi di sostegno sociale. Per questo è fondamentale che accanto agli sforzi indefessi degli scienziati nei laboratori vadano elevati i livelli di supporto sociale e assistenziale.

La giornata vedrà l'organizzazione di 146 eventi in 54 nazioni del mondo, di cui ben 59 calendarizzati in Italia, tra il 30 di gennaio e il 16 marzo 2019. Iniziativa di punta all'interno dell'agenda della manifestazione è quella promossa da Uniamo, la Federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare, e l'Alleanza Nazionale Italiana di Eurordis, che organizzerà un evento nazionale a Roma dal titolo "Assistenza sanitaria e Assistenza sociale: l'integrazione possibile - lo stato dell'arte in Italia: cosa si è fatto e cosa si farà".

L'appuntamento intende lanciare un appello generale ai decisori pubblici, agli operatori sanitari e ai responsabili dei servizi di assistenza sociale, affinché sia messo a punto un migliore coordinamento di tutti gli aspetti relativi all'assistenza alle persone affette da malattie rare, perché, come recita lo stesso monito dell'Uniamo "Se sono rispettati i diritti dei rari lo saranno, veramente, anche i diritti di tutti".





## Save the date, arriva la Walk of Life

**A**rchivate le prelibatezze natalizie, i napoletani stanno già scaldando i muscoli per dare ancora una volta il loro contributo alla corsa di Telethon contro le malattie genetiche. Giunta ormai all'ottava edizione, la Walk of Life di Napoli si terrà il 30 e 31 marzo, con un percorso studiato per esaltare le bellezze della città partenopea e il suo inconfondibile lungomare con vista sul Vesuvio. Già dal suo debutto la Walk of Life napoletana aveva attirato un nutrito pubblico, potendo contare sulla generosità dei cittadini partenopei e sulla loro voglia di mettersi in gioco. Nel corso degli anni, la manifestazione ha conquistato il cuore di sempre più persone provenienti anche da altre parti d'Italia.

**NAPOLI** L'appuntamento, come da tradizione, è nella centralissima Piazza del Plebiscito, che con la sua suggestiva architettura si presta perfettamente ad accogliere tutti i sostenitori di Telethon in un grande abbraccio di solidarietà. La manifestazione avrà inizio sabato 30 marzo con l'apertura del Villaggio Telethon dalle ore 11 alle 19. Il Villaggio sarà animato da esibizioni sportive, concerti, animazione e giochi per i più piccoli e una sessione di Street Workout per prepararsi ad affrontare la maratona. Come ogni anno, i ricercatori del Tigem di Pozzuoli saranno presenti con uno stand per informa-

re il pubblico sui progressi del loro lavoro e sulle attività portate avanti da Telethon.

A seguire, domenica 31 marzo, si svolgerà la corsa vera e propria. Alle ore 8 è previsto il raduno dei partecipanti in Piazza del Plebiscito per dare il via alla XIX Caracciolo Gold Run, una gara competitiva di 15 km che prende il nome proprio dal lungomare di Napoli. La corsa è riservata a podisti professionisti ed appassionati che vogliono mettersi in gioco per sostenere la ricerca. Alle 9 partirà anche la passeggiata non competitiva di 3 km, che coinvolge tutti in un percorso più leggero ma di pari valore simbolico per tutte le persone che soffrono di una malattia rara.



### PER INFO

[www.telethon.it/walkoflife](http://www.telethon.it/walkoflife)  
[walkoflife@telethon.it](mailto:walkoflife@telethon.it)

### NEUROMUSCOLARI IN 17 CITTÀ 40 CENTRI APERTI

Sabato 9 marzo si terrà la terza Giornata per le Malattie

Neuromuscolari in 17 città (Ancona, Bari, Bologna, Brescia, Cagliari,

Genova, Messina, Milano, Napoli, Palermo, Parma, Pisa, Roma, Torino, Siena, Udine e Verona). Più di 40 centri italiani collaboreranno insieme per condividere esperienze e sfide.

Il progetto è ideato e promosso dall'Alleanza Neuromuscolare che include l'Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico (ASNP), l'Associazione Italiana di Miologia (AIM) e Fondazione Telethon con la collaborazione del Coordinamento Associazioni Malattie Neuromuscolari (CAMN).

### FORZE ARMATE NUOVO TRAGUARDO DI RACCOLTA ALLA CECCHIGNOLA DI ROMA

La collaborazione tra Telethon e le forze armate è sempre più salda. Forte del successo dello scorso anno, anche nel 2018 la Caserma Arpaia della città militare della Cecchignola a Roma ha partecipato alla maratona di raccolta fondi per Telethon. Questo traguardo è stato celebrato con una cerimonia lo scorso 17 gennaio, alla presenza dei vertici militari incaricati della formazione delle reclute. Nel momento dell'alzabandiera, il Generale Fungo, comandante del Comfordot, ha consegnato ai rappresentanti dei coordinamenti romani di Telethon un assegno con l'importo raccolto.

● **Anna Battaglini: 340 4808565 - Giancarlo Leva: 366 5846996**

### IRDIRC - CONSORZIO INTERNAZIONALE RICERCA MR LUCIA MONACO NUOVO PRESIDENTE DELL'ASSEMBLEA

Il consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDIRC) ha eletto nuovo presidente dell'assemblea Lucia Monaco, direttore del Centro Studi di Fondazione Telethon. «Lo scorso anno IRDiRC ha formulato una nuova visione che affronta la necessità delle persone che convivono con malattie rare di avere terapie e diagnosi nel minor tempo possibile - spiega Monaco - e credo che questa visione debba ispirare e motivare tutte le nostre azioni. Per raggiungere i nostri traguardi con la rapidità che la visione di IRDiRC prevede, dobbiamo lavorare secondo tre principi guida: coinvolgere, influenzare e lavorare assieme».

### RICONOSCIMENTO PREMIO LOUIS-JEANTET 2019 A LUIGI NALDINI

È stato assegnato il prestigioso premio Louis-Jeantet 2019 a Luigi Naldini, direttore SR-Tiget. I Premi Louis-Jeantet per la medicina sono assegnati ogni anno a ricercatori di spicco che svolgono la propria attività in uno dei Paesi membri del Consiglio d'Europa. Dal 1986, anno della fondazione, ad oggi in Italia hanno ricevuto il Premio solo 2 ricercatori Luigi Naldini e, nel 2016 Andrea Ballabio, direttore del Tigem. Luigi Naldini è insignito del Premio Jeantet-Collen 2019 per la

medicina traslazionale. Il suo lavoro pionieristico ha esteso la terapia genica dal laboratorio al trattamento e monitoraggio dei pazienti, per diverse malattie genetiche rare come leucodistrofia metacromatica o la sindrome di Wiskott-Aldrich. Naldini impiegherà i fondi ottenuti per aprire la via alla prossima generazione di terapia genica basata sull'editing genetico.

**L**a storia di Diletta Siciliano, 29 anni, dimostra come la vita possa sorprenderti trasformando una delusione in un'occasione. Come tanti giovani, Diletta nutrive il desiderio di diventare medico. Nata in un piccolo centro in provincia di Salerno, Policastro Bussentino, "sale" fino a Napoli per sostenere l'esame di ammissione alla facoltà di Medicina dell'Università Federico II. Tantissimi i candidati, pochi posti, Diletta non ce la fa e decide di intraprendere temporaneamente la facoltà di Biotecnologie Mediche. E così, esame dopo esame, nasce una passione che la porta fino alla laurea nel 2013. È adesso che entra in scena Telethon, in particolare l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina

(Tigem): «Già conoscevo l'Istituto -racconta Diletta - e subito dopo la laurea decisi di contattare Andrea Ballabio manifestandogli il desiderio di poter intraprendere al Tigem un percorso di ricerca. Una semplice mail a cui ho subito ricevuto risposta e che è stato il primo passo per l'inizio di un'avventura che prosegue tuttora».

Prima un periodo di prova, e poi una borsa di studio. A novembre 2014 parte anche il percorso di dottorato. Diletta manifesta subito le sue qualità e la sua preparazione e le viene chiesto di impegnarsi in un progetto di ricerca molto importante al fianco della ricercatrice Chiara Di Malta. Si tratta di uno studio approfondito sui lisosomi: «Sono organelli che servono principalmente ad eliminare le sostanze di rifiuto dalle cellule. Sembra però che questi stessi piccoli spazzini possano svolgere un ruolo molto più rilevante collegato, ad esempio, alla produzione di energia in presenza di particolari condizioni di carenza di sostanze nutrienti per la cellula». L'individuazione di questa funzione può rappresentare una svolta relativamente a molti aspetti legati sia alla ricerca genetica sia agli studi legati all'insorgenza e alla crescita dei tumori. In sostanza, lo stesso principio attraverso il quale il lisosoma apporta nuova energia alla cellula in caso di mancanza di nutrimento può, se mal funzionate, contribuire all'accrescimento e alla proliferazione anormale delle cellule cancerogene.

La prestigiosa rivista "Science" pubblica i risultati di questa ricerca con un articolo pubblicato nel 2017 in cui il nome di Diletta appare a fianco a quello di Chiara Di Malta. Una bella soddisfazione, ma solo la prima. Diletta, infatti, si sta apprestando a concludere il suo dottorato e riceve la notizia dell'assegnazione di una borsa di studio, borsa di studio che sarà intitolata a Fabrizio Frizzi e che le consentirà di proseguire ancora per un anno i suoi studi presso il Tigem. «Ho ricevuto la notizia lo scorso dicembre, è stata un'emozione grandissima, oltre che un onore» racconta Diletta. La borsa di studio le permetterà di concludere il percorso di ricerca presso l'Istituto di Pozzuoli. «Per il resto ancora non sono in grado di programmare nulla, professionalmente parlando, ma sono assolutamente fiduciosa che il futuro possa riservarmi altre belle soddisfazioni».

L'attività di ricerca assorbe quasi completamente la vita di Diletta ma occorre salvaguardare anche una parte di vita personale per "staccare". La palestra per smaltire un po' le tensioni, le serie tv per distrarsi, le amicizie e il fidanzato che risiede nel paese d'origine per il cuore. «Oggi la mia famiglia è contenta dei miei risultati professionali, anche se all'inizio c'era un po' di preoccupazione. Si sa che la vita del ricercatore è destinata ad attraversare periodi di incertezza e instabilità, ma la mia forte motivazione li ha subito vinti e rassicurati».

Una vera vocazione quella di Diletta, che non si è mai fatta scoraggiare dalle difficoltà e che oggi raccoglie i frutti di un impegno profondo e costante. «Il pensiero che il nostro operato possa contribuire a restituire speranza a tanti pazienti che lottano con la malattia - conclude - mi aiuta a sopportare e superare ogni sconfitta. E oggi la mia carica è ancora più intensa di prima».

## Ricercatrice per passione

DI GIANCARLO STROCCHIA

Diletta lavora al Tigem affrontando ogni giorno con passione e tenacia. È la prima assegnataria della borsa di studio intitolata a Fabrizio Frizzi

**Diletta Siciliano (a destra) con Carlotta Mantovan in occasione della assegnazione della borsa di studio intitolata a Fabrizio Frizzi**



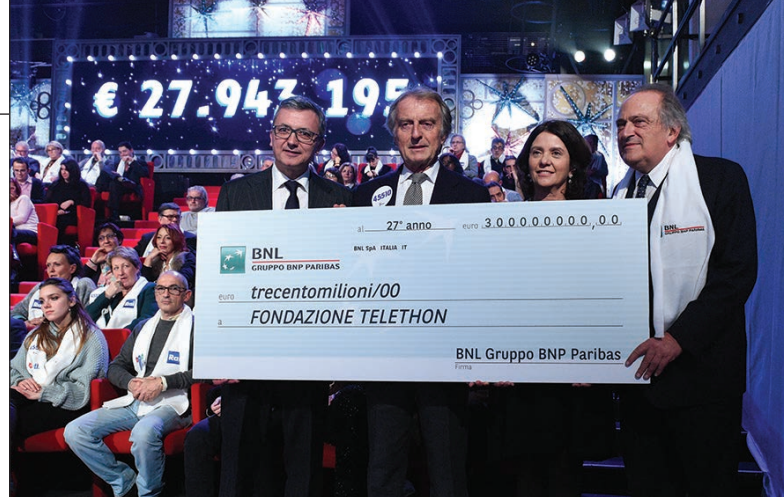


# 27 anni, 300 milioni: la ricerca scientifica ringrazia

**È** sempre una grande emozione scoprire quanto è grande il cuore degli italiani e dei dipendenti di Bnl, che ogni anno contribuiscono alla raccolta fondi per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche. La partnership tra questi due grandi enti ha appena compiuto 27 anni, con un'unione di intenti e di

## **BNL GRUPPO BNP PARIBAS**

obiettivi che non conosce sosta fin dalla prima maratona. Nel corso del tempo Bnl per Telethon ha costruito una relazione sempre più stretta tra il territorio, il mondo imprenditoriale e la ricerca scientifica, contribuendo in modo significativo a promuovere la raccolta fondi. Bnl per Telethon promuove infatti le donazioni aziendali da parte delle imprese clienti e il payroll giving da parte dei dipendenti, ma non si ferma qui: è grazie ai dipendenti volontari di Bnl per Telethon che sono stati organizzati tanti eventi di raccolta nelle filiali Bnl di tutta Italia e tante altre iniziative di stampo artistico, musicale e sportivo. L'assegnone che è diventato ormai il simbolo dell'impegno di Bnl Gruppo Bnp Paribas ha toccato un nuovo record: 300 milioni di euro totali raccolti nel corso di questi anni e la colla-



borazione tra Bnl e Telethon si conferma uno dei progetti di responsabilità sociale più importanti e solidi d'Europa.

L'assegnone è stato "svelato" in diretta su Rai 1 dal Presidente di Bnl, Luigi Abete, e dall'Amministratore Delegato della Banca e Responsabile del Gruppo Bnp Paribas in Italia, Andrea Munari. I manager hanno voluto precisare che questo risultato è un traguardo importante ma è anche, e soprattutto, lo stimolo per proseguire su un cammino comune che ha portato risultati concreti e certificati sul fronte della cura, con l'individuazione di terapie per malattie in passato addirittura sconosciute. Come milioni di italiani, i vertici e i dipendenti di Bnl confidano nel lavoro dei ricercatori Telethon perché sono tra le eccellenze del sapere nazionale ed internazionale.

**Nella foto da sinistra verso destra: Andrea Munari (Amministratore Delegato Bnl), Luca di Montezemolo (Presidente Fondazione Telethon), Francesca Pasinelli (Direttore Generale Fondazione Telethon) e Luigi Abete (Presidente Bnl)**

## **LIVORNO MUGIC BUS SOLIDALE**

Accendere la solidarietà: è stata questa la formula che ha portato la "Compagnia Toscana Trasporti Nord" a creare un grande evento per Telethon. Il 15 dicembre scorso, l'azienda di



trasporto pubblico locale ha messo a disposizione di Telethon uno dei

suoi mezzi, che per l'occasione si è trasformato in un "Music Bus". All'interno i volontari Telethon e dell'arciconfraternita Misericordia di Livorno hanno distribuito i Cuori di cioccolato e raccolto le donazioni mentre si esibivano i cantanti dell'Associazione Esageta Incessante.

● **Manlio Germano**  
346 5041786

## **FRONTONE 10 CANDELINE PER TELETHON**

Decimo compleanno per il Galà di Frontone dedicato a Telethon, che può vantare infatti una tradizione che unisce la solidarietà, il talento e un'ambientazione da favola.



Durante la serata del 13 gennaio, si sono susseguite le esibizioni

dell'associazione "Le Foglie d'Oro" di Pesaro, del "Ginger Chorus" e dell'associazione "Il Giardino delle Voci". Per il decennale, il Comune ha apposto una targa per Telethon nella sala principale del Castello, sotto gli occhi commossi del Vicepresidente della Fondazione, Omero Toso.

● **Alessandro D'Addio**  
347 4488757

## **BNL UN CONCERTO PER LA RICERCA**

Lo scorso 6 dicembre a Napoli nella prestigiosa cappella del Museo di San Gennaro a Napoli si è tenuto il concerto del Singin' Glory Gospel Choir, sotto la direzione di Vittorio



Galdi, che da ben 10 anni collabora al progetto Bnl per Telethon. Il Museo

del Tesoro di San Gennaro, ha dichiarato il Direttore Paolo Jorio «rappresenta il cuore e la casa del popolo napoletano». Giuseppe D'Agostino di Bnl, organizzatore dell'evento, alla fine del concerto si è detto molto soddisfatto della serata come tutti gli ospiti che si sono dichiarati entusiasti dell'esperienza vissuta in una location così suggestiva.

## **POLISPORTIVA MONTEGROTTO CENA PER 320 E SOLIDARIETÀ: COSÌ ARRIVA UN SUPER RECORD**

Raccolti ben 18.000 euro. Superare se stessi andando oltre le aspettative è il più bel regalo che la Polisportiva Montegrotto poteva ricevere per festeggiare il suo cinquantesimo compleanno. Il Gran Galà di Telethon promosso dalla Polisportiva Montegrotto e culminato con la cena per 320 persone all'Hotel Terme Apollo. Il Gran Galà coincideva con i cinquant'anni della Polisportiva



Montegrotto, società che da mezzo secolo opera sul territorio veneto fra i giovani.

La società di cui è presidente (e anima) Roberto Dalla Bona ha buoni motivi per ritenersi soddisfatta anche del risultato di quest'anno. Tutti i volontari hanno lavorato alacremente per arrivare a questo successo, in particolare Fernanlino Moressa e Claudio Mengato.

I posti disponibili a cena sono andati a ruba e la famiglia Bernardi ha organizzato tutto in modo impeccabile. Nessuna serata Telethon in Veneto ha fruttato così tanto. Madrina dell'evento l'affezionata Lorenza Mario. Per Fondazione Telethon era presente il Vicepresidente Omero Toso.

I fondi raccolti con tanta generosità andranno a finanziare i tanti progetti di ricerca scientifica per combattere le malattie genetiche rare. Molti di questi studi vedono impegnata anche l'Università di Padova.

# Quando lo spirito di squadra fa la differenza

Lo spirito di squadra è l'ingrediente principale del successo delle iniziative di solidarietà messe in campo da Auchan Retail Italia. Il gruppo è uno dei partner storici di Telethon e ha dato vita anno dopo anno a numerosi progetti di raccolta delle donazioni e di distribuzione dei prodotti solidali. Un impegno che va ben oltre la maratona di dicembre, e che coinvolge tutta l'azienda, i collaboratori e i clienti a 360°, tutti i giorni dell'anno. Mentre ci si prepara a una nuova ondata di eventi durante la primavera, è tempo di fare un bilancio dell'anno trascorso.

Durante la maratona 2018, la squadra di Auchan Retail Italia si è attivata in tutti gli oltre 1500 punti di vendita corrispondenti alle insegne Auchan, Simply e Lillapois. Oltre alla raccolta delle donazioni in cassa e alla vendita di gadget dedicati a Telethon, i collaboratori di Auchan Retail Italia hanno aderito con entusiasmo al progetto payroll giving, donando alla ricerca anche una sola ora di lavoro con trattenuta in busta paga. L'impegno dei collaboratori in cassa è ciò che maggiormente contraddistingue l'atmosfera di familiarità e di gioia che si

respira da Auchan, Simply e Lillapois, che hanno messo in campo tutto il loro entusiasmo per coinvolgere anche i clienti nella lotta contro le malattie genetiche. Sono proprio i dipendenti del gruppo Auchan Retail Italia ad organizzare numerose iniziative di raccolta delle donazioni sul territorio nazionale, dimostrando cosa

vuol dire sapersi integrare nel territorio in cui si lavora, favorendo lo sviluppo di uno spirito di comunità che unisce tutti in una grande missione di solidarietà. Grazie alla disponibilità e alla generosità dell'azienda, inoltre, i volontari Telethon di tutta Italia hanno potuto allestire banchetti di raccolta fondi presso i punti vendita e nelle gallerie commerciali del gruppo.



## EULER HERMES DISTRIBUITI 600 CUORI

L'entusiasmo dei volontari di Fondazione Telethon è stato contagioso, un grande motore di solidarietà. La compagnia assicurativa Euler Hermes Italia è da poco entrata a far parte



della squadra di Telethon e ha aderito alla maratona con

convincimento. I suoi dipendenti di Roma e Milano hanno avuto l'opportunità di conoscere i volontari Telethon e si sono attivati nella raccolta delle donazioni. Grazie a questa iniziativa, i dipendenti di Euler Hermes Italia hanno distribuito più di 600 Cuori di cioccolato nelle sedi di Roma e Milano.

● Giancarlo Di Leva  
366 5846996

## PANTELLERIA BENEFICENZA PAROLA D'ORDINE

Il cuore del Mediterraneo batte per Telethon grazie ai volontari dell'associazione Dai Un Sorriso di Pantelleria. Guidati dalla presidente Sara Alba Marino i volontari si sono attivati con



impegno durante la scorsa maratona di dicembre, organizzando

banchetti in diversi punti dell'isola. È già il secondo anno che i volontari dell'isola siciliana dedicano il loro impegno alla ricerca Telethon: con generosità, orgoglio e fiducia nel progresso scientifico, i volontari di Pantelleria hanno attirato l'attenzione dei concittadini e creato un clima di grande solidarietà che ha pervaso tutta l'isola.

## CALABRIA TANTI EVENTI PER LA RICERCA

Le province di Catanzaro e Vibo Valentia unite in occasione della maratona Telethon: i volontari hanno risvegliato le piazze calabresi con tanti eventi. Tra le iniziative



più apprezzate ci sono state le cene solidali organizzate dalla Pro Loco di

Gimigliano (CZ) e di Rocca di Neto (KR). Anche quest'anno gli studenti dell'Istituto Patari Rodari di Catanzaro hanno organizzato la vendita di dolci natalizi. Infine si sono esibiti gli alunni della scuola di canto Voce Senza Voce, diretti da Mario Nunziante e Sarah Memmola.

● Raffaele Marasco  
338 6622510

## BNL UNA MOSTRA D'EPOCA

Fino al 6 gennaio presso la sede romana di Bnl Gruppo Bnp Paribas, Palazzo Orizzonte Europa, è stato possibile ammirare un'esposizione di radio d'epoca provenienti da



tutto il mondo, unica nel suo genere. Le radio, 41

in tutto, fanno parte di una collezione di mille esemplari che due importanti collezionisti, Aniello Stanzione e Renzo Arbore, hanno assemblato nel corso degli anni e hanno messo a disposizione della banca per l'occasione. L'esposizione fa parte dei tanti eventi che Bnl organizza nel corso dell'anno per sostenere la ricerca Telethon.

## LEONARDO INVESTE NEL FUTURO

L'azienda Leonardo Company ha deciso di investire nella ricerca scientifica sulle malattie genetiche finanziata da Telethon. Oltre a una donazione aziendale di 40 mila



euro, Leonardo ha aderito alla raccolta fondi per la ricerca

attraverso diverse modalità. Telethon era presente sui biglietti di auguri istituzionali e anche le strenne natalizie sono servite alla causa perché i Cuori di cioccolato sono stati i protagonisti degli incontri per gli auguri nelle sedi di Roma e Milano. Infine sono stati ospitati i volontari Telethon con banchetti di raccolta delle donazioni dai dipendenti.





BOMBONIERE  
CASSETTE DEL PENSIERO FELICE  
PUOI METTERCI TUTTE LE  
**emozioni**  
TRANNE LO STUPORE DI CHI LE RICEVERÀ.

Festeggia il tuo matrimonio, un battesimo o le altre ricorrenze speciali con le **Cassette del pensiero felice**, le nuove bomboniere che sostengono la ricerca Telethon sulle malattie genetiche rare. Grazie al loro bigliettino, ciascuno potrà personalizzarle inserendo al loro interno una dedica, un augurio o un ricordo speciale, per conservarle o regalarle alle persone che amano.

Trovi le **Cassette del pensiero felice** solo su [www.telethon.it/shop.it](http://www.telethon.it/shop.it)

FONDAZIONE



# Le associazioni di volontariato in campo per Fondazione Telethon

Il successo di Telethon è fatto di tante storie di impegno quotidiano che vedono protagonisti i volontari della Uildm, di Avis, di Anffas e delle Pro Loco d'Italia, le principali associazioni partner di Telethon nella lotta alle malattie genetiche. Ogni giorno i volontari riescono a coinvolgere sempre più persone, raggiungendo un picco di partecipazione e calore nel mese di dicembre, quando, durante i giorni della Maratona, Fondazione Telethon chiama tutti a raccolta per contribuire a finanziare la ricerca.

Uildm (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) è stata la prima a unirsi a Telethon, per naturale condivisione di obiettivi: sconfiggere la distrofia muscolare e le altre malattie genetiche. Anche quest'anno l'unione tra Telethon e Uildm ha portato i suoi frutti, riuscendo a riempire tutte le piazze italiane con banchetti solidali. I volontari Uildm hanno partecipato alla raccolta fondi di dicembre distribuendo i cuori di cioccolato Caffarel e regalando un sorriso a tutte le persone che hanno garantito la loro solidarietà a Telethon. In oltre 28 anni Uildm e Telethon hanno contribuito a finanziare numerosi progetti, tra cui il Bando Clinico che finanzia progetti di ricerca volti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti con malattie neuromuscolari.

La maratona e tutti gli eventi Telethon sul territorio italiano non sarebbero gli stessi senza l'instancabile determinazione dei volontari Avisini. Un impegno nato per garantire un sostegno costante alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche del sangue; da 17 anni Avis mobilita i volontari delle oltre 300 sedi per sensibilizzare donatori di sangue e non all'importanza della missione di Telethon. Dal 2014 anche Anffas (Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale) risponde all'appello di Fondazione Telethon, coinvolgendo famiglie e ragazzi affetti da una disabilità intellettiva e relazionale.

Dal 2016 sono al nostro fianco anche le Pro-Loce d'Italia, una collaborazione nata dal basso con l'intento di essere ancora più capillari e presenti sul territorio nazionale a sostegno della ricerca scientifica di eccellenza sulle malattie genetiche rare.

## FANO IL RECORD DEI PICCOLI

Telethon vuole avvicinare le persone al mondo della ricerca. Obiettivo ambizioso, e quando la solidarietà riesce a toccare i cuori dei bambini, il risultato è ancora più sorprendente: i



volontari di Fano (PU) sono rimasti tutti a bocca aperta quando

hanno visto gli alunni delle classi 3<sup>o</sup>B e 3<sup>o</sup>C della scuola elementare Filippo Corridoni raggiungere un record inatteso, riuscendo a distribuire ben 200 cuori di cioccolato. I bambini hanno coinvolto tutti gli abitanti grazie al supporto delle maestre, della Pro Loco e dei volontari Telethon e Avis.

● **Alessandro D'Addio**  
347 4488757

## PESCEAZZURRO DA 12 ANNI CON TELETHON

Da 12 anni i ristoranti PesceAzzurro, presenti in 6 località balneari della costa adriatica tra Romagna e Marche, contribuiscono alla raccolta fondi per Telethon



donando un centesimo per ogni pasto consumato. Dalla prima

edizione nel 2006, il progetto "Un centesimo per la ricerca" è cresciuto, riuscendo ogni anno a superare il record precedente. Nel corso dell'ultimo anno le giornate dedicate a Telethon hanno toccato la quota di 620 mila pasti serviti, per un totale, in 12 anni, di oltre 50 mila euro raccolti.

● **Alessandro D'Addio**  
347 4488757

## ADRIA (RO) CHRISTMAS ROLLER GALÀ

L'Associazione Olimpica Skaters Rovigo, guidata da Diego Brunizzo, si è esibita in uno spettacolo dedicato alla ricerca sulle malattie genetiche. Lo scorso 15 dicembre



il paddock dell'autodromo di Adria (RO) era gremito di

persone pronte a contribuire alla missione di Telethon. Gli ingredienti del "Christmas Roller Gala" erano naturalmente il pattinaggio artistico, con esibizioni acrobatiche spettacolari, musica e tanta solidarietà alla ricerca scientifica. Gli appassionati del pattinaggio provenienti da tutto il Nord-Est non hanno fatto mancare il loro sostegno.

## COSENZA PER UN FUTURO MIGLIORE

Le comunità locali della provincia di Cosenza possono dare un esempio perfetto di cos'è la solidarietà. A Spezzano della Sila, l'associazione Amici Fraternali raccoglie fondi



come diverse associazioni di Roggiano Gravina hanno unito le

forze per Telethon. Orsomarso ha avuto la sua prima giornata della solidarietà, in cui il sindaco ha personalmente distribuito i cuori di cioccolato Telethon con l'aiuto dei bambini. Gli alunni dell'IIS Ipsia Ili di Aciri hanno dato vita ancora una volta al progetto di solidarietà che li vede impegnati tutto l'anno.

● **Paola Tripicchio**  
340 4715635

## PIACENZA FORZE ARMATE PER LA RICERCA

Cosa unisce il corpo degli Alpini, dei Bersaglieri e dei Pontieri? Tutti hanno presidiato la provincia di Piacenza durante maratona Telethon, per far sentire il loro sostegno alla



ricerca. Si sono dati da fare per contribuire alla raccolta delle

donazioni e alla distribuzione dei Cuori di cioccolato. Gli Alpini erano presenti a Piacenza, Rivergaro e Vigolzone; i Bersaglieri hanno attirato la curiosità degli abitanti di Piacenza e Gossolengo; infine i Pontieri hanno animato il Circolo Unificato di Presidio di Piacenza.

● **Italo Bertuzzi**  
349 5152019





DI JOHN CROWLEY

## L'emozione in uno sguardo

Ogni volta che ho il piacere di tornare in Italia è sempre un'esperienza bellissima, ma quella di quest'anno è stata una visita assolutamente speciale, che ricorderò per tutta la vita. Mi ha riportato indietro con i ricordi, in particolare all'autunno del 2002: allora ero un giovane dirigente di un'azienda farmaceutica e lottavo con tutte le mie forze per sviluppare un farmaco che avrebbe potuto salvare la vita dei miei due figli, Megan

*«Sedici anni fa, guardando la foto della piccola Rossella mi sembrava di riconoscere nei suoi occhi quelli della mia piccola Megan». Come sua figlia, la bambina lottava contro la malattia di Pompe, una grave malattia che causa un lento e progressivo indebolimento di tutti i muscoli senza però toccare l'anima*

e Patrick, e auspicabilmente anche quella di tutte le altre migliaia di bambini con la loro stessa malattia, quella di Pompe. Purtroppo il farmaco era ancora in una fase sperimentale e ne avevamo a disposizione soltanto una quantità limitata, quindi i miei figli non potevano ancora usufruirne.

Nel frattempo arrivavano molte richieste da genitori di ogni parte del mondo per avere accesso a questa terapia salvavita: una di queste giunse proprio dall'Italia, dai genitori di una bambina napoletana di nome Rossella. Sono rimasto profondamente colpito dall'amore di questi genitori per la loro piccola e dalle "misure straordinarie" da loro messe in campo per ottenere il farmaco che avrebbe potuto salvarle la vita. La loro storia mi aveva fatto tornare in mente come anche mio nonno e la sua famiglia venissero proprio da Napoli. E guardando la foto della piccola Rossella mi sembrava di riconoscere nei suoi occhi quelli della mia piccola Megan. Sentivo che dovevamo fare qualcosa per salvarle la vita. Così riuscimmo a recuperare una piccola quantità del farmaco sperimentale e a spedirla ai suoi medici, tra cui anche il grande Giancarlo Parenti, oggi all'Istituto Telethon di genetica e medicina.

Tutti quei ricordi mi sono tornati letteralmente in un istante quando ho fatto il mio ingresso sul palco della maratona Telethon e ho visto davanti a me, sulla sua sedia a rotelle, Rossella, che oggi è una bellissima ragazza di 20 anni, accanto ai suoi genitori. È un ricordo che porterò con me per sempre. E i suoi occhi e lo splendido sorriso sono - ancora una volta - gli stessi della mia Megan.



**JOHN CROWLEY**  
 è il CEO di Amicus Therapeutics, un'azienda biotecnologica americana con sedi in vari Paesi, Italia compresa, interamente dedicata allo sviluppo di terapie per malattie rare quali quella di Pompe ma non solo. La sua storia ha ispirato il film del 2010 "Misure straordinarie" con Harrison Ford e Brendan Fraser.

### TELETHON NOTIZIE

Reg. Tribunale di Roma, 158/98

### EDITORE

Fondazione Telethon  
 Via Varese 16/B,  
 00185 Roma  
 Tel. 06 440151,  
 fax 06 44015521,  
 info@telethon.it,  
 www.telethon.it

### DIRETTORE EDITORIALE

Francesca Pasinelli

### DIRETTORE RESPONSABILE

Massimo Russo

### REDAZIONE

Via Varese 16/B,  
 00185 Roma

### HANNO SCRITTO PER NOI

Marianna Aprile  
 Erika Brenna  
 Elena Cattaneo  
 Lavinia Farnese  
 Simona Regina  
 Donatella Selva  
 Giancarlo Strocchia  
 Alessandro Tavecchio

### FOTO

Agenzia Masterfile:  
 p.15-23  
 Ernesto De Angelis:  
 p.8-11-17-18  
 Photo Aid: p.11  
 Antonio Cama:  
 p.10-20-21  
 Pietro Baroni:  
 p.10  
 Vladimir Marcano:  
 p.12-13  
 Andrea Rota:  
 p.16

### COORDINAMENTO REDAZIONALE

Flavia Balboni

### PROGETTO GRAFICO

Cinzia Leone

### STAMPA

Data Mec S.r.l.

Chiuso in tipografia  
 il 04-02-2019



# Sostieni la Fondazione Telethon



**PROGRAMMA ADOTTA IL FUTURO** per garantirci un sostegno regolare e continuativo



**IN BANCA** per donare in qualsiasi filiale sui conti correnti della BNL Gruppo BNP Paribas:  
IT82J010050321500000009500 (privati)  
IT55L010050321500000011100 (aziende)



**IN POSTA** per donare in tutti gli uffici postali con un bollettino intestato alla Fondazione Telethon:  
c/c: IT73S0760103200000008792470 (privati)



**LASCITI** per un futuro libero dalle malattie genetiche, ricorda la Fondazione nel tuo testamento. Per info e per ricevere gratuitamente direttamente a casa la guida scrivi a [lasciti@telethon.it](mailto:lasciti@telethon.it) o chiama lo 06 44015379



**CINQUE X MILLE** per sostenere la ricerca sulle malattie genetiche con la tua dichiarazione dei redditi indicando, nell'apposito riquadro, il CF 04879781005



**PRODOTTI E BOMBONIERE SOLIDALI** per festeggiare con noi le occasioni importanti. Scopri la nostra gamma su [www.telethon.it](http://www.telethon.it) Per info chiama lo 02 44578581 o scrivi a [prodottisolidali@telethon.it](mailto:prodottisolidali@telethon.it)



**DONAZIONI IN MEMORIA** per ricordare una persona cara, con la causale "in memoria di", tramite:  
- bonifico bancario:  
IT02H0100503215000000011960  
- c/c postale: IT73S0760103200000008792470  
Se lo desideri, il tuo gesto potrà essere comunicato ai familiari della persona che vuoi ricordare con una lettera. Per info chiama lo 06 44015727

## I COORDINAMENTI PROVINCIALI TELETHON

Una rete di volontari che a titolo gratuito sensibilizzano i cittadini e promuovono attività di raccolta fondi. Chiunque può partecipare: contatta il coordinatore più vicino a te. Se non c'è il coordinatore nella tua provincia ma vuoi ugualmente sostenerci come volontario, chiama lo 06 44015758 o scrivi a [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)

### ABRUZZO

**CHIETI** Clara Di Fabrizio 342 0055882  
**L'AQUILA** Giuseppe Di Mattia 347 4428979  
**TERAMO** Amalia Tartaglia 339 3024114

### BASILICATA

**MATERA-POTENZA** Eliana Clingo 347 8789736

### CALABRIA

**CATANZARO-CROTONE-VIBO VALENTIA**  
Raffaele Marasco 338 6622510  
**COSENZA** Paola Tripicchio 340 4715635

### CAMPANIA

**AVELLINO-BENEVENTO**  
Agostino Annunziata 349 5702018  
**CASERTA** Carlo Pilotti 338 3719636  
**NAPOLI** Tancredi Cimmino 328 4511327  
**SALERNO** Tommaso D'Onofrio 349 7066895

### EMILIA ROMAGNA

**BOLOGNA** Alessandro Maestrali 340 0084502  
**FERRARA** Claudio Benvenuti 340 1854140  
**FORLÍ-CESENA** Roberta Bevoni 340 1854128  
**MODENA** Ermanno Zanotti 335 6814060  
**PIACENZA** Italo Bertuzzi 349 5152019

### FRIULI VENEZIA GIULIA

**UDINE** Enzo Fattori 335 7054913

### LAZIO

**LATINA NORD CENTRO**  
Erminio Di Trocchio 334 8991537  
**LATINA SUD PONTINO**  
Erasmus Di Nucci 338 5652104  
**RIETI** Vincenzo Mattei 328 8228357  
**ROMA EST** Giancarlo Di Leva 366 5846996  
**ROMA NORD** Anna Battaglini 340 4808565  
**VITERBO** Franco De Santis 347 6264605

### LIGURIA

**LA SPEZIA** Mara Biso 339 8851590

### LOMBARDIA

**CREMONA** Luca Acito 377 1745836  
**LECCO** Renato Milani 349 7837200  
**MILANO NORD** Natalye Parnofiello 347 1461355  
**MONZA-BRIANZA** Pamela Riva 339 5267611  
**PAVIA-LODI** Sergio Meriggi 340 8913634

### MARCHE

**PESARO-URBINO**  
Alessandro D'Addio 347 4488757

### MOLISE

**CAMPOBASSO** Luigi Benevento 335 8178148

### PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

**ALESSANDRIA** Vincenzo Fasanella 340 1268774  
**ASTI-AOSTA** Renato Dutto 340 0989116

**BIELLA-VERCELLI** Bruno Ferrero 340 0081171  
**CUNEO** Giancarlo Musu 333 2302394  
**TORINO CENTRO** Carla Aiassa 366 6351611  
**TORINO PROV.** Roberto Zollo 366 6351602  
**VERBANO-CUSIO-OSSOLA**  
Andrea Vigna 333 2375434

### PUGLIA

**BRINDISI-TARANTO**  
Franco Cappelli 348 7710383  
**LECCE** Anna Maria Accoto 328 7317768

### SICILIA

**CATANIA** Maurizio Gibilaro 347 4487902  
**MESSINA** Antonino Carbone 340 0955650  
**PALERMO** Salvatore Pensabene 335 7128966  
**SIRACUSA** Giovanni Girmena 333 6833950

### TOSCANA

**AREZZO** Lorenzo Barbagli 338 8706918  
**FIRENZE** Jacopo Celona 328 7549090  
**LIVORNO-PISA** Manlio Germano 346 5041786

### UMBRIA

**PERUGIA-TERNI** Giuseppe Ruberti 335 6822019

### VENETO

**TREVISO** Ornello Vettor 335 8399650  
**VENEZIA** Stefano Tigani 393 9983053  
**VERONA** Giannantonio Bresciani 346 5041857



# Il mio 5x1000 *cura*

Anche il tuo lo fa.

Anche Luca ha scelto di donare il suo **5x1000** a Fondazione Telethon. Una scelta importante, ma **semplice e che non costa nulla**, che fa qualcosa di concreto: offre **cure, terapie e diagnosi** a sempre più bambini affetti da malattie genetiche rare, come Tommaso. **Nella prossima dichiarazione dei redditi, ricordati di donarlo anche tu a Fondazione Telethon.**



**#ECCOPERCHÉ  
È IMPORTANTE DONARLO  
A FONDAZIONE TELETHON.**

Scopri di più su [www.telethon.it/5x1000](http://www.telethon.it/5x1000)

Finanziamento della ricerca scientifica e delle università

FIRMA.....

*La tua firma*

Codice fiscale del beneficiario (eventuale)

**04879781005**

FONDAZIONE

