

BIMESTRALE DI INFORMAZIONE
SOTTO L'ALTO PATRONATO
DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA
ANNO XXII NUMERO 2
APRILE 2018

LA CAMPAGNA
TUTTI IN PIAZZA
PER LE MAMME RARE
SERVIZIO A PAGINA 14

FONDAZIONE



Telethon

NOTIZIE

Poste Italiane SpA - Spedizione in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 1, Aut. GI/PA/C/TO/99/2012



Fabrizio Frizzi
con Niccolò
durante la maratona
Telethon 2016

ciao Fabrizio

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





DI MASSIMO RUSSO

Con loro, testardamente

«**O**ceano generatore degli dei e Tetide madre». In primavera, quando tutto intorno a noi parla del risveglio della vita, ripenso spesso alla potenza di questo verso dell'Iliade che mi è rimasto dentro dal ginnasio. Racconta dell'energia primordiale di Tetide, figlia della terra Gea e del cielo Urano, simbolo della maternità. Nella mitologia greca le sue tracce non sono molte, tranne che al momento della creazione. È da lei, secondo gli antichi, che discendono i fiumi e le nuvole. Nel suo nome vi è la stessa etimo-

logia del mare inesauribile e mai domo, dell'acqua che rigenera, della parola che in greco antico significa "aver cura". A questa forza che non può essere vinta, a questa scintilla creatrice rendono omaggio il numero che state sfogliando e la campagna di Fondazione Telethon "Io per lei".

«Mamme rare», come le chiama Cristiana Capotondi nel suo contro-editoriale, che testarde cercano una cura per i propri figli affetti da malattie genetiche, o come le figure che Francesca Pasinelli nella sua rubrica ricorda di aver incontrato in questi anni. Di alcune troverete le storie in queste pagine. Guardate Sonia, che ha prestato la sua immagine alla campagna, e che dalla sua carrozzina ogni giorno con la forza di una guerriera di Star Wars abbatte i pregiudizi sulla

Mamme rare che vogliono una cura per i loro figli. Immaginate la determinazione e il coraggio delle loro giornate, e i momenti di difficoltà che attraversano, che rendono la loro forza così straordinaria. Una madre, anche la più fragile, ha già compiuto il miracolo della vita

la disabilità. Oppure Liliana e Laura, mamme di Andrea e Pietro, affetti dalla stessa malattia, che ora grazie allo screening neonatale si può individuare subito e curare. Immaginate la determinazione e il coraggio delle loro giornate, e anche i momenti di difficoltà che attraversano, che rendono la loro forza così straordinaria.

Ce n'è abbastanza per scendere in piazza, il 5 e il 6 maggio, e per partecipare alla campagna fermandovi in uno dei 1600 banchetti allestiti dai volontari. Per aiutare la ricerca. Per sentirsi parte di questa energia. Per fare nostre le parole che già Fabrizio Frizzi - Uno di Noi - aveva adottato per raccontare la motivazione di chi crede in Telethon e non si rassegna: come diceva Nelson Mandela e come Fabrizio ripeteva, «un vincitore è un sognatore che non si è mai arreso». E per riconoscere che una madre, anche la più fragile, ha già compiuto il miracolo della vita.

4 LE VOSTRE DOMANDE

L'AGENDA

5 FACCIAMOCI

UN PENSAMENTO

Le mamme, sempre nei miei pensieri

7 COLPO D'OCCHIO

La strada diretta alla terapia genica

8 LA COPERTINA

Grazie

12 LA STORIA

Voglio un mondo nuovo per lei

14 LA CAMPAGNA

Tutti in piazza per le mamme rare

16 LA STORIA

Stessa malattia diverso destino

18 FUORI SCHEMA

Sogni a occhi aperti

20 LA RICERCA

Fragile come una farfalla

22 LA STORIA

La forza della vita

25 L'APPUNTAMENTO

Torna la Walk of Life

26 DALLA FONDAZIONE

27 STORIE ITALIANE

Lina, per tanti un esempio di generosità

28 TERRITORIO E AZIENDE

30 L'ALTRO EDITORIALE

Lettera alle mamme rare



Come può un'associazione entrare nella rete delle Associazioni Amiche?

Risponde Alessia Daturi, Gestione Relazioni Associazioni Amiche.

La rete non è una federazione, pertanto non ci sono quote associative da versare. Farne parte permette di avere un canale di comunicazione diretto con la Fondazione, partecipare agli eventi formativi, richiedere il patrocinio per i propri eventi scientifici, ricevere consulenza sulla ricerca scientifica, dare visibilità ai propri incontri associativi nel Calendario online. Per diventare Associazione amica è sufficiente farne richiesta alla mail associazioni@telethon.it: si riceverà un questionario da compilare e restituire corredato da una copia dello statuto.

Come si può accedere al programma "Malattie senza diagnosi" del Tigem?

Risponde Ermanno Rizzi, Programmi di Ricerca.

L'obiettivo di questo programma pilota di durata triennale e coordinato dall'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) è quello di fornire una diagnosi a bambini con patologie genetiche ancora non identificate. Si stima di analizzare circa 350-400 casi in tre anni. Il programma è diretto a bambini e ragazzi (con età inferiore a 18 anni) affetti da malattie genetiche gravi e sconosciute. Per accedervi è necessario che il pediatra, genetista o lo specialista che ha in cura il paziente trasmetta, attraverso una piattaforma web dedicata accessibile da www.telethon.it, la documentazione necessaria, referti di esami già eseguiti o la cartella clinica. Entro 60 giorni, il dottore riceverà una risposta e potrà contattare il paziente e la sua famiglia.

Cosa significa che il 5x1000 destinato alla Fondazione non costa nulla?

Risponde Silvia Testori, Progetti di Marketing.

Il 5x1000 non costa nulla perché è una quota dell'Irpef che il contribuente può scegliere di destinare ad un'organizzazione non profit come Telethon oppure di versare allo Stato. Non si tratta, quindi, di una tassa aggiuntiva. Per far sì che il proprio 5x1000 venga destinato a Fondazione Telethon è necessario firmare nel riquadro per il "Finanziamento della ricerca scientifica e delle Università" e inserire il codice fiscale 04879781005. Se il contribuente firma ma non scrive il codice fiscale, la quota non verrà interamente destinata a Telethon, ma suddivisa in modo proporzionale al numero di preferenze ricevute dalle organizzazioni appartenenti allo stesso riquadro, in questo caso quello della ricerca scientifica e delle università.

3

DOMANDE
ALLA FONDAZIONE
TELETHON

L'AGENDA

7

MAGGIO
ROMA

SOLIDARIETÀ
CON
BNL E DUNLOP

UN APPUNTAMENTO ATTESO DA APPASSIONATI provenienti da tutto il mondo si trasforma in un'occasione di solidarietà: gli Internazionali Bnl d'Italia stanno per ripartire e ancora una volta Fondazione Telethon parteciperà all'evento con tante iniziative.

Il torneo si svolgerà al Foro Italico di Roma dal 7 al 20 maggio. Durante tutto il periodo i volontari Telethon saranno presenti in uno stand dedicato, per informare sullo stato della ricerca scientifica sulle malattie genetiche, raccogliere donazioni e distribuire prodotti solidali. Anche quest'anno si conferma la collaborazione con Dunlop, la celebre azienda che fornisce le palle ufficiali utilizzate nelle gare e che ha offerto a Telethon le palle da tennis giganti riservate a chi sosterrà la ricerca.

DAL 19 APRILE Famiglia Cristiana.

In edicola e in parrocchia ogni settimana con "Famiglia Cristiana" e "Il Giornalino" troverete "Meraviglie d'Italia da costruire". Sei monumenti italiani diventano modellini 3D creati da Gribaudo. Per ogni copia venduta verranno devoluti 50 centesimi a Telethon.



IL 5-6 MAGGIO Pesaro.

In Piazza del Popolo oltre 1700 bambini parteciperanno alla manifestazione "Attacco al centro insieme per lo sport", organizzata dall'associazione Escudo, Coni Marche e Croce Rossa Italiana per sostenere la ricerca.

● **Alessandro D'Addio**
347 4488757



Le mamme, sempre nei miei pensieri

Sono particolarmente affezionata a “Io per lei” che è molto più di una campagna. Credo che in queste parole si ritrovi la motivazione di chi lavora per la Fondazione Telethon, o fa ricerca grazie a Telethon, o ne sostiene la missione come volontario o donatore. Sono

DI FRANCESCA PASINELLI

parole che ci uniscono e ci legano a tutte le mamme che sperano che la ricerca possa dare una speranza ai loro figli. L'incontro con queste donne lascia un segno che quasi sempre si trasforma poi in volontà di essere concretamente al loro fianco.

La prima mamma che mi ha insegnato cosa voglia

“Io per Lei” è molto più di una campagna, sono le parole che ci uniscono. Non tutte le storie sono a lieto fine, o almeno non ancora

dire affrontare la malattia di un figlio è stata “la signora Maria” che viveva nell'appartamento accanto a quello della mia famiglia.

Attraverso le pareti della mia camera sentivo piangere i suoi figli per i dolori provocati dall'emofilia. All'epoca l'aspettativa di vita per gli emofilici era di circa 30 anni, la ricerca era molto lontana dalle conquiste di conoscenza e di cura accessibili oggi e gli strumenti sanitari e sociali a disposizione di quella mamma

quasi inesistenti. Eppure per Maria quei ragazzi erano prima di tutto i suoi amatissimi figli e, quando adesso mi capita di incontrarli - uomini adulti che si sono fatti strada nella vita - ripenso sempre alla forza e alla caparbia di quella donna che è stata fondamentale per aiutarli a crescere in un'epoca in cui le loro esistenze erano estremamente fragili e il loro destino incerto.

I ricordi delle mamme che ho incontrato da quando lavoro al Telethon sono numerosi e tutti molto presenti nei miei pensieri.

Mi viene ancora la pelle d'oca quando ripenso alla prima lettera che ricevetti da Becky: iniziava con “please, please, please” e ci implorava di salvare entrambi i suoi bambini a cui era appena stata diagnosticata la leucodistrofia metacromatica. Fortunatamente la terapia genica riuscì ad arrivare in tempo per bloccare la malattia della piccola Ella e anche del fratello maggiore Elijah nel quale i primi sintomi avevano già iniziato a manifestarsi.

Ma non tutte le storie sono a lieto fine, o almeno non ancora. Molti volti della mamme incontrate in questi anni sono associati a una consapevolezza che non mi abbandona mai: per quanto facciamo, siamo sempre indietro rispetto ai bisogni di tante famiglie.

Sei anni fa Nadia venne a trovarci negli uffici di Roma insieme al suo piccolo Ciccio. A quel bimbo avevamo dedicato un cortometraggio intitolato “Il bambino più forte del mondo” per la sua passione per i supereroi e per come affrontava la malattia metabolica che indeboliva i suoi muscoli giorno dopo giorno. In quell'occasione gli regalammo una statuina di Spiderman che, qualche anno più tardi, Nadia riportò nella sede della Fondazione Telethon: il ricordo di Spider -Ciccio è lì a salutarci quando entriamo in ufficio.

Ciccio ci ha lasciati, ma Nadia e suo marito Antonio sono ancora al nostro fianco e si spendono con generosità per i tanti altri bambini come il loro piccolo eroe.

Per Nadia e per tutte le mamme come lei il nostro impegno per sconfiggere le malattie genetiche non può cedere di un millimetro.

IL 14 MAGGIO

Roma. Presso l'Auditorium Parco della Musica si terrà il concerto evento Apokàlypsis, libretto e musica di Marcello Panni su progetto di Gianfranco Ravasi, per due voci recitanti, coro misto e di bambini, orchestra. Per ogni biglietto venduto 5 euro saranno devoluti a Telethon.



IL 19 MAGGIO Reggio Emilia.

Penultimo appuntamento dell'iniziativa “Rugby nei Parchi”, la manifestazione patrocinata dal Coni per far avvicinare i cittadini a questo sport. In ogni tappa sono ospitati i volontari Telethon per sensibilizzare sull'importanza della ricerca scientifica. Ultimo evento il 26 maggio a Bari.



IL 19-20 MAGGIO Casaleto d'Orba (AL).

L'ottava edizione del Torneo Telethon di calcio giovanile vedrà la partecipazione di 40 squadre composte da ragazzi tra i 9 e i 14 anni. Saranno messe all'asta le magliette di giocatori della serie A, B e C e l'incasso finanzia la ricerca.

● **Vincenzo Fasanella**
340 1268774



IL 25 MAGGIO Valenza (AL).

Ancora una volta i Beggar's Farm di Franco Taulino saliranno sul palco per omaggiare Fabrizio De Andrè e la Premiata Forneria Marconi. Come da tradizione, parte del ricavato dei biglietti sarà devoluto alla lotta contro le malattie genetiche.

● **Vincenzo Fasanella**
340 1268774



IL 17 GIUGNO Lecce.

Il teatro Paisiello ospiterà uno spettacolo musicale a opera del laboratorio Music Room&Actors Lab di Maurizio e Miryam Mariano. Gli allievi si esibiranno con voci e strumenti per raccogliere fondi.

● **Anna Maria Accoto**
328 7317768



Ricordando una vita, puoi aiutare la vita.

DONAZIONE IN MEMORIA

Fai vivere il ricordo nella speranza di chi lotta contro una malattia genetica rara.



Con una **donazione in memoria di una persona cara** potrai ricordare qualcuno che hai amato nel modo più bello: dando una speranza concreta alla vita di molti bambini che ogni giorno lottano contro una malattia genetica rara.

Perché il ricordo può dare vita al futuro, aiutando la ricerca ad andare sempre più avanti.

FONDAZIONE

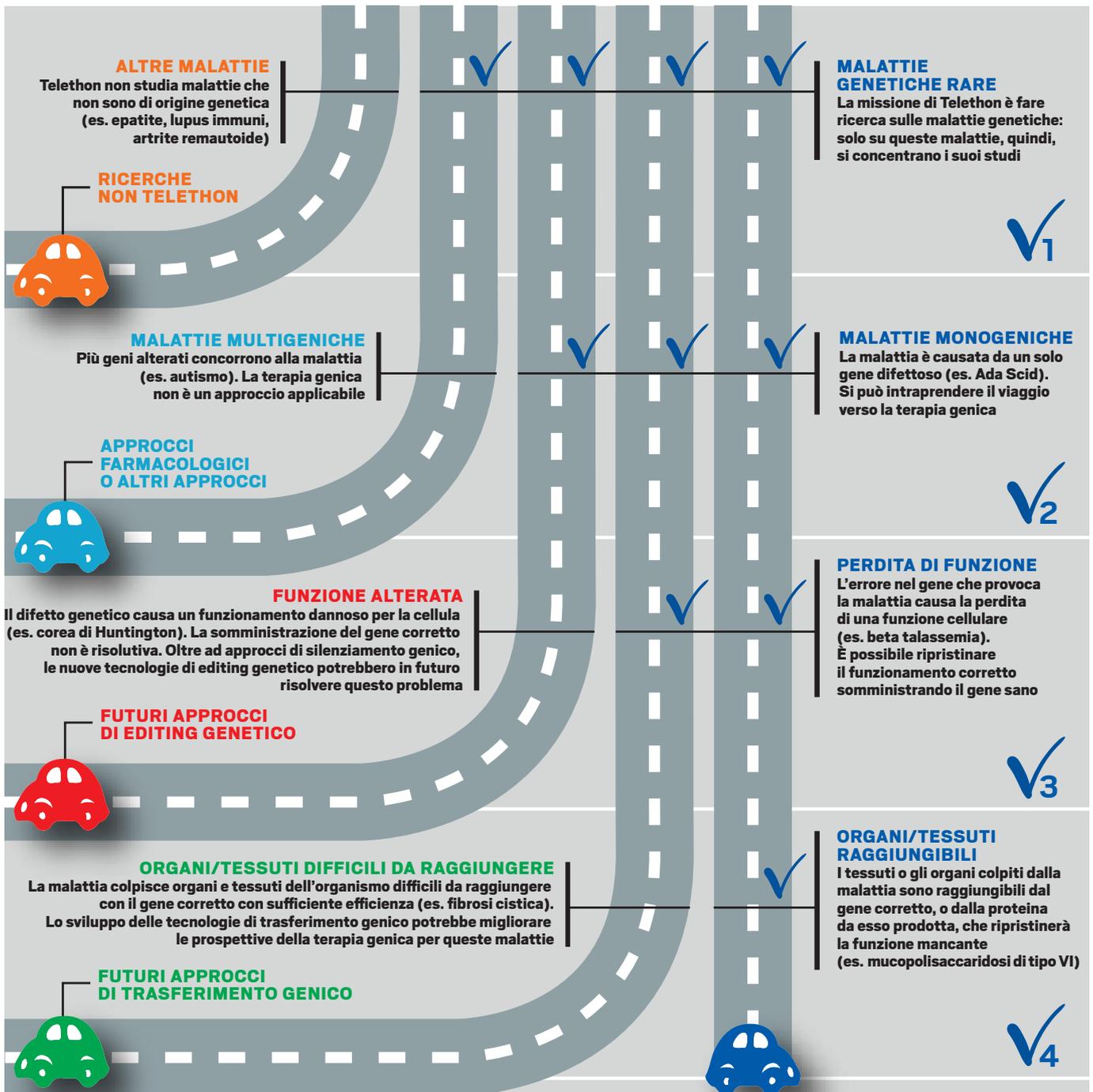


Se vuoi informare la famiglia, chiama lo **06 44015721** o scrivi a ricorrenze@telethon.it
Per saperne di più, vai su www.telethon.it/in-memoria-di



La strada diretta alla terapia genica

Fondazione Telethon in questi anni ha trattato con la terapia genica 83 persone affette da 5 malattie genetiche. Questa tecnica può essere applicata ad altre malattie genetiche, ma non a tutte. Perché? Perché una malattia per essere trattata deve possedere alcune "caratteristiche": alcune inderogabili, altre che al momento non ci permettono il trattamento ma che potrebbero essere risolte grazie all'avanzamento della ricerca.



LA TERAPIA GENICA PUÒ PARTIRE

La malattia può essere trattata con la terapia genica. Fondazione Telethon l'ha applicata all'SR-Tiget per Ada Scid, leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich e beta talassemia, e al Tigem per la mucopolisaccaridosi di tipo VI



DI **FRANCESCA PASINELLI**

Direttore Generale Fondazione Telethon

Fabrizio Frizzi è il volto della maratona Telethon. Il giorno in cui ci ha lasciato, tutti noi che lavoriamo per la Fondazione ci siamo ritrovati a ripercorrere e condividere i moltissimi ricordi che ci legano a lui. È una cosa che si fa nelle famiglie e Fabrizio per noi è uno di famiglia.

È immensamente difficile dire addio a una persona con cui abbiamo vissuto momenti di grande gioia e di lavoro intenso, una persona buona a cui dobbiamo tantissimo. Fabrizio è sempre stato al nostro fianco con autentica generosità e vogliamo ricordarlo per tutte le cose belle e per gli insegnamenti che ci ha lasciato. Come il suo sorriso gentile, l'entusiasmo con cui metteva il proprio talento al servizio degli altri, il rispetto profondo per ogni singola persona che abbia avuto il privilegio di lavorare con lui, la grazia con cui affrontava anche le situazioni più difficili, il suo esserci sempre.

In questi mesi moltissime famiglie che lo avevano incontrato in maratona ci hanno contattato per avere sue notizie e mandargli un saluto. Fabrizio stabiliva un contatto vero con tutte le persone che partecipavano alla trasmissione, si affezionava a loro, negli anni successivi ci chiedeva come stavano, come crescevano i bambini. Fabrizio continuerà a ispirare il nostro lavoro. Ogni giorno sarà al nostro fianco.



grazie



Fabrizio Frizzi con
il Direttore Generale
di Fondazione Telethon
Francesca Pasinelli

Quattordici edizioni di maratona all'attivo e tantissime ore di conduzione. Fabrizio Frizzi per la ricerca ci ha messo molto di più della faccia, molto di più della professionalità: ci ha messo il cuore

uno di noi

Quando non ci siamo più, rimaniamo nella memoria di chi resta per le frasi che abbiamo detto, le azioni che abbiamo fatto, quell'espressione che abbiamo avuto un giorno, distratto e a caso, tra i tanti vissuti. Così Fabrizio Frizzi nel vuoto a mosaico di garbo, colore, professionalità e buon umore che ha lasciato alle sue spalle, è ancora qui anche per quelle parole che pronunciò una volta, in camerino, concluse ore e ore di diretta Rai per la maratona televisiva Telethon. Si stava finalmente rilassando, quando uscì fuori dal niente un contributo di un ricercatore: il suo passaggio era saltato dalla scaletta e sarebbe stato opportuno registrarlo. Ma alla svelta perché il ricercatore aveva un aereo prenotato poche ore dopo. Lui allora si alzò dal divanetto e, tornando al trucco, rivestendo gli abiti di cui si era appena liberato, guardò quanti gli erano intorno allargando le braccia in un sorriso: «Tanto voi di Telethon potete chiedermi tutto e io non mi sottrarrei mai per nulla al mondo».

DI LAVINIA FARNESE

C'entra quell'episodio e ce ne entrano molti altri perché lo storico conduttore Rai - scomparso a 60 anni nella notte tra il 25 e il 26 marzo lasciando la moglie Carlotta Mantovan e la figlia Stella, dopo più di duemila trasmissioni, da Scommettiamo che? a Miss Italia a L'Eredità - è diventato prima testimonial della Fondazione e poi ambasciatore, senza perdere l'aria di chi ormai faceva parte della famiglia.

Non sarebbe potuto essere altrimenti: in 20 anni non c'è stata chiamata alla quale si sia sottratto. Come a dare sacra-

*In fondo un vincitore
è semplicemente
un sognatore che
non si è mai arreso*



mento e coerenza a una regola ben precisa, in lui: «Ubi maior (la ricerca) minor (il resto) cessat». Per sua stessa ammissione «Non mollando mai, non rilassandosi mai». Con quell'educazione che a volte scontava come un handicap («Me l'hanno insegnata i miei genitori, ma mi fa apparire come un cretino, a tratti»), in quel lavoro che amava così tanto da non potersene proprio staccare («Se non fossi diventato un onesto presentatore, comunque sarei stato a contatto con il pubblico. Avrei fatto...che so...un albergatore. O forse un ristorante»). Perché Fabrizio alle storie si affezionava. Anzi, qualcosa di più. Si metteva al loro servizio.

Una volta a Emilia, nata nel 2004 e non vedente perché affetta da amaurosi congenita di Leber, regalò la voce dei Soliti Ignoti: lei contraccambiò imitandolo, lui arrossì. E non c'è stata Maratona in cui non abbia chiesto notizie sulla salute di Lorenzo, che - sulla carrozzina a causa dell'atrofia muscolare spinale (sma) - l'aveva accompagnato in una messa in onda. O quando nel 2015, sempre durante lo show benefico, rivolgendosi alle gemelline Lara e Gaia, oggi 7 anni, chiese loro: «Allora, che dite, stiamo andando bene?».

Se stavamo andando bene, sempre meglio, tutti - il contatore delle donazioni da casa, le famiglie e i bambini con le malattie genetiche rare, la ricerca impegnata per sconfiggerle - era anche perché ogni suo sforzo era direzionato a che la sua popolarità fosse produttiva, e la cifra raccolta ogni minuto, ogni edizione, più alta. I piccoli restavano per lui «i veri eroi della missione globale di Telethon» per cui ha sfrecciato perfino sui

go kart. Anche quando ci si sentiva stanchi. Perché maggiori erano l'orgoglio e l'onore.

«Il mese che preferisco è maggio», ci raccontò in un incontro avvenuto in primavera, qualche tempo fa. «Perché esplodono i fiori ovunque e il 3 è nata mia figlia, e tutto mi ricorda che sono appassionato dell'esistenza: dell'amore, della famiglia, degli altri, dello sport, del lavoro, dei viaggi. E ogni cosa viene meglio, con il Cuore». Con il Cuore come le partite giocate con la Nazionale Cantanti, come il titolo del primo libro, di Edmondo De Amicis, che l'ha aiutato a crescere «perché mi ha passato valori apparentemente antichi, ma per me ancora fondamentali». Con il Cuore come quello che gli batteva in petto quando è tornato a casa Telethon lo scorso dicembre al fianco di Antonella Clerici ed è subito tornata la sua poesia nello sketch, omaggio a Jerry Lewis ideatore dell'evento televisivo, della macchina da scrivere.

Stringeva i pugni: «Il mio sogno più grande è quello di annientare le sindromi rare. Che quando capitano t'inchiudano. E ti fanno sentire solo. E invece facciamogli vedere che siamo tanti, tutti insieme. E una cura, una scoperta che salvi, prima o poi, si trova». Credendoci forte, che «in fondo un vincitore è semplicemente un sognatore che non si è mai arreso».

A chiedergli quali fossero le parole più importanti su questa Terra, Fabrizio non esitava: «Alla fine tre. A pari merito. Gioia, condivisione, grazie».

L'ultima è quella che gli destiniamo tutti. Nel nostro, di sogno più grande: che in qualche modo celeste gli arrivi.



voglio un mondo nuovo per lei

DI ALESSIO VIOLA



LA CAMPAGNA

Sonia ha prestato la sua immagine per la campagna di Fondazione Telethon e Uildm "lo per Lei", che celebra e ringrazia le mamme rare che non si arrendono mai e che guardano con fiducia ai progressi della ricerca.

Il 5 e 6 maggio tanti volontari animeranno le piazze italiane per distribuire i Cuori di biscotto per sostenere la lotta contro le malattie genetiche.

EPIODIO 1. Tanto tempo fa, in una galassia lontana lontana, diciamo all'altezza di Genova, la Forza scorreva potente nella piccola Sonia. Ancora bambina, sarebbe stata lei, molto tempo più avanti, a insegnare alla Galassia che si è tutti uguali grazie alle differenze, che la vera disabilità sta in una scala di un palazzo senza sollevatore e che se sei seduta su una carrozzina, tu non sei quella carrozzina. Ci vuole abilità a gestire la disabilità e Sonia si dimostra col tempo molto molto abile. Non c'è il maestro Yoda in questa storia ma se ci fosse di Sonia direbbe qualcosa del genere: «Creatura luminosa lei è». Il cattivo con cui deve combattere Sonia, e che riconosce fin dai 3 anni ha il nome freddo di un acronimo: sma, atrofia muscolare spinale, tipo 3. Succede che piano piano si perdono i motoneuroni, ovvero le cellule nervose del midollo spinale che danno ai muscoli il comando di movimento. Succede che col tempo peggiora. Il cattivo insomma è un nemico tosto, duro come un Sith di quelli con la spada laser rossa. Ma se i suoi muscoli perdono forza, Sonia acquisisce Forza. Elementari, medie, perde man mano autonomia, ci sono le amicizie, il dovere di venire a patti con la malattia: è dura ma deve provare. «Fare o non fare, non c'è provare», direbbe Yoda. E lei prende una decisione: fare.

EPIODIO 2 Meno muscoli, più carattere. Sonia è una ragazza in cerca di indipendenza, passa qualche tempo in un centro in Francia, torna a Genova, frequenta l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, scopre il Power Hockey, gioca in porta, lo sport la porta a girare. Germania, Praga, poi sempre Hockey, una squadra di

Sonia, con la determinazione di una guerriera di Star Wars, vive ogni giorno una vita normale dalla sua carrozzina. E lotta per cambiare la percezione del mondo sulla disabilità: perché il nostro impegno è rendere uguale chi non può esserlo

Monza, qui ci lavora anche un certo Francesco, con lui nel 2010 nasce qualcosa e nel 2013 finisce che si sposano. Cosa ti ha colpito di lui? «È un nerd, un po' come me, ci piacciono gli stessi film, serate a colpi di Signore degli Anelli, Star Wars». Già Star Wars. «Non ditemi niente perché devo ancora vedere l'ultimo episodio. Francesco lo ha già visto. Aspettiamo solo che esca il dvd, il cofanetto, tutto insomma».

Sonia ha scelto di non cedere al richiamo del Lato Oscuro, in fondo questo è il suo segreto. Niente rabbia che, sempre come direbbe Yoda «all'odio essa porta» e una convinzione: se hai un difetto alla vista, porterai gli occhiali, se hai la sma di Sonia avrai una carrozzina, ma è la qualità della vita il punto da mettere a fuoco, non altro. Ricerca da una parte, qualità della vita dall'altra: «La società si deve adattare a tutti noi. È un circolo virtuoso, la diversità è una risorsa, persino economicamente parlando. Più integrazione, più accessibilità. Io non sono la mia carrozzina» ripete. «Costruire senza barriere architettoniche, agevolare, progettare città a misura di tutti», questo è il progresso secondo Sonia, e bisogna farlo. Fare o non fare, non c'è provare.

EPIODIO 3 Sonia vive con Francesco, 8 anni insieme, una bella amicizia, un grande amore, lui consulente informatico in un'azienda, lei collaboratrice al centro clinico Nemo di Milano, città dove si sono trasferiti. «Meglio di Genova, per gli spostamenti, meno barriere, ma c'è ancora tanto da fare un po' ovunque». Cosa ti piace di Francesco? «È solare, un libro aperto, quando l'ho conosciuto mi ricordava un po' Tiziano Ferro, ma Tiziano Ferro non è che mi fa impazzire. Comun-



que Francesco è buffo, ecco, direi che Francesco è buffo». Sonia ride parlando di lui. Poi come ogni episodio della saga di Star Wars che si rispetti, arriva il colpo di scena. Quello dove parte la musica e spalanchi gli occhi davanti allo schermo. Eccolo: Francesco, un po' come Anakin, è il padre di una principessa. E Sonia è la madre di questa principessa. La principessa si chiama Leila, proprio così: Leila, «l'abbiamo chiamata come la sorella di Luke, Leila».

Leila ha 5 mesi, è bellissima, Sonia sogna per lei un futuro da ballerina, «ma senza esagerare,

non voglio fare come quelle mamme che vogliono per le figlie quello che non è riuscito a loro».

Aspettando il prossimo episodio della saga, Leila cresce, mamma e papà si danno da fare, c'è il lavoro, la famiglia e le persone che ogni giorno ti danno una mano. Per Sonia sarà bello insegnare a Leila quello che lei ripete a tutti: che siamo tutti diversi, che qualcuno ha quello che qualcun'altro non ha, e che il nostro impegno deve essere volto a rendere un po' più uguale chi non può esserlo. Dobbiamo tutti darci da fare insomma. Fare, o non fare. Non c'è provare.

In alto, Sonia e sua figlia, la piccola Leila



Ogni mamma è speciale a modo suo, come se avesse dei superpoteri: hanno la capacità di vedere tutto, accorgersi di emozioni celate, scrutare lontano nel futuro dei propri piccoli. Eppure alcune mamme sono più speciali di altre, perché riescono a regalare sorrisi e speranza anche ai bambini che lottano ogni giorno contro

malattie terribili. Sono le mamme di Telethon, quelle che non si arrendono mai e che guardano con fiducia ai progressi della ricerca, perché sanno che tante persone sono all'opera per sconfiggere le malattie genetiche. Per questo motivo, Fondazione Telethon e Uildm hanno deciso quest'anno di celebrare le mamme "rare", schierandosi concretamente al loro fianco e rendendole protagoniste della lotta contro la distrofia muscolare e le altre malattie genetiche. "Io per Lei" è un invito a ringraziare le mamme per il loro lavoro quotidiano, silenzioso ma costante, che è fatto di piccoli gesti per raggiungere un grande risultato, proprio come il percorso della ricerca verso la cura. Sabato 5 e domenica 6 maggio saranno due giornate di festa in oltre 1600 piazze di tutta Italia. A pochi giorni dalla Festa della Mamma, i volontari Telethon,

Uildm, Avis, Anffas e Unpli chiameranno a raccolta famiglie, bambini e volontari per esprimere tutto il loro calore nei confronti delle mamme rare e dei loro piccoli combattenti. Sarà un'occasione per partecipare a un grande abbraccio collettivo e per dare un contributo alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche, in un'atmosfera di allegria riscaldata dal sole primaverile.

Tutti coloro i quali contribuiranno al finanziamento della ricerca di Fondazione Telethon con una donazione minima di 12 euro riceveranno in omaggio i Cuori di biscotto, per continuare a festeggiare le mamme anche con i propri cari. La forma a cuore e la dolcezza della pasta frolla li rendono adatti ad essere regalati alla propria mamma o a essere condivisi in famiglia. Sono realizzati in tre varianti di gusto, ciascuno dei quali è confezionato

in esclusive scatole di latta da collezionare, decorate con la parola "cuore" tradotta in 11 lingue e in tre colori: rosa per i biscotti al burro, verde per quelli con farina integrale e gialla per quelli con le gocce di cioccolato.

Oltre ai 18 biscotti prodotti per Telethon dalla storica pasticceria genovese Grondona, ogni scatola contiene anche una brochure che spiega i progressi della ricerca scientifica della Fondazione e un segnalibro coordinato da conservare. In questo modo ci sarà sempre un ricordo legato a questa occasione di festa e di solidarietà.

Il 5 e 6 maggio saranno distribuiti i Cuori di biscotto per sostenere le mamme e le donne che ogni giorno convivono e lottano con una malattia genetica rara

tutti in piazza per le mamme rare

1.600

**BANCHETTI PER LA DISTRIBUZIONE
DELLE SCATOLE DI CUORI DI BISCOTTO**

18 3

**BISCOTTI IN OGNI
SCATOLA DI LATTA
DA COLLEZIONARE:
UN DOLCE E
RAFFINATO REGALO**

**GUSTI DI BISCOTTO:
AL BURRO, CON
FARINA INTEGRALE
O CON GOCCE
DI CIOCCOLATO**

5.000

**VOLONTARI IN CAMPO PER RACCOLGERE
LE DONAZIONI A FAVORE DELLA RICERCA**



DOVE TROVARLI

Puoi trovare i Cuori di biscotto nelle principali piazze italiane distribuiti dai volontari Telethon e Uildm, e dai partner Avis, Anffas e Unpli; nella rete di oltre 750 agenzie di Bnl Gruppo Bnp Paribas; sullo shop del sito della Fondazione: www.telethon.it

#CONTUTTOILCUORE
#IOPERLEI

Seguici su
f t i

Cuori di biscotto Telethon.



Per ogni mamma un dono raro.

SCEGLILI IN PIAZZA IL 5 E 6 MAGGIO O
SU WWW.TELETHON.IT/CUORIBISCOTTO

Con i Cuori di biscotto Telethon offri una speranza alle mamme che lottano contro la malattia genetica dei loro bambini e sorprendi la tua mamma con un regalo goloso, allegro e ricco di solidarietà. Li trovi nelle varianti raffinata pasta frolla, con farina integrale e nel nuovo gusto gocce di cioccolato.

FONDAZIONE



PRODOTTO E CONFEZIONATO
PER FONDAZIONE TELETHON DA

Grondona
PASTICCERIA GENOVESI

stessa malattia diverso destino

È una delle settemila malattie rare note. Una delle oltre 500 malattie metaboliche ereditarie. Una malattia che, grazie allo screening neonatale esteso però, potrebbe fare meno paura. Perché una diagnosi precoce può cambiarne il decorso. L'aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) è infatti gestibile grazie a terapie quotidiane da fare tutta la vita, ma solo iniziando prestissimo il trattamento è possibile evitare i danni neuromotori. A causarla è l'assenza di un enzima che impedisce all'organismo di metabolizzare correttamente alcuni componenti (gli amminoacidi lisina, idrossilisina e triptofano) delle proteine, animali e vegetali, che così finiscono con l'accumularsi nel cervello. Danneggiandolo. Per questo, è proprio il caso di dirlo, un semplice prelievo del sangue alla nascita, può cambiare la vita. Perché con una dieta speciale si può prevenire l'accumulo tossico di queste sostanze e, di conseguenza, le gravi disabilità.



LILIANA
vive a Villaverla (Vicenza) ed è
mamma di Andrea, 2 anni, affetto
da aciduria glutarica di tipo 1



LAURA
vive a Roma ed è mamma
di Pietro, 18 anni, affetto
da aciduria glutarica di tipo 1

Di SIMONA REGINA

Quando ha scoperto la malattia di suo figlio?

Liliana: «Andrea è nato il 2 gennaio 2016 e la diagnosi è arrivata due giorni dopo, grazie allo screening neonatale, obbligatorio in Veneto. Così, dall'Ospedale di Sant'Orso dove ho partorito ci hanno mandati a Verona per ulteriori analisi e due giorni dopo è arrivata la conferma: si trattava di aciduria glutarica di tipo 1. Così Andrea è stato subito ricoverato e ha iniziato il trattamento specifico per questa rara malattia».

Laura: «Pietro è nato a Firenze, 18 anni fa, ad aprile. All'epoca non era ancora in vigore lo screening neonatale esteso (in Toscana lo è dal 2004): mirato cioè a diagnosticare tempestivamente 40 malattie metaboliche, oltre la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica per le quali l'obbligatorietà vige in Italia dal 1992. E così la diagnosi è stata tardiva,

tale da provocare danni cerebrali e motori abbastanza gravi. Aveva infatti 8 mesi quando il mio timore ha avuto una risposta. Giorno dopo giorno, percepivo che qualcosa non andava: Pietro aveva la testa grande, il suo sguardo sembrava assente, non riusciva facilmente ad afferrare gli oggetti, a stare seduto e, nonostante la fisioterapia, non migliorava. Nessun medico riusciva però a dirmi da cosa potesse dipendere tutto ciò. Fino a quando mio padre, neurologo, ha eseguito una serie di esami, tra cui lo screening alle urine. Un campanello di allarme ci ha portato alla causa: aciduria glutarica di tipo 1».

Lo screening neonatale è...

Liliana: «Fondamentale. Se non gli avessero fatto quel prelievo del sangue appena nato, chissà come starebbe oggi il mio



Andrea. All'inizio è stato duro accettare e affrontare la situazione: tra sondini, continue pesate tra una poppata e un biberon per verificare che mangiasse esattamente il quantitativo di cui aveva bisogno. Ora cresce molto bene, forte e sano, e sono grata a tutta l'equipe del dottor Andrea Bordugo del Centro cura delle malattie metaboliche ereditarie di Verona. Inevitabilmente, penso che tutto sarebbe potuto andare diversamente se Andrea fosse nato in un altro posto: ancora oggi lo screening neonatale esteso non è eseguito in tutta Italia».

Laura: «Salvavita. Fondamentale per prevenire disabilità, anche molto gravi. Una goccia di sangue prelevata alla nascita dal tallone del neonato ti consente infatti di intraprendere un percorso diagnostico e terapeutico, utile e necessario per evitare un grave danno cerebrale e la disabilità che ne deriva. Che richiede un'assistenza H24».

Cosa significa convivere con l'aciduria glutarica di tipo 1?

Liliana: «La nostra vita è scandita dalla bilancia e dall'orologio. Di fatto è una malattia che si combatte seguendo scrupolosamente una dieta aproteica. L'alimentazione è dunque il fulcro della terapia: tutto (pasta, yogurt, biscotti, latte, pane, fette biscottate...) deve essere specifico per lui (in particolare a basso contenuto di lisina) e deve essere acquistato in farmacia. E tutto deve essere pesato. Io devo calcolare scrupolosamente quante proteine ingerisce, a ogni pasto della giornata, perché non può assolutamente superare una certa soglia di introito proteico. Inoltre, non può assolutamente rimanere digiuno per più di 6 ore. E ogni 8 ore devo dargli un integratore di carnitina per facilitare l'assunzione degli acidi grassi. Infine, sono sempre in allerta se qualcuno intorno a noi sta male, se tossisce, se ha la febbre, perché Andrea è più vulnerabile e in caso di febbre a 38° dobbiamo correre in ospedale, per un ricovero di emergenza a scopo cautelativo».

Laura: «È una lotta continua che porto avanti da 18 anni, ma sempre col sorriso. Pietro ha fatto progressi inaspettati: legge, disegna, canta, è sereno, allegro, ha cominciato anche a stare in piedi supportato da un tutore. Ma ha bisogno di assistenza 24 ore su 24, e questo comporta fatica e spese enormi, per poterli garantire tutto quello di cui ha bisogno. E il sistema sanitario nazionale copre solo una parte di questi costi. Pietro la mattina va a scuola, e i pomeriggi sono scanditi dalla fisioterapia e da tante attività. Deve seguire, a vita, una dieta molto rigorosa e impegnativa, dal contenuto proteico ridotto. Per questo ha una peg nella pancia, una sorta di sondino per poterlo nutrire in caso di bisogno».

Quali sono le maggiori difficoltà quotidiane?

Liliana: «Man mano che cresce, Andrea è sempre più incurio-

sito da quello che mangiano gli altri. Vorrebbe assaggiare tutto. Ed è difficile contenerlo. Allora a casa cerchiamo di preparare piatti che, nonostante gli ingredienti diversi, risultino uguali: per esempio, per noi pasta al pomodoro, e per lui la sua pastina con il pomodoro. Devo essere sempre molto attenta, non posso permettermi di delegare niente a nessuno, perché devo avere il suo menu giornaliero costantemente sotto controllo. Se mangia, cioè, tot grammi di piselli, può mangiare solo tot grammi di patate. Inevitabilmente, dunque, andare a pranzo fuori è molto difficile. Ma sapendo e vedendo che mio figlio così sta bene - è sano, forte, intelligente, pur avendo una malattia metabolica - tutto passa in secondo piano».

Laura: «Tutta la cura e l'assistenza di Pietro è nelle mie mani. E questo significa dover conciliare e adattare la mia vita alle sue esigenze. Se ci fossero maggiori aiuti, non dovrei, io come tante altre mamme, sopportare anche il rischio di essere emarginata. Sulla disabilità infatti incombe ancora una scarsa accettazione sociale: perché la disabilità, fisica e mentale, è una diversità alla quale non siamo educati. Io mi sto battendo per una maggiore inclusione sociale. La scuola, per esempio, potrebbe fare tanto di più per educare alla vita».

Se pensa al futuro cosa vede?

Liliana: «Io devo andare avanti così, devo continuare a seguire le indicazioni dei medici, le loro raccomandazioni. Dovrò essere sempre vigile: in caso di vomito, di diarrea, di febbre dovrò sempre correre in ospedale. Ma è il piccolo prezzo da pagare. In fondo, nonostante tutto, il mio piccolo Andrea cresce bene».

Laura: «La legge "dopo di noi", che ha introdotto il sostegno e l'assistenza alle persone con disabilità grave dopo la morte di chi li accudisce, non basta. Vorrei che l'Italia si ispirasse al modello svedese, affinché una persona disabile che rimane sola possa continuare a vivere a casa sua supportata e assistita da un team preparato».

Cosa vuol dire ad altri genitori che convivono con una malattia rara?

Liliana: «Bisogna avere forza, coraggio e fiducia nella ricerca scientifica. Mi auguro che si riescano a curare malattie al momento inguaribili. E poi voglio ricordare a tutti l'importanza dello screening neonatale: può davvero cambiare la vita di un bambino».

Laura: «Bisogna continuare a combattere per i diritti dei propri figli e affinché la ricerca riceva fondi adeguati: il lavoro dei ricercatori può cambiare la vita delle persone che hanno una malattia genetica e delle loro famiglie. Supportiamoli. E anche io ci tengo a ricordare l'importanza dello screening neonatale esteso: è fondamentale».

Lo screening neonatale ha fatto la differenza nella vita di Pietro e Andrea, e delle loro famiglie: una piccola goccia di sangue ha permesso alla famiglia di Andrea di gestire la malattia



Dall' alto, due scene di "Una bellissima bugia" di Lorenzo Santoni e due scene di "Wish" di Khaled Farjzadeh

Come il racconto permette alle persone con disabilità di esprimersi e immaginare una vita diversa e possibile

DI ALESSIA DATURI

Sogni a occhi aperti

La malattia rara non vuole più essere stigmatizzata né rimanere nascosta. Rispetto a un paio di decenni fa in cui le persone con malattia rara vivevano ancora con pudore la propria condizione, oggi le stesse vogliono essere viste e riconosciute. Il miglioramento degli ausili e delle barriere architettoniche nonché la maggiore inclusione lavorativa e scolastica ne hanno certamente favorito una maggiore visibilità, ma le ragioni di questa tendenza non sono solo strutturali. Le persone si espongono anche per perorare la propria causa a sostegno della propria associazione di riferimento, dei diritti esigibili, delle raccolte fondi per sostenere la ricerca. Non solo visibilità personale quindi, ma vero e proprio ingaggio nelle cause di cui i malati rari si fanno portatori. Inoltre un ulteriore motivo per uscire fuori dal buio è la rielaborazione del rapporto con la propria condizione rara. La narrazione è lo strumento per entrare in contatto e portare a galla il proprio vissuto, fino ad integrarlo con il proprio progetto di vita: sognarlo per poi attuarlo.

Anche i canali del racconto si sono evoluti: dai libri di poesie o di racconti (mai davvero tramontati), ai blog degli anni duemila, alla narrazione attraverso cortometraggi e documentari la cui produzione è in continuo aumento. Solo Fondazione Telethon ha prodotto dal 2004 ad oggi oltre 120 cortometraggi e in tutto il mondo sono nati festival cinematografici dedicati alle malattie rare, come "Disorders" negli Stati Uniti e "Uno sguardo Raro" in Italia, una rassegna "portatrice sana di emozioni", fatta di storie che raccontano quanto si possano superare i propri limiti fisici e non solo.

Molti dei film presentati nell'edizione 2018 partono dal concetto del sogno e della realtà alternativa che può illuminare quella presente. Come in "Una bellissima bugia" di Lorenzo Santoni, giovane regista con distrofia di Duchenne che immagina l'incontro con un se stesso venuto dal futuro, interpretato dal bravo Paolo Sassanelli. Incontrare un alter ego che ce l'ha fatta, si è formato una famiglia, fa il lavoro per cui ha lottato e sognato è un'epifania sconcertante in una quotidianità senza speranza. Ecco che un "ritorno dal futuro" potrebbe mostrarci la via, incoraggiarci a lottare a



dispetto del deserto in cui ci troviamo, per mantenere viva la certezza che l'avvenire lo costruiamo passo passo nel nostro presente.

I sogni del resto servono a portare alla luce come vorremmo essere. In "Human" di Hissam Taachit, regista algerino, veniamo proiettati nei sogni di un bambino con sindrome di Down, svenuto sul campo di calcetto in seguito ad uno scontro con un altro bambino che non lo vuole far giocare. E allora eccolo al cinema con la fidanzatina, esibirsi su un palcoscenico, fare campeggio con un amico alla luce di un falò fino a calcare in giacca e cravatta un red carpet seguito da un bodyguard personale. Con un linguaggio poetico il regista ci racconta un possibile riscatto fatto delle aspirazioni di qualsiasi dodicenne che al suo risveglio avrà il coraggio e l'arguzia di rubare il pallone per andare in goal.

Talvolta però i sogni sono fatti di aspettative molto concrete e, per noi occidentali, quasi banali. Nel cortometraggio "Wish", dell'iraniano Khaled Farjzadeh, ogni giorno un bambino disabile viene portato in spalla dalla madre fino alla scuola del villaggio. La maestra chiede agli studenti di fare un disegno per la Festa della mamma: il bianco e nero delle immagini conferisce una drammaticità altissima al suo viso quando scopre come il sogno del bambino sia una carrozzina, ausilio ormai scontato per ogni persona con disabilità motoria, ma non se si vive negli altipiani del rurale Iran.

Siamo abituati a genitori che si occupano dei propri figli malati rari (l'80% delle malattie rare sono di origine pediatrica), ma talvolta questa relazione si inverte. Come in "Bellanca", cortometraggio dello spagnolo Victor Nores, in cui un padre sordo cieco con la sindrome di Usher viene assistito dalla figlia fin da quando era piccola. Per un uomo che non vede, non sente e non parla la realtà è fatta della stessa sostanza dei sogni, della propria

visione interiore unita ad àncore tattili come le carezze e i gesti del linguaggio dei segni articolati su una mano. Ma come può una figlia vivere la sua vita quando ha un genitore gravemente disabile da assistere? Come può vivere da sola, rientrare tardi o anche solo fare un atto di ribellione? Questa ragazza non si permette nemmeno di sognarla un'altra vita che diventa possibile quando il padre e la figlia si sfidano entrambi per seguire la propria strada (letteralmente) che li porterà sulla stessa spiaggia.

E a proposito di seguire la propria strada, Diego, protagonista del documentario "My fear", di Manfred Lopez Grem, è un ragazzo messicano disabile alle prese con lo stressante passaggio alla scuola superiore. Se nella vecchia scuola sapeva di essere accettato con i suoi limiti nella nuova ha paura di non sapersi esprimere. Fare l'attore, cimentarsi nella recitazione, impersonare qualcun altro lo porterà impensabilmente ad essere davvero se stesso, pieno di fiducia nelle sue possibilità e stimato dagli altri.

Queste opere ci insegnano che il riscatto va prima sognato. E se la dimensione della narrazione appartiene innanzitutto a chi si racconta, in realtà è ispirante per tutti noi. Perché non c'è racconto di una persona rara che non ci riguardi: ogni giorno come esseri umani siamo chiamati a rispondere alle sfide che la vita ci propone, a trasformare il veleno in medicina, sognando le alternative possibili, immaginando come potremmo essere pienamente noi stessi.



Dall'alto, una scena di "Human" di Hissam Taachit, due scene di "Bellanca" di Victor Nores e una scena di "My Fear" di Manfred Lopez Grem



IL FESTIVAL

Uno sguardo raro è il primo festival di cinema dedicato alle malattie rare in Italia. Arrivato alla sua terza edizione ha ricevuto quasi mille lavori candidati da tutto il mondo di cui 158 dall'Iran, 140 dall'Italia, 97 dall'India, 52 dalla Turchia, 48 dalla Spagna e 43 dagli Stati Uniti nonché da Indonesia, Spagna, Stati Uniti, Sud America e Nord Africa.

L'epidermolisi bollosa è una rara malattia genetica che rende la pelle di chi ne è colpito delicatissima. Oggi la ricerca ha aperto importanti prospettive di cura



fragile

DI ANNA MARIA ZACCHEDDU

come una farfalla

La notizia ha fatto il giro del mondo: un gruppo di scienziati italiani è riuscito a ricostruire la pelle di un bambino “farfalla”, affetto cioè dalla forma più grave di una malattia genetica chiamata epidermolisi bollosa che rende la pelle fragile come quella delle ali di questi insetti. Un risultato che non solo ha colpito l’immaginario collettivo, ma che ha rappresentato una tappa miliare della medicina rigenerativa, tanto da meritare le pagine della prestigiosa rivista scientifica “Nature”. Il team di Michele De Luca del Centro “Stefano Ferrari” dell’Università di Modena e Reggio Emilia ha infatti coniugato terapia genica e cellulare, restituendo ad Hassan - un bambino siriano di 7 anni per il quale sembrava non ci fosse più nulla da fare - una nuova vita.

IL MIRACOLO DELLA TERAPIA Da una piccola porzione di pelle del bambino i ricercatori hanno isolato le cellule staminali, quelle che normalmente rigenerano il tessuto, e le hanno corrette con la terapia genica: analogamente a quanto raccon-

tato molte volte su queste pagine per altre patologie, grazie a un virus opportunamente reso innocuo è stata inserita una copia funzionante del gene responsabile della malattia. Le cellule così corrette sono state poi coltivate in laboratorio per produrre tanti “quadrantini” di pelle sana da trapiantare nel bambino, a cui la malattia aveva compromesso oltre l’80 per cento della cute. Inviata all’Ospedale di Bochum (Germania) dove era ricoverato Hassan, la nuova pelle è stata trapiantata un po’ alla volta, con risultati notevoli: a due anni di distanza dall’ultimo intervento il bambino sta bene, va a scuola e può finalmente litigare con il fratello come mai avrebbe potuto fare prima.

Un risultato straordinario, frutto di un’ampia collaborazione internazionale che ha avuto il suo cuore nei laboratori di Holostem Terapie Avanzate, spin off dell’Università di Modena e Reggio Emilia e di Chiesi Farmaceutici dedicato alla produzione di cellule staminali epiteliali per applicazioni di medicina rigenerativa.

Intervistato da tutti giornali, Michele De Luca ha espresso



3

**TIPI DI
EPIDERMOLISI
BOLLOSA:
SEMPLICE,
DISTROFICA
E GIUNZIONALE**

101

**STUDI CLINICI
REGISTRATI
SULL'EPIDERMOLISI
BOLLOSA DAL
1999 AD OGGI, DI
CUI 22 DI TERAPIA
CELLULARE E 6 DI
TERAPIA GENICA**

2,5

**MILIONI DI EURO
INVESTITI DA
TELETHON IN
8 PROGETTI DI
RICERCA SULLA
EPIDERMOLISI
BOLLOSA**

tutta la sua soddisfazione, umana e scientifica, ma ha anche ricordato le difficoltà che ci sono state prima di questo successo.

IL CONTRIBUTO DI TELETHON E qui bisogna fare un salto nel passato e tornare al dicembre del 2006, quando lo stesso gruppo di ricerca modenese ha annunciato sulle pagine di "Nature Medicine" di essere riuscito a trapiantare con successo in un paziente affetto da epidermolisi bollosa una sua porzione di pelle precedentemente curata con la terapia genica. Il lavoro, finanziato in buona parte da Fondazione Telethon, aveva avuto grande risonanza mediatica. Claudio, il protagonista di quella pionieristica sperimentazione, era stato anche ospite della maratona televisiva, dove aveva portato la sua preziosa testimonianza: «Fin da subito ciò che mi ha riempito il cuore è stato un sentimento misto di incredulità e meraviglia dell'essere stato prescelto. Questo successo, però, non è che un punto di partenza: mentre lascio ai medici le future ricerche e lo studio di ulteriori possibili terapie sia sull'epidermolisi bollosa che su altre malattie genetiche della pelle, come paziente la positiva esperienza vissuta mi induce a sperare che chiunque in futuro affronti una simile avventura possa viverla trovando uguale intensità di emozioni, fiducia e voglia di lottare». Era la prima volta che si riusciva a fare una cosa del genere e dopo la conferma clinica i ricercatori erano pronti non solo a estendere l'intervento anche ad altre zone del corpo di Claudio, ma a coinvolgere altri pazienti nello studio.

UNO STOP NECESSARIO Dopo pochi mesi, però, la doccia fredda: un nuovo regolamento europeo equiparava le terapie avanzate, comprese quindi quelle geniche e cellulari, a tutti gli altri farmaci e imponeva quindi criteri produttivi molto stringenti, le cosiddette Good Manufacture Practice (GMP): requisiti che allora pochissimi avevano, soprattutto in ambito accademico, ma che l'Europa decise di imporre come standard a tutti i propri Stati membri in nome della tutela dei pazienti. «Era il 2007, noi non avevamo strutture per lavorare in GMP e abbiamo dovuto organizzarci. Costruire un centro in grado di farlo, certificarlo, avviare le prime lavorazioni con Holostem Terapie Avanzate. All'inizio ero furioso, ma le nefandezze del caso Stamina hanno dimostrato che era una strada necessaria: il rigore deve essere massimo», ha dichiarato a "Le Scienze" lo stesso De Luca, che per i risultati ottenuti su Hassan è stato insignito anche del premio Perla Nera 2018 da Eurordis, la federazione europea delle associazioni di malattie rare. La stessa posizione è stata ribadita anche da Mario Melazzini, presidente dell'Agenzia italiana del farmaco, che ha recentemente ricordato come «alle agenzie regolatorie spetti il compito di conciliare le legittime aspettative dei malati di accesso tempestivo a terapie innovative e l'esigenza di garantire un'appropriata valutazione mediante il controllo della qualità, della sicurezza e dell'efficacia dei metodi, delle procedure e dei trattamenti. Il fenomeno "Stamina" ha dimostrato quanto siano fondamentali una solida cultura scientifica e un rigoroso controllo regolatorio per arrestare o arginare usi spregiudicati di trattamenti a base di cellule staminali privi di qualsiasi fondamento scientifico».



CHE COS'È L'EPIDERMOLISI BOLLOSA

Con epidermolisi bollosa si intende un gruppo di malattie genetiche in cui la cute e i tessuti di rivestimento delle mucose (epiteli) vanno incontro a scollamento e formazione di bolle, spontaneamente o in seguito a traumi minimi. La gravità è molto variabile: si va dalle forme cosiddette semplici, che non interessano le mucose e consentono quindi una vita quasi normale, a quelle più gravi come le forme giunzionali e distrofiche, in cui le lesioni sono più profonde, le bolle sono estese possono interessare le mucose. Nelle forme più gravi si hanno anche malformazioni dei denti e perdita dei capelli, emorragie, malnutrizione e anemia.



LA TERAPIA GENICA è oggi

in sperimentazione per due forme di epidermolisi bollosa: la giunzionale, forma di cui è affetto Hassan, e la distrofica. In entrambe i casi, il difetto genetico provoca l'assenza di una proteina che garantisce l'integrità della pelle. La terapia genica permette il ripristino della proteina funzionante. 6 gli studi clinici registrati fino ad oggi: 1 per la forma giunzionale e 5 per la distrofica.



1999

È il 26 dicembre, nascono Rossella e Francesco, figli di Tilde e Biagio: la bimba ha la glicogenosi di tipo II

2002

Il 13 settembre, dopo una lunga battaglia, Rossella ha il farmaco sperimentale per andare avanti

2006

È approvato un farmaco per la malattia: una versione sintetica dell'enzima che la provoca

2007

Publicati importanti evidenze grazie agli studi del ricercatore Telethon Giancarlo Parenti

2017

Il 26 dicembre Rossella e Francesco compiono 18 anni: un traguardo per Rossella che è una nuova partenza

la forza della vita

Immaginatevi una ragazza di 18 anni compiuti da poco, lo scorso 26 dicembre, giorno in cui con il fratello gemello festeggia la maggiore età. Pensatela poi con occhi incantati, vivere l'esperienza di trovarsi "dentro" "La Notte stellata" di Van Gogh in 3D, nella Basilica di San Giovanni Maggiore a Napoli. «È un capolavoro», dice Rossella. «Immergermi in quei colori mi ha messo inquietudine e pace insieme». Sensazioni contrastanti che forse sono il quotidiano e la ricerca che lei e la sua famiglia vivono. L'inquietudine di una malattia genetica rara e insieme il desiderio di pace, che altro non è che una cura per stare meglio.

Rossella è affetta da glicogenosi di tipo II (detta malattia di Pompe), una patologia neuromuscolare altamente debilitante. Letale. Patologia che non l'ha sconfitta, anche se ci è andata vicina, ma per cui - nonostante la giovane età e una mente brillante - sono dovuti essere i genitori, Tilde e Biagio, ad accompagnarla dentro quella meraviglia in 3D. Loro e il van che carica la carrozzina grazie a cui Rossella si può muovere e stare nel mondo. Un mondo che conosce la sua storia da che Rossella ha poco più di 2 anni. Il suo fu un caso raccontato da giornali e tv: la tenacia dei genitori e l'intervento dell'allora Ministro della Salute, Girolamo Sirchia le diedero la possibilità di vivere. Sì, perché per i medici era spacciata.

È il 2001: Tilde e Biagio sono una coppia felice e innamorata. Tilde ha 22 anni e Biagio 32, hanno due figli gemelli, Francesco e Rossella. Intorno ai dieci mesi notano che Rossella fatica a sorreggere la testa, non ha la stessa forza del fratello. Cominciano le visite e gli esami clinici fino alla diagnosi: «Rossella ha un male molto raro e senza cura. Non esiste un farmaco che possa farlo regredire o stabilizzarlo. Soltan-

to a Boston, negli Stati Uniti, c'è un farmaco, ma è sperimentale». Appunto a Boston. E appunto: sperimentale. «Ci sentivamo prigionieri in una galleria buia. E come ci arriviamo in America?» si domandavano Tilde e il marito.

Ma il tempo per le domande non c'è, bisogna seguire Rossella, prima a casa, dove viene trattata con la fisioterapia, e poi in ospedale. Ricoverata per una polmonite, rimane in vita tre anni solo grazie a un respiratore. Arriva così, violento, il giorno in cui i medici dicono che non c'è più niente da fare: la vita di Rossella è appesa ad un filo, sottilissimo. Tilde e Biagio però non vogliono lasciarlo spezzare senza tentarle tutte. E così la mamma inizia lo sciopero della fame. Un gesto eclatante per provare a salvare la sua bambina. Vuole che il mondo la ascolti, vuole avere quel farmaco. La mobilitazione fu impressionante: «Eravamo la prima notizia dei Tg, ricevevo lettere da tutto il mondo. Una cosa che mai avrei creduto possibile», ci racconta ancora incredula e grata Tilde. «Un giorno di quella primavera del 2002 mi trovai davanti Sirchia, l'allora Ministro della Salute. Lui si impegnò per far arrivare il farmaco sperimentale dagli Stati Uniti».

Il 13 settembre del 2002, dopo 5 lunghi mesi il farmaco arrivò in Italia e Rossella, grazie a questo, è viva e lo può raccontare. Oggi che ha festeggiato da poco i suoi 18 anni.

Com'è la sua vita? Complessa, in salita, non autonoma. Si muove con la carrozzina che guida con un joystick molto sensibile, frequenta la scuola, dove è molto brava, ma dipende costantemente dalle cure di altri o altro. Il fisioterapista, l'insegnante di sostegno, le visite mediche, gli antinfiammatori, la somministrazione del farmaco una volta ogni 14 giorni, la costante presenza dei genitori. Preziosa, indispensabile, ma per i 18 anni emotivi anche ingombrante. Quando parla al telefono con Giancarlo Parenti del Tigem di Napoli gli ripete sempre: «Qualsiasi cosa vogliate provare, sperimentare, io ci sono, consideratemi la vostra prima cavia. Mi rendo disponibile. Per me e per tutti quelli come me che soffrono. Non smettete mai di cercare una cura perché noi, oltre a sopravvivere, vogliamo stare meglio».

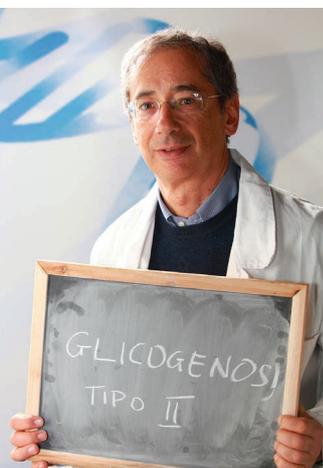
La glicogenosi di tipo II nel 2002 sembrava non dare un futuro a Rossella. Oggi, come allora, la ricerca è l'unica speranza per una vita migliore

I PROSSIMI TRAGUARDI DELLA RICERCA

Era il 2006 quando per la prima volta veniva approvato un farmaco per la malattia di Pompe, una versione sintetica dell'enzima carente in questi pazienti prodotto artificialmente e somministrato attraverso il sangue. Una vera svolta, resa celebre anche dal film "Misure straordinarie" in cui Harrison Ford interpretava il ricercatore che ha messo a punto la terapia grazie anche al supporto del padre di due bambini malati che si era trasformato in un imprenditore. Però non basta, come racconta Giancarlo Parenti, ricercatore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) e professore di Pediatria presso l'Università Federico II di Napoli: «La terapia funziona molto bene a livello del cuore, un po' meno nei muscoli scheletrici, soprattutto con il passare del tempo. È quindi importante sia capire perché questo avviene - come stiamo facendo nei nostri laboratori del Tigem - ma anche provare a mettere a punto strategie alternative o complementari». È proprio quanto Parenti e il suo team hanno fatto in passato grazie a fondi Telethon, individuando degli chaperon farmacologici, in grado di migliorare la stabilità dell'enzima. Uno studio pilota condotto in un piccolo gruppo di pazienti ne ha confermato l'efficacia: «Adesso il testimone è in mano a un'azienda farmaceutica, quella fondata dal papà raccontato nel film, che sta per avviare uno studio clinico negli Usa e in Europa per valutare su un numero più ampio di pazienti l'efficacia della terapia combinata» continua Parenti. «Altri gruppi stanno invece lavorando alla terapia genica, che mira a fornire una versione sana del gene. Il primo tentativo mediante iniezione diretta nel diaframma, uno dei muscoli meno sensibili alla terapia sostitutiva, ha dato risultati parziali, mentre ci aspettiamo un effetto migliore agendo sulle cellule del fegato, organo "produttore" per eccellenza».

Sul fronte della diagnosi, invece, sarebbe importante che

anche la malattia di Pompe venisse inserita nella lista di quelle rilevabili con lo screening neonatale esteso, come già avviene in via sperimentale in regioni come Toscana e Veneto: «Sebbene in maniera meno eclatante rispetto ad altre malattie, anche in quella di Pompe la precocità della diagnosi può fare la differenza nella qualità di vita dei pazienti, permettendo di intraprendere la terapia disponibile appena possibile» conclude il ricercatore. **A.Z.**



Seguici su



QUESTA PER
TELETHON PER L

FONDAZIONE 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



torna la walk of life

13
MAGGIO
NAPOLI

Giunta ormai alla settima edizione, la Walk of Life di Napoli sta per ripartire con la grinta della prima volta e con la voglia di tagliare un nuovo traguardo nella corsa per trovare la cura alle malattie genetiche. Il carattere solare dei napoletani ha sempre contribuito in modo determinante a fare della Walk of Life un evento di grande successo, capace di attirare sportivi e non, adulti e giovani, in una grande manifestazione di solidarietà alla ricerca Telethon.

Anche quest'anno la Walk of Life si svolgerà in due giornate, che vedranno la partecipazione di moltissime persone provenienti da tutta Italia. A partire da sabato 12 maggio, dalle ore 11 alle 21, la splendida piazza del Plebiscito accoglierà famiglie, turisti e cittadini per coinvolgerli in tante attività, tra cui giochi, spettacoli, esibizioni e sport. Quest'anno saranno presenti alcuni ricercatori dell'istituto Tigem di Pozzuoli per illustrare i progressi fatti nella lotta alle malattie genetiche e le prospettive di cura. L'ingresso agli eventi del villaggio Telethon sarà completamente gratuito.

DI DONATELLA SELVA

partire da sabato 12 maggio, dalle ore 11 alle 21, la splendida piazza del Plebiscito accoglierà famiglie, turisti e cittadini per coinvolgerli in tante attività, tra cui giochi, spettacoli, esibizioni e sport. Quest'anno saranno presenti alcuni ricercatori dell'istituto Tigem di Pozzuoli per illustrare i progressi fatti nella lotta alle malattie genetiche e le prospettive di cura. L'ingresso agli eventi del villaggio Telethon sarà completamente gratuito.



Il villaggio Telethon sarà completamente gratuito.

Domenica 13 maggio si svolgerà la manifestazione sportiva vera e propria, che percorrerà il centro di Napoli riscaldandolo con l'entusiasmo di chi sa di contribuire a costruire un futuro migliore. Sono previste diverse formule, per venire incontro alle esigenze di tutti coloro i quali vogliono mettersi in gioco. La gara competitiva è la Caracciolo Gold Run organizzata dall'Asd Napoli Sport Events, che si svolgerà prevalentemente sul

lungomare per un totale di 15 km. Per chi volesse testimoniare il proprio impegno a favore della ricerca ma è fuori allenamento, è possibile partecipare alla corsa podistica non competitiva di 10 km oppure alla passeggiata di 3 km. Tutti e tre i percorsi prevedono il raduno alle 8 in piazza del Plebiscito e la partenza alle 9.

È possibile iscriversi alla Caracciolo Gold Run sul sito Icron entro il giorno 11 maggio. Per la corsa non competitiva e la passeggiata l'iscrizione può avvenire direttamente al villaggio Telethon o presso le maggiori agenzie Bnl della provincia di Napoli. La quota di partecipazione è fissata a 10 euro per i maggiorenni e a 5 euro per i minorenni. Ciascun partecipante contribuirà in questo modo a finanziare la ricerca Telethon sulle malattie genetiche e riceverà una t-shirt e uno zaino.



Per maggiori informazioni contattaci
allo 06 44015783 oppure via email
all'indirizzo walkoflife@telethon.it

Calabria e Molise, la dedizione del Sud

Regioni d'Italia che nel silenzio e nella laboriosità sono esempio di dedizione agli altri. Calabria e Molise sono regioni che non nascondono le loro difficoltà e i loro disagi, ma nello stesso tempo sono anche territori dove si riscontra, nonostante tutto, tanto attivismo civico. Territori che si organizzano e che chiamano a raccolta tutte le loro forze per garantire capillarità e presenza sui territori a sostegno della Fondazione Telethon, a sostegno della ricerca scientifica italiana di eccellenza sulle malattie genetiche rare.

DI **RODOLFO SCHIAVO***

Abbiamo fatto un viaggio in Calabria e Molise per incontrare associazioni, volontari, sostenitori, cittadini-donatori: il nostro obiettivo era, da una parte quello di condividere con tutti loro i successi e i traguardi raggiunti in questi anni dalla ricerca, dall'altra dirgli grazie a nome dei ricercatori e di chi affronta ogni giorno una malattia genetica rara per l'esempio di determinazione, forza espressa e vicinanza alla missione di Fondazione Telethon. Abbiamo incontrato i rappresentanti regionali e provinciali di Unpli-Calabria, le sezioni Calabresi dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia muscolare e i rappresentanti regionali e provinciali di Unpli Molise. Abbiamo riscontrato interesse e voglia di fare, attenzione e grande sensibilità. Tre giorni importanti, durante i quali abbiamo avuto la possibilità di incontra-

re un territorio che cresce e che si mobilita per chi lotta ogni giorno contro una malattia genetica rara, piccole comunità (Maida, Chiaravalle, Siderno, Guardialfiera) che ci hanno manifestato orgoglio e senso di appartenenza e di partecipazione per quella che definiamo una "impresa collettiva".

Numeri importanti sia in termini di partecipazione che di raccolta fondi: 400 mila euro la raccolta complessiva in Calabria negli ultimi tre anni e oltre 70 mila euro, nello stesso arco temporale, per il Molise. Territori dunque generosi nonostante le difficoltà di questi tempi, che riescono ad esprimere la propria grande solidarietà attraverso azioni concrete di mobilitazione dei nostri Coordinamenti provinciali di Cosenza e Crotona, guidati da Paola Tripicchio e Raffaele Marasco, e del nostro Coordinatore di Campobasso, Luigi Benevento. Grazie al loro lavoro quotidiano, coadiuvati da instancabili collaboratori, sono riusciti ad attivare sui rispettivi territori Pro-Loco, Uildm, Avis, piccole associazioni e tanti volontari che mettono a nostra disposizione il loro tempo. Una rete di volontari e di associazioni che si organizza, cresce e riesce a evidenziare la propria volontà di mettersi in gioco al nostro fianco e al fianco di tutte le persone che convivono con una malattia genetica rara.

**Sviluppo e gestione partnership volontari*

MARINA MILITARE TANTI EVENTI PER LA RICERCA

La Marina Militare non fa mancare il suo sostegno durante la campagna di dicembre, coinvolgendo i comandi sul territorio nazionale, compresi gli allievi delle Accademie. Anche quest'anno la Marina ha organizzato per Telethon concerti della banda, partecipato a eventi sul territorio e contribuito a raggiungere un nuovo record di raccolta fondi. In vista della campagna di primavera "Io per Lei", prevista per il 5 e 6 maggio, la Marina Militare aprirà le porte delle sue sedi per accogliere i volontari Telethon, che raccoglieranno le donazioni dei militari e distribuiranno i Cuori di biscotto.



TIGEM CONVEGNO SUI PROGRAMMI PER LE MALATTIE SENZA DIAGNOSI

Il 20 e il 21 giugno il Tigem ospiterà la sesta edizione del congresso UDNI organizzato dalla rete internazionale "Undiagnosed Diseases Network International" che riunisce i principali programmi che al mondo si occupano di dare una risposta ai pazienti con malattie senza diagnosi. Gli obiettivi di questa conferenza, oltre a quello di riunire ricercatori che operano nell'ambito delle malattie senza diagnosi, sono di discutere le migliori pratiche per l'indagine delle malattie non diagnosticate, condividere risultati ed esperienze e pianificare collaborazioni internazionali e futuri incontri. Sono attesi più di 100 tra clinici e ricercatori, rappresentanti di oltre 15 paesi.



PREMIO OMAR ASSEGNATI I PREMI AI MIGLIORI DIVULGATORI

Sei premi, per un totale di circa 20 mila euro, sono stati assegnati a coloro che nel 2017 hanno saputo divulgare in maniera scientificamente corretta e originale il tema delle malattie rare. L'occasione è stata la V edizione del Premio O.Ma.R. per la comunicazione sulle malattie e i tumori rari. Premi assegnati a: Elena Dusi La Repubblica con "La seconda pelle di Hassan"; Enrica Majo TV7 - TG 1 con il "La storia di Guenda"; Associazione FamiglieSma con la campagna #FacciamoloTutti"; Michele Cargioli per l'Associazione Famiglie LND con il libro "Il principe Michele e la principessa dei suoi sogni"; l'Associazione UTP Padova Donare una vita con "Michael Girelli si racconta" e Associazione Italiana Sindrome X fragile con "Vedo Curriculum".



CENTRO NEMO SUD RADDOPPIATI I POSTI LETTO

Sono stati inaugurati i nuovi spazi a disposizione del Centro Clinico NeMO Sud a Messina presso il padiglione B del Policlinico "G. Martino".



I Centri NeMO sono stati concepiti per dare una risposta concreta ai bisogni dei pazienti grazie ad un approccio multidisciplinare. Prima di NeMO i malati si vedevano costretti a peregrinare verso i medici in strutture e talvolta regioni differenti.

In occasione dell'evento - che porterà i posti letto della struttura siciliana a raddoppiare, arrivando a 20 - Alberto Fontana presidente dei Centri Clinici NeMO, ha spiegato come «NeMO è un modello vincente di buona sanità che ha dimostrato di essere replicabile in territori anche differenti tra loro. A Messina, dopo cinque anni dalla sua apertura, NeMO Sud raddoppia i suoi posti letto. Questo significa che si ridurranno i tempi di attesa per i ricoveri».

Quando si decide di far procedere la propria esistenza lungo le direttrici della solidarietà e dell'altruismo è comprensibile desiderare che questo tracciato possa proseguire all'infinito, oltre ogni umana esperienza. Il lascito può darci, in questa prospettiva, serenità e gioia di vivere, anche quando gli inevitabili dispiaceri intervengono a rompere equilibri che si pensava fossero inamovibili.

Lina, per tanti un esempio di generosità

DI GIANCARLO STROCCHIA

te lontano. Una lungimiranza che la portava a festeggiare ogni nuova nascita a Roccavignale con un regalo sia al neonato che ai suoi genitori. Non era abbiente Lina, ma quel poco che aveva riusciva a "moltiplicarlo".

È facile spiegarsi perché una persona come lei abbia desiderato di voler alimentare questo circolo di solidarietà anche oltre la vita terrena, scegliendo Fondazione Telethon come beneficiario nel proprio testamento. Il lascito le sarà apparso il modo migliore per realizzare il suo progetto, per far fruttare la propria generosità, oltre lei stessa. Così come Lina, molte persone decidono di dare in

Lina era così, almeno questo ci raccontano i suoi concittadini e amici. Viveva sola, dopo che le persone più importanti della sua vita, il marito Gianni e la sorella Maria erano venuti a mancare. A Roccavignale, il paese della Val Bormida, in provincia di Savona, abitava un po' defilata nella casa della frazione Cuccagna, ma nonostante questo conosceva tutti e tutti conoscevano lei. Lina era calabrese e forse delle sue origini meridionali conservava quella spontanea ospitalità che rivolgeva anche verso chi conosceva poco o fosse capitato per caso in quella località un po' nascosta agli occhi del mondo.

A lei il mondo interessava, e la sua finestra aperta su ciò che accadeva al di fuori di Cuccagna era la televisione sempre accesa, con lo sguardo sempre rivolto verso un orizzonte

qualche modo seguito ad una consuetudine, come la donazione, che li ha caratterizzati nel corso della vita, stabilendo volontariamente di condividere il tanto o il poco che si è messo da parte in una vita di lavoro con chi è stato meno fortunato, grazie al lascito. Questo desiderio nasce dalle motivazioni più disparate.

Spesso una decisione simile è frutto di un'esperienza personale, quando si conosce direttamente la malattia e si vuole consentire alla ricerca di proseguire nella complessa corsa al conseguimento di una terapia efficace. Ma

non mancano i casi in cui l'estrema fiducia che si nutre nel progresso, in generale, e nella ricerca in particolare sia il vero motore di un gesto così importante. Il lascito testamentario diventa un incitamento alla vita, come abbiamo detto sin dall'inizio, il coronamento di un'aspirazione che abbraccia chi avrà sempre bisogno di un supporto, ma anche un gesto di grande civiltà, che non esclude nessuno ma che allarga il cerchio degli affetti.



LASCITI

Scegliere di fare un lascito testamentario a Telethon è un atto di amore volto a costruire un futuro migliore per tutti bambini con una malattia genetica rara, in attesa di una cura. Si tratta di un gesto di responsabilità e generosità, che puoi fare in modo semplice e sicuro, tutelando i diritti dei tuoi familiari.

Cosa c'è da sapere?

1) La legge tutela i tuoi familiari stretti riservando loro una quota di eredità "legittima" o "riserva". Puoi invece disporre liberamente della quota disponibile, destinandola a favore della causa benefica che preferisci.

2) Per fare un lascito non devi possedere un grande patrimonio.

3) Se non hai parenti entro il sesto grado e non fai testamento, la tua eredità è devoluta allo Stato.

4) Le disposizioni testamentarie a favore di Fondazione Telethon sono esenti da imposte.

Per ulteriori informazioni e per ricevere gratuitamente direttamente a casa la guida scrivi a lasciti@telethon.it o chiama lo 06 44015379.

Il Maestro Uto Ughi per la Fondazione

Un'iniziativa, quella di abbinare musica e beneficenza, che accompagnerà anche altri concerti oltre questo primo appuntamento di Milano, fissato per il prossimo 28 maggio presso l'Auditorium di Milano (Largo Mahler). Il ricavato sarà interamente devoluto alla ricerca e la cura delle malattie genetiche. Protagonista d'eccezione Uto Ughi, un musicista sempre in prima linea nella vita sociale a sostegno della salvaguardia del patrimonio artistico nazionale.

Uto Ughi è erede della tradizione che ha visto nascere e fiorire in Italia le prime grandi scuole violinistiche: è considerato uno dei massimi esponenti della scuola violinistica italiana e fra i massimi interpreti contemporanei. Intensissima la sua attività musicale, così come vivace la sua animazione culturale. Il Maestro è stato insignito dell'onorificenza di Cavaliere di Gran Croce dal Presidente della Repubblica per i suoi significativi meriti in campo artistico ed è inoltre Accademico di Santa Cecilia. «La grande musica - ha detto il Maestro - è una maniera di comunicare, un atto d'amore, un ponte ideale che in questa speciale occasione, grazie al Gruppo Bnp Paribas in Italia, unisce la ricerca musicale a quella scientifica di Telethon».

BNL GRUPPO BNP PARIBAS TORNEO DI TENNIS INTERNAZIONALE A SALSOMAGGIORE

Per il secondo anno Bnl per Telethon sarà presente al prestigioso appuntamento per i giovani tennisti italiani e stranieri sui campi di terra rossa di Salsomaggiore dove sono passati grandi nomi del tennis come Andrew Murray, tennista britannico, numero 16 del ranking ATP.

Il torneo internazionale (30 aprile-6 maggio), che fa parte dei circuiti della Fit (Federazione Italiana Tennis), è alla 35ª edizione e lo scorso anno ha permesso di effettuare un'importante raccolta fondi a favore di Fondazione Telethon per sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

All'interno del Tennis Club gli appassionati potranno visitare una mostra di tutti i materiali che dal suo inizio sono stati realizzati per il torneo dall'artista Gianfranco Asveri, esponente della «art brut» che si rifà all'espressione dei bambini e che recentemente è stato collocato da "Il Sole 24Ore" fra i dieci artisti di punta del mercato dell'arte contemporanea italiana.

I clienti, i partner e gli amici di Bnl Gruppo Bnp Paribas avranno il piacere di conoscere personalmente le future stelle del tennis e di partecipare ad un Charity Dinner dedicato alla Fondazione Telethon il 4 maggio nella splendida cornice del Palazzo dei Congressi di Salsomaggiore.

ACEA NEW ENTRY NELLA SQUADRA

In occasione della campagna "Io per Lei", verrà inaugurata la partnership tra Telethon e Acea, l'azienda romana che gestisce la fornitura di energia in molte zone del centro Italia.



L'impegno di Acea verrà subito dimostrato attraverso

la partecipazione dei dipendenti, coinvolti in eventi di sensibilizzazione e di divulgazione sulla missione di Telethon. Verranno inoltre allestiti punti di raccolta delle donazioni da parte di dipendenti e clienti di Acea, nei quali verranno distribuiti i Cuori di biscotto, simbolo della solidarietà alle famiglie colpite da una malattia genetica.

BNL GRUPPO BNP PARIBAS TELETHON ALL'OPERA LE NOZZE DI FIGARO

Anche quest'anno, con la prova generale de "Le nozze di Figaro" di Mozart, aperta al pubblico il 16 maggio 2018 in collaborazione con BNL per Telethon, il Teatro Massimo di Palermo si impegna a sostenere la raccolta fondi per la ricerca scientifica per la cura delle malattie genetiche rare.

L'opera lirica di Wolfgang Amadeus Mozart, la prima delle tre opere italiane scritte dal compositore salisburghese su libretto di Lorenzo Da Ponte vedrà sul podio Gabriele Ferro, direttore musicale del Teatro Massimo, e sarà presentato nell'allestimento con la regia di Chiara Muti.

«Sono particolarmente contento - dice il sovrintendente Francesco Giambone - di confermare la bella tradizione che va avanti ormai da molti anni, e che permette al Teatro Massimo di contribuire con la propria attività artistica all'impegno di Fondazione Telethon in un campo fondamentale come quello della lotta contro rare malattie genetiche. E spero che possa essere di buon auspicio per il futuro della ricerca scientifica la scelta di un titolo come "Le nozze di Figaro" di Mozart, un'opera che si conclude con un ottimistico messaggio di speranza e fiducia riposte dal compositore nella forza dell'amore e nelle grandi risorse dell'umanità».

Fino al 13 maggio in campo "per Lei"

La primavera porta con sé un rinnovato entusiasmo e la voglia di ripartire con grinta. È questo lo spirito che ha sempre caratterizzato l'impegno dei collaboratori di Auchan Retail Italia e che tutti i sostenitori di Telethon conoscono bene. Ci sono tutti gli ingredienti giusti per affrontare una nuova campagna di raccolta fondi per la ricerca, che vede coinvolte tutte le insegne di Auchan Retail Italia. Negli ipermercati Auchan, nei supermercati Simply, PuntoSimply e IperSimply e nei negozi Lillapois, ci sono diverse modalità con cui affermare il proprio sostegno alla ricerca sulle malattie genetiche.

AUCHAN RETAIL ITALIA Dal 9 aprile e fino al 13 maggio, infatti, i 19 mila collaboratori di Auchan Retail Italia saranno in prima linea per sensibilizzare e coinvolgere i clienti in una nuova gara di solidarietà e donare una speranza alle famiglie che confidano nei progressi della ricerca Telethon. Per tutto il periodo sarà possibile aggiungere 1 euro alla spesa al momento del pagamento in cassa e ricevere una mini confezione di cuoricini di biscotto realizzati dalla pasticceria artigianale Grondona in esclusiva per Telethon. Inoltre, è attiva tutto l'anno la pagina Facebook "Simply per Telethon", un'iniziativa unica nel suo genere perché ad ogni nuovo "Mi piace"

NAPOLI AI VOLONTARI PARTENOPEI IL PREMIO TESTIMONIANZA

Lo scorso 16 febbraio è stata una giornata che i volontari della provincia di Napoli ricorderanno a lungo, perché sono stati i protagonisti di una vera e propria celebrazione dedicata alla solidarietà. L'associazione Progetto Alfa ha infatti conferito ai volontari partenopei il Premio Testimonianza, ideato proprio quest'anno per celebrare l'impegno delle persone che si dedicano a cause di valore etico. Il presidente dell'Associazione, Pasquale Riccio, ha spiegato così il motivo per cui il Premio Testimonianza è stato istituito: "Il premio nasce con l'intenzione di premiare uomini e donne che quotidianamente con il loro impegno testimoniano che non tutto è sbagliato e che la speranza, il rispetto delle persone, la formazione delle giovani generazioni e l'aiuto dei più deboli non sono semplici parole, ma azioni concrete". I volontari di Napoli si sono sentiti orgogliosi di questo riconoscimento, che li ricompensa del loro continuo impegno per sensibilizzare le comunità della provincia napoletana sull'importanza del sostegno costante alla ricerca scientifica. Il coordinatore Tancredi Cimmino ha ringraziato a nome di tutti loro e ha annunciato quali saranno i prossimi eventi di raccolta delle donazioni e di diffusione delle informazioni sui progressi della ricerca sostenuta da Fondazione Telethon.



CATANIA FESTA DI PRIMAVERA

Tre giorni di festa, per celebrare l'arrivo della primavera e per testimoniare l'impegno di tutti a favore della ricerca Telethon. La Festa di Primavera, organizzata dai volontari della provincia di Catania con il coordinamento di Maurizio Gibilaro, è iniziata venerdì 13 aprile, nella centralissima piazza Università, coinvolgendo adulti e bambini in giochi, concerti e manifestazioni sportive proseguite anche sabato 14 aprile. La Festa di Primavera si è conclusa domenica 15 aprile con la Passeggiata per la Vita nel centro storico di Catania.

● **Maurizio Gibilaro**
347 4487902



MODENA CONCERTO IN ACCADEMIA

Per il quinto anno l'Accademia Militare ha ospitato un concerto per Telethon. Grazie alla disponibilità del Comandante, il generale Stefano Mannino, le ragazze e i ragazzi della Casual Band hanno intrattenuto il pubblico con un concerto di grande successo. Lo spettacolo è stato offerto gratuitamente dagli organizzatori coordinati da Zanotti di devolvere alla ricerca il ricavato della vendita dei biglietti.

● **Ermanno Zanotti**
335 6814060



CARPI (MO) CON LA RICERCA A PASSO DI ZUMBA

Il 15 aprile si è svolta la terza edizione dell'esibizione di zumba dedicata alla ricerca sulle malattie genetiche, organizzata presso il circolo Loris Guerzoni. L'istruttrice Maggy, che è anche volontaria Telethon, è la principale promotrice dell'evento e ha coinvolto altre 6 istruttrici. L'evento ha da sempre attirato moltissime persone desiderose di mettersi in gioco con entusiasmo per sostenere la ricerca scientifica di Telethon a sconfiggere le malattie genetiche.

● **Ermanno Zanotti**
335 6814060



Simply si è impegnata a donare 10 centesimi alla ricerca.

I collaboratori di Auchan Retail Italia saranno infine i promotori di eventi sul territorio, per portare il messaggio di Telethon in tutte le comunità locali dove è presente un punto vendita. Spettacoli, manifestazioni sportive e degustazioni enogastronomiche avranno un unico obiettivo: raccogliere fondi per finanziare il lavoro dei ricercatori sulle malattie genetiche. Su questo fronte sono attive anche le Gallerie Commerciali Italia, che ospiteranno i volontari di Fondazione Telethon all'interno delle Gallerie Auchan e IperSimply nelle giornate del 5 e 6 maggio, nel clou della campagna di primavera "Io per Lei", per consentire loro di raccogliere le donazioni e distribuire i Cuori di biscotto.



DI CRISTIANA CAPOTONDI

Lettera alle mamme rare

Care mamme, quest'anno la campagna Telethon in cui sarà distribuito il Cuore di biscotto sarà dedicata a voi. È un modo per dirvi grazie. Grazie per essere due volte il simbolo del dono. Il dono di cui ogni madre è naturalmente mezzo, la vita. Il dono che avete la forza di fare ai vostri figli quando, ogni giorno, li accompagnate verso la ricerca della felicità in un cammino mai facile.

*La nostra ambasciatrice
Cristiana Capotondi
con una lettera si rivolge
a tutte le madri che
ogni giorno convivono
con una malattia genetica.
E scrive: «Care mamme,
questa Campagna
di Fondazione Telethon
sarà dedicata a tutte voi.
È un modo per
dirvi grazie»*

sono solo i ricercatori, i medici e gli infermieri che lavorano negli Istituti di Fondazione Telethon, queste persone siamo anche noi, tutti assieme uniti nel dare, amare, accudire e finanziare persino con il più piccolo dei gesti: acquistare il Cuore di biscotto.

Care mamme, non siete sole perché in voi si amano tutti quelli che sostengono in modi infiniti la grande sfida della ricerca scientifica.

Buona festa della mamma a tutti noi, uomini compresi.

Ci sono milioni di bambini al mondo affetti da malattie genetiche rare e per ognuno di loro c'è una madre che cerca di trovare una risposta alle mille domande che non può fare a meno di farsi. La risposta a queste domande non può essere data solo dalla mente o dalla scienza, la risposta va ricercata anche nel cuore, nel dono. Quando scopriamo che la nostra vita trova il suo senso più grande nel dare noi stessi agli altri fino a comprendere che l'altro in fondo esiste solo come proiezione di sé. È il cuore bianco e grande della Vita che ci muove tutti e che ci insegna quanto sia sciocco pensare all'altro come "altro".

Allora non esiste più una madre e un figlio, un uomo e una donna, un bambino e un adulto. Esisto io e in me tutto il mondo che va amato e aiutato, perché solo così posso essere davvero felice. Ma se questa verità è intimamente evidente in una madre che percepisce se stessa nel figlio sin dal giorno del concepimento, diventa miracolosa quando a essere capaci di quell'amore sono le migliaia di professionisti che hanno scelto di dedicare la loro esistenza alla battaglia per la felicità che ogni bambino malato deve vincere per nascere, una seconda volta.



CRISTIANA CAPOTONDI
Nata a Roma nel 1980,
è un'attrice, regista
e doppiatrice italiana.
Ambasciatrice
di Fondazione Telethon
dal 2016, ha firmato
il cortometraggio
"Gioia in movimento"
nel quale racconta
la storia di una ragazza
con la sindrome
di Ehlers Danlos.

TELETHON NOTIZIE

Reg. Tribunale di Roma,
158/98

EDITORE

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

DIRETTORE EDITORIALE

Francesca Pasinelli

DIRETTORE RESPONSABILE

Massimo Russo

REDAZIONE

Via Varese 16/B,
00185 Roma

HANNO SCRITTO PER NOI

Erika Brenna
Cristiana Capotondi
Alessia Daturi
Lavinia Farnese
Simona Regina
Rodolfo Schiavo
Donatella Selva
Giancarlo Strocchia
Alessio Viola
Anna Maria Zaccheddu

COORDINAMENTO**REDAZIONALE**

Flavia Balboni

PROGETTO GRAFICO

Cinzia Leone

STAMPA

Data Mec S.r.l.

Chiuso in tipografia
il 6-4-2018



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

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

LIGURIA

LA SPEZIA Mara Biso 339 8851590

LOMBARDIA

CREMONA Luca Acito 377 1745836
LECCO Renato Milani 349 7837200
MONZA-BRIANZA Pamela Riva 339 5267611
PAVIA 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
TORINO CENTRO Carla Aiassa 366 6351611

TORINO PROV. Roberto Zollo 366 6351602

VERBANO-CUSIO-OSSOLA
Andrea Vigna 333 2375434

PUGLIA

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

SICILIA

CATANIA Maurizio Gibilaro 347 4487902
ENNA Agostino Pappalardo 347 2325974
MESSINA Antonino Carbone 340 0955650
PALERMO Salvatore Pensabene 335 7128966

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

Seguici su



#IOPERLEI

La aiuto
a migliorare
la vita di
suo figlio.

Io per lei

Sonia, sostenitrice
Fondazione Telethon e UILDM.



Il 5 e 6 maggio scegli i Cuori di biscotto, rispondi "Io per lei".

Per crescere un figlio affetto da una malattia genetica rara, le mamme ci mettono amore, impegno e la speranza che arrivi presto una cura. Sonia, che sa bene cosa significa affrontare una malattia neuromuscolare ed è mamma da poco, ha scelto di aiutarle anche con i Cuori di biscotto. All'appello delle mamme rare rispondi anche tu "Io per lei": il **5 e 6 maggio scegli i Cuori di biscotto**, scopri la piazza più vicina a te su www.telethon.it

FONDAZIONE



Prodotto e confezionato
per Fondazione Telethon da

