

BIMESTRALE DI INFORMAZIONE
SOTTO L'ALTO PATRONATO
DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA
ANNO XXII NUMERO 3
SETTEMBRE 2018

FUORI SCHEMA
365 GIORNI
DA RICERCATORE
SERVIZIO A PAGINA 16

FONDAZIONE



Teletthon

NOTIZIE



GUENDA

«Ho sempre sognato di giocare con tutti e avere una vita normale». Grazie alla ricerca ora è possibile



**io
voglio
andare
lontano**

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

Ripartiamo dai fondamentali

Come è stato, secondo voi, che a un certo punto abbiamo iniziato a pensare che l'impegno fosse diventato una cosa inutile? Che la competenza fosse una colpa da cui doversi difendere? Che il mondo potesse essere bianco o nero, senza complessità, senza sfumature, senza decisioni difficili o impopolari? Che la scienza e il sapere fossero bufale inventate dalle élite per fregare il popolo? Che bastasse annunciare una cosa per renderla vera? Che la soddisfazione di un impulso immediato fosse più importante dell'aver una visione del futuro, del costruire a lungo termine? Che fosse sufficiente indicare un capro espiatorio, oppure alimentare la paura e la rabbia per poi mostrare un rimedio per placarle, per guadagnarsi fiducia e consenso? Che la solidarietà fosse un crimine e che il guardare oltre la stretta cerchia dei nostri familiari un comportamento da censurare? Che bastasse tenere i problemi fuori dalla porta per vederli risolti?

Queste sono alcune delle domande che mi sono girate in testa durante l'estate appena trascorsa. Un periodo in cui si ha più tempo per pensare, fare bilanci e poi ripartire a settembre. Vi dicessi che ho trovato le risposte sarei un bugiardo. Anzi, se per caso voi ci siete riusciti, vi invito a metterle in comune.

Nel frattempo, vi confiderò il mio rimedio per i momenti di incertezza. Ripartire dai fondamentali, dagli esempi in cui ogni giorno ci piace pensare di poterci riconoscere. Dalle persone e dalle idee che cambiano il mondo. Riacquistare energie da esse. In questo numero di Telethon Notizie ne trovate molte. A partire dalla testimonianza di Anita, una mamma di 27 anni che dopo aver perso una figlia di otto mesi ha deciso di reagire regalando speranza, futuro, ricerca. Oppure il racconto di un anno di Michela, scienziata; o ancora la vicenda di Francesca, che nel misurarsi con sfide sempre più difficili ha trovato il segreto per tenere a bada la sua malattia. Tre donne straordinarie nella loro normalità. Persone che potremmo aver incontrato ogni giorno senza neppure notarle. Tre storie che alla fine ci danno lo stesso messaggio: la prima risposta è la voglia di vivere.

*L'estate è tempo di bilanci
prima dell'inizio di un nuovo
anno di lavoro.*

*E se abbiamo il dubbio
che quello in cui crediamo
abbia un senso - l'impegno,
la competenza, la scienza,
il futuro, la solidarietà -
è il momento di guardare
chi è d'esempio*

chi è d'esempio

4 LE VOSTRE DOMANDE

L'AGENDA

5 FACCIAMOCI UN PENSAMENTO

Un premio dedicato a chi ha bisogno di noi

7 COLPO D'OCCHIO

Il cammino rigoroso della buona scienza

8 FERMO IMMAGINE

Sempre con Telethon

10 LA COPERTINA

Il primo passo per andare lontano

14 LA STORIA

Mio fratello è figlio unico

16 FUORI SCHEMA

#365 giorni da ricercatore

18 LA STORIA

Il coraggio di Francesca

20 LA RICERCA

Sapere fa la differenza

22 LA RICERCA

Colpo di genio

25 L'APPUNTAMENTO

La giostra della Quintana

26 DALLA FONDAZIONE

27 STORIE ITALIANE

Una mattina con Telethon

28 TERRITORIO E AZIENDE

30 L'ALTRO EDITORIALE

Ecco perché credo nella ricerca



3

DOMANDE
ALLA FONDAZIONE
TELETHON

Le malattie per cui la Fondazione ha messo a punto la terapia genica rientrano nello screening neonatale?

Risponde Michela Gabaldo, responsabile Alleanze Industriali e Affari Regolatori. Attualmente no, ma una volta raggiunta la copertura dell'esame in tutte le Regioni sarà fondamentale aumentare le malattie oggetto dello screening e tra queste in prima fila ci sono proprio quelle per cui la ricerca Telethon sta dando prospettive di cura. Per l'Ada-Scid, per cui già esiste un farmaco a disposizione dei pazienti, è stato sviluppato un test di screening: speriamo quindi che al più presto questa malattia rientri nella lista. Per la leucodistrofia metacromatica, dove una diagnosi precoce è ancora più preziosa, è stato sviluppato un test ma deve essere ancora validato con uno studio pilota.

Come si può accedere a un finanziamento Telethon?

Risponde Tiziana Ciracò, Direttore Amministrazione e Finanza. Tutti i ricercatori che vogliono partecipare a un bando della Fondazione si misurano con una selezione internazionale volta a premiare il merito e l'eccellenza. Diversamente da ogni anno, nel corso dell'ultimo bilancio non è stato aperto un nuovo bando, principalmente a causa di una modifica della durata dell'esercizio fiscale che è stato allineato all'anno solare (1 gennaio - 31 dicembre). Questo ha portato ad un necessario slittamento del calendario del Bando per progetti di ricerca. In ogni caso il prossimo Bando Telethon aprirà entro la fine del 2018, per maggiori dettagli e la relativa documentazione si rimanda a comunicazioni sul sito www.telethon.it.

In che cosa consiste l'attività di volontariato per la Fondazione Telethon?

Risponde Riccardo Scivoletto, coordinatore Gestione Volontari e Sviluppo Campagne. I Volontari della Fondazione Telethon ci danno un importante supporto nella raccolta fondi soprattutto durante le campagne nazionali. Ad esempio, durante la scorsa Campagna di Primavera, che si è svolta in tutta Italia il 5 e 6 maggio, sono stati tanti i volontari e le associazioni che hanno scelto di scendere in oltre 1700 piazze per distribuire i Cuori di Biscotto con lo scopo di raccogliere fondi a sostegno della ricerca. Diventare volontari è facile ed è divertente ed è possibile coinvolgere amici e parenti per trascorrere qualche ora del proprio tempo libero distribuendo i Cuori di cioccolato a dicembre e i Cuori di biscotto in Primavera. Per maggiori informazioni si può scrivere a volontari@telethon.it

L'AGENDA

27

OTTOBRE

GRUPPO
AUCHANPARTE
LA RACCOLTA

AUCHAN, SIMPLY E LILLOPOIS Tutti i collaboratori del gruppo Auchan Retail Italia stanno già scaldando i motori per far partire una nuova campagna di raccolta delle donazioni per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche. Il gruppo, attraverso le insegne Auchan, Simply, IperSimply, PuntoSimply e Lillapoïs, è uno dei partner storici di Telethon, che ha mantenuto un impegno costante e significativo per oltre 15 anni. Come nelle precedenti edizioni, la campagna #presente vedrà protagonisti i circa 19 mila collaboratori dei punti vendita Auchan, Simply e Lillapoïs, che coinvolgeranno i clienti nell'acquisto dei prodotti solidali e nelle donazioni in cassa. Sarà possibile contribuire alla ricerca Telethon anche richiedendo i prodotti proposti in collaborazione con diverse aziende italiane.

23 SETTEMBRE 
Val di Cornia (LI)

L'associazione sportiva Trekking Riotorto e i volontari Telethon hanno organizzato una nuova edizione di Poderando: una passeggiata enogastronomica lungo la Val di Cornia. Per ogni iscritto, un euro alla ricerca.

● **Manlio Germano**
346 5041786

7 OTTOBRE 
Treviso.

Tante iniziative volute da Assocuochi Treviso e Telethon dedicate alla ricerca: la 2^o edizione della gara di Tiramisù, un Laboratorio di Tiramisù per bambini, un Show Cooking con gli Chef di Assocuochi Treviso e una passeggiata solidale.

● **Ornelo Vettor**
335 8399650

Un premio dedicato a chi ha bisogno di noi

DI FRANCESCA PASINELLI

Un mercoledì di maggio mi trovavo a Torino con molti studenti e insegnanti di licei piemontesi che avevano partecipato a un concorso chiamato "Mad for science". Parlando con loro ho sottolineato come, effettivamente, per diventare ricercatori, un po' matti lo si debba essere, ma anche molto generosi perché dedicare il proprio impegno alla scienza significa investire in un futuro che non è per noi, ma per le generazioni che verranno.

Penso specialmente ai ricercatori, nella stragrande maggioranza sconosciuti, che portano avanti studi di base di cui spesso non arrivano a vedere quella che chiamiamo "l'applicazione pratica".

A Chicago ho ritirato un premio assegnato a Fondazione Telethon. Il mio pensiero va a chi ha bisogno della ricerca per una vita migliore

Eppure vanno avanti con dedizione e costanza, non solo perché spinti dal desiderio di conoscenza, ma anche perché credono nel fatto che la ricerca di base sia una fondamentale fucina di innovazione. Innovazione che ha ricadute significative sulla vita delle persone, anche se attraverso traiettorie a volte difficili da individuare.

L'impatto del lavoro dei ricercatori fa sì che, complessivamente, la qualità della vita migliori da una generazione alla successiva: da sempre la conoscenza aiuta l'umanità ad andare lontano.

Il giorno successivo a quella premiazione con gli studenti, ero su un volo per Chicago: questa volta toccava a me ritirare un premio assegnato alla Fondazione

Telethon dalla Società Americana di Terapia Genica e Cellulare. Un riconoscimento dedicato a persone e organizzazioni che si siano distinte per promuovere e potenziare l'avanzamento della terapia genica.

Mi ha fatto particolarmente piacere il fatto che il podio non fosse riservato a un singolo scienziato, ma a una charity, e cioè a un modello di gestione della ricerca per rispondere al bisogno di una comunità.

Investire nella terapia genica negli anni Novanta era abbastanza da visionari, ma per un'organizzazione come Telethon la sfida è stata quella di lanciare il cuore oltre l'ostacolo e, allo stesso tempo, costruire un sistema in grado di sostenere la creatività dei ricercatori e garantire il massimo rigore nella selezione dei progetti, nella verifica dei risultati e nella valorizzazione del loro potenziale applicativo. Insomma, visione e responsabilità o quel binomio di cuore e cervello che anima anche la generosità dei nostri donatori.

Ad assistere alla premiazione c'erano molti ricercatori che hanno lavorato a progetti sostenuti dalla Fondazione e scienziati, italiani e stranieri, che negli anni hanno fatto parte della nostra Commissione medico-scientifica. È stato davvero un piacere incontrarli e condividere con loro quel momento di gioia: tutti tenevano a comunicarmi l'immenso orgoglio di far parte della famiglia Telethon. L'orgoglio di aver contribuito alla messa a punto di terapie che stanno dando a tanti pazienti, in tutto il mondo, la possibilità di andare lontano.

Oggi pensando a questo premio lo dedico a quei pazienti e, soprattutto, a tutti coloro che hanno ancora bisogno della ricerca per accedere a una nuova prospettiva di vita.

DA OTTOBRE Lane Mondial.



L'azienda leader nella produzioni di filati contribuirà alla ricerca ampliando la sua gamma con un nuovo prodotto interamente dedicato a Fondazione Telethon. Fino a ottobre sarà possibile acquistare il kit "Il Filo del Cuore" che contribuirà a finanziare la ricerca.
● info@lanemondial.com

1 NOVEMBRE Verona.



La sfilata d'auto d'epoca dello Historic Cars Club concluderà una mini-maratonata di raccolta fondi caratterizzata da 8 concerti e da una donazione da parte del Comune di Verona. I volontari Telethon saranno presenti a tutti gli eventi.
● **Giannantonio Bresciani**
346 5041857

11 NOVEMBRE Livorno.



La Mezza Maratona coinvolgerà tutta la città, passando anche all'interno dell'Accademia Navale. Atleti, appassionati da tutta Italia saranno protagonisti della giornata. Gli allievi e il personale dell'Accademia non faranno mancare il loro supporto.
● **Manlio Germano**
346 5041786

22 NOVEMBRE Scorzè (VE).



Il Palaradicchio ospiterà una gara tra i migliori chef del Veneto per esaltare il protagonista principale di queste terre, il radicchio, con piatti tradizionali rivisitati. L'incasso della serata verrà devoluto a Telethon.
● **Ornello Vettor**
335 8399650

FINO A DICEMBRE Mercato Centrale.



Acquistando uno dei Magnifici, i piatti speciali degli artigiani, 50 centesimi andranno alla ricerca, come la quota di partecipazione dei laboratori aderenti della Scuola di Cucina Lorenzo de' Medici del Mercato Centrale di Firenze.
● www.mercatocentrale.it



BOMBONIERE
CASSETTE DEL PENSIERO FELICE
PUOI METTERCI TUTTE LE
emozioni

TRANNE LO STUPORE DI CHI LE RICEVERÀ.

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

Trovi le **Cassette del pensiero felice** solo su www.telethon.it/shop.it

FONDAZIONE





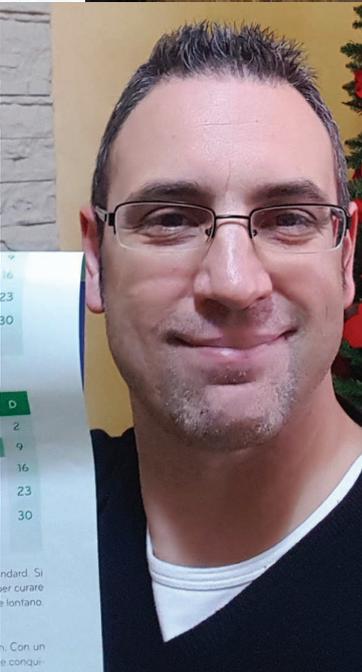
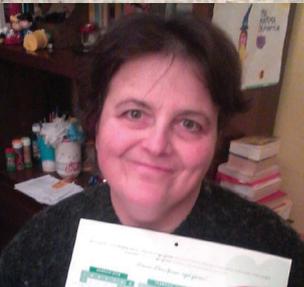
Il cammino rigoroso della buona scienza

Per fare ricerca si devono seguire le regole fondamentali e indispensabili del metodo scientifico o sperimentale introdotto nel 1600 da Galileo.

Il metodo scientifico, infatti, limita l'errore perché sottopone la ricerca a una costante verifica.

Una buona scienza non deve ricorrere a scorciatoie o cadere nella "cattiva condotta scientifica" (la fabbricazione e la falsificazione dei dati e il plagio dei risultati) che, nella ricerca biomedica per esempio, può mettere a rischio la vita di tante persone, oltre a minare le ricerche successive.





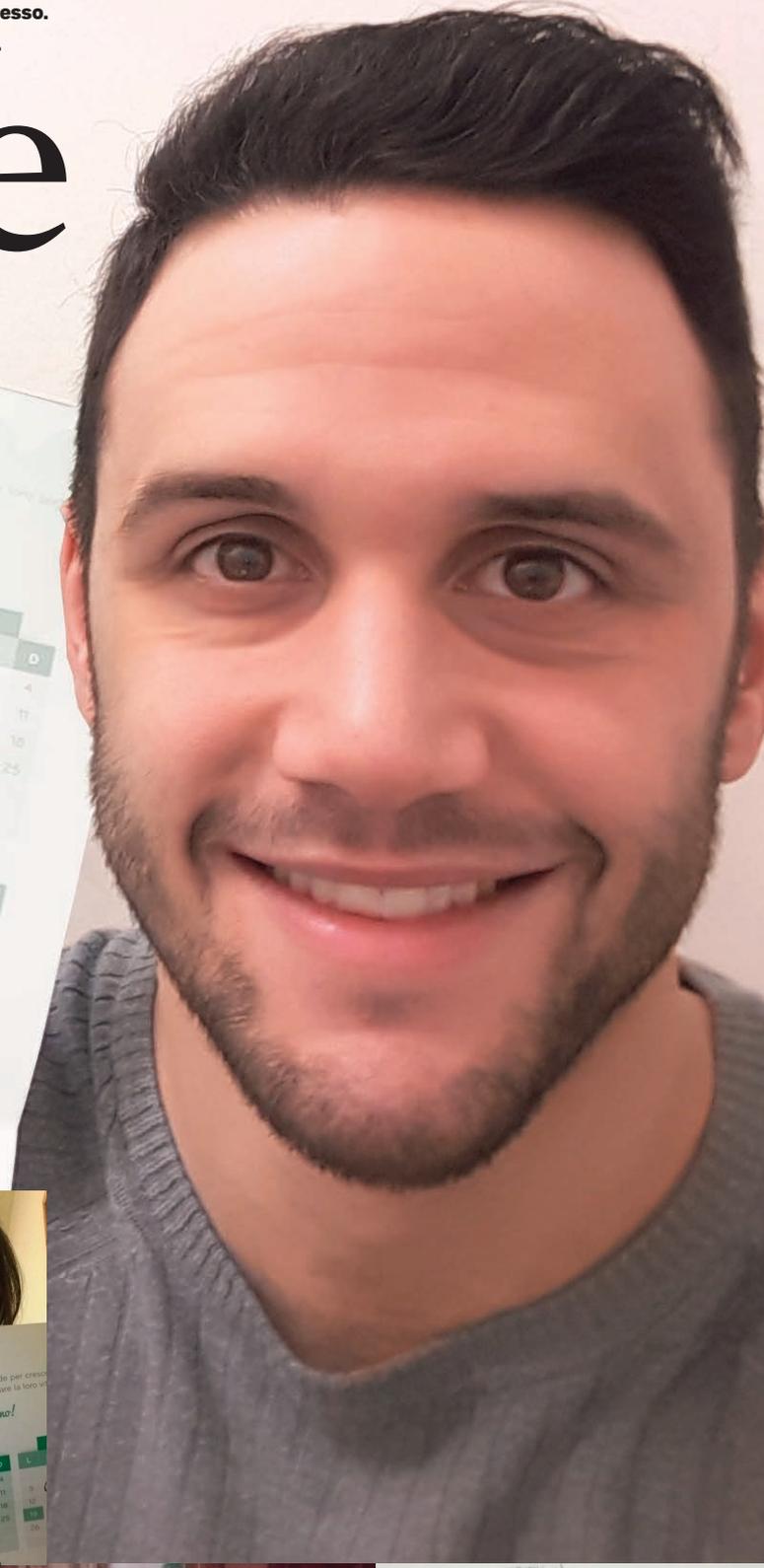


MASSIMO RUSSO Direttore responsabile del Telethon Notizie, è direttore della divisione digitale del Gruppo Editoriale L'Espresso. È stato condirettore de La Stampa e direttore di Wired Italia.

sempre con DI MASSIMO RUSSO Telethon

Non lasciamo passare nemmeno un giorno senza aver cambiato in meglio qualcosa che ci circonda. Dicono questo gli occhi e i sorrisi delle persone ritratte in queste foto. Sono i “donatori regolari”, coloro che hanno deciso di sostenere la ricerca di Telethon in modo continuativo. Perché sono così importanti? Perché attraverso di loro è possibile offrire certezza nel sostegno alla passione degli scienziati che sono impegnati nel dare un nome e una terapia alle malattie generiche rare.

È la forza di tanti gesti quotidiani ripetuti a permettere che le rivoluzioni si compiano. Con la soddisfazione di veder crescere un progetto che si trasforma in realtà. E il piacere di sentirsi parte di un'idea più grande di noi, che senza le nostre gambe non avrebbe l'energia per camminare. Questi volti ci dicono anche un'altra cosa. Che quando riusciamo a mettere insieme grandi numeri non c'è meta che non sia alla nostra portata. Perché anche il viaggio più ambizioso è fatto di migliaia di piccoli passi.





Per ogni bambino il primo giorno di scuola è il primo momento per sentirsi “grandi”. Una tappa importante da vivere insieme agli altri



il primo passo per andare lontano



Che emozione: mettere diario, libri, quaderni nello zaino e prepararsi per andare a scuola. Anche Guenda quest'anno può farlo e non vede l'ora, ogni mattina, di entrare in aula puntuale al suono della campanella. Una routine per i bambini e le bambine della sua età a cui però lei ha dovuto rinunciare quando, l'anno scorso, dopo nemmeno un mese dall'inizio della prima elementare, è dovuta andare a Milano e per 52 giorni rifugiarsi in una camera sterile dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica. Quella stanza è stato il suo piccolo mondo. Lì è rinata.

«Guenda è nata il 13 giugno 2011, ma il 13 ottobre 2017 è nata una seconda volta grazie alla terapia genica messa a punto al SR-Tiget per curare chi, come lei, nasce con

DI SIMONA REGINA

l'Ada-Scid» racconta la mamma Elisa.

L'Ada-Scid è una rara malattia genetica che compromette il sistema immunitario, al punto che anche un banale raffreddore può essere pericoloso. La malattia è innescata dalla mutazione di un gene chiamato Ada che manda in tilt le nostre difese privandole dei linfociti: le cellule sentinella fondamentali per difendere l'organismo dagli agenti infettivi.

«È una malattia molto rara (si stima che nascano 15 bambini all'anno in Europa e 350 nel mondo, ndr) di cui ho scoperto l'esistenza quando Guenda aveva appena qualche mese di vita» continua Elisa.



Guenda ha un fratello maggiore, si chiama Thomas e ha 11 anni. Era appena nata «quando è arrivata la diagnosi che spiegava perché Tommy si ammalasse così spesso e avesse livelli bassissimi di globuli bianchi». Essendo una malattia genetica non si poteva escludere che lo stesso difetto fosse anche nel patrimonio genetico di Guenda. Infatti, se entrambi i genitori sono portatori sani, c'è un rischio del 25% che ciascun figlio lo erediti. E così è stato. «Un tempo - dice Elisa - i miei figli sarebbero stati costretti a vivere isolati, in un ambiente sterile, protetti da qualsiasi germe perché per loro potenzialmente le-



LA CAMPAGNA. Guenda e l'attore Christian Marconcini sono i protagonisti del video della campagna "Andare lontano" di Fondazione Telethon. È il racconto simbolico del legame speciale tra due fratelli - di cui uno con una malattia genetica rara - che condividono scoperte ed emozioni sempre nuove, come il primo giorno di scuola.

tale: li chiamavano bambini bolla. Io non avrei potuto nemmeno baciarli ed accarezzarli, perché questi semplici gesti, manifestazioni di affetto che una mamma ripete tante volte in una sola giornata, avrebbero potuto metterli in pericolo di vita».

La ricerca scientifica però può cambiare la storia di una malattia, dei pazienti e dei suoi familiari. Come nel caso di Guenda. E ora di Thomas. «Fino a poco tempo fa, l'unico trattamento curativo per l'Ada-Scid era il trapianto di midollo osseo. Facile a dirsi più che a farsi però, perché non tutti trovano un donatore compatibile». Poi è arrivata la terapia enzimatica

sostitutiva: in altre parole ai piccoli pazienti, con un'iniezione settimanale, si somministra l'enzima di cui sono carenti a causa della mutazione nel patrimonio genetico. E così è stato: un appuntamento fisso per i due fratellini romani. «Entrambi hanno risposto bene alla terapia e così non hanno dovuto vivere in una bolla. Ma immaginate come ci si possa sentire sapendo che la vita dei propri figli dipende da una puntura».

Un'angoscia che si è placata quando gli straordinari risultati della ricerca condotta al SR-Tiget di Milano hanno acceso la speranza di mamma Elisa. «Contro Ada-Scid, Telethon



ha messo a punto una terapia genica, a misura di paziente, perché si prelevano le cellule staminali dal midollo, si correggono in laboratorio introducendo il gene terapeutico e poi si reinfondono nel paziente». Per questo Guenda l'anno scorso ha lasciato la scuola per andare a Milano. «Immaginate il carico di speranza con cui siamo partiti per accompagnarla in ospedale. Poteva finalmente sottoporsi alla terapia genica».

«Apparentemente - continua - l'infusione sembra una flebo qualsiasi, ma in quel liquido che viene iniettato ci sono le istruzioni corrette per rendere il sistema immunitario vigile e capace di combattere le infezioni: un'infusione di una ventina di minuti che cambia la vita». Più lungo però è stato il periodo in ospedale, necessario non solo per predisporre l'autotrapianto ma anche per monitorarne l'esito. Guenda è stata infatti ricoverata per un mese e mezzo in camera sterile: «il tempo necessario affinché le nuove cellule staminali raggiungessero il midollo osseo e cominciasse a produrre tutte le cellule del sangue, comprese quelle del sistema immunitario che, a causa della malattia, prima della terapia, non lavoravano bene».

L'isolamento non ha spento però il sorriso della piccola Guenda: una principessa guerriera che è riuscita a trasformare in gioco anche il consueto rituale di sterilizzare tutto ciò che entrava nel suo piccolo mondo e che, insieme alla mamma e al papà, giocava a fare la terapia genica alle bambole. Un'energia che ha travolto anche Anna Regondi, studentessa di Scienze dell'Educazione che grazie al programma "Come a casa" della Fondazione Telethon ha aiutato la piccola Guenda a imparare a leggere e scrivere. «Quando entravo in camera sterile ero travolta dalla sua voglia di fare, dalla sua enorme curiosità» racconta. «Guenda si faceva trovare pronta, con i quaderni, l'astuccio e le schede su cui lavorare e si sentiva speciale ad avere una maestra tutta per sé».

Anche nei mesi successivi, tornata a Roma, Guenda ha continuato a studiare a casa: «I medici si sono raccomandati di limitare per un po' il contatto con gli altri bambini, per dare tempo al suo sistema immunitario di svilupparsi al meglio. Ma non vedeva l'ora di incontrare i suoi amichetti, di cui conserva in una "scatola dei ricordi" i disegni e le letterine che le hanno mandato per starle vicino nei quattro mesi che ha complessivamente trascorso a Milano per gli opportuni controlli» racconta mamma Elisa.

Ora, la sua gioia raddoppia, perché «è arrivato finalmente il turno di Thomas: anche lui a giugno si è potuto sottoporre alla terapia».

5

**LE MALATTIE DA
IMMUNODEFICIENZE
STUDIATE
ALL'SR-TIGET**

29

**PAZIENTI ADA-SCID
TRATTATI CON LA
TERAPIA GENICA**

15

**PAZIENTI WISKOTT-
ALDRICH TRATTATI
CON LA TERAPIA
GENICA**

51

**I MILIONI DI EURO
INVESTITI DA
FONDAZIONE
TELETHON SULLO
STUDIO DELLE
IMMUNODEFICIENZE
DAL 1990 A OGGI**



IMMUNODEFICIENZE: GLI STUDI ALL'SR-TIGET

Il trattamento sviluppato per Ada-Scid dal SR-Tiget è la prima terapia genica con cellule staminali approvata al mondo. «Disponibile per i pazienti dal 2016, Strimvelis, è il risultato di oltre vent'anni di ricerca» commenta la ricercatrice Alessandra Mortellaro, ricordando l'impegno con cui all'Istituto San Raffaele Telethon di Milano studiano anche altri deficit del sistema immunitario di origine genetica: come la sindrome di Wiskott-Aldrich e la malattia granulomatosa cronica. Se Ada-Scid è un'immunodeficienza che sbaraglia le fila difensive dell'organismo perché la carenza dell'enzima adenosina deaminasi causa la morte dei linfociti, la malattia granulomatosa cronica è caratterizzata dall'incapacità dei fagociti di combattere efficacemente le infezioni di funghi e batteri e così, fin dai primi anni di vita, organi e tessuti ne sono facile bersaglio. «In laboratorio stiamo cercando di capire i meccanismi molecolari e cellulari che causano la malattia, perché la loro identificazione è il primo passo per mettere a punto nuove strategie terapeutiche».

Attualmente l'unica possibilità di cura definitiva è il trapianto di midollo osseo. «Ma sappiamo quanto sia difficile trovare un donatore compatibile. Allora stiamo sviluppando un protocollo di terapia genica al fine di poter avviare una sperimentazione clinica». Mortellaro e il suo gruppo al SR-Tiget stanno lavorando anche per i pazienti, senza donatore compatibile, che convivono con un deficit di Ada2, una malattia genetica scoperta da poco. «Siamo nella fase preclinica dello sviluppo di una terapia che possa correggere questo difetto genetico che causa ictus ed emorragie cerebrali oltre ad alterazioni del sistema immunitario. Stiamo studiando i meccanismi molecolari e il ruolo immunologico di questo gene». Si avvia invece alla conclusione la sperimentazione su pazienti della terapia genica per la cura della sindrome di Wiskott-Aldrich: malattia che causa una carenza di piastrine e inficia le capacità di tutte le cellule del sistema immunitario di riconoscere e combattere le infezioni. «Anche in questo caso, vengono prelevate le cellule staminali ematopoietiche dei pazienti, per introdurre il gene corretto e poi infonderle nell'organismo affinché facciano bene il loro lavoro». **S.R.**



DALLA SCUOLA ALLA VITA,
HO BISOGNO DI GRANDI AMICI PER

#andarelontano

Insieme ai fratelli, ai genitori e ai compagni di scuola, la ricerca scientifica Telethon è al fianco dei bambini con malattie genetiche rare come Guenda, per farli **andare lontano**.

DONA AL



45510

OPPURE DONA SU



andarelontano.it

DAL 1 AL 30 SETTEMBRE

DONA 2 EURO CON SMS

DA WIND TRE, TIM, VODAFONE, POSTEMOBILE, COOP VOCE E TISCALI;

DONA 10 O 5 EURO DA TELEFONO FISSO

TIM, WIND TRE, FASTWEB, VODAFONE, TISCALI, TWT, CONVERGENZE E POSTEMOBILE.

FONDAZIONE



mio fratello non è figlio unico

Essere fratelli - esserlo davvero - fa parte di quei miracoli di cui esiste evidenza terrena. Per esempio in Alessandro e Stefano, venuti al mondo uno (tre anni) dopo l'altro, da una famiglia che aveva già accolto Luca. Una famiglia che ai tempi mai avrebbe immaginato il giro che avrebbe preso di lì a poco la storia che stavano creando. Sono infatti ancora solo due bambini, Alessandro e Stefano quando giocando nelle campagne di Calvello in uno - il più piccolo - qualcosa inizia a non funzionare come dovrebbe. La casa resta la stessa, ma ci entra dentro un nome fino ad allora sconosciuto, distrofia muscolare di Duchenne, e da quell'improvviso dolore arriva una sedia a rotelle, ma anche dieci mani una sopra l'altra di un padre, una

madre e tre figli tutti riuniti intorno a un tavolo: «Dobbiamo affrontare tutto insieme». Così le crisi, anche le più dure, vengono superate e arriviamo a oggi, con Alessandro che sta per laurearsi in Medicina (all'università Magna Graecia di Catanzaro) e Stefano in Scienze del Servizio Sociale (al Suor Orsola Benincasa di Salerno).



STEFANO
nasce nel 1995, vive a Calvello
in provincia di Potenza ed
è il fratello minore di Alessandro



ALESSANDRO
nasce nel 1992, vive e studia
a Catanzaro ed è il fratello
maggiore di Stefano

DI LAVINIA FARNESE

Perché proprio queste facoltà?

Stefano: «La disabilità è la mia vita e il mio impegno. Lo è aiutare gli altri, anche se devo essere aiutato io. Non posso con le mani? Ma posso con la testa, specializzandomi da assistente sociale. Tesi in autunno, sulle leggi che ci riguardano, sul nostro diritto a non avere più barriere».

Alessandro: «Non è la naturale conseguenza dell'esperienza avuta con Stefano, ma dei compiti in classe di prima elementare, dei primi temi in cui scrivevo che, da grande, mi sarebbe piaciuto diventare o prete - che cura le anime - o dottore - che cura i corpi. Sono "dotato". Anche con Stefano, ho sempre avuto la freddezza che mi consentiva di intervenire, la lucidità di guardare la situazione e cercare un rimedio nei momenti difficili, trovare una soluzione».

La distrofia muscolare di Duchenne, spiegatele a chi non la conosce.

Stefano: «È una malattia neuro-degenerativa molto grave, che uccide prima gli arti inferiori, poi superiori, il tessuto muscolare scheletrico, i muscoli respiratori e cardiaci. Grazie alla ricerca, la qualità di vita è aumentata, e anche le sperimentazioni. Ma non c'è una cura, porta alla morte, e quanto più i miei genitori invecchieranno tanto più sarà per me impegnativo raggiungere il centro clinico Nemo al Gemelli di Roma».

Alessandro: «Una croce. Sì pesante, brutta, incurabile, come disse mio padre una volta "qualcosa da non augurare mai neanche al peggior nemico", ma - da cristiano e cattolico - credo non sia soltanto dolore che toglie, ma che ti dà anche qualcosa in più: come la scoperta di una forza interiore, lo stimolo



di ripetersi anche nei giorni più neri che ne vale la pena sempre e comunque».

Cosa sono per te le barriere?

Stefano: «Quelle culturali mi spaventano più di quelle architettoniche».

Alessandro: «Qualcosa che, sono fiducioso, supereremo».

La tua opinione sui ricercatori.

Stefano: «Bisogna credere a loro più che ai politici. Hanno dati certi, non fanno discorsi campati per aria».

Alessandro: «Persone nobili d'animo: la speranza che nutro in quel che fanno è la stessa che danno loro a chi vive una situazione come la nostra. Sapere che c'è qualcuno che sta cercando una soluzione al tuo problema, e ha a cuore il tuo presente e il tuo futuro, è non essere soli».

Chi sono i vostri genitori?

Stefano: «Mamma, Teresa, insegnante di religione. Papà, Luigi, in pensione. Sempre lì a dirmi: "Scappare su un altro pianeta non si può: mondi migliori non si trovano, non esistono, è questo"».

Alessandro: «Quando arrivò la diagnosi, papà ci chiamò intorno al tavolo: "Stefano ha bisogno di noi". Ancora adesso la nostra è una complicità che funziona così».

Cosa significa essere fratelli.

Stefano: «Nella sfortuna, sono stato fortunato: con Alessandro ci assomigliamo, abbiamo le stesse passioni. La musica, per esempio: la prima canzone cantata insieme è stata *In bilico*, dei Negramaro. Lo ricordo come fosse adesso: ancora camminavo. E poi mi appoggia in tante cose, anche nella mia idea di creare una struttura turistica per persone con disabilità: è un progetto ambizioso, lo so, ma che meraviglia sarebbe?».

Alessandro: «Stefano e io eravamo pazzi per le macchine agricole. Nei negozi di giocattoli compravamo solo trattori e zappe. Non c'è albero di campagna che non abbiamo scalato fino all'ultimo ramo, non c'è capanna di foglie che non abbiamo costruito, e quella sintonia d'avventura, anche quando la sua capacità deambulatoria è venuta meno, non è mai scomparsa, si è solo trasformata. A calcio, per esempio, ha iniziato a mettersi in porta o a fare gol con i colpi di testa. No, la malattia non ci ha cambiati».

Per cosa vi dite «grazie».

Stefano: «Perché è stato il primo ad imparare, subito, che "disabile" non si dice: meglio mettere davanti "persona". "Persona con disabilità"».

Alessandro: «Per avermi insegnato che il verbo "fare" non si declina mai al passato: è sempre un presente o un futuro».

Il primo ricordo della malattia.

Stefano: «Fu all'ultimo anno di asilo: cadevo spesso. Seguirono gli accertamenti, le indagini genetiche. C'era appena stato l'attentato alle Torri Gemelle di New York».

Alessandro: «I miei, dalla malattia, ci tenevano alla larga. Poi un giorno è arrivata a casa la sedia a rotelle. Un colpo al cuore, avrò avuto 8, 10 anni. La poggiammo sulle scale, rossa e nera, chiusa nel cellophane, e lì rimase per un po'».

I momenti più difficili.

Stefano: «Le crisi respiratorie. Ne ebbi una in particolare molto forte, da cui sono stato salvato grazie all'elisoccorso. La malattia non si accetta mai. O meglio, o l'accetti o l'accetti».

Alessandro: «Non sai quando arrivano, quando aspettartelo. E non sai come, ma sai che ti metteranno spalle al muro, in una situazione in cui apparentemente non puoi fare niente, davanti a scelte per cui non hai libretto d'istruzioni: la malattia mostrerà il suo vero volto. Poi c'è il quotidiano: io da fuori sede quando torno lo noto che Stefano muoveva di più la mano e adesso meno, che Stefano giocava a calcio sulla sedia a rotelle e adesso non più».

La tua più grande paura.

Stefano: «Di peggiorare. Ma come diceva Falcone, chi ha paura muore ogni giorno, chi non ha paura muore una volta sola».

Alessandro: «Che mio fratello abbia bisogno e io non possa esserci perché distante».

Il tuo più grande sogno.

Stefano: «L'uso dei piedi. Calciatori che donano a Telethon, con quello che guadagnano. Cantare in uno stadio con Jovanotti, Vasco Rossi, Il Volo».

Alessandro: «Cantare in uno stadio *Io vagabondo* dei Nomadi, la canzone che più abbiamo cantato insieme. Ma il massimo sarebbe poter portare Stefano ovunque vada io».

Che cos'è l'amore.

Stefano: «È quello che c'è quando si sta bene. È dire la verità».

Alessandro: «Lo diceva già Platone: di amori ne esistono diversi, e non in conflitto. Per me Stefano è un emisfero, la mi aragazza Giorgia un altro, i miei un altro ancora».

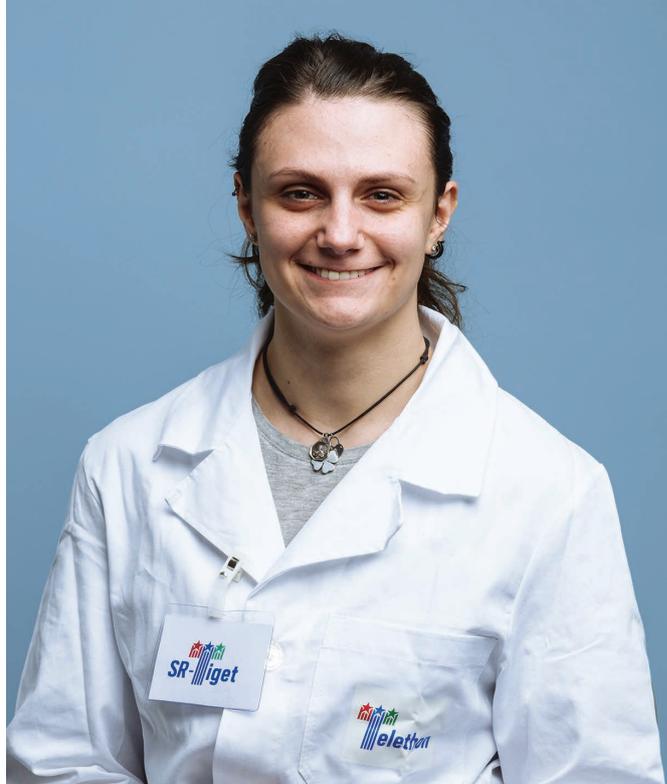
Amate il verso di Niccolò Agliardi: «Io non ho finito (perché ho sete ancora)». Di cosa.

Stefano: «Di continuare a strappare vita alla malattia».

Alessandro: «Di andare fuori a mangiare una pizza e poi al cinema. Ah no, cambio di programma, meglio farla a casa e il film vederlo in tv che Stefano è stanco. E va bene lo stesso. Il segreto è fare tutto sempre quel che ci è possibile, al limite del possibile, come quando ci arrampicavamo, bambini, insieme».

Stefano racconta:
«Con Alessandro ci assomigliamo, abbiamo le stesse passioni. E poi mi appoggia in tante cose, come creare una struttura turistica per persone con disabilità»

#365. giorni da ricercatore



Sono sempre stata una persona curiosa: ero una di quelle bambine sempre pronte a porre all'adulto di passaggio la fastidiosa domanda «perché?». I miei genitori però non si sono mai stancati di rispondermi e credo che la mia decisione di dedicare la mia vita alla ricerca nasca proprio da questo. L'esperienza fatta all'Sr-Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica) nel

DI MICHELA MILANI
Ricercatrice Sr-Tiget

laboratorio del direttore Luigi Naldini durante il mio internato di tesi durante l'ultimo anno di università è stato cruciale nella mia decisione di proseguire la mia formazione da ricercatore e iniziare nello stesso laboratorio un progetto di dottorato. Quando si lavora per un'Istituto che si sostiene grazie alle donazioni di tanti italiani, non solo cresce il senso di responsabilità ma anche la necessità di rendicontare il lavoro e i risultati raggiunti usando un linguaggio accessibile a tutti. Nella mia testa si è formata l'idea che in qualche modo potevo contribuire anche io a divulgare qualcosa di scientifico: così è nato #365GiorniDaRicerca sulla mia pagina di Facebook.

In #365GiorniDaRicerca ho parlato delle cose più disparate: ho raccontato la storia di scienziati famosi, ho fatto vedere immagini della vita di tutti i giorni in laboratorio e ho parlato di alcune delle tecniche che ho usato. Ho parlato di come la quotidianità di un ricercatore sia a volte frustrante e difficile, di come ci siano, come nella vita di tutti, delle "giornate no", di come a volte si debba lavorare nei weekend o nei giorni festivi. Ho parlato dell'importanza della formazione di nuovi studenti. Ho parlato anche delle persone importanti della mia vita e mi sono esposta per le cose in cui credo cercando di contribuire a una società più consapevole.

GIORNO 1 (29/05/2017) L'idea è quella di sfruttare Facebook per far conoscere un po' di più il mondo della ricerca sia agli adulti che ai ragazzi che a volte sono un po' titubanti nel scegliere questo tipo di futuro con l'idea che poi ci si ritrovi senza lavoro e senza prospettive.

👍 162 💬 7 ➡ 14

GIORNO 5 (02/06/2017) Ieri parlavo con una mia collega di questo progetto e giustamente mi diceva «certo che però fare il ricercatore non è che sia tutto rose e fiori» e in effetti non posso che essere d'accordo (come negli altri lavori dopotutto). Tant'è che oggi, venerdì 2 giugno mi trovo qui in laboratorio a finire la produzione del vettore di cui vi ho parlato martedì, del resto il vettore mica lo sa che oggi in Italia è festa!

👍 35 💬 2 ➡ 3

GIORNO 11 (08/06/2017) Pensate, quando andavo al liceo non esisteva l'alternativa scuola-lavoro, ma avevo fatto uno stage di due settimane presso il Cnr a Milano 2. All'epoca volevo fare astrofisica, ma grazie a quello stage, alle persone che mi hanno mostrato per due settimane tutta la loro passione per la Scienza (Fabio, Francesca e Chiara) e grazie a Elena che ha deciso di impiegare un sabato mattina per tornare al liceo dove io frequentavo la 5E per raccontare del suo percorso di studi in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche, mi ritrovo qui 8 anni dopo la faticosa maturità a fare il secondo anno di un dottorato di ricerca.

👍 46 💬 3 ➡ 5

GIORNO 36 (03/07/2017) Non posso pensare di esaurire l'argomento in un post, ma vorrei dire che i vaccini sono il più grande successo della scienza. Nel senso che fra tutti i trattamenti medici e farmaci esistenti sono tra quelli con il rapporto efficacia/rischio più alto in assoluto. Si ha un beneficio enorme con un rischio infinitesimale. I vaccini non causano l'autismo come qualcuno vorrebbe farvi credere e non mettono a repentaglio la vita di vostro figlio, cosa che invece fa non vaccinarli.

👍 28 💬 0 ➡ 8

GIORNO 43 (10/07/2017) Cos'è un microscopio elettronico? Come suggerisce il nome, è un microscopio che al posto della luce usa gli elettroni. Questo comporta delle differenze sostanziali rispetto a un microscopio ottico. Ad esempio che il campione da ingrandire non può essere messo su un vetrino perché gli elettroni non passerebbero e sempre per lo stesso motivo il campione deve essere molto più sottile (...). Questo microscopio ha un potere di risoluzione circa 500mila volte più alto dell'occhio umano!

👍 8 💬 4 ➡ 3



GIORNO 104 (10/09/2017) (Mia madre) mi ha sempre spinto a fare ciò che amavo e a prendere decisioni seguendo le mie passioni. Non so se sia un metodo giusto o sbagliato, però finora mi ha reso felice. Oltre a questo però mi ha insegnato, o meglio, mostrato con il suo esempio, così come mio nonno, una cosa fondamentale da associare alle proprie passioni: la dedizione e l'impegno. Mi ha insegnato che non sempre si può essere i migliori, ma bisogna sempre puntare a essere la migliore versione possibile di se stessi.

👍 51 💬 6 ↻ 2

GIORNO 145 (21/10/2017) Se il nostro Dna fosse un libro, sarebbe lungo circa quanto 13 copie dell'intera enciclopedia Britannica. Una lunghezza considerevole. Adesso se pensiamo che una malattia genetica può derivare da una singola lettera sbagliata in tutto il nostro Dna, viene fuori che una malattia genetica, che spesso mette a rischio la vita della persona, sarebbe causata da un errore paragonabile a un singolo errore di battitura in 13 copie dell'intera enciclopedia Britannica.

👍 22 💬 0 ↻ 4

GIORNO 226 (09/01/2018) Nonostante tutti i disagi del lavoro, gli alti e i bassi, alla fine quello che conta nel quotidiano è lavorare in un ambiente confortevole, con persone con cui fare squadra... E lavorare in un ambiente confortevole è tornare alla tua scrivania e trovare il caffè.

👍 16 💬 1 ↻ 3

GIORNO 272 (24/02/2018) Mio padre ha sempre assecondato ogni mia passione, che fosse la fotografia, la musica, la pittura, la spray art o una qualsiasi delle altre cose a cui mi sono dedicata, sia che fosse una passione di un giorno o di anni. Se ho scelto di fare la ricercatrice è anche perché mio padre non si è mai spazientito davanti ai miei «perché?» e non mi ha mai, mai risposto «perché sì» o «perché no».

👍 59 💬 22 ↻ 1

GIORNO 354 (18/05/2018) Oggi secondo giorno di congresso, denso e interessante. Ho dovuto fare anche una cosa che non avevo mai fatto prima: insieme ad altre due ricercatrici, durante la poster session di questa sera, abbiamo dovuto dare una valutazione ai poster della sessione di ematologia e ai loro presentatori per eleggere il miglior poster della categoria. Infine ho ricevuto la mia prima targa per un premio: l'"Excellence in Research Award for Students and Fellows"!

👍 117 💬 15 ↻ 1

Per concludere questo progetto il GIORNO 365 (28/05/2018) ho realizzato un video con il professor Naldini, che per primo mi ha dato fiducia e mi ha permesso di svolgere la tesi prima e il dottorato poi, nel suo laboratorio e che mi ha dimostrato cosa significhi davvero amare la Scienza e dedicarsi con passione e creatività. Scrivere un post ogni giorno mi ha obbligato a trovare cose interessanti nella routine della vita quotidiana e mi ha insegnato a stare attenta ai dettagli e ad apprezzare le piccole cose che compongono la nostra vita.



il coraggio di Francesca

Quella di Francesca e dei suoi genitori Carmela e Antonio è la storia di chi non si è arreso di fronte ad una malattia metabolica rara non curata e da oltre trent'anni lotta ogni giorno per ottenere assistenza adeguata e cure valide per migliorare la vita di Francesca. Ora più che mai la lotta per il futuro è la ricerca di una terapia che possa renderla autonoma e indipendente.

I genitori di Francesca, raccontando la loro storia, desiderano ardentemente suscitare l'interesse dei ricercatori per un caso "più unico che raro" riguardante una malattia ancora troppo poco studiata. Vogliono lasciare questo mondo sereni perché al momento, dicono «reggiamo questa situazione come fosse una diga da contenere con le mani».

DI ALESSIA DATURI

Affetta da una malattia metabolica degenerativa non curata, Francesca ha voglia di vivere e Telethon ha deciso di dare voce alla sua storia

Fondazione Telethon, pur non sostenendo al momento progetti di ricerca specifici su questa malattia, ha deciso di dare risonanza all'appello di questa famiglia, perché Francesca e le persone come lei possano finalmente uscire dal buio.

Francesca nasce nel 1984, a 7 mesi inizia a chiamare "mamma, papà e tata", ma inizia anche a mostrare difficoltà motorie, ha frequenti crisi di pianto dovute (e comprese solo con il passare degli anni) a forti dolori, si manifestano anche crisi epilettiche, perdita dell'equilibrio e progressivamente ha difficoltà di linguaggio. Nel 1987, i genitori riescono a capire che alcuni alimenti influiscono sul comportamento di Francesca, aumentando-

ne la rigidità, i pianti, i lamenti e l'insonnia. Capiscono che togliendo alcuni cibi, la bambina inizia a stare un po' meglio e decidono di iniziare, nonostante le numerose critiche, ad applicare una particolare dieta alimentare che con il tempo si dimostrerà efficace. Nel 1992 - grazie all'incontro con Costantino Salerno dell'Università la Sapienza di Roma, unico esperto della malattia e primario del Servizio Speciale di Enzimologia Clinica del Policlinico Umberto I - arriva la diagnosi corretta: Francesca è affetta da una rara malattia metabolica di origine genetica di cui i genitori sono portatori sani, il deficit di adenil-succinatoliasi.

A questo punto nasce la consapevolezza che l'unica strada che possa alleviare le condizioni di Francesca è quella di una dieta speciale, che nel tempo Francesca e la sua famiglia perfezionano in base all'esperienza.

Francesca impara a comunicare il suo mondo interiore tramite un comunicatore a tastiera alfanumerica che le permette di scrivere poesie, brani in prosa e di svolgere il programma di classe. Spesso comunica con gli altri tramite un semplice cartoncino plastificato in cui è scritto l'alfabeto simile alla tastiera del PC che la stimola molto a manifestare i suoi pensieri e la sua volontà nonostante la sua grave malattia. Le condizioni di Francesca, sotto la guida di Salerno, che interviene con una sperimentazione sul blocco metabolico, migliorano, ma nel 1997 il Servizio speciale di Enzimologia Clinica viene chiuso.

Nel luglio del 1997 viene approvato dal Ministero della Pubblica Istruzione il progetto "Comunicazione facilitata e continuità didattica" presentato dalla mamma Carmela per permettere alla figlia una normale inclusione nella scuola media e successivamente nella scuola superiore, insegnando ai docenti come assistere la ragazz-



SILENZIO

*Mentre ascolto
la voce di chi parla,
il silenzio, della mia voce,
aleggia tutt'intorno.
Penso, alle parole
che non ho mai potuto dire
e alle frasi,
rimaste nella mente.
Silenzio.*

*Un vuoto da colmare,
un nemico da fuggire.*

*Mente chi dice
che è voluto.*

*Nulla, può dare
più tormento del Silenzio
di chi non può parlare.*

Francesca



LA MALATTIA La carenza dell'enzima adenil succinato liasi compromette il metabolismo delle purine, mattoni essenziali per la sintesi degli acidi nucleici Dna e Rna presenti in tutte le nostre cellule e si traduce in una carenza di ATP, maggiormente riscontrato durante il ciclo mestruale, quando si presentano crisi convulsive. La dieta di Francesca, messa a punto dai suoi genitori, limita l'assunzione di proteine, prevede solo poca carne bianca, è priva di latte, glutine e di zuccheri. Ogni giorno assume vitamine, sali minerali, magnesio e melatonina.

za all'interno della sua classe: un progetto che si concluderà nel luglio del 2006 quando Francesca, nonostante le tante difficoltà, ottiene la maturità scientifica. Qualche mese dopo, ancora una volta Francesca stupisce tutti decidendo di iscriversi all'università e in particolare alla facoltà di

Medicina. Per i genitori è chiaro che lo studio la aiuti a contrastare la sua patologia stimolandola giornalmente a reagire a diversi stimoli intellettuali. Studiare ha un vero e proprio effetto calmante e terapeutico su di lei.

Oggi Francesca è

una ragazza molto determinata e sensibile, ma che al contempo necessita di aiuto in tutti i momenti della vita quotidiana come camminare, mangiare, lavarsi, vestirsi. Dorme nella stessa camera dei genitori, che vigilano sempre sulle sue possibili crisi notturne. Altre persone che si occupano di lei sono gli assistenti allo studio e il fisioterapista.

L'esperienza ha insegnato ai genitori che più sono diversi gli stimoli che Francesca riceve, meno la sua malattia ha il sopravvento su di lei: Francesca apprezza molto la compagnia dei suoi compagni universitari, dei suoi cugini, degli amici di famiglia. Al suo ultimo compleanno erano presenti quasi 60 amici, anche del liceo, ai quali per ringraziarli ha scritto «voi non lo sapete, ma mi state dando la vita».

sapere fa la differenza

DI ANNA MARIA ZACCHEDDU

Ricevere una diagnosi di malattia genetica rara per il proprio figlio è un'esperienza devastante per un genitore, ma brancolare nel buio senza una diagnosi lo è ancora di più: lo sa bene Helene Cederoth, una signora svedese dai capelli brizzolati che ha fatto delle malattie non diagnosticate la missione della sua vita. Una patologia senza nome, che nessun medico o ricercatore del mondo ha finora saputo identificare, le ha infatti portato via tre dei suoi quattro figli: Wilhelm, Emma e Hugo, morti rispettivamente a 16, 6 e 10 anni.

«Li abbiamo portati da medici di tutto il mondo - racconta Helene - e, quando non erano più in grado di spostarsi, abbiamo spedito campioni del loro sangue ovunque, senza alcun risultato. Nonostante il forte sospetto che si trattasse di una malattia genetica nessuno è finora stato in grado di identificarne la causa. Oltre al dolore, l'aspetto più terribile era la solitudine, nessuno ti considera quando manca una diagnosi: è difficile ottenere attenzione, assistenza, servizi. Il pensiero che altre famiglie potessero andare incontro al nostro stesso destino era insopportabile e ci ha spinto a provare a cambiare le cose».

Così nel 2013, insieme al marito Mikk, Helene contatta William Gahl, direttore del programma per le malattie non diagnosticate dei National Institutes of Health, che li invita negli Stati Uniti per un incontro. «Quell'incontro ha cambia-

Helene vuole cambiare le cose, perché sapere è un diritto.

Per genitori come lei, come Moira, Andrea e Laura è nato il programma malattie senza diagnosi del Tigem

to la nostra vita: l'anno successivo abbiamo creato una fondazione intitolata al nostro primogenito e organizzato il nostro primo congresso internazionale per favorire il contatto tra ricercatori di tutto il mondo impegnati nel campo delle malattie non diagnosticate. Il nostro sogno è che presto ogni Paese abbia un programma di questo tipo, come quello che Fondazione Telethon ha finanziato presso il suo istituto di Pozzuoli».

Dopo due anni di attività al Tigem sono stati discussi i casi di ben 342 pazienti e di questi circa due terzi sono stati sottoposti, insieme ai rispettivi genitori, all'analisi dell'esoma ovvero la porzione "informativa" del patrimonio genetico: la diagnosi è arrivata nel 45% dei casi, in linea con le migliori prassi internazionali.





1,9

**MILIONI INVESTITI
NEL 2016-2018**

342

**CASI VALUTATI
AL 20 GIUGNO 2018**

105

**FAMIGLIE SEQUENZIATE
E CON UN RISULTATO**

47

**CASI RISOLTI.
TASSO DI SUCCESSO 54%**

UNA RISPOSTA ATTESA DA ANNI E proprio a Pozzuoli, fra le pareti del Tigem, è arrivata una risposta per i genitori di Rodrigo, un bambino che oggi ha 8 anni e per il quale la vita si è presentata complicata fin dai primi giorni: rigidità articolare, difficoltà a piegare gambe e braccia, gravi problemi respiratori, difficoltà a urinare e ad alimentarsi. I primi mesi di vita sono stati cadenzati da ricoveri in ospedale, interventi chirurgici per tamponare la situazione, ma soprattutto dall'impossibilità per i medici di formulare una diagnosi definitiva. Passano gli anni, i genitori Moira e Andrea non si danno per vinti e, mentre da una parte provano ad affrontare la complessa quotidianità, dall'altra non smettono di cercare informazioni e di rivolgersi agli specialisti più diversi.

La svolta arriva grazie all'incontro con Angelo Selicorni, pediatra dell'Ospedale di Como e membro del comitato scientifico del centro Tog di Milano, dove Rodrigo viene regolarmente seguito per la riabilitazione. «Era un vero rompicapo - ricorda Selicorni - uno di quei casi in cui con gli strumenti disponibili non sapevamo rispondere alla legittima domanda 'dottore, che cos'ha mio figlio?'. Le analisi genetiche non erano state risolutive, così ho proposto ai genitori di partecipare al Programma per le malattie senza diagnosi di Fondazione Telethon». La risposta è arrivata quest'anno grazie al confronto con il caso di un bambino messicano che presentava la stessa mutazione e i medesimi sintomi, quelli di una rara forma di artrogriposi: «Nei casi come questo l'unico modo per confermare che l'anomalia riscontrata nel Dna sia responsabile di ciò che osserviamo clinicamente è il confronto con altri casi simili. La condivisione dei dati diventa essenziale».

SCELTE CONSAPEVOLI Anche in assenza di cure risolutive, una diagnosi genetica può rappresentare una svolta per un genitore: permette di escludere la patologia in altri figli e di decidere con più serenità e consapevolezza come affrontare una nuova gravidanza. È quanto accaduto ai genitori di Rodrigo, ma anche a Laura, oggi una splendida donna di 28 anni appena diventata mamma: un sogno che si è realizzato proprio grazie al fatto di aver dato finalmente un nome alla malattia che la accompagna sin da quando è piccola.

Una patologia caratterizzata da debolezza e difficoltà nei movimenti, che ha avuto finalmente un nome soltanto nel 2014 grazie a clinici e ricercatori del Besta di Milano: «Quando abbiamo iniziato a seguire il caso di Laura abbiamo ipotizzato che si trattasse della malattia Charcot-Marie-Tooth - spiega Davide Pareyson, direttore del Dipartimento tecni-

co-scientifico Malattie neurologiche rare dell'istituto nonché ricercatore Telethon. «Per dare a Laura una diagnosi completa, però, era necessario identificare quale fosse il suo specifico difetto genetico, visto che oggi sono ben 80 i geni associati a questa malattia». Grazie al lavoro dei genetisti dell'Istituto, in particolare l'equipe di Franco Taroni, è stato chiarito che Laura è affetta da una forma recessiva, che si manifesta solo nel caso si erediti il difetto genetico da entrambi i genitori, a differenza di quanto accade nelle forme dominanti.

Per Laura «è stato come ricevere una terapia, una rinascita: non soltanto potevo finalmente sapere contro cosa combattere e cosa aspettarmi, ma soprattutto avevo ricevuto la conferma che non avrei trasmesso la malattia ai miei figli. Non sapere di che cosa si è malati è difficile, ci si fanno domande a cui nessuno sa rispondere. L'arrivo della diagnosi è stato fondamentale per la decisione di formare una famiglia con mio marito, che è al mio fianco da quando eravamo adolescenti. Non mi spaventa usare la carrozzina, non mi ha impedito di laurearmi e di mettere su famiglia: la mia paura peggiore era non sapere e sarò sempre grata al Besta e a Telethon per aver fatto luce sul mio futuro».

A sinistra Rodrigo con mamma Moira, papà Andrea e il fratellino Filippo. Sotto Laura con in braccio il piccolo Ferdinando



1997

Gerardo nasce ad aprile, secondo genito di Cinzia e Casimiro. Ha un fratello, Vincenzo, di 4 anni più grande di lui

1999

Irene Bozzoni prende il suo primo finanziamento Telethon con un progetto sulla distrofia di Duchenne

2011

Durante la maratona televisiva Telethon di dicembre, Irene Bozzoni incontra Gerardo e nota con stupore, che il ragazzo non utilizza la carrozzina

2016

Irene Bozzoni pubblica un articolo scientifico riguardante il meccanismo biologico di Gerardo che rallenta il decorso della malattia

2016

Fondazione Telethon finanzia un nuovo progetto di Irene Bozzoni basato sulle osservazioni e sullo studio del caso di Gerardo

colpo di genio

DI VALENTINA MURELLI

Ci sono incontri fondamentali nella vita, incontri che nel giro di pochi minuti possono portare a cambiamenti importanti. Proprio come è successo nel 2011 a Gerardo, un ragazzino di 14 anni con la distrofia di Duchenne, sua mamma Cinzia e Irene Bozzoni, professoressa di biologia molecolare a "La Sapienza" di Roma, da anni impegnata nella ricerca sulle basi molecolari della malattia.

L'occasione è stata la partecipazione dei tre al programma Rai Unomattina, nel corso della maratona televisiva Telethon di quell'anno. Dietro le quinte Bozzoni aveva chiesto a Cinzia quale fosse la mutazione del figlio e alla risposta - "delta 44" - non era riuscita a trattenere un moto di sorpresa. «A quell'età - spiega - i ragazzi con quella mutazione sono sulla sedia a rotelle già da un po', mentre Gerardo camminava. Non sembrava neppure malato, tanto che avevo domandato alla mamma se fossero davvero sicuri della diagnosi».

UNA CONDIZIONE ANOMALA In effetti non c'erano dubbi: il gene per la distrofina di Gerardo aveva proprio quella mutazione che, almeno sulla carta, avrebbe dovuto impedire la produzione di quantità anche minime di distrofina stessa e portare a manifestazioni importanti della malattia già nei primi 10-12 anni di vita. Però i conti non tornavano, perché a 14 anni quelle manifestazioni Gerardo non le aveva ancora. Certo, fin da quando era piccolo si era visto che qualcosa non andava: non camminava bene, non riusciva a correre o ad andare in bicicletta, ma a differenza dei coetanei con la malattia, crescendo aveva mantenuto una maggiore autonomia. Anche oggi, a 21 anni, pur preferendo la carrozzina per i suoi spostamenti riesce con qualche aiuto a stare in piedi e a muovere alcuni passi, e soprattutto non ha sintomi respiratori o cardiaci.

Una ricercatrice e un ragazzo con la Duchenne.

Telethon li ha fatti incontrare e la loro storia è cambiata

La sua vita è condizionata dalla malattia, ma anche molto ricca e proiettata al futuro: Gerry, come lo chiamano in casa, ha molti amici, è la mascotte di una squadra locale di basket e frequenta una facoltà di giurisprudenza. «Mi piaceva anche la matematica - racconta - ma ho pensato che con questi studi potrei avere più opportunità di lavoro».

UN'INCOGNITA ANGOSCIANTE Mamma Cinzia è da subito consapevole delle anomalie della distrofia di Gerardo, al punto da arrivare a opporsi, nei primi anni dopo la diagnosi, a un intervento chirurgico, che viene in genere proposto ai bambini con la malattia ma che, nel caso di suo figlio, le sembra eccessivo. Eppure questa consapevolezza non la rasserena. «Avrei dovuto essere contenta del fatto che stava meglio di quanto avrebbe dovuto, ma non sapere che cosa stava accadendo e che cosa aspettarci per il futuro mi spazzava, generando un'angoscia profonda». Un'angoscia e un'ansia di conoscenza che non trovano risposta nell'atteggiamento dei medici che a Napoli seguono il bambino (la famiglia vive ad Avellino ndr) e che si limitano a consigliarle di accontentarsi delle sue buone condizioni.

I DETTAGLI DI UNA CONDIZIONE SPECIALE Con quell'incontro dietro le quinte della maratona tv, però, tutto cambia. «Irene Bozzoni ha capito subito che Gerardo è speciale» ricorda Cinzia.



In alto, Irene Bozzoni insieme a Gerardo durante la maratona Telethon 2011

«Quando mi ha chiesto la possibilità di studiare meglio il suo caso ho acconsentito, anche nella speranza che potesse dirci qualcosa di più sui possibili sviluppi della sua malattia».

In realtà questo interrogativo è (ancora) senza risposta, ma di sicuro in questi anni il gruppo di ricerca della professoressa ha capito molte cose sulla particolare condizione del ragazzo. Per esempio, che nonostante la mutazione genetica presente, i muscoli di Gerardo riescono comunque a produrre una piccola quantità di distrofina, il che ha fatto la differenza nell'evoluzione della sua malattia. Poi che questo accade perché le cellule del ragazzo mettono spontaneamente in atto un particolare meccanismo molecolare che permette di bypassare l'errore genetico e che, guarda caso, è proprio lo stesso meccanismo che il gruppo di Bozzoni aveva ricreato, con successo, in un modello animale della malattia. Infine, che a favorire questo meccanismo è l'assenza di un'altra proteina, chiamata CELF2a, di cui è priva anche la mamma.

Ora Bozzoni e il suo gruppo sta cercando di capire meglio perché questa proteina manchi in Cinzia e Gerardo, ma soprattutto se esistano molecole capaci di inibirla quando è presente: molecole che potrebbero un domani diventare una terapia per altri bambini con lo stesso tipo di mu-

tazione. «Grazie a questa linea di ricerca continuiamo a scoprire nuovi dettagli sui meccanismi alla base della miogenesi, la formazione dei muscoli», dichiara la ricercatrice.

AIUTARE LA FORTUNA Al di là dei risultati scientifici, per Cinzia e Gerardo, Irene è stata anche un'importante presenza empatica. «Molti aspetti della malattia di Gerry rimangono un'incognita - afferma la mamma - ma anche grazie al suo interessamento, alla sua disponibilità, ai risultati del suo lavoro, ora riesco a essere un po' più serena, e finalmente felice del fatto che lui stia ancora bene».

Da parte sua Gerry ha accettato di buon grado il fatto di essere diventato un soggetto da studiare. «A volte attraverso qualche momento di dubbio o di insicurezza, ma so che è la cosa giusta da fare, per me ma soprattutto per gli altri». D'altra parte, sia lui sia sua madre sono ben consapevoli di quanto possa essere lunga la strada della ricerca, e di quanto possano aiutarla eventi casuali e fortunati, come il loro incontro con la ricercatrice. Che tuttavia tiene molto a sottolineare quanto il caso e la fortuna debbano essere anche un po' provocati. «È molto importante che ci siano tante occasioni di scambio e conoscenza con i pazienti e con altri ricercatori, ma è anche fondamentale essere sempre curiosi, tenere occhi e orecchie ben aperti per cogliere minimi particolari che valga la pena indagare».



LA MALATTIA

La distrofia muscolare di Duchenne è una malattia genetica rara causata dall'assenza di una proteina fondamentale per il muscolo, la distrofina.

Colpisce prevalentemente i maschi, le femmine sono in genere portatrici asintomatiche.

È una grave malattia neuromuscolare degenerativa che interessa i vari muscoli dell'organismo compreso il cuore.

I primi sintomi compaiono tra i 2 e i 6 anni: i bambini imparano a camminare in ritardo e tendono a camminare sulle punte, perdendo del tutto la capacità di camminare tra i 9 e i 12 anni. L'aspettativa di vita negli anni è migliorata grazie alle terapie di supporto.

*Cara Azienda,
questo Natale
vorrei...
un regalo speciale!*



Per gli auguri della tua azienda, scegli le cartoline, il Cuore di cioccolato e gli altri prodotti che sostengono la ricerca Telethon sulle malattie genetiche rare. **Donerai una speranza di cura a molti bambini come Niccolò.**

16
SETTEMBRE
FOLIGNO

la giostra della Quintana

DI DONATELLA SELVA

Per la prima volta la Giostra della Quintana di Foligno, storico torneo cavalleresco in costumi rinascimentali, è dedicata alla raccolta fondi promossa da Bnl per Telethon. Il torneo, giunto alla 72esima edizione, coinvolge i rioni cittadini ma attira anche delegazioni provenienti da tutto il mondo, pronte a sfilare nei loro vestiti storici e ad allietare le serate estive già a partire dalla fine di maggio.

L'inaugurazione del Quintana Point è avvenuta lo scorso 29 maggio e ha visto la partecipazione del direttore dell'agenzia Bnl di Foligno Andrea Basilici, che ha spiegato come è nata l'iniziativa: «Iniziare il 27esimo anno di collaborazione tra Bnl e Telethon con questa partnership che ci vede a fianco della manifestazione più rappresentativa della città conferma l'impegno della Banca sul fronte della responsabilità sociale d'impresa e consolida il rapporto tra Bnl e il territorio».

Il presidente dell'ente autonomo Giostra della Quintana, Domenico Metelli, ha aggiunto: «Siamo orgogliosi di questa importante partnership perché la Quintana è da

sempre impegnata sul fronte della solidarietà. La nostra manifestazione, aderendo a un progetto così prestigioso non fa altro che rafforzare i valori che la ispirano».

Il programma prevede l'apertura delle taverne il primo giugno e il 31 agosto, il corteo il 15 giugno e il 15 settembre, e il torneo vero e proprio il 16 giugno e il 16 settembre. In mezzo, tanti eventi emozionanti, che sanno rinnovare lo stupore di grandi e piccoli per questa grande manifestazione culturale.

Nei giorni clou della manifestazione e nel giorno della Fiera dei Soprastanti, è possibile contribuire a finanziare la ricerca Telethon con una donazione in diversi punti di raccolta allestiti da Bnl per Telethon e dai volontari Telethon, tra

cui le dieci taverne storiche. Inoltre, anche presso la biglietteria del Quintana Point attiva per tutta l'estate sono raccolte le donazioni spontanee di tutti coloro che hanno acquistato i biglietti per assistere alla Giostra della Sfida di giugno e che acquisteranno quelli della Rivincita di settembre.

La competizione è entrata nel vivo nei primi giorni di giugno, tra sfide, giochi ed esibizioni, fino a giungere al giorno della Giostra della Sfida, il 16 giugno. Nel confronto tra i campioni dei dieci rioni ha trionfato Luca Innocenzi del rione Cassero, ritornato alla vittoria dopo sette anni. Solo qualche mese per godersi la vittoria, prima del re-match del 16 settembre, dove i rioni rimasti a mani vuote tenteranno di rifarsi in occasione della Giostra della Rivincita.



Per maggiori informazioni scrivi a
info@quintana.it
o chiama il 0742 354000

Malattie rare: Regioni in prima linea

Malattie rare, piccoli pazienti rari, investimenti ancora più rari. È questo il quadro che registra il 4° rapporto MonitoRare che fotografa lo stato delle malattie rare, circa 6 mila malattie (tra cui alcune “famose” come la talassemia e l'emofilia), che fanno registrare ogni anno 19 mila nuovi casi solo nel nostro Paese. Fino a pochi anni fa era anche difficile stabilire con certezza l'effettiva incidenza, ma oggi, grazie a uno sforzo congiunto tra istituzioni e associazioni di pazienti, si ha una maggiore consapevolezza sullo stato delle malattie rare in Italia.

Dal 2013 il Rapporto annuale MonitoRare descrive la condizione della persona con malattia rara in Italia ed è realizzato da Uniamo con il contributo di Assobiotech. Uniamo riunisce le associazioni di pazienti affetti da malattie rare e con questo rapporto vuole fare luce sul lavoro svolto finora da istituzioni, ospedali, centri di ricerca e case farmaceutiche, portando la questione delle malattie rare e del loro trattamento sanitario all'attenzione pubblica. Il rapporto di quest'anno è stato presentato alla Camera dei Deputati lo scorso 19 luglio, coinvolgendo direttamente i parlamentari e le principali istituzioni della sanità.

Tra le novità messe in rilievo dal Rapporto emer-

ge l'impegno sempre più evidente delle Regioni e delle Province Autonome nel fornire un trattamento socio-sanitario specifico per i pazienti con malattie rare.

Da questo sforzo proviene l'istituzione di un Tavolo Interregionale delle Malattie Rare, che ha guidato l'adeguamento al nuovo elenco delle malattie rare, la costituzione delle reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi presidi e dei registri regionali delle malattie rare (RRMR). Inoltre, 110 entità tra malattie rare e gruppi di malattie sono state integrate nei “livelli essenziali di assistenza” (Lea).

Il più importante traguardo raggiunto nel 2017 è stato l'avvio dello screening neonatale esteso a 40 malattie metaboliche ereditarie, che consente una diagnosi tempestiva e aumenta moltissimo l'efficacia del trattamento farmacologico, un'analisi “salva vita” come abbiamo più volte raccontato dalle pagine del Telethon Notizie.

Durante l'evento di presentazione del rapporto è stato infine sottolineato come sempre più pazienti con malattia rara abbiano potuto avere una speranza di cura grazie a un Fondo speciale istituito a livello governativo, che ha fornito loro i farmaci cosiddetti “orfani”: sono definiti così perché non trovano una commercializzazione proprio a causa del fatto che sono diretti a curare malattie rare e quindi non garantiscono guadagni sufficienti a coprirne le spese di produzione.

NEMO GIORNATA SPECIALE

Hanno vissuto una giornata davvero speciale lo scorso luglio, dodici volontari dei coordinamenti



della Capitale che hanno potuto visitare il Centro Clinico Nemo di Roma,

presso il Policlinico Agostino Gemelli.

I volontari hanno potuto toccare con mano, girando per la struttura e incontrando pazienti e medici, l'importanza di questi centri clinici concepiti per dare una risposta concreta ai bisogni delle persone con malattie neuromuscolari, grazie a un approccio multidisciplinare che migliora la qualità della vita di chi prima era costretto a peregrinare verso studi medici in strutture, e talvolta città, differenti.

SCUOLA ECCO I VINCITORI DEL CONCORSO “INSIEME PER ANDARE LONTANO”

Designati i vincitori del concorso promosso da Fondazione Telethon e destinato a tutte le scuole italiane le cui classi abbiano aderito ai Progetti Educativi Telethon lo scorso anno scolastico. In palio per i



primi classificati tre Lim e un video proiettore messi a disposizione dalla casa editrice Pearson. Premiata la scuola dell'infanzia I.C. Paolo Borsellino di Monte Compatri-Laghetto (Roma), la scuola primaria “Alessandro Manzoni”

di Castelletto di Leno (Brescia), la scuola secondaria di I grado “Gaspare Spontini” di Agugliano (Ancona) e, come scuola secondaria di II grado, l'Istituto di Istruzione Superiore di via delle Scienze di Colleferro (Roma).

PREMIO ROSA CAMUNA 2018 RICONOSCIMENTO A GIULIANA FERRARI

In occasione della Festa della Lombardia, è stato conferito il “Premio Rosa Camuna 2018” a Giuliana Ferrari, Ordinario di Biologia Molecolare presso l'Università Vita-Salute San Raffaele e Capo Unità dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia genica (SR-Tiget). Il riconoscimento è conferito «a coloro che si sono particolarmente distinti nel contribuire allo sviluppo economico, sociale, culturale e sportivo della Lombardia». Nel laboratorio coordinato dalla Ferrari si lavora sulla ingegnerizzazione molecolare delle cellule staminali del sangue e allo sviluppo di una strategia di terapia genica per la cura della talassemia major. Nel 2015 è stata avviata una sperimentazione clinica sui pazienti che sta registrando ottimi risultati.



COORDINAMENTO DI POTENZA AUGURI AI VOLONTARI

Un compleanno speciale è quello che ha visto protagonista Eliana Clingo, la coordinatrice dei volontari di Fondazione Telethon della provincia di Potenza.



Lo scorso 29 luglio, a Maschito, i volontari hanno festeggiato 10 anni consecutivi di coordinamento, coinvolgendo la popolazione, le imprese e le autorità locali

in una emozionante serata. Durante l'evento sono stati ripercorsi tutti i risultati raggiunti dalla ricerca Telethon in questi dieci anni e non sono mancati dei momenti

di commozione da parte dei partecipanti. È stato dato particolare risalto anche alle iniziative dei volontari per sensibilizzare la provincia di Potenza, celebrando il lavoro svolto sempre con dedizione, generosità ed entusiasmo. La serata ha dato la giusta carica a tutti i volontari in vista dei nuovi appuntamenti di raccolta fondi.

● **Eliana Clingo**
347 8789736



Una mattina con Telethon

«Telethon esisterà fino a quando non verrà scritta la parola “cura” accanto al nome di ogni malattia genetica». Sono le parole di Susanna Agnelli, fondatrice di Telethon in Italia, organizzazione che da anni si occupa di far avanzare e approfondire la ricerca contro le malattie genetiche rare. Una frase che descrive con semplicità e determinazione l'obiettivo della Fondazione. I ragazzi del triennio liceale hanno potuto conoscere da vicino questa realtà ascoltando le parole di Francesca Pasinelli, direttore generale della Fondazione. Grazie all'esautiva presentazione, arricchita da cortometraggi e filmati esplicativi, è stato interessante capire come questa organizzazione no-profit lavori e si muova nel campo della medicina moderna.

«La sequenza del nostro lavoro verso una cura è lunga e costosa: lavoriamo anni prima di poter affermare con certezza che una terapia sia sicura ed efficace» ha spiegato Pasinelli. Per ottenere risultati di rilievo c'è bisogno di competenza, fondi, coraggio, ma soprattutto di tanta umanità, perché le persone affette da malattie, ancora oggi senza cura, devono avere lo stesso diritto alla vita di chiunque altro.

Come vede un ragazzo del liceo i ricercatori che ogni giorno lavorano per sconfi ggere tante malattie?

Un toccante video è stato proposto ai ragazzi: una famiglia egiziana ottiene il permesso, a seguito di azioni burocratiche e diplomatiche da parte di Telethon, affinché il proprio figlio possa essere trasferito e operato in Italia dove esiste una cura sperimentale. La felicità dei famigliari al termine dell'operazione è forse il miglior sponsor per la Fondazione, che compie l'impossibile per ogni singolo paziente dimostrando il grande

inestimabile valore di ogni vita umana. La missione di Telethon non è soltanto ricerca, ma anche una battaglia contro l'indifferenza nei confronti di migliaia di patologie che sono considerate rare, perché colpiscono meno di 5 persone su 10.000 abitanti. Ma Telethon si occupa anche di singoli casi su un milione. Per gli addetti ai lavori ogni vita è importante ed è per questo che per ogni singolo paziente la Fondazione si muove alla ricerca di spazi per la sperimentazione o qualunque cosa serva, anche solo per far stare meglio chi una cura non ce l'ha.

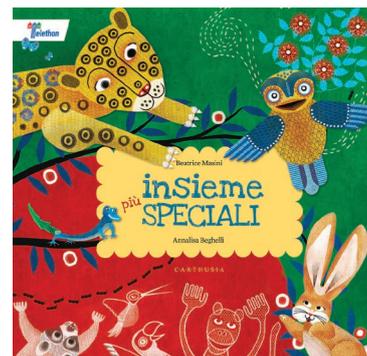
Nei casi di successo Telethon promuove i risultati della ricerca scientifica traducendoli in terapie e farmaci che siano realmente e concretamente disponibili per i pazienti di tutto il mondo.

Importanti risultati sono stati raggiunti, negli ultimi anni, grazie alla messa a punto della terapia genica, la quale sta dando importanti risposte a tanti bambini prima senza speranza. A segnare una svolta, in questo campo, è stata la recente autorizzazione della Commissione Europea alla commercializzazione di una terapia, Strimvelis, per trattare pazienti affetti da Ada-Scid, una grave immunodeficienza. Ma Telethon non ha tempo di fermarsi a contemplare i risultati ottenuti, e il progresso ha già spinto i suoi ricercatori a mettere in campo una nuova tecnica, ancor più innovativa, quella dell'editing genetico, che già preannuncia un ulteriore passo avanti verso la cura delle malattie legate a un difetto del Dna. A stupire, ma anche a rincuorare, è stato comprendere come la Fondazione metta il paziente al primo posto. È fondamentale capire che prima della malattia esiste sempre una persona, che ha bisogno di un supporto soprattutto nei casi di cui si occupa Telethon che lavora ogni giorno per dare risposte concrete a tutte le persone che lottano contro malattie così rare da essere spesso dimenticate dai grandi investimenti pubblici o privati in ricerca. Orfane di studi e farmaci, le malattie genetiche rare prese singolarmente non sono statisticamente rilevanti. Ma possiamo dire che la vita di una persona non lo sia?

**Alessandro Menni, IV liceo Scientifico
Giovanni Durosini, IV Scienze Umane
Istituto "Paola di Rosa", Lonato (Brescia)**

TORNANO I PROGETTI EDUCATIVI DI FONDAZIONE TELETHON

Anche per l'anno scolastico 2018-2019 Fondazione Telethon mette gratuitamente a disposizione di scuole, insegnanti e genitori tanti strumenti per avvicinare i ragazzi alla ricerca scientifica mettendo in risalto il valore della solidarietà e dell'inclusione. Alla pagina dedicata alle scuole del sito (www.telethon.it/scuole) si possono prenotare i kit dedicati alla scuola dell'infanzia, alla primaria e alla secondaria di I e II grado: Insieme più Speciali è il kit realizzato in collaborazione con Carthusia Edizioni dedicato alla scuola dell'infanzia e alla scuola primaria. Attraverso una bellissima favola i bambini possono comprendere il valore della solidarietà, dell'inclusione e del rispetto della diversità. Ai ragazzi più grandi, della scuola secondaria di I e II grado sono dedicati i kit Tutti a scuola e Geni in gioco. Il primo, Tutti a scuola, si arricchisce da settembre di una nuova edizione che si aggiunge a quella già disponibile. Il secondo, Geni in gioco creato in collaborazione con la casa editrice Pearson, ha l'obiettivo di facilitare gli insegnanti a presentare in modo leggero specifici temi del programma di Scienze, come la biologia di base, la genetica e il corpo umano.



Charity dinner al Tigem di Napoli

Lo scorso 24 maggio si è tenuto il primo charity dinner Bnl per Telethon al Tigem di Pozzuoli per celebrare l'alleanza con Bnl, uno dei più importanti sostenitori della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

L'apertura della serata è stata affidata al "padrone di casa", Andrea Ballabio che dirige l'istituto Tigem sin dalla sua fondazione, insieme ad Andrea Munari, amministratore delegato di Bnl, e Luca di Montezemolo, Presidente Telethon. Tutti e tre hanno tenuto a ringraziare personalmente gli ospiti presenti e a ribadire l'importanza della partnership tra Bnl e Telethon,

ormai vicina al ventisettesimo anniversario. Durante il loro discorso hanno ricordato il percorso affrontato da Telethon dalla nascita ad oggi; hanno inoltre sottolineato il prestigio di aver ottenuto il premio Sonia Skarlatos Public Service Award 2018, promosso dall'American Society of Gene and Cell Therapy e assegnato a Fondazione Telethon.

Tra gli ospiti anche Vincenzo Salemme, caro amico di infanzia di Andrea Ballabio, che ha voluto ribadire quanto la ricerca scientifica dipenda dal contributo di ciascuno di noi per poter proseguire il suo cammino verso la cura.



L'evento è stato fortemente voluto dalla Direzione Regionale Campania e Basilicata. Il direttore Gigi Lasio ha commentato la visita al Tigem dicendo che «solo entrando fisicamente nell'istituto si capisce che la ricerca può contare su persone che dedicano la loro vita a perseguire risultati concreti».

Per Lasio, inoltre, è motivo di grande orgoglio pensare che «ciò sia reso possibile anche grazie alla partnership con Bnl Gruppo Bnp Paribas. Ecco perché per noi ogni anno la sfida si rinnova». Il direttore Lasio ha concluso ricordando anche che «la Campania è stata la Regione d'Italia che ha raccolto di più nel 2017, e questo è un primato che vogliamo mantenere anche quest'anno, a partire dai 18 mila euro raccolti solo in questa serata grazie ai clienti e ai colleghi presenti».

BNL GRUPPO BNP PARIBAS GRANDE FESTA A CAGLIARI SENZA DIMENTICARE LA SOLIDARIETÀ

Lo scorso 17 maggio a Cagliari, grazie all'impegno e alla dedizione di Franco Corsi, direttore del gruppo per la Sardegna Sud, tutti i clienti, i dipendenti e gli amici di Bnl per Telethon si sono riuniti in una giornata di festa.

Durante il pomeriggio del 17 maggio è stata inaugurata una nuova agenzia Bnl nel capoluogo sardo, in Largo Carlo Felice.



La start up GeckoWay ha avuto la possibilità di presentare la piattaforma Bee Inclusion, che si basa su una rete di strutture ricettive e di ristorazione che offrono servizi accessibili per persone con disabilità

e bisogni specifici. A seguire si è svolta la cena di gala nella suggestiva location de La Corte in Giorgino, gentilmente messa a disposizione dalla famiglia Ballero, storico cliente Bnl.

I circa duecento invitati hanno potuto degustare piatti tipici della Sardegna rivisitati dalla fantasia dello chef Alessandro Taras e godere della performance musicale della giovane artista Arianna von Prondzynski. L'intervento del ricercatore Guido Crisponi, scopritore della sindrome di Crisponi, è stato uno dei momenti più toccanti dell'evento: la sua testimonianza ha emozionato i presenti e ha dato concretezza ai tanti sacrifici che i ricercatori ogni giorno compiono per scoprire nuove cure per le malattie genetiche rare.

MERCATO CENTRALE CUCINA SOLIDALE

Il Mercato Centrale mette a disposizione il sapere degli artigiani e le loro bontà per Fondazione Telethon. Con un fitto programma di iniziative che animeranno gli spazi di



Firenze e Roma fino alla fine dell'anno, il Mercato Centrale

si impegna per la prima volta a sostenere un'importante campagna a favore della ricerca. I laboratori di cucina per Telethon avranno luogo presso la Scuola di Cucina Lorenzo de' Medici del Mercato Centrale Firenze e proseguiranno fino a dicembre.

Il ricavo delle quote di partecipazione sarà devoluto a Telethon.

CNH INDUSTRIAL VERSO UN FUTURO MIGLIORE GRAZIE ALLA RICERCA

Per #andarelontano ci vuole il giusto motore. È questo il motto di CnhIndustrial, il Gruppo produttore di veicoli industriali che ha deciso di guardare al futuro puntando sul motore più potente che c'è: l'istruzione e l'eccellenza della ricerca scientifica. L'azienda ha avviato la collaborazione con Telethon nel 2014 per dimostrare il suo impegno nella costruzione di un avvenire migliore per tutti, dando particolare risalto ai bambini.

Ancora una volta Cnh Industrial ha aderito alla campagna #andarelontano con una donazione aziendale a Telethon fatta a nome di tutti i figli dei

suo dipendenti che affrontano il primo anno di scuola. In ricordo di questa iniziativa, i bambini che quest'anno iniziano la prima elementare riceveranno un colorato astuccio accompagnato da una lettera: oltre ad augurare un buon anno scolastico, l'azienda intende sensibilizzare bambini e genitori alla solidarietà verso i bambini che soffrono di una malattia genetica.

In questi anni la generosità di Cnh Industrial e dei suoi dipendenti si è fatta sentire con tante iniziative di raccolta fondi: eventi, aste benefiche e mercatini di prodotti solidali sono stati organizzati durante tutto l'anno, sottolineando quanto sia importante il contributo di tutti per raggiungere l'obiettivo e sconfiggere le malattie genetiche.

Gessopalena in campo per Telethon

L'appuntamento con "Un calcio alle malattie" di Gessopalena, in provincia di Chieti, rimane dopo tutti questi anni uno degli eventi più sentiti ed entusiasmanti dell'estate con Telethon. Il coordinatore Avis di Chieti, Giuseppe Tiberini, ha ideato questa particolare staffetta calcistica nel 2008 per impegnarsi in prima persona per sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

Da allora, ogni anno i volontari di Fondazione Telethon insieme al Comitato Avis per Telethon e alla sezione Avis di Gessopalena chiamano a raccolta tutti gli appassionati di calcio che si trovano nei dintorni: tra residenti e turisti, sono state coinvolte più di 300 persone per ogni edizione.

Quest'anno la non-stop calcistica si è svolta il 11 e 12 agosto e ha mantenuto invariata la sua formula caratteristica. Chiunque può partecipare versando una quota di 10 euro, a fronte della quale riceverà la maglia ufficiale della gara.

I partecipanti, suddivisi in squadre, hanno disputato una partita di calcio lunga 30 ore consecutive, dandosi il cambio all'incirca ogni ora per permettere a tutti gli iscritti di dare il proprio personale "calcio" alle malattie genetiche. L'unica regola è che per vincere non è importante il numero dei gol se-



gnati o subiti ma la voglia di mettersi in gioco e la disponibilità a dimostrare solidarietà.

La buona riuscita dell'evento è stata garantita dal grande spirito di squadra e dall'atmosfera di gioia e condivisione che si sono venuti a creare. Tutta la città di Gessopalena e gli abitanti dei comuni limitrofi hanno preso parte alla manifestazione, anche come semplici spettatori e tifosi. Come di consueto, l'intero ricavato delle donazioni raccolte e delle quote di partecipazione è stato devoluto a Fondazione Telethon per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche rare. Con questa edizione si è superato il tetto dei 70 mila euro raccolti in 10 anni, segnando un autentico record nella storia dei volontari per Telethon.

COMISO (RAGUSA) UN TORNEO DI CALCIO PER RACCOGLIERE FONDI

Per il decimo anno consecutivo, i volontari Telethon erano presenti al Memorial Davide Arcidiacono dedicato al giovane comisano scomparso in un incidente stradale. L'evento, promosso dall'Associazione Vittime della Strada di Comiso, dalla famiglia Arcidiacono e da Paolo Modica, si è svolto il 16 e il 17 giugno ed è stato caratterizzato da diverse iniziative, tra cui un torneo di calcio



dedicato a Telethon. L'organizzatore Paolo Modica ha spiegato che il suo impegno per celebrare la memoria di Davide si concretizza nel promuovere la causa di Telethon attraverso le generazioni, affinché

ciascuno dia il proprio contributo per far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche. Dieci squadre suddivise in 2 gironi si sono date battaglia sul campo per partite di 25 minuti, fino ad arrivare alle finali che si sono disputate il 17 giugno. Il tutto è stato intervallato da degustazione di cannoli, una mega grigliata di carne e spettacoli di danza offerti gratuitamente. La manifestazione ha avuto un pubblico molto vasto, che è cresciuto nel corso del tempo fino ad attirare l'attenzione di alcune società calcistiche nazionali, che hanno inviato le loro maglie ufficiali autografate dai calciatori della loro selezione. Nel pomeriggio del 17 giugno si è anche disputato il settimo torneo "Quadrangolare" per la Categoria Pulcini delle scuole calcio regionali.

ZUCCHETTI LAVORARE AIUTA LA RICERCA

Zucchetti ha ideato un applicativo per favorire le donazioni a Fondazione Telethon grazie al sistema del payroll giving.

I dipendenti dell'azienda



possono aderire donando in autonomia, dal software di

gestione delle buste paga per la ricerca scientifica Telethon. L'iniziativa ha riscosso un grande successo, molti dipendenti Zucchetti, infatti, hanno generosamente aderito all'iniziativa. Anche le aziende clienti di Zucchetti possono usufruire dello stesso software completo della funzionalità di payroll giving automatica.

● payrollgiving@telethon.it

SAN COSTANZO (PESARO-URBINO) 10 CANDELINE SULLA CRESCIA DI STACCIOLA

Uno dei centri abitati più piccoli d'Italia ha dimostrato di avere un cuore grandissimo: proprio quest'anno i 72 abitanti di Stacciola, frazione del comune di San Costanzo (PU), hanno superato un record personale di fondi donati alla ricerca finanziata da Fondazione Telethon. In occasione della "Sagra della Crescia" che si svolge ogni anno dal 1987,

tutti gli abitanti partecipano alla preparazione della famosa crescia di Stacciola, che è stata recentemente riconosciuta come prodotto Dop e che la tradizione popolare indica come un vero e proprio toccasana.

L'evento enogastronomico ravviva la piccola cittadina attirando turisti e curiosi, rappresentando una festa per tutta la zona. I volontari Telethon non mancano mai a questo appuntamento perché sanno di poter contare sulla generosità e sulla solidarietà della popolazione. È in questo contesto di gioia che il Comitato Cittadino di Stacciola presieduto da Paolo Gioacchini fa la sua donazione annuale di mille euro, devolvendo una parte del ricavato della vendita della crescia alla ricerca, segnando in questi ultimi 10 anni un piccolo record di generosità.

● **Alessandro D'Addio 347 4488757**



DI ANGELA, MAMMA DI ANITA E GIORGIA

Ecco perché credo nella ricerca

Sono mamma di Cielo e di Terra. Il 28 agosto 2017 sono nate le mie gemelline Anita e Giorgia. Due bimbe così simili tra loro eppure nel profondo così differenti. Da subito abbiamo scoperto che a una di loro c'era un sospetto di malattia cromosomica, ancora non si capiva quale fosse ma i rischi d'incompatibilità con la vita erano alti.

Dentro di me cresceva una piccolina con una ics in più: la felicità di sapere che fosse una femminuccia e soprattutto che si trattasse della sindrome Down ci fece sorride-

re all'istante. Il nostro pensiero fu: si vive! Subito dopo scoprimmo che anche il feto con una sola ics, era una femminuccia e scoppiammo di gioia.

I mesi successivi, fino alla nascita, furono ricchi di ansie e paure. Sapevamo già che entro l'anno di vita avrebbe dovuto sostenere un intervento al cuore e cercavamo di essere pronti a questo lungo periodo di forte tensione.

Il 28 agosto 2017, nel giro di due minuti, nascevano Anita e Giorgia. E io come Mamma.

All'inizio, pur amandola e ho avuto paura, ho pensato ai giudizi e peggio ancora ai pregiudizi; poi giorno dopo giorno ho cancellato tutto innamorandomi sempre più di lei, del suo viso paffuto, dei suoi occhioni grandi e, sì, a mandorla.

La mia Anita è nata in Cielo il 15 maggio scorso, a 8 mesi di vita. Se ne è andata a causa di uno stato di setticemia, dopo un intervento fatto in "extremis" mentre il suo corpo lottava contro delle infezioni. Un intervento andato bene nonostante le aspettative di non riuscita fossero molto alte. Oggi quello che ci rimane è il suo immenso amore e una "missione": impegnarsi nel cambiare le cose, testimoniare che la vita è un bene prezioso e che l'Amore "guarisce" la vita stessa. La sindrome Down è una condizione genetica e non una malattia, pertanto non esiste cura se non la vita, il nostro vero problema era quello cardiaco.

Noi crediamo nella ricerca e ci crediamo da sempre: la ricerca come speranza, futuro e cura. In questo periodo di vita, e anche in terapia intensiva, abbiamo incontrato gli occhi di genitori che sapevano di lottare contro una malattia rara ma al tempo stesso non ne conoscevano. Abbiamo incontrato bimbi, piccoli, coetanei di Any e Giò lottare, star male, riprendersi.

In quei corridoi blu c'erano mamme col Rosario in mano e mamme col velo in testa, unite, speranzose, forti e coraggiose. Mamme con occhi bassi, alti, spenti, colmi di lacrime e profondi d'amore in cerca di sostegno in altri occhi.

Oggi ancora di più crediamo all'importanza dello studio delle malattie genetiche rare, malattie che esistono e non sempre sono lontane anni luce da noi: in nome di Anita continuiamo a parlare di vita e a difenderla.



MAMMA ANGELA

Angela ha 27 anni e vive a Palo Del Colle in provincia di Bari. È una mamma di Cielo e di Terra e crede nella ricerca scientifica. Ha creato su Facebook una pagina intitolata "VolaliberaAnita Sprazzi di vita nel Mondo di Any e Giò" per testimoniare, raccontare, aggiornare.

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

Alessia Daturi
Lavinia Farnese
Michela Milani
Valentina Murelli
Simona Regina
Donatella Selva
Anna Maria Zaccheddu

COORDINAMENTO

REDAZIONALE

Flavia Balboni

PROGETTO GRAFICO

Cinzia Leone

STAMPA

Data Mec S.r.l.

Chiuso in tipografia
il 31-7-2018



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 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 Sergio Meriggi 340 8913634

MARCHE

PESARO-URBINO
Alessandro D'Addio 347 4488757

MOLISE

CAMPOBASSO Luigi Benevento 335 8178148

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

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

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

PUGLIA

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

SICILIA

CATANIA Maurizio Gibilaro 347 4487902
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

PORTIAMO I NOSTRI CUORI NELLE PIAZZE DI TUTTA ITALIA.



**DIVENTA VOLONTARIO TELETHON NELLA TUA CITTÀ
IL 15-16 E/O IL 22 DICEMBRE.**

I Volontari Telethon si stanno già preparando per distribuire i Cuori di cioccolato, lo faranno con la solita determinazione, con passione e gioia. Lo faranno con il cuore. Diventa anche tu Volontario di Cuore, a dicembre scendi in piazza con parenti e amici al fianco di chi lotta contro una malattia genetica rara.

Vuoi saperne di più?

06 44015758 | volontari@telethon.it |  338 68 08 996
www.telethon.it/volontari