

Teleton

NOTIZIE

io
per
lei

RAFFAELLA DI MICCO

*Il mio impegno
per le mamme rare*



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  www.telethon.it/lasciti

CON IL PATROCINIO E
LA COLLABORAZIONE DEL



CONSIGLIO
NAZIONALE
DEL
NOTARIATO



DI MASSIMO RUSSO

Fiducia, la parola chiave

C'è un triangolo di fiducia alla base dei progressi di Telethon nella ricerca contro le malattie rare. Lo spiega bene Raffaella Di Micco, uno dei volti della campagna di primavera della Fondazione, in programma il 4 e il 5 maggio, quando in 1.600 piazze italiane si terrà l'iniziativa "Io per lei". Raffaella, che ha prestato il volto alla nostra copertina, rappresenta uno dei tre vertici di questo triangolo, la ricerca. Si tratta dell'idea e soprattutto del metodo che da quasi cinquecento anni, da Galileo in poi, ritiene che il sapere, il dubbio e la sperimentazione siano la chiave

di volta dell'evoluzione. Insieme con lei, nella foto di pagina 11, ci sono gli altri due vertici: Katia, a simboleggiare i volontari, coloro che decidono di dedicare una parte della propria vita agli altri, perché è un impegno che li fa stare bene; e Alessandra, una delle mamme che ogni giorno combatte la malattia sul fronte della famiglia.

È questo il triangolo che sconfigge la paura, la reazione alle avversità che è parte di noi, ma dalla quale non bisogna farsi sopraffare. L'istinto di sopravvivenza è la forza che ci rende disponibili a compiere qualsiasi cosa pur di rimanere in vita. Ma quella stessa paura è la nostra nemica quando ci impedisce di andare oltre.

Viviamo in tempi che i sociologi definiscono di polarizzazione. Si tratta delle divisioni che ci fanno pensare di dover difendere a ogni costo il nostro benessere dagli altri, come se non ci esistesse possibilità di crescita; che ci fanno temere le differenze, considerate deviazione invece di arricchimento; che ci portano a dividerci più che a condividere un unico destino, su questo granello di polvere sparato nell'universo da quattro miliardi e mezzo di anni.

Ebbene, se non basta la razionalità a dimostrarci che viviamo nella migliore delle epoche che l'umanità abbia attraversato, forse può provarci la fiducia nei nostri simili. La stessa forza che tiene insieme il triangolo di cui abbiamo parlato all'inizio. Farne parte è semplice: uscite di casa, il 4 e il 5 maggio, e fate la vostra donazione. Non sarà solo un gesto che vi farà stare meglio. Sarà anche una testimonianza civile di come, insieme, si possa crescere e guardare avanti.

*Una donazione non
è solo un gesto che
ci fa sentire meglio,
ma anche una
testimonianza civile
di come, insieme,
si possa crescere
e guardare avanti.
Senza la paura che
ci blocca ma con
fiducia nei nostri simili*

4 LE VOSTRE DOMANDE

L'AGENDA

5 FACCIAMOCI

UN PENSAMENTO

Nuove terapie: investire in comunicazione

7 COLPO D'OCCHIO

Vivere 24 ore su 24 con la talassemia

8 FERMO IMMAGINE

Così battiamo i draghi

10 LA COPERTINA

Per le mamme ci metto la faccia

12 LA RICERCA

Una casa di nome Nemo

14 LA RICERCA

Un bellissimo sogno diventato realtà

16 LA STORIA

La luce di Elettra

18 L'INTERVISTA

In campo per la ricerca

20 LA RICERCA

Premi all'eccellenza italiana

22 FUORI SCHEMA

Associazioni 3.0

25 L'APPUNTAMENTO

Il grande tennis a servizio della ricerca

26 DALLA FONDAZIONE

27 STORIE ITALIANE

Una donazione per ricordare una persona cara

28 TERRITORIO E AZIENDE

30 L'ALTRO EDITORIALE

Le terapie avanzate, un affare?



3

DOMANDE
ALLA FONDAZIONE
TELETHON**Chi può accedere al servizio "Come a casa" di Fondazione Telethon?**

Risponde Stefano Zancan, responsabile Sviluppo Clinico. "Come a casa" è un programma pensato esclusivamente per pazienti e famiglie che arrivano da tutto il mondo per sottoporsi al trattamento di terapia genica all'Istituto San Raffaele Telethon di Milano. L'assistenza e l'accoglienza fornita dal team del progetto favoriscono il successo della terapia, perché garantiscono alla famiglia di ambientarsi nella comunità e di poter dedicare tempo al bambino trattato trasmettendogli maggiore serenità. La terapia, infatti, comporta un lungo viaggio, spesso da paesi lontani, e una lunga permanenza a Milano: fino a sei mesi lontani da casa, nonché ulteriori controlli periodici negli anni successivi. Il team è composto da un Care Coordinator, un Development Coordinator, da infermieri di ricerca, psicologhe e vari mediatori culturali e interpreti. Se necessario, sono attivate anche figure quali care-giver e baby-sitter.

Se organizzo un evento come posso avere il patrocinio di Fondazione Telethon?

Risponde Laura Caserta, Responsabile Comunicazione e Raccolta Fondi da donatori privati Fondazione Telethon può decidere di concedere il patrocinio a supporto di un'iniziativa di cui condivide gli intenti, come per esempio convegni scientifici, incontri organizzati da associazioni di pazienti, iniziative di sensibilizzazione sulle malattie genetiche rare. Si tratta di un riconoscimento simbolico, che non comporta alcun sostegno economico. La decisione di concedere o meno il patrocinio è a discrezione della Fondazione, dopo un'attenta valutazione interna. È da specificare che la concessione del patrocinio non coincide necessariamente con l'utilizzo del logo. Le richieste possono essere fatte scrivendo a patrocini@telethon.it

Le donazioni per le bomboniere solidali di Fondazione Telethon godono di agevolazioni fiscali?

Risponde Flavia Pugliese, Progetti di Marketing. Sì, questi contributi, in quanto erogazioni liberali, sono deducibili dal reddito. I privati possono dedurre le donazioni erogate a favore di Fondazione Telethon per un importo non superiore al 10% del reddito complessivo dichiarato e comunque nella misura massima di 70 mila euro annui. I contributi devono essere versati tramite bonifico bancario, carta di credito o bonifico postale e bisogna allegare alla propria dichiarazione dei redditi il documento che attesta il versamento effettuato. Non è invece possibile dedurre i contributi versati in contanti.

L'AGENDA

1-2

LUGLIO

MILANO

SI SCELGONO I PROGETTI DA FINANZIARE

COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA A Milano, ospiti della prestigiosa sede di Fondazione Fiera Milano, si svolgerà l'1 e il 2 luglio la riunione della Commissione Medico-Scientifica (Cms). Quest'anno i 29 commissari, scienziati di chiara fama provenienti da tutto il mondo, valuteranno i progetti di ricerca del Bando Generale riservato ai ricercatori che lavorano in Enti no profit italiani. Allo scadere del bando, il 12 febbraio scorso, erano arrivate 328 richieste di finanziamento. Dopo la prima fase in cui il merito scientifico di ogni progetto è valutato da 3 membri della Cms i migliori 120 progetti passeranno ad una seconda fase di valutazione con il supporto di altri 2 revisori esterni. Circa 90 progetti saranno poi discussi nella sessione plenaria di luglio.

DAL 15 APRILE**In tabaccheria**

Grazie a Lottomatica Servizi e al supporto della Federazione Italiana Tabaccai, sarà possibile donare in tutte le tabaccherie convenzionate con LIS Istituto di Pagamento della Lombardia. La donazione non prevederà costi di commissione.

**17 MAGGIO****Moncalvo (AT).**

Adulti e bambini protagonisti della maratona podistica prevista il 17 maggio. Il costo della quota d'iscrizione è di 5 euro per i bambini e 10 per gli adulti. La Stramoncalvo devolverà tutto il ricavato alla ricerca Telethon.

● **Renato Dutto**
340 0989116



Nuove terapie: investire in comunicazione

La fine del mese di febbraio ha visto come ogni anno la celebrazione della Giornata internazionale delle malattie rare. Nel partecipare alle iniziative organizzate in ricorrenze come questa - dove sono spesso invitate a portare una testimonianza - mi chiedo sempre quale sarà l'impatto delle molte parole che si spendono in questi casi.

DI FRANCESCA PASINELLI

È indubbio che anche grazie alla Giornata delle malattie rare, che, edizione dopo edizione, ha dato sempre maggiore visibilità ai bisogni di questa comunità, siano stati realizzati gli avanzamenti importanti verso la cura che possiamo osservare oggi e si sia riusciti a far crescere la sensibilità delle istituzioni verso su questo delicato tema.

Nasce a Roma l'Osservatorio per le terapie avanzate: un'importante iniziativa con l'obiettivo di realizzare informazioni corrette sulla "medicina del futuro"

Allo stesso tempo, credo sia fondamentale sfruttare ogni opportunità di riflessione comune per confermare la concretezza delle nostre intenzioni.

Per questo mi ha fatto molto piacere festeggiare la Giornata delle malattie rare con un evento organizzato dall'Osservatorio Malattie Rare (Omar) a pochi giorni dall'avvio di un progetto che ci vede lavorare fianco a fianco: l'Osservatorio terapie avanzate.

In materia di terapie avanzate, o della cosiddetta "medicina del futuro" - un futuro che per molti aspetti è già qui - chi legge questo periodico ha un discre-

to livello di conoscenza perché in queste pagine si parla spesso dei risultati della terapia genica e delle potenziali applicazioni di queste strategie di cura. Purtroppo non si può dire altrettanto della gran parte del pubblico che è spesso bombardato, attraverso i media e i social, da notizie sensazionalistiche e informazioni confuse sull'argomento.

L'Osservatorio terapie avanzate vuole realizzare un'informazione corretta su questi temi e fornire un terreno di confronto tra tutti i portatori d'interesse: ricercatori, divulgatori, pazienti, istituzioni e opinione pubblica in generale.

Luigi Naldini è stato coinvolto nel Comitato scientifico dell'osservatorio. Questo è un bel riconoscimento del ruolo centrale svolto dalle sue ricerche in questo campo e del fatto che le malattie genetiche rare continuano a rappresentare un fondamentale banco di prova per lo sviluppo delle terapie avanzate e per la loro applicazione anche alle patologie più diffuse, come, per esempio, il cancro.

Trovo, inoltre, che l'opera di informazione e di sensibilizzazione che questa iniziativa vuole realizzare sia di grande importanza proprio in un momento storico come quello presente in cui alle istituzioni e ai decisori politici del nostro Paese è chiesto di effettuare scelte concrete per indirizzare investimenti significativi per lo sviluppo delle terapie avanzate, ambito nel quale il nostro Paese ricopre un ruolo di riconosciuta eccellenza in Europa.

La crescita del consenso intorno a quest'area di ricerca sarà cruciale per garantire, nel prossimo futuro, l'accesso alla cura a un numero sempre maggiore di persone.

18 MAGGIO



Druento (TO). In occasione della Walk of Life Telethon, la Fitwalking Druento ha organizzato la VI edizione della camminata non competitiva al Parco della Mandria di Druento. Tutti potranno partecipare e contribuire per la ricerca.

● Renato Dutto
340 0989116

15 GIUGNO



Silvano D'Orba (AL). Una partita memorabile presso il campo sportivo "Stefano Rapetti": vecchie glorie del Genoa e del Silvanese si scontreranno in una partita di calcio. Il ricavato sarà donato a Telethon e al Gaslini di Genova.

● Vincenzo Fasanella
340 1268774

FINO AL 30 GIUGNO



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 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 VIVI sostenibile Dual sottoscritto. Il ricavato sarà destinato all'acquisto di uno strumento tecnico.

● www.vivigas.it

22 AGOSTO



Castro (LE).

La centralissima piazza Perotti sarà il palcoscenico del concerto di beneficenza "Ti lascio una canzone castrense". L'evento è organizzato dai volontari Telethon, dal comune di Castro e dal laboratorio Arte e Musica.

● Anna Maria Accoto
328 7317768

Io per lei

Sotto l'Alto Patronato del Presidente della Repubblica.



Rispondi anche tu all'appello delle mamme che affrontano una malattia genetica rara. Per la **festa della mamma**, regala i **Cuori di biscotto**.

Li trovi in piazza il **4 e 5 maggio** e su **www.telethon.it/cuoridibiscotto**

#IOPERLEI

IOPERLEI.TELETHON.IT



FONDAZIONE



Prodotto e confezionato per Fondazione Telethon da





Vivere 24 ore su 24 con la talassemia

Cosa significa avere la talassemia? Persone apparentemente sane, con una vita lavorativa e privata normale, che vivono una quotidianità difficile a causa della malattia, quasi una corsa a ostacoli dove anche una pausa per una vacanza è complicata da gestire. Oggi grazie alla ricerca la malattia è sempre più gestibile e la terapia genica potrebbe essere una soluzione definitiva per chi non può fare il trapianto di midollo.

Ecco un mese-tipo di una persona con talassemia: l'appuntamento con la trasfusione e i giorni precedenti quando i livelli di emoglobina nel sangue sono scarsi provocando stanchezza, emicrania, a volte nervosismo. Poi la quotidianità con le medicine da assumere oltre ai controlli specialistici periodici con cardiologo, endocrinologo, otorino, oculista per verificare che tutto funzioni come dovrebbe



Ogni giorno il talassemico prende una pastiglia di un **farmaco per rimuovere il ferro** in eccesso dovuto alle trasfusioni. Per alcuni adulti può essere necessario fare contemporaneamente anche delle infusioni



Per alcuni pazienti può essere necessario assumere ogni giorno l'**aspirinetta per evitare trombosi**



Una volta al mese si deve assumere una **fiala di vitamina D** per evitare l'osteoporosi



Un appuntamento che può impedire qualsiasi pianificazione a lungo termine e può essere un ostacolo anche per una vacanza: la **trasfusione**. È ogni 20 giorni circa e dura 3 ore, ma è spesso necessario andare in ospedale anche con 2 ore di anticipo



Qualche giorno prima della trasfusione si deve fare un **prelievo di "compatibilità"**. È solo un'analisi ma significa alzarsi molto presto e poi affrontare una giornata come tutte le altre, per i ragazzi la scuola, per un adulto il lavoro e gli impegni familiari



In prossimità della trasfusione si potrebbe accusare **mal di testa o nervosismo** che incide sulla qualità della vita



I muscoli potrebbero essere **indolenziti**, soprattutto in prossimità della nuova trasfusione



Quasi ogni notte alcuni pazienti devono fare un'**infusione di un farmaco per rimuovere il ferro** non essendo sufficiente per loro il farmaco per bocca. L'infusione può durare dalle 8 alle 12 ore



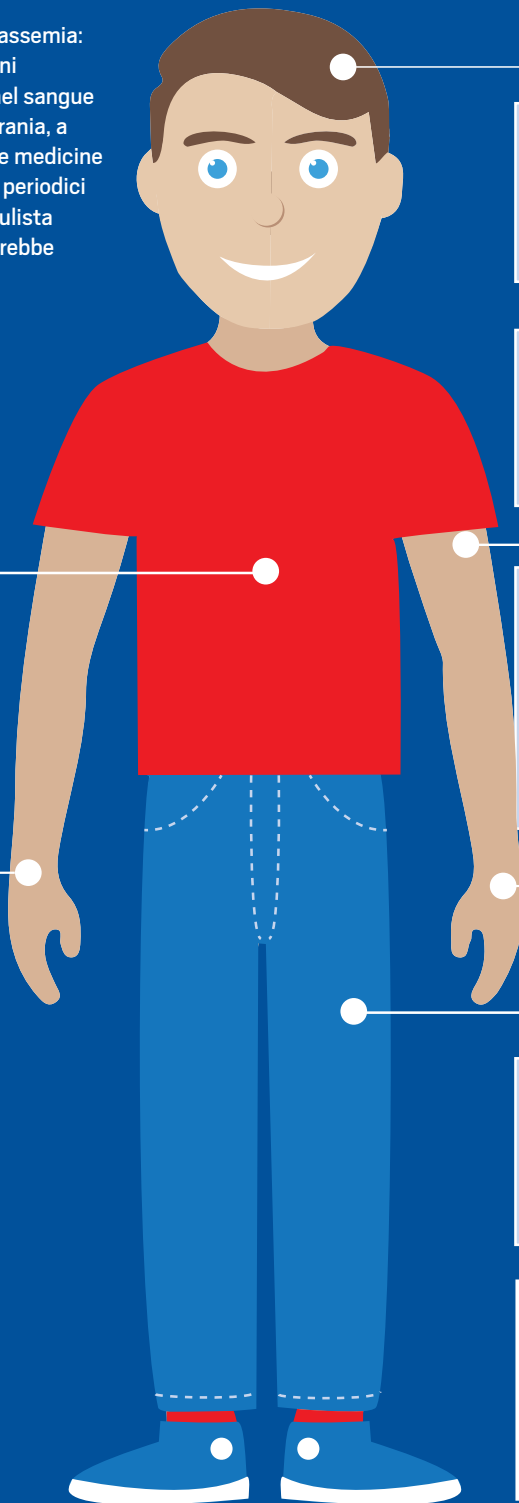
Soprattutto in prossimità della nuova trasfusione si registra **molta stanchezza** e le ossa potrebbero far male



Il calendario evidenzia in rosso i giorni interessati dalla terapia/sintomo descritto



L'orologio mette in risalto la durata della terapia descritta





così
battiamo i
draghi



LUCA ZINGARETTI Romano classe 1961
è un attore di teatro, cinema e televisione.
Ha dato il volto a personaggi come
Montalbano, Adriano Olivetti
e **Giorgio Perlasca**.

9



«**L**e favole non insegnano ai bambini che i draghi esistono. Perché questo i bambini lo sanno già. Le favole insegnano ai bambini che i draghi possono essere sconfitti. Il drago di Tommaso era una grave malattia genetica rara, l'Ada-Scid, una immunodeficienza che costringe a una vita vissuta isolati, come in una bolla. Ma i ricercatori di Fondazione Telethon hanno affrontato questo "drago" e lo hanno vinto. E ora Tommaso può giocare sulla spiaggia come tanti bambini.

Si, ora so che Telethon è molto di più di una raccolta fondi televisiva e che brillanti ricercatori lavorano giorno e notte per dare risposte a tante famiglie. Ecco perché dono il mio 5x1000 a Fondazione Telethon».

Luca Zingaretti, testimonial della campagna 5X1000, con Tommaso curato da Ada-Scid



per le mamme ci metto la faccia

DI GIANCARLO STROCCHIA

Alzare sempre di più l'asticella. Non esiste limite che la scienza non possa e non debba tentare di oltrepassare. Raffaella Di Micco la pensa così. Lo dimostra la tenacia con cui ha perseguito i suoi obiettivi professionali e la profonda conoscenza del campo dove si gioca la partita della lotta alle malattie genetiche.

Napoletana doc ma cittadina del mondo per "volontà" della ricerca, classe 1980, oggi la sua casa è l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica di Milano anche se, come tiene a ribadire, l'intuizione scientifica le scatta spesso mentre

è impegnata in tutt'altra attività. Raffaella, che ha svolto il post-doc alla New York University per cinque anni, è quella che si suol definire "un cervello di ritorno". Ha scelto l'Italia non solo perché è la sua terra d'origine, ma perché, come spiega con chiarezza «confrontato con tante altre opportunità sparse per l'Europa, l'SR-Tiget mi dava la possibilità di coniugare la ricerca di base all'applicazione clinica degli esiti dei percorsi di ricerca».

Oggi Raffaella ha una missione in più da affrontare. Il suo volto e la sua determinazione avranno il compito di parlare del suo impegno scientifico attraverso le immagini e i messaggi della campagna di Fondazione Telethon "Io per lei". Saranno anche i suoi occhi a regalare alle mamme "rare" una porzione di speranza in più rispetto alla prospettiva che dai banconi dei laboratori gli avanzamenti della ricerca scientifica si

Raffaella Di Micco, ricercatrice, è uno dei tre volti della campagna di piazza di Fondazione Telethon "Io per lei" del 4 e 5 maggio

trasformino presto in terapie per i loro figli.

Nel cuore di Raffaella convivono tante sensazioni - di orgoglio, sorpresa e senso di responsabilità - per questa nuova avventura. «Partecipare a questa campagna mi ha portato fuori dal mio laboratorio e che mi ha offerto la possibilità di toccare con mano, per l'ennesima volta, la sofferenza ma anche la forza di chi con la malattia deve fare i conti tutti i giorni. Anche per me vale lo stesso principio, ma su un versante diverso della barriera». La ricerca è percorsa da un filo rosa. Nei centri di ricerca la quota di donne è elevata, a differenza di altre categorie professionali. E anche questa campagna è declinata al femminile, perché nelle donne «alberga una componente di audacia che le rende uniche e combattive, sempre».

In Raffaella la passione per la ricerca è nata dietro ai banchi di scuola, grazie all'influenza positiva di un professore di chimica illuminato. Una scintilla che l'accompagna da sempre. Lei è una group leader dell'SR-Tiget: nel 2016 ha costituito il suo nucleo agguerrito di scienziati con cui quotidianamente cerca nuove soluzioni per garantire un viaggio sempre più lungo a tanti pazienti, soprattutto bambini, che attendono una terapia. In particolare, il suo gruppo si occupa di studiare i meccanismi di regolazione della senescenza delle cellule ematopoietiche, l'invecchiamento delle cellule che danno origine ai vari elementi del sangue, sia durante processi fisiologici come l'avanzare dell'età, sia in condizioni di stress e dan-



LA CAMPAGNA

"Io per lei" è una richiesta d'impegno: scegliere di sostenere Fondazione Telethon con i Cuori di biscotto vuol dire compiere un atto di solidarietà verso le mamme "rare". Una scelta d'amore e di generosità e una risposta di partecipazione concreta per un grande obiettivo comune: la lotta alle malattie genetiche rare. Il 4 e 5 maggio, in più di 1.600 piazze saranno distribuiti i Cuori di biscotto dai volontari di Fondazione Telethon e Uildm, e di Avis volontari sangue, Anffas e Unpli. I Cuori saranno un omaggio distribuito come ringraziamento per una donazione minima di 12 euro. I Cuori di biscotto si potranno ordinare anche sul sito www.telethon.it/shop



Le protagoniste della campagna "Io per lei", da sinistra Alessandra, Katia e Raffaella

no al Dna. Ogni giorno mette "alla prova" le cellule per capire come potranno reagire una volta chiamate a sconfiggere "il mostro". «Il nostro compito - spiega Raffaella - è fare in modo che tutto avvenga sempre nella piena sicurezza ed efficacia, controllando che non succeda nulla di dannoso a queste cellule, o che alcune di esse possano rispondere alla situazione di stress a cui vengono sottoposte interrompendo la propria funzionalità, pregiudicando così gli effetti del possibile intervento terapeutico».

Nessuna incertezza incrina la fiducia che Raffaella riconosce alla competenza di chi insieme a lei lavora ogni giorno per combattere queste terribili malattie. Questo suo atteggiamento graniticamente ottimistico ben si sposa alla filosofia della campagna: «Io, mamma Alessandra e Katia che è volontaria della Fondazione, rappresentiamo tre forze che si uniscono e si scambiano cariche di energia affinché lo scoraggiamento non possa mai prevalere sulla fiducia». Non esiste forse immagine migliore per comprendere il senso della campagna di raccolta fondi "Io per lei" e rispondere all'appello delle mamme rare.

I Centri clinici per chi vive con una malattia neuromuscolare, sono diventati nel tempo sinonimo di professionalità e di umanità, perché le persone sono accolte con amore

una casa di nome Nemo

Per molti Nemo è il pesciolino coraggioso, protagonista del film d'animazione, che si avventura in mare aperto nonostante una pinna atrofica e un papà super apprensivo. Per chi convive con una malattia neuromuscolare è invece un porto sicuro. NeMO infatti è l'acronimo di NeuroMuscular Omniculture ed è un network di centri clinici specializzati nella diagnosi, nella cura e nell'assistenza di pazienti con malattie come la sclerosi laterale amiotrofica (sla), le distrofie muscolari e l'atrofia muscolare spinale (sma). Il primo centro NeMO è nato a Milano nel 2007, frutto di un'idea di Fondazione Telethon e dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm), poi è stata la volta di Arenzano (Genova), Messina, Roma e infine, a febbraio, è partito il progetto NeMO Napoli.

«È un grosso valore aggiunto avere sotto un unico tetto pneumologo, ortopedico, fisioterapista, logopedista, psicologo, cardiologo, nutrizionista: specialisti esperti di malattie neuromuscolari che possano seguirvi lungo tutto il percorso di cura, risparmiandoti un estenuante peregrinare di ospedale in ospedale e infinite ore nelle sale d'attesa di vari reparti per incontrare lo specialista di turno» commenta Chiara, 27 anni, affetta dalla forma intermedia di atrofia muscolare spinale (sma di tipo 2), malattia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che governano il movimento dei muscoli. «Io mi muovo su una carrozzina elettronica. Ho un'autonomia di movimento molto ridotta che mi consente di mangiare e scrivere, ma per tutto il resto ho bisogno di aiuto».

UN POSTO BELLO Al Centro NeMO di Roma, Chiara si sente a casa: «Per quanto possa sembrare assurdo descrivere un ospedale come un posto bello, perché in ospedale c'è dolore e sofferenza, NeMO lo è. Perché ti senti in famiglia, è accogliente e lo

staff è eccezionale: fa di tutto per trasmetterti allegria». A settembre Chiara ha iniziato la terapia con il primo farmaco approvato nell'Unione Europea per la sma, che deve essere iniettato direttamente nel liquido cerebrospinale attorno al midollo spinale. E così al classico controllo annuale si sono affiancate trasferte più frequenti per la somministrazione della terapia. «Le prime tre infusioni sono state molto ravvicinate, a distanza di 15 giorni, la quarta dopo un mese e poi ogni 4 mesi». Per questo Chiara ha accorciato le distanze, facendo del NeMO di Roma il suo centro di riferimento: «prima andavo per i controlli annuali al Centro NeMO di Milano. Potermi rivolgere a un centro più vicino a casa senza rinunciare, però, allo standard di assistenza, specializzazione e umanità è stata una grande opportunità».

«Perché i centri NeMO sono nati appositamente per far fronte alle esigenze dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari» aggiunge Pierfrancesco, papà di Nicolò, un bimbo di 8 anni con la sma di tipo 1. «Puoi quindi contare su uno staff altamente specializzato che si può prendere cura della persona in tutte le fasi della malattia e poi tutto ruota intorno al paziente e alla sua famiglia».

«Quando abbiamo realizzato che qualcosa in Nicolò non andava - continua Pierfrancesco - pensavamo fosse ipotónico. Dopo un lungo calvario di 8 mesi, è arrivata la diagnosi di atrofia muscolare spinale ed eravamo completamente impreparati a gestire una malattia così invalidante di cui non sapevamo nulla. Abbiamo conosciuto alcune associazioni di riferimento, come Famiglie Sma, e così abbiamo avuto modo di confrontarci con altri genitori e di conoscere percorsi ed esperienze diverse». La scelta è stata partire, per affidarsi a centri lontani da casa ma più specializzati. «La distanza non ci ha distolto infatti dal metterci periodicamente in viaggio per accompagnare Nicolò, da Napoli, a Milano e a Roma. Roma, poi, via via è di-





CENTRO CLINICO
Nemo
MILANO

ATTIVO DAL 2007
Ospedale Niguarda
Tel. 02 9143371



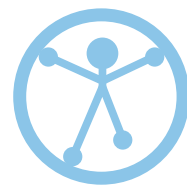
CENTRO CLINICO
Nemo
ARENZANO

ATTIVO DAL 2010
Ospedale La Colletta
Tel. 010 8498050



CENTRO CLINICO
Nemo
MESSINA

ATTIVO DAL 2012
Policlinico G. Martino
Tel. 090 2217191



CENTRO CLINICO
Nemo
ROMA

ATTIVO DAL 2015
Policlinico A. Gemelli
Tel. 06 30158215/221



NEMO PRESTO A NAPOLI

La Regione Campania, l'Azienda ospedaliera specialistica dei Colli e il Centro clinico NeMO hanno sottoscritto una convenzione per l'attivazione del Centro clinico NeMO Napoli all'interno dell'Ospedale Vincenzo Monaldi. Un nuovo Centro dotato di 23 posti letto di degenza ordinaria e 3 posti per day hospital, su una superficie di quasi 1500 metri quadri, che si impegna a garantire un servizio specialistico consentendo così ai pazienti, adulti e pediatrici, provenienti dal territorio campano e dalle altre regioni del sud Italia di evitare lunghe e faticose peregrinazioni tra enti e strutture non specializzate.

ventata una sorta di seconda casa: nel 2015 presso il policlinico Gemelli è stato infatti istituito il quarto Centro NeMO. Lo staff, che di fatto ci conosce dall'inizio del nostro viaggio con la sma, fa di tutto per creare un'atmosfera familiare e accogliente e quando Nicolò, ogni quattro mesi, viene ricoverato per 2-3 giorni per fare l'infusione del farmaco non si sente spaesato e ospedalizzato». Nicolò, infatti, ha instaurato una forte complicità con i medici e il personale sanitario: «Non manca mai un sorriso, si respira grande umanità e non ci sono ferrei orari di visita che impediscono ai familiari di stare sempre accanto ai pazienti» riferisce il papà. «Secondo me NeMO è un progetto sanitario e umano che funziona perfettamente» dice.

SINONIMO DI PROFESSIONALITÀ Per questo Pierfrancesco ha accolto con entusiasmo l'apertura di un centro NeMO a Napoli: «NeMO è sinonimo di professionalità, responsabilità e tanta umanità. E ogni nuovo Centro rappresenta una grossa opportunità per i piccoli malati e le loro famiglie, consente di ridurre i viaggi della speranza e di avere un punto di riferimento vicino casa». Una sorta di faro per non brancolare nel buio.

«Ora finalmente anche i pazienti neuromuscolari che vivono a Napoli, ma più in generale in Campania e nel sud Italia potranno dunque contare su una struttura sanitaria di eccellenza e su un team multidisciplinare attrezzato per la loro ottimale presa in carico. La prossimità - aggiunge Chiara - non è da sottovalutare nella gestione delle emergenze. Non tutti gli ospedali infatti sono attrezzati adeguatamente e sanno come gestire al meglio i pazienti neuromuscolari. E per un bimbo con crisi respiratoria due ore non sono poche». «E poi - conclude - i centri NeMO non solo mettono al nostro servizio i traguardi raggiunti nella ricerca, ma sono impegnati in prima linea in studi scientifici sulle malattie neuromuscolari e in studi clinici per lo sviluppo di nuovi farmaci».

un bellissimo SOGNO diventato realtà

Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon e Alberto Fontana, Presidente dei Centri Clinici NeMo si conoscono a Milano in un giorno d'estate di quasi 15 anni fa. Lei era il Direttore Scientifico della Fondazione e lui da poco era stato nominato Presidente della Uildm (Unione italiana lotta alla distrofia muscolare). Lui aveva un grande sogno – già strutturato – in mente, lei la capacità di accogliere l'intuizione e comprenderne la vera spinta realizzativa. Quell'incontro e la reciproca determinazione professionale, che passa attraverso una sensibilità comune, ma rara, portano alla realizzazione, nel 2007, di quel

sogno: nasce il Centro Clinico NeMO. Alla prima sede milanese, sono seguite poi quella di Arenzano (Ge), Roma, Messina e – è fresco l'annuncio – di un'apertura di un altro centro al Sud, a Napoli, nella primavera del 2020.



DI ERIKA BRENNA



FRANCESCA
Direttore Scientifico dal 1996
e poi Direttore Generale dal 2009
di Fondazione Telethon

ALBERTO
Presidente dell'Uildm
dal 2004 al 2013,
Presidente dei centri NeMO dal 2005

Cosa che le viene in mente se dico "Centri NeMO"?

Francesca: «Il primissimo ricordo è la telefonata di Alberto Fontana, da poco eletto Presidente della Uildm, era il 2004... Non ci conoscevamo, mi chiamò e mi disse che voleva parlarci: ci incontrammo e mi raccontò della sua idea "Ho un sogno - mi disse - vorrei capire se le interessa". Ancora ci davamo del Lei... "Mi sembra una cosa bellissima" gli risposi. Quel sogno sono i Centri NeMO, luoghi in cui i malati neuromuscolari si sentono un po' meno soli e diventano protagonisti e responsabili del loro quotidiano».

Alberto: «Vedo l'immagine di una comunità: l'insieme di associazioni, di malati che dedicano tempo, energie e impegno alla cura delle loro stesse patologie. I Centri NeMO rappresentano un vero e proprio punto di svolta, dove i malati sono chiamati in causa con una diretta e fondamentale assunzione di responsabilità. Siamo una comunità anche perché ci conosciamo

mo tutti, personalmente, e condividiamo l'orgoglio e una tensione costante a dare sempre il meglio, nonostante la fatica. E siamo comunità anche quando le cose non vanno: ci stringiamo ancora più forte e ricominciamo».

Il primo Centro NeMO a Milano è stato aperto nel 2007: se si guarda indietro, cosa vede?

Francesca: «Vedo un percorso che è costantemente cresciuto, grazie ad un'idea nata da un'ispirazione: i Centri NeMO sono qualcosa di più grande di quanto potessimo immaginare, sono una rete capace di prendersi cura di migliaia di persone, con l'obiettivo per il 2020 di poterne seguire più di 5 mila in tutta Italia. Sono un modello innovativo a cui far affluire grande competenza clinica, che ha permesso a molti pazienti di accedere a terapie disponibili, secondo gli standard di cura, con una presa in carico globale».



Alberto: «Se mi guardo indietro vedo tanto impegno: dai 35 collaboratori del 2005 sono oltre 300 le persone che oggi, in modo professionale, si dedicano esclusivamente alle nostre malattie. Abbiamo avviato e costruito un percorso innovativo dove il ruolo del paziente è attivo: al medico affidiamo le nostre debolezze, ma è lui a dover essere presente nella sua storia di persona e non di malato. È lui il punto di riferimento nella costruzione del servizio».

Qual è il rapporto tra i Centri Clinici NeMO e Fondazione Telethon?

Francesca: «Telethon è insieme finanziatore e fondatore dei Centri NeMO, che rappresentano una risposta tangibile ai pazienti di oggi. Siamo abituati a lavorare sulla ricerca, un lavoro quotidiano sui pazienti di domani. Nel caso dei Centri NeMO possiamo dare risposte sull'oggi, con standard di qualità molto importanti che sono per noi di assoluta ispirazione».

Alberto: «Telethon è stato il primo interlocutore di questo sogno ed è con Telethon che abbiamo costruito le fondamenta. In primis con Francesca: lei che ha una marcia in più ha compreso da subito che il mio obiettivo era completamente in linea con quello della Fondazione: ovvero la continuità tra ricerca scientifica e clinica. I Centri NeMO completano quello che fa Telethon con la ricerca: sono un un luogo che applica la cura».

Dopo le realtà dei Centri NeMO a Milano, Roma e Messina è stata annunciata l'apertura di un Centro NeMO a Napoli...

Francesca: «L'apertura di questo Centro segue un modello che si è rivelato efficace nella logica di andare incontro al bisogno del paziente, al miglioramento qualitativo della sua vita, con un accesso ai servizi in prossimità di dove vive. Per noi c'è una doppia soddisfazione: possiamo affiancare l'eccellenza della ricerca del Tigem, l'Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli, Napoli, alla cura sul campo».

Alberto: «Per la primavera del 2020 accoglieremo i primi pazienti, nascerà infatti il secondo centro NeMO al Sud, dentro l'Ospedale Monaldi: ci saranno 2 ambulatori, 23 posti letto e 2 per day hospital. Quello che ci aspettiamo è che diventi un luogo capace di offrire attività clinica multidisciplinare, con un messaggio di presa in carico in Campania e che sia punto di riferimento per il Sud insieme al Centro Clinico di Messina».

Se pensa ai Centri NeMO e al futuro cosa vede?

Francesca: «Mi piacerebbe che questa rete si consolidasse su tutto il territorio, non solo come corrispondenza di una comune ispirazione, ma come prassi da ascrivere come lo "stile NeMO", trasversale a tutti i Centri. Ambisco ad una sinergia di potenziamento con una ricerca clinica molto avanzata, che superi i centri stessi. Penso a protocolli di cura comuni che permettano ai pazienti che si spostano, di sentirsi nella stessa famiglia a Milano come a Messina».

Alberto: «Vedo la nascita di alcuni nuovi centri e immagino che tutti diventino i protagonisti principali della deospedalizzazione dei malati neuromuscolari. Confido che siano proprio i NeMO a portare la gente ad utilizzare sempre di più la propria casa: i Centri devono diventare degli hub in grado di concretizzare e sostenere l'assistenza domiciliare. NeMO fornirà la risposta clinica e poi un team dedicato renderà possibile curarsi a casa».

Ogni progetto ha dietro dei professionisti, che sono però persone: cosa ci dice dell'altro protagonista di questa intervista?

Francesca: «Alberto è una persona con una visione, una grinta e una capacità di lavoro notevoli. Ha un forte attaccamento alla causa e una non frequente capacità di ascolto. Rimasi colpita al nostro primo incontro - me lo ricordo giovanissimo - per la lucidità e la freschezza di pensiero: da allora il nostro è un

sodalizio che continua, confrontandoci senza risparmiarci, un po' in tutti gli ambiti del nostro lavoro. Oggi sicuramente è un amico».

Alberto: «Francesca è una persona illuminata, unisce un mix di professionalità e umanità che la rendono perfetta per un'organizzazione come Telethon: l'eccellenza nella ricerca scientifica non può esistere senza la sensibilità di capire da dove arriva la sofferenza. Francesca sa soffrire e capire come si soffre di malattie come la nostra, dote rarissima».

Datemi la vostra definizione di questi sostantivi: Resilienza...

Francesca: «Una conditio sine qua non per perseguire obiettivi molto alti».

Alberto: «Il desiderio di non abbattersi di fronte alla malattia, nell'ottica di resistenza».

Malattia...

Francesca: «Una condizione sicuramente non bella che non deve però precedere la persona, sia in chi la vive che in chi la osserva. Soprattutto in chi la osserva».

Alberto: «Un aggettivo: quando diventa sinonimo siamo fregati. È una transizione, non è la persona».

Cura.

Francesca: «È la combinazione di tanti fattori. Abbiamo tutti alla terapia - l'obiettivo finale del nostro lavoro - però è cura il farsi carico di un problema anche quando non lo si può risolvere fino in fondo».

Alberto: «La massima espressione di umanità che abbiamo a disposizione per confermare che esistiamo, prendendoci cura di noi stessi e degli altri».

Dica una cosa all'altro intervistato mai detta prima.

Francesca: «Gli voglio bene».

Alberto: «Le voglio bene».

I centri NeMO oggi sono un punto di svolta, una rete capace di prendersi cura di molte persone



la luce di Elettra

DI LAVINIA FARNESE



LA MALATTIA

La sindrome di Williams (nota anche come sindrome di Williams-Beuren) è una rara malattia genetica che si manifesta già dalla nascita o dalla prima infanzia con diverse caratteristiche come cardiopatie congenite, difetti dei vasi sanguigni (principalmente stenosi sopravvalvolare dell'aorta) e un aspetto particolare del volto (testa piccola, fronte larga, labbra grosse, aspetto "pieno" delle guance e dei tessuti intorno agli occhi). I bambini colpiti manifestano ritardo psicomotorio, difficoltà nella coordinazione dei movimenti e presentano un'estrema variabilità nel grado di sviluppo mentale, con ritardo più o meno grave. Hanno buone capacità di linguaggio, soffrono spesso di disturbi della vista e ai denti, possono sviluppare disturbi renali e una certa tendenza all'ipertensione

Ci danno la vita, e con lei un nome. Ce lo scrivono appena nasciamo, su un braccialetto di plastica che ci chiudono intorno al piccolo polso. Nessuno sa ancora quanto ci definirà nel mondo, se ci corrisponderà davvero. Ma da lì in poi sarà nostro, lo porteremo sempre, ci chiameranno con quello senza sapere se è o meno una scommessa vinta. Elettra da subito è stata nel suo significato: «Scintillante, che brilla». Erminia e Luciano lo sentono da che la vedono: ci hanno proprio preso, è perfetto per lei. Pensano questo l'11 gennaio 2014, il giorno più bello da che si sono conosciuti, innamorati e sposati tra Catanzaro a Pavia, dove si sono stabiliti e lavorano da fisici alla Fondazione Cnao, un importante istituto di ricerca dove si studia la cura e distruzione dei tumori grazie alle particelle nucleari accelerate.

Sono felici perché la volevano ed è arrivata, e ora per la prima volta tornano a casa in tre. La culla profuma di nuovo e futuro, e Elettra continua a essere fedele al suo nome: «Scintillante, che brilla». Però è anche tanto minuta. Soprattutto, non assomiglia a nessuno. «Mi girava e rigirava in testa questo pensiero», racconta la mamma. «Poi alla terza settimana, quando andiamo a un controllo in neonatologia, i medici dicono: "C'è un piccolo soffio al cuore, ma sembra nulla di grave". E invece: l'aorta è occlusa, la opereranno presto».

Una volta dimessa, non si riprende. Dorme tanto, troppo. Fino a venti ore al giorno. Mangia a fatica, e il poco che riesce poi lo vomita. «Lì, anche quei dottori che mi avevano spesso liquidata come mamma ansiosa iniziano a preoccuparsi». Tra loro uno è più sensibile degli altri, forse perché donna, forse perché appena rientrata in reparto dalla maternità: «Signora, se vuole andiamo giù, facciamo un esame più approfondito».

Non erano solo presentimenti: qualcosa di

grosso, effettivamente, non va. Trasporto d'urgenza a San Donato, e lì un'altra operazione, più pesante, più delicata. La sedazione è totale, su una bambina minuscola, che pesa cinque chili. Ma niente, l'angioplastica non funziona, i vasi sanguigni non rispondono e dopo due ore di tentativi i chirurghi non sanno più cosa fare. «Il più anziano in sala operatoria propone di riprovare 48 ore dopo, con un intervento diverso, quello che si riserva ai pazienti con la sindrome di Williams. Aggiunge: "Anche se Elettra non ha la sindrome di Williams". La frase mi resta dentro. Cerco su Internet, su Google mi escono le foto di alcune ragazzine affette. Non c'è diagnosi, ancora, ma io già riconosco in loro Elettra».



Una bimba con la
sindrome di Williams
cambia la vita di due
scienziati. Oggi, Erminia
e Luciano crescono
Elettra con amore sempre
guardando alla ricerca

Elettra che non si riprende. Che, anzi, con il passare del tempo mostra altri deficit, di natura cognitiva: è difficile incrociare il suo sguardo, non ha nessuna manifestazione di affetto o dispiacere, in presenza o assenza dei genitori, come subisse passivamente tutto quel che le accade intorno. «Un ulteriore test soffia sul fuoco: Elettra soffre anche di un disturbo dello spettro autistico. Oggi, a 5 anni, ancora non parla. Ha una logopedista privata, le stiamo insegnando la Comunicazione Aumentativa, perché possa fare dei simboli il suo linguaggio, i suoi strumenti alternativi per dire se sta bene o male, se ha freddo o caldo, cosa desidera e cosa no. Quando è stanca e scociata, ma comunque si presta agli esercizi, ho la certezza che a nessun bimbo sano viene richiesta, oltre che data, un'attenzione così alta. Purtroppo deve imparare presto a cavarsela al meglio delle sue possibilità: ora si veste e sveste da sola, apparecchia la tavola, va in terapia ogni mattina, all'asilo, e quando giochiamo ai Lego, la guidiamo fisicamente con le mani perché incastri i pezzi, e costruisca».

La sindrome di Williams ha messo a dura prova Erminia e Luciano: «Accettarla è stato un massacro, ha aperto una crisi nera. Ma poi, per fortuna, abbiamo capito che solo restando uniti avremmo potuto remare nella stessa direzione, prendere il buono, nel cattivo: per esempio sarebbe stato peggio se fosse stata una malattia neurodegenerativa. Se la protesi al cuore che non ci fa star tranquilli non funzionasse come deve. Se Elettra non ballasse, non sorrisse, non ci abbracciasse e accarezzasse come adesso fa anche con Ettore, il fratellino che le fa compagnia da pochi mesi. Se la ricerca non fosse l'albero in crescita che, da scienziati, crediamo sia, le cui radici sono la fisica, la chimica, la bioingegneria, la medicina. Ma anche la fiducia, la pazienza, i soldi. E questo scoraggiarsi mai».

7 2,1

I PROGETTI
FINANZIATI
DA TELETHON

I MILIONI DI EURO
INVESTITI
IN RICERCA

Nella pagina a fianco
la piccola Elettra,
in questa pagina al mare
con papà Luciano



in campo per la ricerca

«**V**i abbiamo preparato delle sorprese che non potete neanche immaginare. Io stesso penso che crederò a tutto quello che stiamo architettando solo dopo che sarà successo», Paolo Belli, mattatore di “Ballando con le Stelle”, Presidente della Nazionale Cantanti e «uomo Telethon!», come precisa subito, quando gli chiediamo della prossima Partita del Cuore. «Il matrimonio tra Telethon e Nazionale Italiana Cantanti continua e il 28 maggio saremo tutti su Rai1, in prima serata, dallo Juventus Stadium per giocare e sostenere la ricerca Telethon e il Candiolo di Torino». Sui grandi - «Grandissimi», mi creda - nomi che ci saranno non si sbottona, da vero uomo di spettacolo, conscio che la suspense giova al raggiungimento dell'obiettivo. «E il nostro obiettivo è raccogliere quanti più fondi possibile per la ricerca», dice.

Nemmeno un'anticipazione?

«Posso solo dire che sono tutte persone che, pur avendo vite molto impegnative, poco tempo libero a disposizione e potenzialmente moltissime cause cui dedicarsi, hanno detto sì subito, senza doverci pensare, dimostrando grande sensibilità. Ho fatto personalmente gli inviti a molti

DI MARIANNA APRILE

di loro, spendendomi in prima persona. Perché più fondi raccogliamo e meglio è, e se abbiamo personaggi forti, di richiamo, li raccogliamo più facilmente»

Perché lei ha scelto, da vent'anni, di sposare la causa di Telethon?

«Per ciascuno di noi, per chiunque si impegni in un progetto, quel progetto è il più importante di tutti. Chi si dedica alla lotta ai tumori o alla ricerca sull'autismo ritiene legittimamente che quella sia la priorità. E per me è così con Telethon, che mi dà da 20 anni la possibilità di crescere, capire, imparare. Lo dico con grande sincerità, io nasco come uno ignorante, nel senso che non conosco le cose. Conscio di questo mio limite, cerco di studiare e capire il più possibile ciò che incontro, dando linfa alla mia curiosità, perché voglio morire meno ignorante possibile. È il mio modo di fare. E Telethon dal primo giorno in cui ho collaborato con loro mi ha consentito di capire, portandomi nei centri di ricerca, negli ospedali, facendomi vivere a contatto coi ricercatori, con le famiglie, coi malati. È un sano vortice, un coinvolgimento reale che ti porta a impegnarti sem-

Paolo Belli racconta: «Con alcuni ragazzi incontrati in questi anni durante la maratona Telethon si è instaurato un rapporto vero, ci si scrive. Non sono incontri che si esauriscono nell'iniziativa benefica»

pre di più. In questi vent'anni ho visto bimbi che non avevano una strada davanti e che invece grazie ai ricercatori hanno potuto avere speranza e futuro, e questo mi fa sentire importante davvero, realizzato, non come personaggio, ma come persona. Il tempo che dedico a Telethon è tempo utile e in questo io sono un privilegiato».

È anche una grande responsabilità. La sente?

«Dopo le raccolte Telethon mi capita spesso di sentirmi dire da chi ha fatto una donazione “Io ho donato, ma tu mi assicuri che vanno alla ricerca?”. Ci sta, con le cose che si sentono in giro, le persone vogliono essere certe che tutto sia come diciamo. E io che i risultati delle ricerche li vedo e li tocco con mano, posso davvero essere un garante di quelle donazioni. Sapere che qualcuno, accogliendo il mio invito, ha donato dei soldi e ricevere le testimonianze delle famiglie che hanno beneficiato della ricerca finanziata con quei soldi mi fa sentire importante, vuol dire che sono stato un buon tramite. È bello, mi creda. Con alcune famiglie di ragazzi incontrati in questi anni





L'EVENTO

La Partita del cuore è un appuntamento sportivo che ogni anno vede protagonista la Nazionale italiana cantanti e ha l'obiettivo di raccogliere fondi per cause solidali. Quest'anno l'evento sarà dedicato a Fondazione Telethon e all'Istituto Candiolo di Torino. La manifestazione sarà trasmessa su Rai 1 il 28 maggio. Si potrà contribuire alla raccolta fondi anche con un sms o da fisso al numero solidale 45527 dal 9 maggio al 9 giugno

si è instaurato un rapporto vero, ci sono amicizie, ci si scrive. Non sono incontri che si esauriscono nell'iniziativa benefica».

Lei è un po' la memoria storica della Partita del Cuore. Ricorda una emozione in particolare?

«Ce li ha quarant'anni di tempo? Perché la Nazionale Cantanti c'è da 38 anni e ogni giorno ce ne sarebbe una.... (ride, ndr) Ma voglio ricordare l'anno scorso. La prima partita senza Fabrizio Frizzi, che come me era un uomo Telethon e un uomo della Nazionale Cantanti, un vero militante. Mentre facevamo il nostro doveroso omaggio a Fabrizio, mentre dagli spalti srotolavano lo striscione col suo viso, ho pensato che Telethon avrebbe dovuto essere ancora con noi anche quest'anno. Un altro momento esaltante è stato quando sul campo, davanti a noi, Simon Peres e Yasser Arafat si sono stretti la mano. Che quel gesto così distensivo, di pace, avvenisse davanti a noi era emozionante. E mi ha fatto pensare che la possibilità di fare ricerca, di aiutare gli altri, dipende anche dalle condizioni di pace che si riescono a creare nei Paesi».

Lei parla di beneficenza, di pace... Poi uno vi guarda in campo e vede che ve le date di santa ragione...

«Su questo non ci piove. Ci riteniamo con grande follia dei fenomeni, ci sentiamo veri campioni di calcio. Soprattutto noi, quelli storici - e dico storici per non dire vecchi - ci sentiamo ancora perfettamente in grado di giocare. E invece poi quando mi rivedo a casa mi guardo e dico: "ma dove vai!?". La bellezza della Partita del Cuore è che lì torniamo tutti bambini e che non ci stiamo proprio a perdere. Volano calcioni come se fossimo giocatori veri. Ci crediamo proprio! Prenda me ed Enrico Ruggeri. Abbiamo cantato assieme, ci sentiamo tutti i giorni, è di famiglia. Ma in campo basta che io passi la palla a un altro e non a lui e nascono discussioni pazzesche. Finita la partita, però, ci togliamo la maschera da bimbi e torniamo amici».

Giocate allo Juventus Stadium. Chi è il vostro Cristiano Ronaldo?

«Pensi che emozione per me, juventino fino al midollo.... Il nostro Ronaldo? Moreno (Donadoni, ndr), il più forte di tutti».

Andrea Ballabio e Luigi Naldini, direttori dei due Istituti Telethon di Napoli e Milano, hanno ricevuto, il primo nel 2016 e il secondo nel 2019, il prestigioso premio Louis-Jeantet per la medicina attribuito solo ai più grandi scienziati d'Europa

premi all'eccellenza italiana



Vincere un premio prestigioso come il Louis-Jeantet non è soltanto un grande onore. È anche e soprattutto un'occasione per rilanciare gli sforzi in vista di traguardi ancora più ambiziosi. Quando un filone di ricerca viene premiato, infatti, si rafforza ulteriormente agli occhi della comunità scientifica, attirando l'interesse delle menti migliori e alimentando sinergie. Gli allori ricevuti, inoltre, rappresentano una garanzia per rinnovare il patto con i donatori, perché testimoniano il buon uso delle donazioni ricevute in passato. In questo senso il Louis-Jeantet Prize attribuito a Luigi Naldini per il 2019 vale ancora di più del generoso montepremi stanziato dall'omonima Fondazione con base a Ginevra.

DI ANNA MELDOLESI I 500.000 franchi svizzeri del premio rappresentano un'iniezione di fiducia e contribuiranno a finanziare le prossime ricerche dell'SR-Tiget, l'Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica di Milano diretto da Naldini. In prima fila ci sono i progetti per sovrascrivere il DNA con un approccio detto editing genomico, che si propone di superare alcune limitazioni della terapia genica classica. Fino a poco tempo fa per correggere una malattia genetica i ricercatori si dovevano accontentare di inserire una copia sana del gene, senza rimuovere la copia errata. Grazie alle nuove biotecnologie di precisione, ora possono convertire direttamente il gene difettoso in funzionante, con il vantaggio di controllarne meglio l'espressione.

L'idea di curare un numero crescente di patologie correggendo i refusi contenuti nel DNA attraversa una stagione fortunata. Le prime terapie geniche sono arrivate sul mercato, a cominciare dalla primogenita Strimvelis. E mentre vediamo maturare i frutti del lavoro dei decenni passati, iniziano a spuntare i primi germogli del futuro. Per misurare progressi e speranze basta consultare il registro internazionale delle sperimentazioni cliniche e contare le pubblicazioni che scommettono su CRISPR, la tecnica di editing genomico più in voga. È bene ricordare che non è sempre stato così: il cammino verso il successo è stato scandito da frenate, pause e ripartenze. Se l'Italia ha mantenuto la leadership in que-



LUIGI NALDINI

Nato a Torino nel 1959, laureato in medicina, dal 2008 dirige l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) e insegna presso l'Università "Vita Salute" San Raffaele di Milano.

Nel 2008 è stato eletto membro della European Molecular Biology Organization (EMBO) e ha ricoperto il ruolo di presidente della Società Europea di Terapia Genica e Cellulare (ESGCT).

Luigi Naldini è un pioniere nello sviluppo di un vettore lentivirale derivato da HIV, per migliorare la sicurezza e l'efficienza del trasferimento genico.

La terapia genica offre una grande speranza per le persone affette da malattie genetiche, ma anche altri tipi di malattie, come il cancro.

Attualmente, 61 pazienti hanno beneficiato di questa terapia, e la maggioranza di loro, a diversi anni dal trattamento, sono in buona salute e possono condurre una vita normale



COSA SONO I PREMI LOUIS-JEANTET?

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. Tra i più consistenti in Europa sono destinati a finanziare la prosecuzione di progetti di ricerca innovativi. Dal 1986, anno della fondazione, ad oggi i Premi Louis-Jeantet sono stati attribuiti a 90 ricercatori, 12 di questi hanno successivamente ricevuto il Premio Nobel per la fisiologia o la medicina, o il Premio Nobel per la chimica. Per info www.jeantet.ch

sto settore è in buona misura grazie a Telethon, che ha continuato ad assicurare un sostegno costante, anche quando l'industria privata si concentrava su obiettivi più semplici.

La decisione della Fondazione Louis-Jeantet, dunque, suona come una conferma della lungimiranza di questa tenacia, oltre che dell'alto valore scientifico del lavoro svolto dall'SR-Tiget. Non è un caso, probabilmente, che solo un altro scienziato italiano abbia ricevuto lo stesso onore in passato lavorando in Italia, e che si tratti di Andrea Ballabio, anche lui direttore di un istituto Telethon: il Tigem. Era il 2016, e la fondazione svizzera aveva scelto di omaggiare i suoi studi su alcuni organelli detti lisosomi. Il Louis-Jeantet Prize viene assegnato dal 1986 a ricercatori attivi nei paesi del Consiglio d'Europa e si è rapidamente affermato come uno dei più prestigiosi al mondo per la biomedicina. La selezione oculata dei vincitori ne ha fatto un riconoscimento di buon auspicio: da quando il premio esiste, è andato a 90 ricercatori, di cui ben 12 sono arrivati fino a Stoccolma, la terra del Nobel.

Naldini è stato scelto insieme a Botond Roska dell'Istituto di Oftalmologia Clinica e Molecolare a Basilea, ma quello attribuito al genetista italiano è un riconoscimento speciale. Un omaggio alla medicina traslazionale, quella che ambisce a trasformare le innovazioni in applicazioni cliniche. Secondo quanto scritto nelle motivazioni ufficiali, il ricercatore si è distinto "per il suo lavoro pionieristico che ha portato la terapia genica dal banco di laboratorio fino al letto dei pazienti, permettendo di trattare alcune malattie genetiche". Il principale merito di Naldini è aver messo a punto i vettori lentivirali. In pratica ha trasformato un virus pericoloso come l'Hiv in un'affidabile navetta, capace di veicolare un pacchetto di DNA terapeutico dentro alle cellule malate. Con questo sistema l'SR-Tiget ha già curato 61 pazienti tra leucodistrofia, sindrome di Wiskott-Aldrich, beta talassemia e mucopolisaccaridosi di tipo I. La prossima della lista potrebbe essere l'emofilia. Ma la stessa strategia viene testata da alcuni gruppi di ricerca anche allo scopo di ri-direzionare le cellule immunitarie contro i tumori. La terapia genica, insomma, inizia a spingersi oltre lo steccato delle malattie rare e questo è un altro traguardo da celebrare.



ANDREA BALLABIO

Nato nel 1957 a Napoli, laureato in Medicina e specializzato in pediatria, nel 1994 fonda, su mandato di Telethon, l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem).

È stato presidente della Società Europea di Genetica Umana e membro del consiglio dell'Organizzazione Europea della Biologia Molecolare e ha ricevuto la Medaglia d'Onore dal Presidente della Repubblica. Ballabio ha dimostrato che i lisosomi agiscono come sentinelle in grado di regolare le vie metaboliche che controllano processi cellulari fondamentali scoprendo il gene che controlla l'attività dei lisosomi.

La disfunzione dei lisosomi può causare malattie neurodegenerative genetiche rare ma anche malattie più comuni, quindi la scoperta di questo meccanismo biologico rappresenta un possibile strumento per la terapia di malattie d'accumulo metabolico

associazioni

3.0

DI ELEONORA D'IPPOLITO

Uno dei primi obiettivi di chi fonda un'associazione per una malattia genetica rara è quello di rendere migliore la qualità della vita dei propri associati. Uno scopo importante, che oggi può contare su un nuovo e potente alleato: la tecnologia. Una sfida digitale a cui stanno aderendo, investendo tempo, denaro, ma soprattutto impegno, alcune delle Associazioni Amiche di Fondazione Telethon con progetti interessanti che, visti già gli incredibili risultati raggiunti, potrebbero diventare presto un modello trasversale da seguire.



GENERAZIONE NOONAN 2.0 Essere adolescenti quando si ha una malattia rara non è assolutamente facile. È per questo motivo che Bruno Smorto dell'Associazione Nazionale Sindrome di Noonan e RASopatie, dopo aver vissuto personalmente quel delicato momento e dopo aver ascoltato i giovani iscritti, ha deciso di creare un gruppo su WhatsApp per combattere l'emarginazione, in cui spesso rischiano di incorrere questi ragazzi più fragili degli altri. Il ventiquattrenne ha capito che quello che serviva agli adolescenti con questa malattia genetica rara, caratterizzata da cardiopatia congenita, bassa statura, dismorfismi facciali, malformazioni del torace e in alcuni casi lievi deficit cognitivi, era un posto sicuro dove raccontarsi, sfogarsi e confidarsi senza aver paura di essere giudicati dagli adulti.

Così è nato il gruppo "Generazione Noonan 2.0", in cui oggi i 12 iscritti, tra i 14 e i 18 anni, condividono i timori legati alla scuola o alle visite mediche, ma anche le gioie quotidiane senza mai entrare in competizione tra loro. «Superato l'imbarazzo generale - racconta Bruno, amministratore del gruppo insieme ad Emanuela, educatrice, anche lei con la Sindrome di Noonan - i ragazzi ormai intervengono da soli nelle conversazioni e spesso mi stupiscono per la saggezza e la maturità contenute in certe loro risposte. Addirittura alcuni si sentono anche privatamente e questo dimostra che stanno stringendo delle vere amicizie».

VEDO CURRICULUM Ma l'adolescenza non è l'unica tappa difficile per chi deve affrontare una malattia genetica rara. Subito dopo, infatti, ci si imbatte nell'intricato mondo del lavoro e anche qui gli ostacoli non mancano. Sebbene lavorare, infatti, sia un diritto di tutti, spesso questo viene negato a chi ha condizioni cliniche, determinate da sigle e acronimi medici, pur avendo qualità e capacità.

Il progetto "Vedo Curriculum" dell'Associazione Italiana Sindrome X Fragile nasce proprio dalla necessità di offrire ai suoi giovani in età da lavoro uno strumento digitale attraverso cui raccontarsi, superando l'ostacolo del CV cartaceo, dove in primo piano troviamo la dicitura "invalidità civica al 100%".

Servendosi della tecnologia video, i ragazzi e le ragazze con questa malattia genetica rara, che comporta disabilità intellettive, problemi di apprendimento e relazionali, hanno modo di presentarsi per quello che sono, oltre la malattia, raccontando i loro studi, le loro attitudini e le loro esperienze lavorative davanti ad una telecamera, e superando quindi i problemi legati alla poca autostima e al timore dell'insuccesso. «Con il progetto Vedo Curriculum vogliamo far prevalere il vedere sul guardare - spiega Alessia Brunetti, Presidente dell'Associazione - vincere la diffidenza che spesso i datori di lavoro provano davanti a chi ha disabilità intellettive».

Un gruppo
whatsapp,
video per
trovare una
occupazione,
app per una
dieta e per
viaggiare
in sicurezza:
La tecnologia
fa la differenza
per chi ha una
malattia
genetica

KETONET Un altro valido strumento tecnologico per migliorare la qualità della vita di chi ha una malattia rara sono le App, come dimostra "Ketonet", l'applicazione creata dall'Associazione Italiana Glut1, insieme al Politecnico di Milano e al supporto dell'Università degli Studi di Pavia, per gestire con facilità la dieta chetogenica, unica terapia esistente per chi è affetto dal deficit del Glut1, una malattia genetica rara che compromette il normale transito del glucosio dal sangue al cervello e che comporta epilessia farmaco-resistente, deficit cognitivi e ritardo dello sviluppo motorio.

Una dieta rigida, difficile e totalmente dipendente dal consulto medico. Ma che oggi grazie a Ketonet, scaricabile gratuitamente per Android e Ios, può essere seguita con lo smartphone, avendo a disposizione specialisti che possono monitorare la salute del paziente e valutare le modifiche alimentari, proposte dagli utenti per necessità, imprevisti o anche solo per variare la routine dei pasti, che prevede l'assunzione di pochissimi carboidrati e di circa il 75% di grassi. «L'applicazione permette di personalizzare la terapia sotto il controllo medico - spiega Alessandra Cemerini, membro dell'Associazione e project manager dell'App - evitando di dover andare sempre in ospedale per dubbi o modifiche. Inoltre grazie alla condivisione con le famiglie che seguono la dieta chetogenica, abbiamo creato un database di ricette palatabili». Imprevisti, feste, viaggi non sono più un impedimento per chi segue la dieta. Basta solo scaricare "Ketonet".

ALISEI Così come basta scaricare l'app "Alisei" per poter organizzare le proprie vacanze con serenità, anche se si è emofiliaci. Per incentivare la mobilità degli emofiliaci la Fondazione Paracelso Onlus ha deciso di investire sulla tecnologia, creando un'applicazione che metta in contatto, proprio come un social network, tutti coloro che sono affetti o che sono parenti di chi ha questa malattia genetica rara, dovuta a un difetto della coagulazione del sangue e che comporta ricorrenti emorragie esterne ed interne, più o meno gravi.

Grazie ad "Alisei" ci si può rivolgere direttamente alle persone con emofilia presenti nell'area in cui si desidera andare, chiedendo a loro indicazioni e informazioni sulle strutture mediche e associative specializzate. Scaricabile gratuitamente in tutto il mondo, in italiano e in inglese, sia per Android che per Ios, l'App è facile ed intuitiva.

Una volta registratisi, fornendo i propri dati, le fasce orarie in cui si è disponibili e le lingue parlate, si accede con il proprio nickname e si può navigare sulla mappa, cercando per l'area di interesse gli utenti iscritti e inviando loro un messaggio via App, WhatsApp o email. In questo modo l'emofilia non sarà più un ostacolo all'andare in vacanza, ma solo un'ulteriore cosa da portare con sé in valigia.

Seguici su



QUESTA PER
TELETHON PER L

AMENA SOSTIENE LA RICERCA
CURA DELLE MALATTIE GENETICHE

BOMBONIERE

elegantose

**BOMBONIERE ELEGANTI E GENEROSE COME
QUELLE TELETHON, NON LE AVEVI MAI VISTE.**

Sorprendi i tuoi cari con bomboniere e partecipazioni che offrono la speranza di un futuro migliore a molti bambini affetti da malattie genetiche rare.

**Scegli i prodotti per le ricorrenze e i regali solidali che sostengono
la ricerca scientifica di Fondazione Telethon su www.telethon.it/shop**

FONDAZIONE



6-19
MAGGIO
ROMA

il grande tennis • a servizio della ricerca

Anche quest'anno Telethon non poteva mancare all'appuntamento con gli Internazionali BNL d'Italia, il torneo di tennis organizzato da Bnl Gruppo Bnp Paribas che trasforma la capitale in un punto di riferimento nel panorama mondiale. Grazie all'entusiasmo dei volontari Bnl per Telethon, la manifestazione sportiva è diventata un'occasione per diffondere un messaggio di fiducia nel futuro e contribuire a finanziare la ricerca scientifica.

Non è certo per caso che l'eccellenza della ricerca sulle malattie genetiche si accompagna all'eccellenza del tennis mondiale: l'obiettivo di questa alleanza è sottolineare quanto sia importante lavorare ogni giorno, sul fronte dello sport come in quello della lotta alle malattie genetiche, per poter raggiungere i risultati sperati. Il torneo attira migliaia di appassionati da tutto il mondo, facendo registrare ogni anno il tutto esaurito tra gli spalti del suggestivo Foro Italico di Roma. Quest'anno gli Internazionali si svolgeranno dal 6 al 19 maggio, con un calendario fitto di grandi match, eventi mondani e giochi riservati ai più piccoli.

Gli Internazionali BNL d'Italia sono una festa dello sport ma anche una passerella di atlete e atleti entrati nella leggenda. Come da tradizione, anche la Fondazione sarà presente alla manifestazione con sorprese per il pubblico, allestimenti e un punto informativo dedicato: il sorriso e il calore dei volontari Telethon accoglierà tutte le persone che si avvicineranno allo stand, coinvolgendole in una causa che ha già conquistato il cuore di milioni di italiani. I volontari diffonderanno le ultime notizie dal mondo della ricerca, spiegando quanto sia stato importante il sostegno di tutti per determinare il successo delle numerose sperimentazioni finanziate da Telethon.

Il pubblico potrà contribuire a costruire un futuro sereno per chi soffre di una malattia genetica, lasciando una donazione ai volontari e ricevendo i prodotti solidali Telethon. Oltre ai gadget simbolo di Telethon, agli Internazionali sarà possibile ricevere un oggetto speciale, pensato apposta per gli appassionati di tennis: anche quest'anno infatti Dunlop ha messo a disposizione le sue giga-palle da tennis per ringraziare i tifosi che contribuiranno alla missione di Telethon attraverso una donazione.

La collaborazione tra Telethon e Dunlop in occasione degli Internazionali BNL d'Italia si è consolidata anno dopo anno, vedendo il successo riscosso dalle giga-palle tra i bambini, ma soprattutto tra gli adulti. Tra le tante le attività che quest'anno supportano la raccolta fondi per Telethon nelle 2 settimane del Torneo anche l'attivazione sulla piattaforma www.charitystars.com di aste benefiche con i cimeli autografati dai campioni.

Da sinistra, Alberto Paris, Vincenzo Raspelli, Giancarlo Di Leva, Antonella Stocchi e in primo piano Silviu Culea in una foto del 2018



Il grande cuore del Nord-Est d'Italia

La rete fa la forza e non solo. Se volessimo individuare, infatti, tratti comuni a tutti i coordinatori dell'area Nord Est dovremmo sicuramente citare, da un lato, l'estrema tenacia che travalica il fattore anagrafico, e dall'altro il costante presidio del territorio. Un'intraprendenza che si alimenta della profonda conoscenza delle realtà locali e delle loro connotazioni sociali ed economiche. Il Nord Est è un'area che si caratterizza per la capillare presenza imprenditoriale e il forte radicamento dell'associazionismo, prevalentemente sportivo. Su questi cardini fanno leva i programmi di intervento e le iniziative dei coordinamenti locali che esulano dal tradizionale calendario di appuntamenti periodici, come le campagne di Natale e di primavera. Una realtà evidente nel territorio veronese dove, ad esempio, Gianantonio Bresciani ha ricercato fortemente un rapporto con i referenti locali di Confindustria. Perché, come lui stesso sottolinea «ci troviamo in un contesto di profonda industrializzazione e venire in contatto con questo universo significa sollecitare una sensibilità sociale che spesso non sa bene come canalizzare l'impegno che intende destinare alla collettività». Ed è qui che interviene Telethon con la sua reputazione. La trasparenza degli intenti e delle attività della Fondazione fa la differenza. Per chi si avvicina a Telethon è importante comprendere con chiarezza quale sia la finalità della donazione. Come spiega Ornello Vettor, coordinatore per la pro-

DI GIANCARLO STROCCHIA

vincia di Treviso «ci sono altre associazioni che localmente lavorano molto bene e che ricevono un ottimo riscontro in termini di sostegno. Creare uno spazio anche per Telethon non è stato semplice. Ha giocato a nostro favore la reputazione che la Fondazione ha saputo guadagnarsi nel corso degli anni attraverso le iniziative a carattere nazionale». Per Stefano Tighani, responsabile per la provincia di Venezia, e Enzo Fattori, attivo nell'area di tutto il Friuli-Venezia Giulia, sono lo sport e la scuola gli ambiti di riferimento. Nel primo caso la diretta provenienza dal mondo delle gare ha facilitato il dialogo con le associazioni sportive: «La collaborazione con le organizzazioni sportive favorisce una rapida e condivisa diffusione del messaggio che Telethon vuole diffondere sull'importanza del sostegno alla ricerca. Il mio intento è stato quello di raccogliere intorno a questa causa il maggior numero di interlocutori, che non rappresentassero delle meteore ma che formassero un gruppo coeso e durevole di volontari». Alla scuola Enzo Fattori ha dedicato un'intera vita professionale e ora questo mondo gli sta restituendo stima e collaborazione. Per lui il confronto con i più giovani «contribuisce a costruire una coscienza comune che guardi alla ricerca scientifica contro le malattie genetiche con sempre maggiore consapevolezza». Idee ed energia non mancano a questi quattro coordinatori che sono divenuti nel tempo riferimenti territoriali perché, come dice Enzo Fattori «un coordinamento efficace è fatto di tempo e passione».

PISA SPETTACOLI PER LA RICERCA

Le suggestive Mura di Pisa, il camminamento che offre un



panorama unico sulla piazza dei Miracoli, saranno protagoniste

della giornata del 12 maggio.

In occasione della Festa della Mamma, Mura in Gioco offrirà ai bambini l'opportunità di assistere ad esibizioni di teatro itinerante per rivivere le atmosfere medievali. Parte del ricavato della giornata sarà destinato a Telethon. I volontari Telethon coordinati da Manlio Germano daranno il loro contributo per rendere l'evento ancora più coinvolgente, promuovendo la solidarietà a Telethon.

UNISTEM DAY ANCHE TELETHON PRESENTE ALL'EVENTO: OSPITE A MILANO ALESSANDRO AIUTI

Anche Fondazione Telethon ha partecipato lo scorso marzo all'UniStem Day, il più grande evento sulla ricerca scientifica dedicato agli studenti



delle scuole superiori. L'evento è un'occasione per l'apprendimento, la scoperta, il confronto sui temi della conoscenza e dell'innovazione a partire dalla ricerca sulle cellule staminali. L'undicesima edizione ha visto il coinvolgimento di 99

Atenei e Centri di Ricerca in Australia, Austria, Colombia, Francia, Germania, Grecia, Italia, Olanda, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Singapore, Spagna, Svezia, Ungheria. Tra gli ospiti dell'evento all'università di Milano anche Alessandro Aiuti dell'SR-Tiget di Milano.

FESTIVAL UNO SGUARDO RARO VINCE ANCHE "VASCO E VIOLA" DI GABRIELE MUCCINO



Fondazione Telethon ha ricevuto la Menzione Speciale Comunicazione, assegnata dalla Federazione italiana relazioni pubbliche (Ferpi), per il cortometraggio animato Vasco e Viola diretto da Gabriele Muccino con musiche di Nicola Piovani nell'ambito della quarta edizione di "Uno Sguardo

Raro", il primo festival cinematografico dedicato alle malattie rare.

Prodotto da Rai Cinema, il cortometraggio è stato trasmesso su Rai 1 durante l'ultima maratona sulle reti Rai e, attraverso le storie dei due bambini protagonisti, racconta le potenzialità della terapia genica.

MARTINA FRANCA (TA) L'AERONAUTICA MILITARE PER LA FONDAZIONE

L'Aeronautica Militare ha dimostrato negli anni la sua solidarietà a Telethon organizzando diversi eventi



di sensibilizzazione e raccolta delle donazioni, offrendo il proprio contributo e le proprie sedi per attrarre l'attenzione del pubblico, e partecipando attivamente

alla maratona di raccolta fondi. In particolare, il 16° Stormo guidato dal colonnello Antonio Pellegrino, ha collaborato con il coordinatore Franco Cappelli e i volontari Telethon per coinvolgere militari e civili del

territorio intorno alla base di Martina Franca, in provincia di Taranto.

La maratona si è conclusa ufficialmente alla presenza del Capo di Stato Maggiore dell'Aeronautica Militare, il generale Alberto Rosso e di un pubblico composto da volontari, cittadini e militari, uniti per testimoniare la loro vicinanza alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche.

Un sorriso per affrontare la vita, un sorriso per conquistare gli altri, un sorriso per lasciarsi tutto alle spalle. Quando pensano a lui, i nipoti di zio Luigi hanno in mente solo il suo sorriso: mai una lacrima, mai un lamento, ma tanti ricordi di allegria per affrontare le piccole grandi difficoltà quotidiane causate dalla distrofia muscolare di Becker. Luigi ha dedicato a Fondazione Telethon la sua vita e i suoi cari hanno voluto omaggiare questo impegno raccogliendo le donazioni in sua memoria, nel giorno del suo ultimo

Una donazione per ricordare una persona rara

DI DONATELLA SELVA

Luigi è ricordato da tutti per il suo sorriso e per la sua voglia instancabile di contribuire a cambiare il futuro sostenendo la ricerca Telethon. Oggi chi lo ha amato ha deciso di continuare la sua missione

che entravano in contatto con lui. Non c'era manifestazione culturale o sociale a cui Luigi non prendesse parte, portando la missione di Telethon al centro della scena. Nutriva una fiducia smisurata nella ricerca scientifica. Sapeva che probabilmente non avrebbe vissuto abbastanza a lungo per beneficiarne, ma non importava: «Quello che faccio oggi servirà ai bimbi, ai giovani che verranno dopo di me», amava ripetere.

Nel corso degli anni ha salutato alcuni dei suoi sei fratelli emigrati altrove, ha visto nascere 14 nipoti e 21 pronipoti, e ha stretto amicizie sincere con persone di tutte le età. Una grande famiglia allargata che si è presa cura di lui fino all'ultimo giorno: «Era il fratello, lo zio e il papà di tutti noi. Era lui che ci teneva uniti, la nostra famiglia girava attorno a lui», conclude Eliana.

Luigi aveva 61 anni quando si è dovuto arrendere alla malattia con cui aveva convissuto tutta la vita, all'inizio di marzo di quest'anno. La sua eredità più grande è nelle azioni compiute da quelli che lo hanno conosciuto, amici e parenti, che oggi onorano la sua memoria continuando la sua opera attraverso il sostegno alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare finanziata da Fondazione Telethon.

saluto. La distrofia aveva cominciato a bussare alla porta di Luigi prima del suo diciottesimo compleanno, quando ancora in Italia non esistevano protocolli di diagnosi, ma è stato solo verso i trenta anni che la sua vita è cambiata radicalmente. Da allora, infatti, si è seduto su una sedia a rotelle che non ha lasciato più. A chi gli chiedeva di descrivere la sua condizione, lui rispondeva con un'alzata di spalle: non aveva le gambe, ma le ruote gli servivano perché così poteva andare più veloce, conoscere più persone, stringersi in un abbraccio più grande.

Conoscere Telethon ha acceso la sua voglia di impegnarsi concretamente per il prossimo. Sua nipote Eliana racconta che zio Luigi «aveva una voglia innata di fare qualcosa: organizzava cene di beneficenza, incontri con i giovani, dovunque fosse Telethon, lui c'era».

Dal suo paesino sulle montagne, Letino (in provincia di Caserta), Luigi ha smosso i cuori di tutti quelli



IN MEMORIA DI

Con una donazione In memoria si può ricordare una persona amata nel modo più bello: donando una speranza concreta a tanti bambini che ogni giorno lottano contro una malattia genetica rara. Se si desidera, Telethon invierà ai familiari una lettera personalizzata che li informerà del gesto di solidarietà.

Per saperne di più o fare una donazione, vai su telethon.it/in-memoria-di Per informazioni: chiama lo 06 44015721 o scrivi a ricorrenze@telethon.it

Luigi festeggia i suoi 60 anni circondato dai nipoti





La sostenibilità riparte da Telethon

Anche questa primavera il Gruppo Bnp Paribas si schiera con la ricerca supportando Telethon in diverse occasioni. Per festeggiare la Pasqua le agenzie Bnl si riempiono di dipendenti pronti a dispensare sorrisi e Cuori di biscotto. Con una donazione a Telethon è possibile ottenere un pensiero speciale da regalare ai propri cari e agli amici. Grazie alla fantasia e all'esperienza del biscottificio Grondona di Genova, i Cuori di biscotto

BNL GRUPPO BNP PARIBAS sono stati realizzati in tre varianti: pasta frolla classica, integrale o con gocce di cioccolato. Bnl ha aderito a questa iniziativa per celebrare il coraggio delle mamme rare, quelle che affrontano ogni giorno la battaglia contro le malattie genetiche dei propri bambini. Ma è solo uno dei tanti modi con cui Bnl dimostra la sua vicinanza alle persone che soffrono di più, facendosi

carico delle loro storie e delle loro difficoltà.

Dopo anni al fianco di Telethon, dopo aver avviato uno dei più grandi progetti di responsabilità sociale di impresa, dopo milioni di euro devoluti alla ricerca scientifica, il Gruppo Bnl Paribas ha avviato una nuova rivoluzione nel modo di condurre la propria attività bancaria. #PositiveBanking vuol dire per il Gruppo Bnp Paribas creare un impatto sociale e ambientale positivo attraverso il proprio modo di fare business, contribuendo a un futuro più sostenibile. Un impegno che la banca porta avanti insieme alle aziende che condividono questo obiettivo. Grazie ai risultati raggiunti attraverso la collaborazione tra Bnl e la ricerca Telethon, le famiglie che lottano contro le malattie genetiche sanno di poter contare su una banca che tiene al loro futuro e che anno dopo anno supera se stessa per lasciare il segno nella storia.

AUCHAN RETAIL ITALIA GIORNO DOPO GIORNO AL FIANCO DELLA FONDAZIONE

Anche questa primavera sarà possibile dimostrare la propria solidarietà alle mamme "rare", che affrontano ogni giorno le sfide poste dalle malattie genetiche a se stesse e ai loro bambini. Fino al 12 maggio i clienti di Auchan, Simply e Lillapois potranno aggiungere 1 euro alla spesa in cassa, ricevendo il minipack con quattro deliziosi Cuoricini di biscotto al cacao di Grondona. Inoltre il 4 e 5 maggio, i volontari Telethon animeranno alcuni dei punti vendita di Auchan Retail Italia per distribuire i Cuori di biscotto da 300 gr.

Negli oltre 1500 punti vendita Auchan, Simply e Lillapois si respira un'atmosfera di familiarità che ha consentito al gruppo di raggiungere grandi traguardi di raccolta delle donazioni. Il merito è sicuramente dei collaboratori, che giorno dopo giorno continuano a credere con fermezza nel progresso della ricerca scientifica sulle malattie genetiche: sono proprio loro i motori principali delle varie iniziative di raccolta fondi che trasformano gli ipermercati, supermercati e drugstore del gruppo in punti di riferimento per la solidarietà. La presenza capillare sul territorio italiano, unita all'entusiasmo dei collaboratori nel promuovere le donazioni, farà sì che Auchan Retail Italia diventi ancora una volta uno dei principali protagonisti della campagna di primavera Telethon.

VIVIGAS VIVISOSTENIBILE PER LA RICERCA

C'è tempo ancora fino al 30 giugno per aderire all'iniziativa "Fuori dal Buio" lanciata da Vivigas Energia: stipulando un contratto VIVIsostenibile Dual si potrà contribuire alla ricerca sulle malattie genetiche. Per ogni contratto, infatti, Vivigas

devolverà 3 euro a Telethon. L'obiettivo di questo progetto è consentire alla Fondazione di acquistare le costose strumentazioni necessarie per il lavoro dei ricercatori. In questo modo, Vivigas sensibilizzerà i propri clienti alla missione. L'azienda ha inoltre deciso di impegnarsi con una donazione aziendale a favore della ricerca scientifica targata Telethon.

MERCATO CENTRALE RICETTE BUONE

L'eccellenza culinaria di Mercato Centrale si mette ancora a disposizione dell'eccellenza scientifica. Dopo lo straordinario risultato dello scorso anno, con cui il Mercato Centrale di Roma e Firenze hanno raccolto oltre 35.000

euro per Telethon, parte una nuova campagna che vedrà protagonisti gli artigiani ed i loro piatti speciali, "I Magnifici". Da febbraio, per ogni "Magnifico" acquistato, il Mercato Centrale donerà 50 centesimi. Sarà possibile, inoltre, partecipare ad altri eventi dedicati a Telethon nelle due sedi di Roma e Firenze.

● www.mercatocentrale.it

ALESSANDRIA APPUNTAMENTI IN PROVINCIA

La provincia di Alessandria sarà il teatro di diversi eventi di solidarietà per Telethon. Il 24 maggio si terrà uno spettacolo di danza e musica presso il teatro Ariston di Aquilone Terme. Il 25 e il 26 maggio, il centro sportivo di Castelletto

d'Orba ospiterà un torneo di calcio giovanile: arrivato alla IX edizione, il torneo riscuote sempre una grande partecipazione da parte dei piccoli atleti. Il 30 giugno sarà la volta del III torneo Ping Pong per Telethon, organizzato dal gruppo sportivo Tennis Tavolo di San Salvatore Monferrato.

● **Vincenzo Fasanella**
340 1268774

**SOSTIENI
UN FUTURO PER TUTTI.
DONA ANCHE DA QUI.**



A CURA DI **DONATELLA SELVA**

In Lombardia una nuova modalità per donare

Grazie ad un accordo tra Telethon e Lottomatica Servizi, con il supporto fondamentale della Federazione Italiana Tabaccai, sarà possibile contribuire a finanziare la ricerca sulle malattie genetiche rare in tutte le tabaccherie e i punti convenzionati con LIS Istituto di Pagamento SpA (LIS IP).

LOTTOMATICA SERVIZI A partire dal mese di aprile, nelle tabaccherie convenzionate con LIS IP della Lombardia sarà possibile accedere a tutti i tradizionali servizi di pagamento più uno: la raccolta delle donazioni a Telethon per contribuire a costruire un futuro senza malattie genetiche.

La raccolta delle donazioni partirà dalla Lombardia, ma presto verrà estesa a tutto il territorio nazionale. Questo progetto è l'occasione per Lottomatica Servizi di sostenere e condividere una causa sociale concreta nella quale riconoscersi e ritrovare valori comuni.

Valori condivisi anche dalla Federazione Italiana Tabaccai (Fit), che da sempre vede nel tabaccaio una figura centrale nei rapporti tra cittadino e istituzioni. In particolare, i tabac-

cai della rete Lottomatica Servizi, tramite LIS IP, offrono diversi servizi a supporto delle attività quotidiane della propria clientela come ad esempio i servizi di incasso (pagamento delle bollette per le utenze domestiche, pagamenti della PA attraverso il servizio pagoPA: tributi/tasse e multe, pagamento di rate, di prestiti e assicurazioni, pagamento di ticket per prestazioni sanitarie, pagamento dei contributi Inps, valori bollati e ricariche).

Da oggi la capillare rete dei tabaccai convenzionati con Lottomatica Servizi, tramite LIS IP, si pone come nuovo canale di raccolta fondi per la ricerca senza alcuna commissione a carico del cittadino che effettua la donazione in favore di Telethon.



L'occasione migliore è adesso! Con un piccolo contributo a favore della **Fondazione Telethon** puoi sostenere la ricerca per la cura delle malattie genetiche rare.



**BASTA DIRLO
AL TABACCAIO.**

LECCO UN'INTERA COMUNITÀ ESEMPIO DI UNITÀ E GRANDE GENEROSITÀ

La provincia di Lecco è un territorio unito, animato da un forte senso di comunità e pronto a schierare tutte le sue energie per raggiungere l'obiettivo di finanziare la ricerca d'eccellenza in campo scientifico. Giorno dopo giorno i volontari Telethon coordinati da Renato Milani e quelli di Uildm Lecco, mobilitati da Gerolamo Fontana, hanno costruito una rete di solidarietà sempre più estesa e presidiata il territorio con più di 70 banchetti di raccolta fondi.



Il 2018 è stato contrassegnato da oltre 200 eventi dedicati a Telethon organizzati durante tutto l'anno, coinvolgendo 81 scuole primarie e secondarie, più

di 60 imprese e diverse istituzioni locali. Tutti questi sforzi sono stati premiati con una raccolta di donazioni pari a 316 mila euro, che saranno interamente destinati a finanziare la ricerca Telethon per sconfiggere le malattie genetiche. Lo scorso 8 febbraio i protagonisti di questa impresa hanno partecipato a una conferenza stampa per celebrare la chiusura ufficiale della maratona, nella Sala Consiliare del Comune di Lecco. Erano presenti anche il sindaco di Lecco, Virginio Brivio, e i sindaci di altri comuni della provincia, oltre al consigliere provinciale Luigi Comi e Alfredo Polvara di LTM. È stata un'occasione per ringraziare i volontari e tutta la cittadinanza della provincia di Lecco per aver messo il loro cuore e il loro tempo al servizio della missione di Telethon.

CHIVASSO LA MAGIA DI UN PALLONCINO

Un filo invisibile unisce l'Italia durante i giorni della maratona Telethon di dicembre. Questa volta, però, il filo si è rivelato un po' più tangibile. A dicembre i volontari della Uildm di



Chivasso hanno organizzato una manifestazione al termine della

quale i bambini hanno lanciato in aria dei palloncini con un messaggio di auguri. Con l'aiuto del vento, uno dei palloncini ha percorso quasi 100 km, ed è stato ritrovato da un bambino di Cosseria, in provincia di Savona. I due bambini si sono incontrati poi a Chivasso, accompagnati dalle rispettive scuole.

● **Renato Dutto**
340 0989116

BNL TORNEO DI BURRACO

Ogni occasione è buona per Bnl per favorire le donazioni alla ricerca Telethon. Lo scorso marzo il Circolo dei Magistrati della Corte dei Conti ha ospitato un torneo di burraco



organizzato da Elisabetta Giangrande, Responsabile

Qualità & Change Management Regione Lazio Sardegna. La serata è iniziata con una cena offerta dal catering della Corte dei Conti, e a seguire sono stati impegnati ben 27 tavoli nel torneo. L'evento è stato contrassegnato da un sano spirito di competizione e dalla determinazione nel raggiungere l'obiettivo: sconfiggere le malattie genetiche.

PAVIA A MAGGIO IL GALÀ TELETHON

La IV edizione del Galà Telethon si terrà sabato 11 maggio al Teatro Fraschini. Come di consueto, la serata sarà un'occasione per sensibilizzare il pubblico sulla missione



della Fondazione tanto che il titolo dell'evento di quest'anno è

"Quando la ricerca realizza i sogni". I volontari Telethon saliranno sul palco per raccontare le attività in favore della ricerca. A seguire, si esibiranno un coro gospel, delle scuole di danza, cantanti e musicisti, band musicali, tutti uniti dalla solidarietà per Telethon.

● **Sergio Meriggi**
340 8913634



DI ILARIA CIANCALEONI BARTOLI

Le terapie avanzate, un affare?

Digitando su google “terapia più cara” i primi due risultati riguardano la terapia genica per una malattia rara, l'atrofia muscolare spinale. Il terzo riguarda un'altra terapia genica, ma per la retinite pigmentosa. Al quarto troviamo la terapia genica per l'immunodeficienza. È un attimo a convincersi che il nostro sistema sanitario spenderà molto, (troppo?), per curare poche persone.

Ma nella vita quotidiana per valutare se una spesa è esagerata o, al contrario, è un affare come facciamo? Prendiamo l'acquisto della prima casa. Si considera l'ammontare

della spesa ma poi si valuta anche il costo dell'affitto, quanto spendiamo per raggiungere il lavoro, quanto vale il bene che acquistiamo: facciamo un rapporto costi-benefici. Dobbiamo anche decidere come pagarla: siamo in condizioni di farlo in una sola soluzione, dobbiamo rateizzare o serve un mutuo?

Quando si è di fronte al costo di una terapia si dovrebbero fare considerazioni simili. Certamente si guarda alla spesa totale: il costo della terapia può spaventare, ma se è destinata a malattie rare allora i malati sono pochi, il totale complessivo potrebbe essere meno di quando ci eravamo immaginati. Da qui passiamo a calcolare il risparmio: l'equivalente dell'affitto è il costo medio di una persona con una di queste malattie. Ricoveri, respirazione assistita, alimentazione parenterale, fisioterapia, carrozzina motorizzata, farmaci che rendono migliore la qualità della vita. E poi pensioni di invalidità, legge 104, accompagnamento, sostegno scolastico. Una persona con la sma, ad esempio, avrà un progressivo peggioramento e quindi costo crescente. Non solo state pagando l'affitto, ma le spese di manutenzione ordinaria saranno crescenti nel tempo! Il totale della spesa può facilmente superare il costo della soluzione, che sia la terapia o la casa.

Quella che stavate considerando come spesa potrebbe rivelarsi “un affare”. A pesare però può essere la distribuzione del costo. Spaventa il fatto che la terapia genica venga fatta “tutta insieme”, una volta per tutte: è come se vi chiedessero di pagare la casa in contanti al rogito. Il costo della sofferenza, invece, è “un tot all'anno”, non conviene ma spaventa di meno. È chiaro che la sfida di oggi è soprattutto quella di trovare dei meccanismi diversi per pagare le nuove terapie, proprio come andiamo alla ricerca del mutuo migliore.

*Curare un malato raro**“conviene” allo Stato?**Nella vita quotidiana**per valutarlo facciamo**un rapporto costi-**benefici e nel nostro caso**quella che si potrebbe**considerare una spesa**potrebbe rivelarsi**un'occasione***ILARIA CIANCALEONI BARTOLI**

Giornalista, laureata in scienze politiche e con un master in relazioni pubbliche, oggi dirige l'Osservatorio Malattie Rare (Omar) quotidiano dedicato al tema e che ha seguito in prima linea l'iter di approvazione del DDL sullo screening neonatale

TELETHON NOTIZIE

Reg. Tribunale di Roma, 158/98

EDITOREFondazione 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

REDAZIONEVia Varese 16/B,
00185 Roma**HANNO SCRITTO PER NOI**Marianna Aprile
Erika Brenna
Eleonora D'Ippolito
Lavinia Farnese
Anna Meldolesi
Simona Regina
Donatella Selva
Giancarlo Strocchia**FOTO**Enrico Caputo:
copertina e p.11
Simona Florena:
p.8-9
Marco Ferrario:
p.18-19
Ernesto De Angelis:
p.20-21
Masterfile:
p. 22**COORDINAMENTO REDAZIONALE**

Flavia Balboni

PROGETTO GRAFICO

Cinzia Leone

STAMPA

Data Mec S.r.l.

Chiuso in tipografia
il 2-4-2019



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 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 Per info chiama lo 02 44578581 o scrivi a 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

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 Bisio 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 338 7068259
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

Finanziamento della ricerca scientifica e delle università

FIRMA

La tua firma

Codice fiscale del beneficiario (eventuale)

04879781005

FONDAZIONE

