

BIMESTRALE DI INFORMAZIONE
SOTTO L'ALTO PATRONATO
DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA
ANNO XXII NUMERO 4
NOVEMBRE 2018

LA RICERCA
TANTI 007
AL SERVIZIO DELLA CURA
SERVIZIO A PAGINA 18

FONDAZIONE



Telethon

NOTIZIE

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

un amore speciale

ORNELA

«Sempre presenti,
stretti intorno
ad Angelica,
perché non
si senta mai sola.
Questo fa
la differenza»



E TU, COME SARAI presente? DONA AL 45510

Per arrivare alla cura delle malattie genetiche rare, c'è bisogno anche di te.
Rispondi **presente** all'appello per la ricerca di Fondazione Telethon,
dal 1° al 31 dicembre invia un sms da 2 € al 45510,
oppure dona **5 o 10 € chiamando dal telefono di casa.**

Non mancare: il tuo piccolo gesto insieme a quello di tantissimi altri donatori può fare davvero la differenza per i progressi della ricerca.
Scopri tutti i modi per donare su telethon.it

FONDAZIONE



#presente

Seguici su   

DONA 2 € con SMS DA Wind|Tre, TIM, Vodafone, PosteMobile, Iliad, Coop Voce, Tiscali.

DONA 10 o 5 € DA TELEFONO FISSO TIM, Wind|tre, Fastweb, Vodafone, Tiscali, TWT, Convergenze, PosteMobile e Clouditalia.



DI MASSIMO RUSSO

Andiamo avanti, senza paura

Percezione. Secondo il dizionario è l'atto con cui si prende coscienza della realtà. Solo che negli ultimi tempi le percezioni della maggior parte di noi sembrano aver divorziato dai fatti. Ecco, il mio auspicio per l'anno nuovo è che il nostro cervello e la nostra pancia tornino a incontrarsi a metà strada, diciamo dalle parti del cuore, lasciando andare la paura del presente e del futuro.

Perché nella storia della specie umana non c'è mai stato un momento migliore per vivere. Non ci credete? Questo è il problema. Ecco alcuni fatti che smentiscono le nostre percezioni. Negli ultimi vent'anni la proporzione della popolazione che vive in condizioni di povertà estrema si è quasi dimezzata e l'80 per cento delle persone ha avuto accesso all'elettricità. La maggior parte dei cittadini del pianeta vive oggi in Paesi a medio reddito, in media gli uomini di 30 anni frequentano la scuola per 10 anni, le donne per 9. Sono indicatori in larga parte migliori di quelli che avremmo trovato in Europa e in Italia solo 50 anni fa.

Allora, perché tanta paura? Perché la scienza e la tecnologia, cui dobbiamo tali miglioramenti, sono anche alla base della più rapida e dirompente rivoluzione nella storia dell'uomo. Ci sentiamo sparati a piena velocità in un vagoncino dell'ottovolante, senza la capacità di guidare il convoglio delle nostre vite né di capire dove stia andando. Per questo ci rifugiamo nei ripari di un tempo, convinti che ci possano dare conforto, senza capire che mai

come oggi sono superati dalla storia: i nostri staterelli sovrani, una politica protezionista, il pregiudizio antiscientista, il ritorno a un passato che non era per nulla idilliaco.

Intendiamoci, non si tratta di professare speranza a priori. Il fatto che le nostre condizioni di vita, se le guardiamo senza tenere il naso schiacciato sul presente, siano migliorate, non significa che non resti moltissimo da fare. Ma non c'è problema che non sia alla portata della nostra passione e del nostro cervello di donne e uomini, come dimostra lo spirito della comunità di Fondazione Telethon: dai ricercatori che ogni giorno spostano più in là le nostre conoscenze, alle famiglie, ai donatori. L'augurio di tutti noi è di trovare sotto l'albero per il 2019 non il dono dell'ottimismo, ma un rinnovato spirito vitale.

*L'augurio per il nuovo anno
che sta per arrivare è
di prendere coscienza
della realtà che ci circonda.
Perché nella storia umana
non c'è stato un momento
migliore per vivere.
E perché non c'è problema
che non si possa superare
con la passione e il cervello*

4 LE VOSTRE DOMANDE

L'AGENDA

5 FACCIAMOCI

UN PENSAMENTO

La scienza è di moda solo a dicembre

7 COLPO D'OCCHIO

Diritti e disabilità: 40 anni di conquiste

8 FERMO IMMAGINE

Noi insieme

10 LA COPERTINA

La nostra famiglia speciale

12 LA STORIA

Un futuro diverso per Leon

14 LA RACCOLTA

#presente

16 LA STORIA

La mia montagna russa

18 LA RICERCA

Tanti 007 al servizio della cura

20 LA RICERCA

Obiettivo occhio

22 LA RACCOLTA

Quando un dono fa la differenza

25 L'APPUNTAMENTO

Promesse per Telethon

26 DALLA FONDAZIONE

27 STORIE ITALIANE

Gli incontri che cambiano

28 TERRITORIO E AZIENDE

30 L'ALTRO EDITORIALE

Orgoglioso dei nostri risultati



3

DOMANDE
ALLA FONDAZIONE
TELETHON**Esistono agevolazioni fiscali per chi dona a Fondazione Telethon?****Risponde Tiziana Ciracò, Direttore Amministrativo e Finanziario.**

Certo. Persone e imprese possono dedurre le donazioni a Fondazione Telethon per una cifra non superiore al 10 per cento del reddito complessivo dichiarato e comunque non oltre 70 mila euro annui. Le aziende in alternativa possono dedurre le donazioni per il 2 per cento massimo del reddito d'impresa. Questa modalità è adatta soprattutto ad aziende di grandi dimensioni che intendano donare importi elevati. Infine, esiste per le imprese la possibilità di donare senza limiti di deducibilità, previa verifica di fattibilità fiscale con Fondazione Telethon.

Acquistare spazi pubblicitari non è troppo costoso per la Fondazione? E perché la Fondazione investe in questi spazi?

Risponde Alessandro Betti, Direttore Raccolta Fondi. L'acquisto di spazi pubblicitari è possibile per noi grazie alle importanti agevolazioni che le concessionarie pubblicitarie riservano alle organizzazioni "non profit" su alcuni canali digitali e satellitari.

A fronte di una spesa molto contenuta raccogliamo donazioni continuative, tipicamente mensili, che ci permettono di pianificare al meglio il percorso della nostra ricerca potendo contare su risorse costanti nel tempo.

Inoltre questi spazi ci permettono di far conoscere agli italiani le malattie genetiche e cosa comporta conviverci: i protagonisti sono sempre famiglie vere che combattono ogni giorno con queste terribili malattie e sono consapevoli che solo la ricerca può aiutarli. È un'occasione preziosa per la Fondazione che riesce così a trasmettere la loro richiesta d'aiuto.

I conduttori e i partecipanti alla maratona percepiscono un compenso?**Risponde Fabiana Foresi, Project Manager Maratona e altri eventi Tv.**

Fondazione Telethon non retribuisce in alcun modo i conduttori o gli ospiti degli appuntamenti televisivi che caratterizzano la maratona Telethon, e per quel che ci risulta nemmeno Rai.

Quello che comunque abbiamo potuto regolarmente constatare sono l'impegno e la sensibilità che ogni ospite e ogni rappresentante Rai, dai conduttori ai tecnici e alle maestranze, hanno dimostrato nell'affrontare la nostra maratona, che come si vede coinvolge l'intero palinsesto di una settimana televisiva.

L'AGENDA

1

DICEMBRE

UDINE

TUTTI

IN CORSA

PER TELETHON

BNL GRUPPO BNP PARIBAS Si rinnova l'appuntamento per il 20° anno: dalle ore 15 di sabato 1 alle ore 15 di domenica 2 dicembre a Udine si corre la "Staffetta 24 x1 ora Telethon", un evento organizzato grazie all'impegno del Comitato Udinese Staffette Telethon, dell'Amministrazione Comunale di Udine e di Bnl Gruppo Bnp Paribas, principale sostenitore dell'iniziativa. Nell'ultima edizione la Staffetta ha coinvolto 460 squadre per un totale di oltre 12 mila podisti, agonisti e semplici amatori, 1800 studenti delle Scuole Primarie e Secondario del territorio scesi in pista per testimoniare grande solidarietà e impegno: solo nel 2017 è stato possibile raccogliere oltre 220 mila euro, interamente devoluti a Fondazione Telethon.

● Per iscrizioni e info: www.telethonudine.it

**22
NOVEMBRE
Ferrara**

La Sala Estense ospita il MusicFilm, un evento di intrattenimento che fa conoscere ai giovani la magia di viaggiare grazie alle note e alle immagini sullo schermo. Il ricavato dello spettacolo sarà devoluto alla ricerca.

● **Claudio Benvenuti**
340 1854140



**15-16-17
DICEMBRE**

Figc. La Federazione Italiana Giuoco Calcio ha aderito anche quest'anno alla campagna Telethon. Oltre a una donazione di 10 mila euro da parte della dirigenza, le partite di calcio della XVI giornata cominceranno con una dedica a Telethon e la promozione del numero solidale.



La scienza è di moda solo a dicembre

Con l'autunno sono arrivati i Nobel e per un breve periodo è parso di percepire un largo e trasversale entusiasmo nei confronti della scienza.

L'annuncio delle scoperte premiate suscita sempre interesse e partecipazione; per un giorno occupa le prime pagine dei giornali e l'apertura dei notiziari televisivi.

DI FRANCESCA PASINELLI

Quest'anno il Nobel per la medicina ha celebrato il valore dell'immunoterapia, sviluppata da James Allison e Tasuku Honjo che hanno capito come attivare il sistema immunitario e renderlo capace di combattere i tumori, mentre, per quanto riguarda la fisica, sono stati premiati Arthur Ashkin, Gerard Mourou e Donna Strickland per le innovazioni delle tecniche laser.

In Italia, ogni giorno, raggiungiamo risultati importanti tutti da raccontare.

Un esempio?

Lo screening neonatale

Per la chimica, Frances Arnold, George Smith e Gregory Winter hanno meritato il Nobel per lo sviluppo di tecnologie che consentono la produzione in laboratorio di proteine ed enzimi con funzioni molto utili in vari ambiti, dall'industria farmaceutica alla produzione di fonti di energia alternative. L'impressione è stata quella di un generale consenso sul

fatto che l'immunoterapia o le applicazioni della tecnologia laser abbiano portato benefici e opportunità di miglioramento nella nostra vita.

Poi si ritorna alla realtà di tutti i giorni in cui la ricerca difficilmente riesce a guadagnare la scena mediatica come accade, per esempio, allo sport.

Intendiamoci, che il grande pubblico non faccia il tifo per i nostri ricercatori come per la nazionale di pallanuoto è certamente comprensibile. Tuttavia, senza nemmeno entrare nel tema, comunque urgente, dei finanziamenti pubblici alla ricerca, credo che, complessivamente come paese, dovremmo amare e coltivare di più questa ricchezza. A partire dalla salvaguardia della relazione fiduciaria tra scienza e società che, soprattutto in questi ultimi anni, è particolarmente fragile.

Un esempio eclatante è quello dei vaccini perché sta già avendo ricadute preoccupanti sulla sicurezza di tanti bambini, ma potremmo citarne altri e non solo in ambito sanitario. Le esperienze che fanno ben sperare ci sono e partirei da quelle.

Dal 2016 siamo tra i primi paesi al mondo ad avere una legge che prevede lo screening neonatale esteso per tutti i nuovi nati. Ciò, in poche parole, permette di verificare tempestivamente l'eventuale presenza di circa quaranta malattie congenite e di accedere immediatamente al percorso di cura più adeguato, evitando ritardi spesso associati a conseguenze gravi.

C'è ancora da lavorare per ottimizzare l'applicazione della legge su tutto il territorio nazionale e per far sì che il numero delle malattie testate possa, in un futuro anche prossimo, aumentare man mano che la ricerca rende disponibili nuove terapie.

Ma, se confido nel fatto che sarà possibile realizzare tutto ciò è perché, con Fondazione Telethon, faccio parte della comunità vasta ed eterogenea creata da tutti i soggetti che sostengono lo screening neonatale esteso e ho visto da vicino l'efficacia della collaborazione tra scienza, società e forze politiche quando si riesce a farla funzionare.

METÀ DICEMBRE



Telethon. Fondazione Telethon lancia il bando generale dedicato a tutti i ricercatori che lavorano in Italia presso istituti pubblici o privati non profit. I fondi stanziati sono indirizzati esclusivamente a gruppi di ricerca che studiano le malattie genetiche rare.

● Info: www.telethon.it

22 DICEMBRE Castro (Le).



Appuntamento alla Sala Cineteatro. I volontari Telethon saranno presenti per sensibilizzare il pubblico sull'importanza del sostegno della ricerca scientifica per progredire verso la cura delle malattie genetiche.

● Anna Maria Accoto
328 7317768

30 DICEMBRE Tuglie (Le).



Il "Premio Eccellenze Tugliesi" sarà un'occasione per avvicinare i ragazzi delle scuole secondarie alla ricerca scientifica. Fondazione Telethon riceverà un contributo a nome di tutto il Comitato cittadino.

● Anna Maria Accoto
328 7317768

1-31 DICEMBRE Benevento.



Si potrà sostenere Telethon attraverso donazioni raccolte nella Farmacia del Leone dall'instancabile volontaria Annamaria Cantelmo. Il dottor Mazzone rinnova ormai da 5 anni il suo impegno per la ricerca.

● Agostino Annunziata
349 5702018

FINO AL 31 DICEMBRE



Marionnaud. Chi cerca l'eccellenza dei prodotti di bellezza potrà contribuire alla ricerca aggiungendo ai propri acquisti una cartolina di auguri natalizi. Basterà recarsi nelle profumerie del gruppo Marionnaud, distribuite sul territorio nazionale con 133 punti vendita.

Seguici su   



regali festosoni

DONI DI NATALE **FESTOSI E BUONI.**

A Natale sorprende chi ami con la candela e gli altri regali che aiutano i ricercatori di Fondazione Telethon a salvare e migliorare la vita delle persone affette da malattie genetiche rare.

Scegli i prodotti solidali e le bomboniere che preferisci su www.telethon.it/shop

FONDAZIONE





Diritti e disabilità: 40 anni di conquiste

Era il 1990 e un gruppo di mamme dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) sono ricevute da Susanna Agnelli: arriva così la maratona televisiva in Italia. Come per la nascita di Telethon, da sempre le associazioni di malattia giocano un ruolo fondamentale per dare voce ai bisogni delle persone con disabilità, ottenendo nel corso degli anni risultati tangibili, leggi che hanno cambiato la vita di tante persone. Dal 1990 Fondazione Telethon sostiene queste "battaglie" fungendo da "megafono" delle famiglie con malattie genetiche rare.

 **1978** **L. 180/1978**

La legge Basaglia decreta la chiusura degli ospedali psichiatrici disciplinando i trattamenti sanitari nell'ambito della disabilità mentale, ma solo nel 1994 con la legge 517 la normativa verrà applicata concretamente.

 **1990** **NASCE LA MARATONA TELEVISIVA**

Fondazione Telethon inizia il suo "dialogo" con gli italiani raccontando centinaia di storie di persone con disabilità e facendo "scoprire" al pubblico l'esistenza di decine di malattie genetiche rare.

 **2000** **L. 328/2000**

Nasce la prima e unica legge "organica" italiana sui servizi sociali. La legge introduce il principio del superamento della logica assistenziale basata sulle diverse categorie di assistiti.

 **2006** **CONVENZIONE UE**

Adottata dall'Assemblea Generale dell'ONU la Convenzione sui diritti delle persone con disabilità. Entrata in vigore nel 2008 ed è stata ratificata in Italia con la legge n.18 del 2009. Tra le varie norme si prevede anche l'istituzione della pratica del voto a domicilio.

 **2016** **L. 122/2016**

Conosciuta come "La legge del Dopo di noi" stabilisce la creazione di un fondo per l'assistenza e il sostegno delle persone disabili prive dell'aiuto della famiglia e agevolazioni per chi decide di stanziare risorse a loro tutela.

 **1977** **L. 517/1977**

Nasce nel nostro Paese un modello pedagogico-educativo all'avanguardia, basato sull'integrazione scolastica delle persone disabili, superando così il sistema delle scuole speciali che ghettizzavano gli alunni con problemi fisici o mentali. La scuola italiana apre all'integrazione e nasce la figura dell'insegnante di sostegno.

 **1989** **L. 13/1989**

Si dispone l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici privati. Nel 1996, con il DPR 503, termina la "rivoluzione" con l'estensione della norma anche agli edifici e spazi pubblici.

 **1992** **L. 104/1992**

Vede la luce la prima legge italiana "organica" con l'obiettivo di attivare strumenti per favorire l'integrazione scolastica, sociale e lavorativa delle persone con disabilità.

 **2000** **DIRETTIVA 2000/78/CE**

La norma stabilisce la parità di trattamento in materia di occupazione e di condizioni di lavoro, vietando qualsiasi discriminazione in base alla religione, alla presenza di disabilità, all'età e all'orientamento sessuale. In Italia la Direttiva è recepita con il D.LGS 216 del 2003.

 **2010** **EUROPEAN DISABILITY STRATEGY**

L'European Disability Strategy 2010/2020 ha come obiettivo principale l'eliminazione delle barriere comportamentali e ambientali che impediscono alle persone con disabilità di partecipare pienamente alla società e di godere dei loro diritti.

Mediante tale documento la Commissione favorisce la crescita di una maggiore consapevolezza a livello europeo sulle necessità dei soggetti con disabilità fornendo al contempo sostegno finanziario finalizzato ad interventi in termini di occupazione, istruzione e inclusione sociale.

noi insieme



Chi aspetta la cura di una malattia genetica, chi lavora ogni giorno in un laboratorio per trovare una soluzione, chi sostiene la ricerca in modo costante, chi convince le persone a fare una donazione, chi scende in piazza per raccogliere fondi: sono loro, siamo noi. Questo è il momento di essere presenti, come Leonardo, Angelica e Ornella, Annamaria e Leopoldo, Clara e Giovanni, Mauro e Riccardo. Col Natale arrivano tante iniziative di raccolta fondi per sostenere la ricerca finanziata da Fondazione Telethon.



LA "SQUADRA" DELLA CAMPAGNA #PRESENTE

1 - Mauro (dipendente Gruppo Bnl Bnp Paribas); 2 - Annamaria (studia la beta-talassemia all'SR-Tiget di Milano); 3 - Angelica (sindrome di Phelan McDermid) in braccio a mamma Ornella; 4 - Leopoldo (studia la sindrome di Lowe al Tigem di Napoli); 5 - Riccardo (volontario di cuore Fondazione Telethon); 6 - Laura (malattia di Charcot-Marie-Tooth); 7 - Clara (donatrice regolare Fondazione Telethon) 8 - Giovanni (donatore regolare Fondazione Telethon); 9 - Leonardo (emofilia)

la nostra famiglia speciale



In alto, Ornella con la piccola Angelica, tra le protagoniste della campagna di Natale di Fondazione Telethon. Al centro, Angelica durante la ippoterapia

«**L**e persone», scrive Franco Arminio in una sua poesia tra quelle raccolte in “Resteranno i canti”, «s’incontrano per rinascere. Nascere non basta mai a nessuno». Ornella, 44 anni, è «rinata» almeno tre volte più una, nella sua vita. Quando a 19 ha incontrato Stefano, oggi 46 e suo marito, nella casa al mare affittata a Cosenatico dove avrebbe dovuto solo passare un’estate con i genitori. Quando poi a Potenza è nata Chiara, 10 anni, la loro prima figlia: cesareo d’urgenza, felicità e amore, così tanto amore da far arrivare 3 anni dopo anche Angelica ed era giugno, e tutto sembrava a posto mentre a posto non era.

«Piccolina, a soli due mesi prende un’infezione, da streptococco: non mangiava più, era calda, si lamentava. La ricoverano, è in quel momento che si accorgono per la prima volta di un ritardo. I medici le fanno degli esami: “Signora, la bambina non fissa, non guarda, non sorride. Deve vederla un neurologo, un neuropsichiatra infantile”. Ci rivolgiamo così al Bambin

DI LAVINIA FARNESE

Gesù di Roma, dove parte il nostro calvario. Lì la visitano, ci spediscono in un centro specializzato

a Lecco, da cui ci telefoneranno, dopo il test genetico: “Sua figlia ha una malattia. Una malattia rara”. “Ma si guarisce? Che cure ci sono?”. “Meglio prendere un appuntamento, parlarne di persona”. Mi sono fatta ripetere che delezione, mutazione di cromosoma fosse (il 22q13), e mi sono messa a cercare su Internet questa “sindrome di Phelan Mc Dermid”: un’anomalia de novo, non ereditaria, venuta al mondo con lei. Cinquanta casi diagnosticati in Italia. Non l’avrebbe trovata neanche l’amniocentesi. Fa perdere il gene SHANK3, espresso soprattutto nel cervello. Me l’avrebbe trasformata presto in una bambola di pezza».

Quel giorno Ornella conosce il panico di quando qualcosa che avevi solo visto sui cartelloni per la raccolta fondi di Telethon non è più lontano: ti entra in salotto, si siede al tuo fianco, e inizia a riguardarti. «Adesso che facciamo?», si chiedono con Stefano. Decidono così: lei avrebbe lasciato il suo lavoro da commercialista, si sarebbe trasferita con Chiara e Angelica a Roma, lui avrebbe continuato a fare avanti e indietro, l’avvocato pendolare che ancora è. «Siamo impegnate dal lunedì al sabato nelle terapie, nella logopedia, nella piscina. L’ippoterapia



LA CAMPAGNA

Le persone con una malattia genetica rara e le loro famiglie hanno bisogno di persone #presenti, che rispondano con donazioni e azioni che lascino il segno perché mai come ora la ricerca di Fondazione Telethon sta offrendo risposte concrete e terapie efficaci per sempre più malattie.

La comunità Telethon è una sola grande famiglia: ci sono persone con una malattia genetica rara, le loro famiglie e i ricercatori, ma anche i donatori e i volontari. Questa campagna parla a tutti loro, a tutti noi.

E tu, come sarai presente?



«L'ippoterapia le sta facendo un gran bene. Sarà per il pelo morbido del cavallo o per la sensazione di essere alta»

pia, tra tutte, è il trattamento che la eccita di più. Sarà per il pelo morbido del cavallo, o per la sensazione di essere alta, le sta facendo un gran bene. Succede spesso io pensi che ad Angelica abbiamo dato proprio il nome giusto: perché è buona, coccolona, ascolta la mia voce, il mio abbraccio, e sta tranquilla.

Anche alla scuola materna la stimolano, e da che era un vegetale a cui alzavi il braccio e subito cadeva giù, che non reggeva la testa, non si muoveva per niente, adesso qualche piccolo segnale di presenza e interazione c'è».

Il tempo passa, la situazione non è delle migliori, ma la vita è più forte, e arriva anche Domenico, che oggi ha 4 anni: «Un dono di bambino, così attento, premuroso: "Quant'è bella Angelica", ripete sempre. Come ho fatto a partorire anche solo l'idea di un altro figlio dopo Angelica? Beh, da principio noi ne volevamo tre di figli. Poi, dopo un piccolo arresto dovuto alla notizia della malattia, ci siamo immaginati di darle un altro fratello su cui contare un domani che non ci saremo più noi, e la cosa ci dava serenità. Dimentico ogni stanchezza, a guardarli così uniti. Tutti sanno che Angelica è qui con noi, con un pro-

blema. Ai ricoveri li porto, così come al Dynamo Camp: tendo a non escluderli mai». La paura? «Che crescendo rimanga sola. Più è sollecitata, più è viva. Più invece la lasci abbandonata, più s'irrigidisce».

Che cosa le ha insegnato, questa storia, che è la sua: «La pazienza e la cura. L'amore che ti torna, più di quello che pensi e meriti». Il sogno: «Che la ricerca medica faccia sempre più in fretta passi da gigante. Io prego perché questo avvenga, la fede in me è una forza. Vorrei che con la comunicazione aumentativa e alternativa, e grazie a un computer, Angelica possa farsi capire e essere così meno assente dal mondo che la circonda. Quando con i miei figli rincasiamo, la sera, finite tutte le attività in giro per la città, ci mettiamo intorno ad Angelica, che ha un aggeggio davanti, il Vocas, e le chiediamo di dirci che cosa ha fatto a scuola, e lei allora preme un tasto attraverso cui parte - grazie alla voce registrata di un amichetto - il racconto della giornata: che cosa ha mangiato, che cosa di nuovo sa oggi rispetto a ieri. Con Chiara e Domenico si ride, stretti. A me piace, la nostra famiglia speciale».



2000

Primo paziente Ada-Scid. La sperimentazione porterà alla nascita di Strimvelis. Sono stati trattati 29 pazienti (di cui 7 con Strimvelis)

2010

Primo paziente con la leucodistrofia metacromatica. Per la sperimentazione sono stati trattati 30 pazienti

2010

Primo paziente con la sindrome Wiskott-Aldrich. Per la sperimentazione sono stati trattati 15 pazienti

2015

Primo paziente con la beta-talassemia. Per la sperimentazione sono stati trattati 9 pazienti

2018

Primo e unico paziente con la mucopolisaccaridosi di tipo I, Leon

un futuro diverso per Leon

La terapia genica potrebbe cambiare il destino del bimbo con la sindrome di Hurler, una malattia rara che può essere contrastata grazie a una diagnosi precoce che solo lo screening neonatale può permettere





Finché non capita a te guardi la disabilità con un certo distacco, ma quando ti riguarda personalmente tutto cambia». Così Vesna ricorda il momento in cui a suo figlio Leon, nato da un anno e mezzo, è stata diagnosticata una malattia dal nome sconosciuto fino a quel momento. «Guardando mio figlio mi sono accorta presto che qualcosa non andava, ma nessun medico sapeva darmi una risposta precisa. Vedevo il suo viso cambiare forma sotto i miei occhi, ma inizialmente mi sono sentita dire che ero troppo ansiosa. Poi sono cominciati gli esami e le visite, quindi il sospetto che si trattasse di una malattia rara. Non volevo accettarlo, ma presto ho dovuto farlo».

UNA PATOLOGIA RARA La diagnosi della malattia di Leon arriva in un momento delicato, quando Vesna ha appena dato alla luce la sua seconda figlia, Mia: si tratta di sindrome di Hurler, una rara malattia dovuta all'accumulo di particolari sostanze tossiche nelle cellule e che già a partire dai due anni può danneggiare vari organi tra cui scheletro, cuore, fegato, milza, occhi, sistema nervoso. È una malattia genetica, di cui Vesna e suo marito Ales risultano essere portatori sani: «Mi sono sentita crollare il mondo addosso. Fino al giorno prima eravamo una famiglia di quattro persone, ma in poco tempo avremmo potuto tornare a essere solo in due».

Fortunatamente Mia non risulta affetta, ma è una gioia inevitabilmente guastata dalla preoccupazione del futuro che attende Leon: non ci sono cure efficaci per questa malattia, chiamata anche mucopolisaccaridosi di tipo 1H (MPS1H). Leon è affetto dalla forma più grave, per la quale la terapia enzimatica sostitutiva è inefficace. L'unica possibilità è il trapianto di midollo osseo, per cui la famiglia viene indirizzata a un centro olandese specializzato. Purtroppo il viaggio risulta inutile per mancanza di un donatore compatibile, Mia compresa: per i genitori è un colpo durissimo, ma quando tutto sembra perduto arriva una speranza dall'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano. Quello stesso centro italiano dove da diversi anni sono giunti per curarsi bambini da tutto il mondo.

UNA TERAPIA SPERIMENTALE «Il protocollo di terapia genica che abbiamo messo a punto grazie al sostegno della Fondazione Telethon potrebbe fare la differenza per i bambini come Leon»

spiega Maria Ester Bernardo, medico e ricercatore dell'SR-Tiget. «Dopo aver prelevato dal midollo o dal sangue le cellule staminali ematopoietiche, destinate a produrre tutti gli elementi del sangue, le correggiamo in laboratorio con un virus modificato contenente una copia del gene sano. Le cellule corrette vengono poi congelate e testate in termini di efficacia e sicurezza. Una volta confermato che le cellule corrispondono a diversi criteri di qualità, il paziente viene sottoposto a chemioterapia per far posto nel midollo alle cellule corrette ed evitare potenziali risposte immunitarie al gene terapeutico. Dopo questo "condizionamento", le cellule corrette vengono restituite con una semplice infusione endovenosa».

Un approccio simile a quello che si è già dimostrato efficace in altre gravi malattie genetiche quali la leucodistrofia metacromatica o la sindrome di Wiskott-Aldrich, ma che presenta anche delle innovazioni. «In questo studio clinico impiegheremo per la prima volta un nuovo metodo messo a punto dopo molti anni di ricerca» aggiunge Bernhard Gentner, responsabile dell'unità di Ricerca traslazionale sulle cellule staminali e leucemie dell'SR-Tiget. «Modificando tempi e condizioni di coltura delle cellule contiamo di riuscire a correggerne un numero alto e di migliorarne la capacità di attecchimento una volta trapiantate. Passare dal laboratorio alla sperimentazione sull'uomo è un'emozione unica, un privilegio che molti ricercatori "di base" non hanno mai la fortuna di provare: spero davvero che il lavoro di questi anni porti un beneficio concreto a questi bambini».

SI RIPARTE DA QUI Leon ha ricevuto le sue nuove cellule lo scorso luglio: il trattamento è riuscito e i controlli periodici dei prossimi mesi diranno se la terapia genica sarà in grado di cambiare la storia naturale di questa malattia. In totale lo studio prevederà il trattamento di sei pazienti in uno stadio precoce, quando sono maggiori le probabilità che la terapia genica possa incidere sul decorso naturale.

Da qui l'importanza di una diagnosi tempestiva, che potrebbe essere favorita se anche la MPS1 fosse inserita nell'elenco delle malattie oggetto dello screening neonatale: attualmente soltanto Veneto, Toscana e Umbria l'hanno inclusa nell'ambito di studi pilota, ma l'auspicio è che presto questa opportunità possa essere allargata a tutte le Regioni italiane.

A NAPOLI SI LAVORA SULLA MPS DI TIPO VI

Prosegue a Napoli la sperimentazione clinica di terapia genica sulla mucopolisaccaridosi di tipo 6, malattia genetica caratterizzata dall'accumulo di sostanze di scarto nelle cellule soprattutto a carico di organi quali scheletro, cuore e occhi. A un anno dall'avvio, sono quattro i pazienti che hanno già ricevuto questa terapia sperimentale messa a punto dal team dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli guidato da Alberto Auricchio. Obiettivo della terapia genica è fornire al paziente il gene corretto per ripristinare la funzione dell'enzima attraverso una singola infusione nel sangue del farmaco. Le cellule del fegato diventano così una fabbrica per la produzione e secrezione dell'enzima, che viene poi captato dagli altri organi. Rispetto all'unico trattamento attualmente disponibile - la terapia enzimatica sostitutiva, ovvero l'infusione periodica dell'enzima in ospedale - la terapia genica avrebbe il vantaggio di essere meno invasiva e soprattutto la potenzialità di raggiungere più efficacemente gli organi colpiti, in particolare lo scheletro. Lo studio clinico si svolge presso il dipartimento di Pediatria del Policlinico Federico II di Napoli ed è coordinato da Nicola Brunetti-Pierri del Tigem/Università Federico II.



IN BANCA Tutto l'anno è possibile versare il proprio contributo presso le agenzie Bnl Gruppo Bnp Paribas in contanti o con bonifico su:
 c/c 9500 - IBAN IT82J0100503215000000009500
 - per i privati
 c/c 11100 - IBAN IT55L0100503215000000011100
 - per le imprese
 Si possono, inoltre, effettuare donazioni online tramite carta di credito, sulle pagine Bnl per Telethon di Facebook e Twitter. I clienti Bnl possono donare anche attraverso: gli sportelli bancomat della banca; il phone banking (con il numero verde 800 900 900, o allo 06 87408740 da cellulari o dall'estero); Bnl.it, il canale e-banking della banca per i privati e le famiglie; i servizi di Remote Banking il canale e-banking per le Imprese, il mondo delle APP BNL Pay - Hello Pay.

Infine, durante il periodo della maratona, l'attività di raccolta fondi si intensifica grazie alla partecipazione dei dipendenti della banca che organizzano ogni anno, in tutta Italia, oltre mille eventi. In particolare, Sabato 15 dicembre dalle 10 alle 18 le principali agenzie della Banca saranno aperte e durante tutta la settimana della Maratona televisiva (dal lunedì 17 dicembre al venerdì 21 Dicembre) clienti e non clienti potranno effettuare le loro donazioni per Telethon in tutte le agenzie Bnl.



IN POSTA È possibile donare con un bollettino o un bonifico postale intestato alla Fondazione Telethon sul conto corrente postale 8792470.



NEI CAFÉ Per tutto il periodo di dicembre si potrà sostenere la ricerca scientifica negli Eni Café grazie alla modalità "dona il resto" attivata alle casse degli esercizi aderenti.



NEGLI IPER, NEI SUPERMERCATI E NEI DRUGSTORE Fino al 6 gennaio in tutti i punti vendita Auchan Retail Italia (Auchan, Simply e Lillapois) si può donare un contributo di 1 Euro ricevendo in regalo un Cuoricino di cioccolato (prodotto da Caffarel) oppure acquistare a 2,50 euro l'esclusiva shopper Mia Bag dedicata a Telethon. Inoltre sarà possibile donare anche acquistando altri articoli, come le preziose sfere di Natale con cristalli Swarovski, la collana di puzzle 3D Meraviglie d'Italia, lo smalto Lilla Up in vari colori e altri prodotti solidali. Basta chiedere nel punto vendita più vicino.



NELLE PIAZZE COL CUORE Il 15, 16 e 22 dicembre, i volontari distribuiranno in tutte le piazze italiane il Cuore di cioccolato ai gusti latte, fondente e al latte con granella di biscotto a fronte di una donazione di 12 euro. È possibile trovare il Cuore di cioccolato sui banchetti organizzati dai volontari e Coordinatori Provinciali Telethon, Uildm, Avis, Anffas, Unpli e da tante altre associazioni. Per trovare il punto di raccolta più vicino visita il sito telethon.it



#presente



CON UNA DONAZIONE CONTINUATIVA

È possibile domiciliare la donazione su conto corrente bancario, postale o su carta di credito. Per attivare questa modalità si può compilare la richiesta su: dona.telethon.it/it/adotta-il-futuro o chiamare il numero 06 440151.



CON UNA DONAZIONE ONLINE SU WWW.TELETHON.IT È possibile donare su telethon.it con qualsiasi carta di credito in modo sicuro e certificato su Paypal. Per farlo basta cliccare su dona.telethon.it



CON UN LASCITO Puoi sostenere la ricerca e contribuire al futuro di tutti includendo Telethon nel testamento. Richiedi gratuitamente la Guida ai lasciti su telethon.it/lasciti o chiama lo 06 044015379 o scrivi a lasciti@telethon.it



CON LA CARTA DI CREDITO I possessori di carte Visa, MasterCard e American Express possono fare la loro donazione sia online sia chiamando Telethon al numero 06 44015727 oppure telefonando al numero verde NEXI per Telethon 800 11 33 77 da telefono fisso dal 1° al 31 dicembre (02 34980666 dai cellulari e dall'estero).



CON UNA DONAZIONE IN MEMORIA Ricordando una vita puoi aiutare la vita. Con una donazione in memoria di una persona cara potrai ricordare qualcuno che hai amato nel modo più bello. Puoi fare la donazione con:
– bonifico bancario sul conto corrente Bnl Gruppo Bnp Paribas: IBAN IT02H0100503215000000011960 indicando la causale "In memoria di..."
– c/c postale: IBAN IT73S0760103200000008792470
– online su telethon.it nella sezione "Donazioni in memoria" indicando la causale "In memoria di...". Se lo desideri, il tuo gesto potrà essere comunicato con una lettera ai familiari della persona che hai voluto ricordare. Info su telethon.it o 06 44015721.



CON L'APP SATISPAY Per la Campagna di Piazza #presente2018, qualunque tipo di donazione potrà essere effettuata con il cellulare usando l'app Satispay. Basterà inquadrare il QR Code Satispay presente in tutte le piazze per effettuare la donazione e ricevere il Cuore di cioccolato: chiedi ai nostri volontari! Per ogni donatore che scaricherà l'app utilizzando il codice promozionale "TELETHON", Satispay donerà 5 euro alla Fondazione Telethon e un bonus da 5 euro che ogni nuovo iscritto potrà spendere dal proprio smartphone.



CON LE BOMBONIERE E LE PARTECIPAZIONI SOLIDALI Per gli eventi importanti della tua vita, scegli di regalare le bomboniere solidali Telethon ai tuoi invitati; sarà come legare gli istanti più belli del tuo presente a un futuro di speranza. La gamma di bomboniere e partecipazioni è disponibile sul sito telethon.it nella sezione "Cosa puoi fare". Per info 02 44578581 o scrivi a ricorrenze@telethon.it



CON IL 5XMILLE È possibile destinare a Telethon il 5xmille riportando nel riquadro della dichiarazione dei redditi "Finanziamento della ricerca scientifica e delle università" il codice fiscale della Fondazione: 04879781005.



CON I REGALI SOLIDALI A Natale fai un dono di cuore! Scegli tra tanti prodotti della nuova collezione. Ordina le candele profumate oppure la nuova tazza lavagna. Scegli i nuovi e colorati prodotti, troverai agende non datate, quaderni, astucci porta tutto, nuovi portachiavi, ed il profuma biancheria a forma di cuore. È semplice e veloce e in 5 giorni i prodotti scelti ti arriveranno direttamente a casa. Vai sul sito telethon.it nella sezione "Cosa puoi fare" e scegli gli oggetti che preferisci. Per info e ordini telefonici chiama il numero 02 44578581 o scrivi a prodottisolidali@telethon.it

CON IL NUMERO SOLIDALE

Dal 1° al 31 dicembre sarà possibile donare 2 euro per ciascun Sms inviato al 45510 da cellulari personali Wind|Tre, TIM, Vodafone, PosteMobile, Coop Voce, Tiscali; 10 o 5 euro per ciascuna chiamata fatta allo stesso numero da rete fissa TIM, Wind|Tre, Fastweb, Vodafone, Tiscali, TWT, Convergenze, PosteMobile e Clouditalia.

45510



Pierpaolo, 35 anni in compagnia della fibrosi cistica, una malattia genetica rara che “toglie il fiato”. Ha scritto uno spettacolo per raccontare le sue giornate Sì e quelle No.

E per ricordare a tutti che donare può salvare una vita

la mia montagna russa

DI ALESSIO VIOLA

L DONO Ecco cos'era. Ci ho messo un paio di giorni da quando ho incontrato Pierpaolo a capire cos'era quell'immagine che mi aveva lasciato in testa e non riuscivo a mettere a fuoco. Poi è arrivata. È la scena finale de “La vita è bella”, il capolavoro di Benigni. Il protagonista bambino che, dopo aver vissuto il campo di concentramento attraverso quell'inganno commovente del gioco a premi messo in piedi dal padre, urla verso la madre: «Mamma! Mamma! Mille punti da schiantar dal ridere!». Il dono di Benigni è di pochi. Farti ridere e piangere fino a confondere perfettamente una cosa con l'altra. Pierpaolo ha quel dono lì.

SENZA FIATO Pierpaolo è uno che decide di raccontare la sua vita con la fibrosi cistica sotto forma di spettacolo, lo scrive di getto, in una settimana e trasforma la sua storia in un monologo, un mix dolcissimo tra una lezione di medicina con tanto di slide e un diario personale, fatto di ricordi, aneddoti, di mamma, moglie, fratelli, casa. Il tutto con una dose straordinaria di umorismo. Così quando lo ascolti ridi, poi piangi un po', poi ridi tantissimo, poi resti muto ad ascoltarlo, poi lo ringrazi perché ti sta insegnando delle cose che non sapevi, poi riridi, lo applaudi e alla fine vorresti quasi che ogni malattia fosse lui a raccontartela, come ha fatto con la sua. Che poi è una cosa orribile da dire, («no grazie, mi basta già la mia»), ma quando gliela dici lui sorride. Del resto lui quel suo spettacolo sapeva come ha deciso di chiamarlo? Così: “Senza fiato- Una ri-

sata vi seppellirà. A me la fibrosi cistica (forse)”. Se non lo hai visto ti chiedi perché “senza fiato”. Te lo spiega lui. «Un malato di fibrosi cistica non lo riconosci, o almeno è difficile farlo. Hai solo davanti una persona decisamente magra che tossisce molto. Perché per via di un difetto genetico nei polmoni (non solo, ma per lo più nei polmoni) si forma muco di continuo e questo a lungo andare li danneggia, li fa diventare ambiente ideale per batteri e per continue infezioni» che infatti Pierpaolo deve combattere. «Provate a respirare un giorno intero solo attraverso una piccolissima cannucchia e avrete un'idea di cosa significa vivere con la fibrosi cistica». Così dal punto di vista medico. È più bella quell'altra definizione però che lui ha della malattia. «La fibrosi cistica è una montagna russa. Quando sei in alto ci sono panorami bellissimi, aria in faccia, adrenalina. Quando scendi giù senti lo stomaco alla gola». Insomma, per un motivo o per l'altro quel titolo, senza fiato, alla fine è perfetto.

IRONIA Per dirla alla Calvino, Pierpaolo possiede quella «speciale modulazione lirica ed esistenziale che permette di contemplare il proprio dramma come dal di fuori e dissolverlo in ironia». Ironia (che non a caso fa rima con poesia) è la parola più importante, dopo fibrosi cistica, per raccontarlo. Quando cerchi di decifrare la sua lotta lui ti chiarisce subito le idee: «Io non la vedo come un nemico, io la malattia ce l'ho sempre avuta. Ci sono nato, di fatto non mi ci vedo senza. L'ho sem-



PIERPAOLO

«La fibrosi cistica è una montagna russa.

Quando sei in alto ci sono panorami bellissimi, aria in faccia, adrenalina. Quando scendi giù senti lo stomaco alla gola»

pre cavalcata, stiamo insieme da sempre, i miei sogni da ragazzo erano tarati su di lei». Ragazzo lo è ancora eh, perché ha 35 anni, ma convive da sempre con l'ossessione di quell'età media che le statistiche della medicina attribuiscono ai malati di fibrosi cistica. 15 anni negli anni Novanta, 25 nei Duemila, oltre i 40 oggi. Sempre più speranza. Grazie alla ricerca, alla scienza, a una lista d'attesa per il trapianto di polmoni in cui il suo nome è entrato da qualche tempo a questa parte. A proposito, «Donare è importantissimo. Se non vi va di fare cose più complicate, scrivete un foglietto con nome e cognome e la vostra volontà di donare i vostri organi e mettetelo nel portafoglio». La libertà comincia dall'ironia, diceva Victor Hugo. Lui quella libertà ce l'ha da quando scopre il piacere fisico della battuta, che piazza sempre lì, tra un colpo di tosse e un altro. Del resto se sai riderne, sei più forte. E lui questo fa.

A SILVIA Pierpaolo Baingiu nasce in Sardegna, è il secondo dei tre figli di mamma Anna, ex maestra d'asilo, e papà Pasqualino, carabiniere in pensione. Prima di lui c'è Roberto, sano, mentre dopo c'è Daniela, anche lei con la fibrosi cistica, ma più riservata, introversa. «Io no, io nello spettacolo mi metto a nudo al 100 per cento. Le giornate No ci sono, eccome. Ma di-

ciamo che quelle Sì sono di più. Il pessimismo non mi appartiene». Il merito è di una persona precisa: «Papà, perché mi diceva e mi dice ancora, devi sentirti fortunato, ci sono nuove cure oggi, la scienza per te fa passi avanti che per altre malattie non ci sono». Quando gli ho fatto la domanda scema se per lui il bicchiere è mezzo vuoto o mezzo pieno lui mi ha risposto no, «ne' vuoto, ne' pieno, il bicchiere è mio!». Poi c'è Silvia, la compagna, l'anima gemella, moglie dal 2016. Silvia è tutta in questa frase di Pierpaolo: «Io non ho deciso di avere a che fare con la fibrosi cistica. Lei sì». Si parla di futuro, di speranza, chissà anche di un bambino, è lì che dice un'altra cosa molto bella: «Io mi affido a mia moglie». Pierpaolo è così. Ti butta lì una dichiarazione d'amore che reclama i violini e poi ti riporta

a terra con le storie delle sue occlusioni intestinali. Ti spiega, fa esempi, si arrabbia, poi trova sempre il modo per organizzare il discorso sotto forma di battuta. «Un giorno in tv ho visto un ragazzo di 18 anni che diceva di avere la fibrosi cistica e diceva di aver scalato il Kili-mangiario allenandosi a casa. Era stupefacente! Cavolo, anche io avevo la fibrosi cistica e avevo anche una casa. Non doveva essere così difficile». Secondo me, caro Pierpaolo, anche il Gennargentu va benissimo. Sei d'accordo?



LA MALATTIA La fibrosi cistica è la più frequente malattia rara in Europa e Nord America. È causata dalla mutazione di un gene che altera le secrezioni di molti organi, rendendole meno fluide. L'effetto è particolarmente grave per i bronchi e i polmoni, in cui si formano ristagni di muco che causano infiammazioni, infezioni e, nel tempo, insufficienza respiratoria. Gli altri organi colpiti sono il pancreas, l'intestino e il fegato.



ALESSANDRO AIUTI
 Coordinatore della
 ricerca clinica
 dell'SR-Tiget di Milano



SERENA SCALA
 Ricercatrice
 dell'SR-Tiget e primo
 autore dello studio

tanti 007 al servizio della cura

Un gene terapeutico che agisce anche come una spia. Con una differenza sostanziale, però. Se un agente segreto in azione si nasconde sotto copertura e fa di tutto per non essere scoperto, in questo caso il gene non fa perdere le sue tracce, anzi. E così non solo porta a termine la sua missione terapeutica, rendendo efficienti le cellule del sangue, ma consente anche di monitorarle nel tempo. Insomma, la terapia genica sperimentale messa a punto all'Istituto San Raffaele Telethon di Milano per la sindrome di Wiskott-Aldrich (Was) può essere considerata anche un'avventura di spionaggio, perché, come spiega Alessandro Aiuti, coordinatore della ricerca clinica all'SR-Tiget, l'inserimento del gene terapeutico nel Dna delle cellule del paziente permette non solo di renderle funzionali e sane, ma anche di "pedinarle" nel tempo: cioè «studiare cosa accade a ciascuna di loro nel corso dei mesi e degli anni successivi al trapianto». Questo perché il gene inserito si posiziona in un punto casuale del Dna, che è diverso per ciascuna cellula. Le sue coordinate diventano così una sorta di codice a barre, un'etichetta che identifica quella specifica cellula staminale e tutte le cellule del sangue che deriveranno da lei.

MISSIONE IN CODICE WAS Ma facciamo un passo indietro, perché se vi abbiamo già svelato il finale, dobbiamo partire dall'inizio, quindi dall'addestramento del nostro "agente speciale" e dalla missione che deve compiere: missione in codice WAS. La sindrome di Wiskott-Aldrich è una malattia genetica rara del sistema immunitario. È causata da una mutazione nel gene WAS che codifica per la proteina WASp, una proteina espressa principalmente nelle cellule del sangue. Chi nasce con questa sindrome e possiede dunque

una copia non funzionante della proteina, soffre di una grave immunodeficienza che si manifesta con infezioni ricorrenti e continue emorragie, dovute al numero insufficiente di piastrine nel sangue. Al San Raffaele è stata messa a punto una terapia genica sperimentale che, attraverso gli studi clinici su 16 pazienti, si sta dimostrando sicura ed efficace.

L'approccio terapeutico prevede che le cellule staminali del midollo, che nelle persone con la sindrome di Wiskott-Aldrich presentano un gene mutato (che è causa appunto della malattia), vengono estratte e corrette, inserendo al loro interno una copia funzionante dello stesso gene: il nostro agente speciale. Quindi le cellule vengono infuse nuovamente nel paziente, dove tornano a fare bene il loro lavoro e riproducono tutte le altre cellule del tessuto sanguigno. Bastano poche settimane affinché l'intero tessuto sanguigno, comprensivo di un sistema immunitario funzionante, si rigeneri. Ma il processo attraverso il quale questo avvenga non è ancora ben chiaro. Un mistero da risolvere perché comprendere come avviene questo processo permetterebbe di migliorare efficacia e sicurezza dei trapianti, e non solo per il trattamento con terapia genica di patologie rare ma anche per molte malattie più diffuse, dai tumori alle patologie autoimmuni.

UN "PEDINAMENTO" VIRTUOSO Ed è qui che entra in azione il nostro agente speciale, il gene corretto, che ha consentito di tracciare la storia di oltre 140.000 cellule trapiantate nei cinque anni successivi al trattamento, svelando il ruolo delle diverse famiglie di staminali. Le sue imprese sono descritte sulla prestigiosa rivista *Nature Medicine*. Ed è da quelle pagine che il team guidato da Aiuti insieme a Luca Biasco (oggi all'Har-

DI SIMONA REGINA



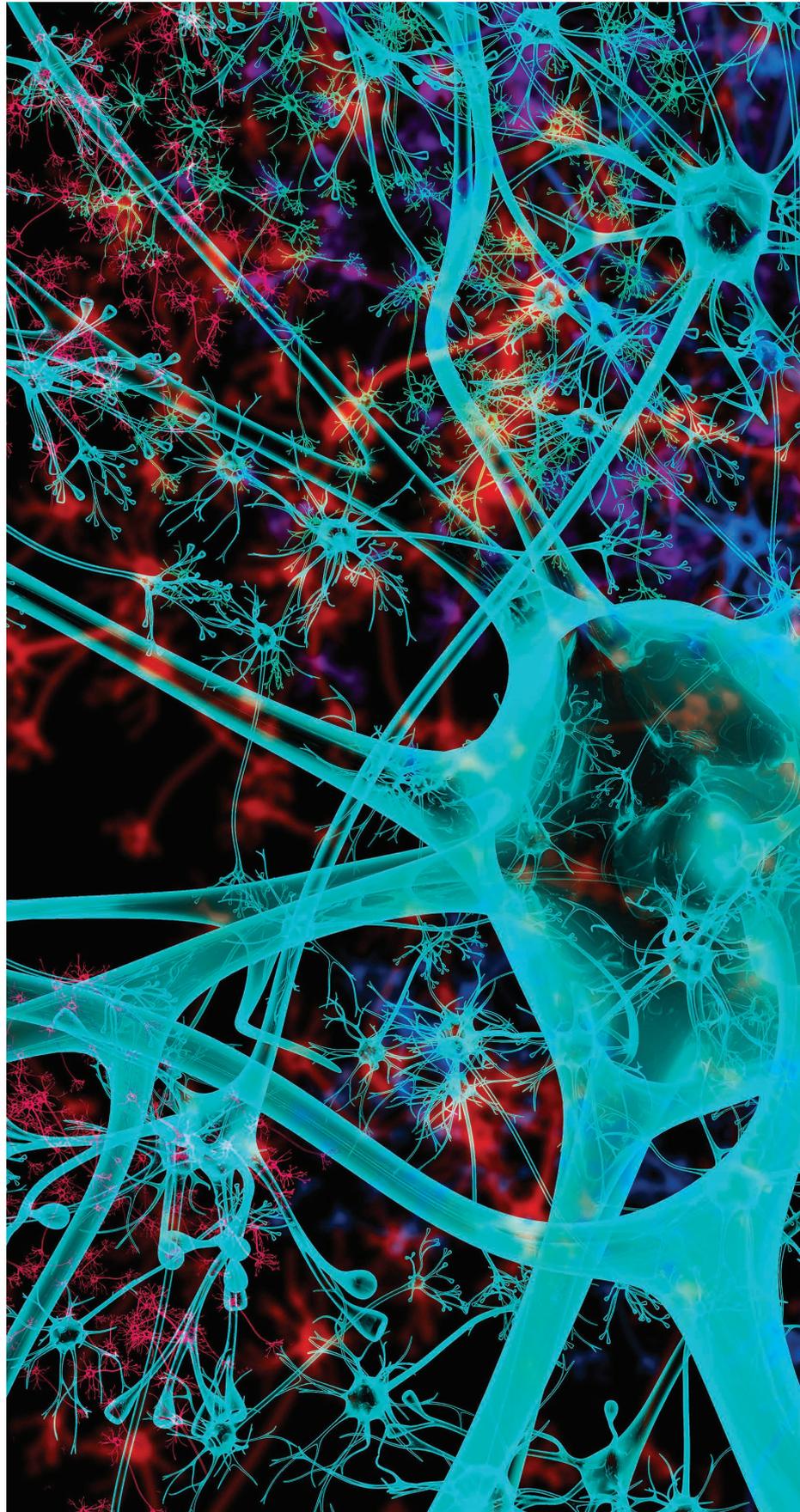
vard Medical School di Boston, US) sottolinea come questi risultati aprono nuove prospettive, dimostrando - ancora una volta - afferma Aiuti che «la ricerca per le malattie rare se ambiziosa e di qualità, non solo può ridare una vita normale a bambini e bambine e alle loro famiglie che avevano perso ogni speranza, ma è in grado di generare conoscenze e applicazioni che sono a beneficio di tutti». «Di fatto abbiamo analizzato i campioni di sangue e midollo che nel corso di 5 anni sono stati prelevati da 6 pazienti come previsto dal normale follow-up alla terapia, per controllarne sicurezza ed efficacia», spiega Serena Scala, ricercatrice del SR-Tiget e prima autrice dello studio insieme a Luca Basso-Ricci, Francesca Dionisio e Danilo Pellin.

A OGNUNA UN COMPITO All'interno dei campioni hanno dunque "contato" le cellule identificate dal codice a barre del nostro agente speciale e le hanno classificate per tipologia. «Abbiamo così scoperto che ci sono specifiche famiglie di cellule staminali che giocano ruoli diversi nella rigenerazione del sangue. Alcuni tipi di cellule sono fondamentali nei primi mesi successivi al trapianto, quando il sistema ha bisogno di ricostruirsi da zero e a grande velocità. Altri tipi rimangono invece dormienti ed entrano in azione solo più avanti per il mantenimento del tessuto nelle normali condizioni di salute».

«Uno dei risultati più sorprendenti del nostro studio» conclude Scala «potrebbe avere ripercussioni dirette nel campo dell'immunoterapia oncologica». Si riferisce alla scoperta che le staminali specializzate nella

produzione dei linfociti (le sentinelle del nostro sistema immunitario), sopravvivono a lungo e continuano a produrre linfociti autonomamente: «Per questo potrebbero essere usate come target dell'immunoterapia perché non solo è importante che i linfociti riconoscano il tumore per eliminarlo ma anche che sopravvivano a lungo per mantenere una continua sorveglianza e per serrare le fila contro il nemico, evitandone la ricomparsa».

Scoperti
i diversi ruoli
delle famiglie
di staminali:
un risultato
importante
anche per
lo studio
di malattie
più comuni





obiettivo occhio

Lo studio delle malattie genetiche della vista può portare risultati concreti per tante persone perché sono malattie interessate da meccanismi che si ritrovano anche nelle patologie più comuni

Tutto è cominciato alla fine degli anni novanta, con l'identificazione del gene responsabile dell'albinismo oculare per opera del gruppo di ricerca di Andrea Ballabio al Tigem di Pozzuoli. Da quel primo risultato - e dalla ricerca successiva sui meccanismi molecolari della malattia e sulle possibili strategie per superarla - è partito l'interesse di Fondazione Telethon, e in particolare proprio del Tigem, per le malattie genetiche dell'occhio. Malattie degenerative progressive che comportano una riduzione significativa della vista, fino alla perdita completa, e che nel complesso colpiscono una persona ogni 3000: circa 250 mila persone in tutta Europa.

Tra le più studiate dai ricercatori Telethon ce ne sono quattro - retinite pigmentosa, amaurosi congenita di Leber, sindrome di Stargard e sindrome di Usher - ma in vent'anni di ricerca sono state oltre 30 le malattie indagate, attraverso un centinaio di progetti finanziati per oltre 21 milioni di euro. Un impegno notevole, giustificato da molte ragioni.

«La prima è che si tratta - ma oggi almeno in un caso possiamo dire si trattava - di malattie senza cura, dunque con la forte richiesta di mettere a punto nuove terapie» afferma Alberto Auricchio, coordinatore del programma di ricerca in terapia molecolare del Tigem, a capo di uno dei gruppi che si occupano in modo specifico di malattie ereditarie dell'occhio. Ma c'è anche il fatto che, riguardando la retina, cioè il tessuto nervoso meglio caratterizzato e conosciuto, anche perché è il più semplice da studiare, queste malattie rappresentano un ottimo modello per altre condizioni più o meno affini.

INFORMAZIONI PREZIOSE «Alcuni meccanismi alla base delle malattie oculari ereditarie sono presenti anche in malattie oculari non ereditarie e piuttosto frequenti, come la degenerazione maculare senile o la retinopatia diabetica. E studiare queste condizioni può dare informazioni preziose anche per capire meglio altre forme di degenerazione nervosa non le-



AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER

È la più comune causa di cecità infantile ereditaria. I sintomi più comuni sono la progressiva perdita di visione centrale, nistagmi (movimenti involontari continui dell'occhio) e l'assenza di riflessi pupillari.



RETINITE PIGMENTOSA

È una degenerazione progressiva della retina. All'inizio si manifesta come perdita della visione notturna, poi con un restringimento del campo visivo ("visione a cannocchiale") e aumentata fotosensibilità. Col progredire della malattia il paziente va incontro a ipovisione e, nei casi più gravi, cecità.



SINDROME DI STARGARD

È una maculopatia ereditaria giovanile: colpisce cioè la macula, la parte centrale della retina. Si manifesta in infanzia o in adolescenza inizialmente come difficoltà nel mettere a fuoco, seguita dalla perdita di visione centrale e dalla comparsa di macchie scure nel campo visivo. Può essere associata a discromatopsia, cioè disturbi nella percezione del colore. La malattia è lentamente progressiva, ma raramente porta a cecità completa.



SINDROME DI USHER

È una forma di sordità congenita associata a perdita progressiva della vista. La sordità è causata da malformazione dell'orecchio interno. La perdita di vista è dovuta a retinite pigmentosa. Secondo la gravità può rimanere una parziale visione periferica, centrale, o foveale ("visione a ciambella").

gate agli occhi, per esempio il morbo di Alzheimer» sottolinea Auricchio. Infine, queste malattie rappresentano una "palavra" perfetta anche per la messa a punto di terapie geniche - altra punta di diamante della ricerca di Fondazione Telethon - perché permettono di intervenire in condizioni relativamente semplici, cioè su un organo di piccole dimensioni, "raccolto" e meno soggetto di altri al rischio di reazioni immunitarie, nel quale la possibilità di effetti tossici è ridotta al minimo.

ARRIVANO I RISULTATI Tanto interesse ha già dato ottimi frutti: ai ricercatori del Tigem va infatti il merito di aver contribuito alla messa a punto di Luxturna, la prima terapia genica mai approvata per una malattia oculare, l'amaurosi congenita di Leber, disponibile negli Stati Uniti da fine 2017 e da poche settimane anche in Europa. «Abbiamo partecipato allo sviluppo del vettore utilizzato per la terapia, cioè un virus opportunamente modificato in modo da renderlo innocuo, ma capace di trasportare ai pazienti la versione corretta del loro gene difettoso» spiega Auricchio, ricordando che italiani sono stati anche i primi pazienti arruolati nella sperimentazione clinica della terapia, una decina d'anni fa, e che lo stesso vettore utilizzato per Luxturna è impiegato anche per un approccio di terapia genica per la degenerazione maculare senile attualmente in sperimentazione.

Intanto, dopo il successo con l'amaurosi congenita di Leber, l'attenzione al Tigem si è spostata sulle sindromi di Stargardt e di Usher, malattie entrambe caratterizzate dal coinvolgimento di un gene di grandi dimensioni. «In questi casi la terapia genica classica non funziona in modo efficace» afferma il ricercatore. «Per questo abbiamo sviluppato un sistema differente, che prevede di spezzare in due parti il gene corretto da trasferire, caricandone ciascuna in un vettore differente. Solo giunte a destinazione nella retina le due parti si ricongiungono per dare un gene funzionante».

STRATEGIE REPLICABILI A breve dovrebbe partire una sperimentazione clinica di questo nuovo approccio per la sindrome di Usher, una condizione nella quale il disturbo visivo è associato a sordità. Ma una strategia di questo tipo potrebbe essere utile anche per altre malattie rare causate da alterazioni di geni di grandi dimensioni, come la distrofia di Duchenne, l'emofilia, la fibrosi cistica.

Sono indubbiamente risultati importanti, resi possibili da alcuni fattori fondamentali: «Il rigore con il quale vengono selezionati i progetti scientifici da finanziare, la disponibilità di una massa critica sufficiente, in termini di gruppi di ricerca, per sviluppare progetti che partono dal laboratorio per arrivare ai pazienti, e la stretta collaborazione con realtà cliniche» spiega Alberto Auricchio. Per tutto il lavoro sulle malattie oculari svolto al Tigem è stata infatti fondamentale la collaborazione con il Centro per la prevenzione e la riabilitazione dell'ipovisione dell'Università della Campania "Vanvitelli" di Napoli, dove Fondazione Telethon ha da poco finanziato un'unità clinica dedicata proprio alla sperimentazione delle terapie innovative.

30

E PIÙ LE MALATTIE DELLA VISTA STUDIATE DAI RICERCATORI DI FONDAZIONE TELETHON

3

I PRESTIGIOSI PROGETTI EUROPEI SULLE MALATTIE DELLA VISTA, (DI OLTRE 4 MILIONI DI EURO) ASSEGNATI AL TIGEM

21

I MILIONI DI EURO INVESTITI DA TELETHON IN 100 PROGETTI DI RICERCA SULLE MALATTIE DELLA VISTA



Quando un dono fa la differenza

Ogni dono è un piccolo tesoro che racchiude affetto, ricordi felici, promesse di altro tempo da trascorrere insieme. Ogni dono ci ricorda quanto è importante celebrare quei momenti rari in cui ci sentiamo in connessione con il mondo e restituisce al Natale il suo significato più profondo: con un piccolo gesto è possibile innescare la magia che unisce tutti, donne e uomini, senza considerare differenze, distanze, difficoltà.

DI DONATELLA SELVA

Per dare vita a questa magia e coinvolgere più persone possibile nella lotta contro le malattie genetiche, puoi scegliere di stare vicino al cuore delle persone in ogni momento della giornata, con oggetti utili e di uso quotidiano.

Potrai ricordare ai tuoi cari di continuare a sognare con la mug Sogno, che ha una parte in lavagna dove salutare con un buongiorno affettuoso; oppure regalare il profuma biancheria in gesso decorato e racchiuso in una scatolina lilla con la scritta Futuro, per accogliere una nuova giornata in un abbraccio profumato. Infine, il portachiavi con la parola Sogno è un oggetto indispensabile e da portare sempre con sé.

Con queste parole impresse sugli oggetti, Fondazione Telethon aiuta a ricordare le cose che contano veramente. La linea di prodotti per l'ufficio e la scuola è decorata con la parola Idea ed

è disponibile in vari colori: si può scegliere tra astucci, agende e quaderni, da tenere sempre a portata di mano per annotare le piccole grandi idee di ogni giorno e non correre il rischio di dimenticarle. Le agende di Telethon scandiscono i giorni e tengono compagnia durante l'anno, per annotare gli impegni quotidiani senza dimenticare ciò che si vuole costruire giorno dopo giorno: una famiglia amorevole, una carriera stabile, un'invenzione che cambierà il mondo. Perché è dalle piccole idee che può scaturire un grande progetto, se si ha il coraggio e l'ambizione per portarle avanti.

Osservando da vicino il lavoro dei ricercatori si capisce quanto siano importanti i sogni di oggi per progettare il futuro. A volte certe imprese sembrano solo sogni ad occhi aperti, che non potranno mai realizzarsi. Ma la speranza è come la fiamma di una candela, per quanto possa apparire flebile resta lì, luminosa e calda, a ricordare che il futuro sarà migliore grazie a Telethon. Così regalare una candela può trasformarsi in un messaggio di impegno di tutti contro le malattie genetiche: le candele Telethon, realizzate in tre varianti di colore con le scritte Futuro, Sogno e Speranza, sono un pensiero ideale per chi ama creare un'atmosfera unica.

Alla fine della giornata, quando si chiude la porta di casa, molte preoccupazioni e pensieri restano ancorati addosso. Non basta un cambio d'abito per rilassarsi, serve una piccola, semplice coccola per alleggerire il cuore. Ed ecco che in questi momenti capisci quanto sia piacevole avere in casa un Cuore di cioccolato Telethon (al latte, fondente e con granella di biscotto) o una confezione di Cuoricini fondenti. Infine, la Fondazione ha pensato a un dono perfetto per sorprendere le persone speciali: i bracciali con il ciondolo a forma di cuore, realizzati in caucciù rosso e nero, sono ideali per racchiudere grandi sentimenti come amore, affetto, amicizia e creare un legame di solidarietà nei confronti delle famiglie che soffrono perché un loro caro combatte contro una malattia genetica.

Ogni dono è un legame. Tra chi lo offre e chi lo riceve, tra chi ha ragionato a lungo su come far nascere un sorriso sul volto della persona cara e chi questo sorriso lo può vivere pienamente. Ma è anche un legame tra il lavoro dei ricercatori Telethon, i malati rari che combattono per non perdere la speranza e le migliaia di sostenitori della lotta contro le malattie genetiche. Il dono più grande che puoi fare questo Natale è abbracciare la missione di Telethon e regalare nuovi sorrisi a tutti i bambini affetti da malattie rare.

Tanti oggetti, utili e belli, da regalare in occasione delle feste, sapendo che il valore più grande per chi combatte contro una malattia genetica rara è la speranza



NATALE PER LE AZIENDE

Da novembre è online una nuova piattaforma: nataleaziende.telethon.it. Le aziende avranno la possibilità di aderire al programma "Natale Aziende" e scegliere i prodotti solidali della Fondazione Telethon per augurare buone feste ai propri clienti, fornitori e collaboratori.

È possibile scegliere tra e-card e lettere digitali, ma anche regali come il Cuore di cioccolato, il Quaderno Idea, il Calendario da tavolo o la Candela Speranza. Tutti i prodotti sono personalizzabili con il logo dell'azienda.

Per informazioni scrivere a nataleaziende@telethon.it





E TU, COME SARAI presente?

Rispondi presente all'appello di Fondazione Telethon nel modo più incisivo: scegli di adottare il futuro attivando una donazione regolare mensile o annuale, e resta al fianco dei bambini rari ogni giorno. **È facile: visita il sito www.adottailfuturo.it**

FONDAZIONE



Non mancare: il tuo piccolo gesto insieme a quello di tantissimi altri donatori può fare davvero la differenza per i progressi della ricerca.
Scopri tutti i modi per donare su telethon.it

#presente

Seguici su   

18
DICEMBRE
MILANO

promesse per Telethon

Ogni bambino che nasce porta dentro di sé una promessa di andare lontano, di essere libero, di essere amato, di essere sano. I sostenitori di Telethon, e ancora di più i ricercatori che studiano ogni giorno il Dna, sanno che la speranza per il futuro è inscritta nel suo codice genetico ma quale sarà il suo destino, dove abiterà, che lavoro farà, sono enigmi che solo il tempo può risolvere. È questo il senso della raccolta di ritratti realizzati dall'artista Antonella Cappuccio, dal titolo evocativo "Promesse Mantenuite".

La pittrice ha scelto come soggetti i personaggi italiani che hanno impresso un segno distintivo nel corso del XX secolo in campo artistico, politico e sociale, e li ha riportati alle loro fattezze infantili, tra cui Susanna Agnelli, fondatrice di Telethon, Luigi Pi-

randello, Maria Montessori, Sandro Pertini, Eugenio Montale, Angelo Giuseppe Roncalli, Totò e molti altri. Cogliere l'attimo in cui questa promessa sta per essere mantenuta e intravedere ciò che spinge un bambino a diventare artefice del suo destino è un'abilità che richiede una grande sensibilità: l'artista ischitana ha tratto



Nella foto in alto, la pittrice Antonella Cappuccio. Nella foto accanto, la Cappuccio con Lorenzo De Donato (a sinistra) e Massimo Ciaccio, direttore di Big Santa Marta (a destra). In basso, la Cappuccio con il figlio, il regista Gabriele Muccino

ispirazione dalla missione di Telethon e dalla lunga strada della ricerca sulle malattie genetiche, ed è riuscita nel suo intento con un lavoro originalissimo.

Fino al 31 dicembre sarà possibile osservare da vicino i 70 ritratti della collezione "Promesse Mantenuite" allo Spazio Big Santa Marta, in via Santa Marta 10, a Milano. Ciascun ritratto è accompagnato da un pensiero scritto proprio dal protagonista e scelto dall'artista perché racchiude in poche righe la personalità del soggetto, dando voce al profilo disegnato. Il 18 dicembre si terrà anche un'asta benefica: i ritratti verranno banditi a partire dalle ore 18 da Cambi Casa D'Aste, in via San Marco 22. L'intero ricavato della vendita sarà destinato a finanziare la ricerca Telethon sulle malattie genetiche. I ritratti di questi piccoli grandi personaggi saranno d'ispirazione a tutti coloro che li acquisteranno, per regalarli o per custodirli nelle proprie case.

Guardarli fa tornare indietro nel tempo, a quando le possibilità erano tutte da intravedere, e ricordare quante potenzialità sono racchiuse in un piccolo essere umano, quante strade possono essere intraprese, se solo ci fossero le giuste condizioni. La missione di Telethon è proprio quella di garantire ad ogni bambino che viene al mondo il diritto a diventare ciò che vuole e a lasciare il proprio personalissimo segno nel futuro che ci aspetta.



PROMESSE MANTENUTE
Spazio Big Santa Marta
via Santa Marta 10, Milano

Dieci anni di sostegno alla ricerca

Le aziende che dimostrano il loro sostegno alla ricerca Telethon sono tutte importanti, ma solo alcune possono vantare una collaborazione duratura nel tempo che le rende davvero speciali. Lo scorso ottobre il Gruppo Sea Milan Airports e Fondazione Telethon hanno festeggiato i 10 anni di collaborazione con un grande

GRUPPO SEA MILAN AIRPORTS

evento che ha coinvolto i dipendenti dell'azienda e i ricercatori dell'SR-Tiget di Milano. Il San Raffaele ha ospitato l'evento per celebrare un sodalizio che ha contribuito a finanziare la ricerca in modo costante.

Durante l'evento sono stati ricordati i successi raggiunti dalla ricerca Telethon nel corso di questi anni in cui la lotta contro le malattie genetiche ha potuto contare sulla determinazione e la solidarietà di Sea. Sono intervenuti Alessandro Aiuti, ripercorrendo le tappe che lo hanno portato a trovare la cura per l'Ada-Scid, il direttore dell'SR-Tiget Luigi Naldini, che ha raccontato con calore la sua missione di trasformare l'I-

stituto in un centro di eccellenza mondiale per la terapia genica, ed infine il direttore generale della Fondazione Francesca Pasinelli, che ha ringraziato tutti i presenti per l'impegno profuso in questi anni. Pasinelli ha anche consegnato una targa di ringraziamento per Luciano Carbone, Chief Corporate Officer del Gruppo in rappresentanza di tutti i dipendenti, e una a Marco Ornella, vice presidente associazione NoiSEA e referente per l'attività Telethon (*insieme nella foto*). Il Gruppo è stato accolto dai ricercatori dell'SR-Tiget nei laboratori dove svolgono i loro progetti di ricerca: in questo modo hanno potuto vedere concretizzati i loro sforzi per Telethon.

Tutti i presenti hanno inoltre riconosciuto l'importanza dei volontari NoiSEA che hanno contribuito fattivamente ad animare la raccolta fondi per Telethon in tutti questi anni.

Dal 2008 ad oggi, infatti, Sea ha totalizzato oltre 550 mila euro di donazioni raccolte attraverso diverse modalità: dai pacchi dono aziendali con i prodotti solidali Telethon ai concerti di beneficenza, dal payroll giving agli eventi per coinvolgere maggiormente i dipendenti. Sea si è inoltre impegnata nella sensibilizzazione dei passeggeri in transito presso gli aeroporti di Linate e Malpensa attraverso attività di comunicazione e concessione di spazi pubblicitari a Telethon.



CHARITYSTARS TANTE ASTE PER TELETHON

Ancora una volta i campioni del calcio italiano forniscono



la loro adesione all'appello della ricerca, sostenendo la raccolta fondi con

una iniziativa ormai consolidata dedicata a Telethon.

Per il quinto anno sulla piattaforma Charitystars a partire dalla seconda metà di dicembre sarà possibile aggiudicarsi una serie di maglie di giocatori di serie A. Roma, Inter, Milan, Juventus, Napoli e molti altri club. I campioni del Campo si riconfermano i campioni della solidarietà che grazie al contributo generoso del pubblico del web forniranno una speranza concreta a chi vive con una malattia genetica.

OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMAR) NASCE IL PORTALE OSSERVATORIO SULLO SCREENING NEONATALE

La nuova testata giornalistica on line è promossa congiuntamente da Osservatorio Malattie Rare (Omar), Simmesn – Società Italiana Malattie



Metaboliche e Screening Neonatale, MetabErn – Rete di Riferimento Europea ed è aperta alla partecipazione attiva di tutti i soggetti che riconoscono nello screening un importante mezzo di prevenzione e di facilitazione diagnostica. Data

l'importanza dello screening neonatale nel panorama delle malattie genetiche rare, anche Fondazione Telethon è partner dell'iniziativa. Il portale è consultabile gratuitamente e raccoglie diverse tipi di informazione.

● www.osservatorioscreening.it

COORDINAMENTO DI BENEVENTO SOSTEGNO PIENO DALL'INTERA PROVINCIA



Mentre si avvicina una nuova maratona di raccolta fondi, i volontari della provincia di Benevento coordinati da Agostino Annunziata sanno di poter contare sul sostegno di tutti i loro concittadini. In particolare durante la scorsa campagna di primavera la ricerca Telethon ha ricevuto grandi gesti di generosità da parte delle forze dell'ordine del territorio. L'Associazione Nazionale Polizia di Stato della Sezione di Benevento, il Gruppo distaccato di Telesse Terme, la sezione di Amorosi dell'Associazione Nazionale Carabinieri e della Associazione Nazionale Finanziari d'Italia hanno partecipato a diversi incontri di formazione su Telethon e hanno raccolto donazioni.

COORDINATORI PROVINCIALI AD AREZZO LA CONVENTION DEI VOLONTARI SUL TERRITORIO

A ottobre grazie al patrocinio della Regione Toscana, della Provincia e del Comune di Arezzo, si è svolta



l'annuale Convention della rete territoriale di Fondazione Telethon. Un appuntamento che ha visto la partecipazione di oltre 120 tra Coordinatori provinciali e volontari,

insieme per rodare al meglio "una macchina" attiva, in realtà, durante tutto l'anno. Il vicepresidente, Omero Toso, il direttore della raccolta fondi, Alessandro Betti, e Lucia Monaco, hanno fatto il punto su attività

e risultati. Presente anche il presidente nazionale di Uildm, Marco Rasconi, il Vice Presidente Nazionale Vicario Anffas Onlus, Emilio Rota, il ricercatore Luis Galletta, che si occupa di fibrosi cistica presso l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli, insieme alla famiglia di Costantino e Francesco, due bimbi affetti da fibrosi cistica.

Claudia e Davide. Si sono conosciuti 21 anni fa circa a Fuorigrotta, quartiere di Napoli celebre anche per lo stadio San Paolo. Claudia lo attendeva già da un anno, impaziente: un fratello, un'anima amica e una compagnia con cui giocare.

Ma la vita non è sempre semplice e già prima del suo arrivo Davide manifesta possibili problemi: «Non lo ricordo personalmente, ovviamente, ma mi raccontano i miei genitori che le ecografie evidenziavano una situazione anomala». Ma non importa. Davide viene accolto con tutto l'amore del mondo. «Fino all'età di 11 anni ho vissuto praticamente in simbiosi con lui – racconta Claudia - poi è arrivata anche nostra sorella Virginia, oggi quattordicenne, e allora le coccole si sono moltiplicate».

La patologia di Davide è grave, ha continue crisi epilettiche, non deambula, non vede. Ma è anche una malattia sconosciuta, non diagnosticata. Per Claudia diventa una sfida spinta dall'amore per il fratello e dal desiderio di vederlo chiaro: così cresce sviluppando una vera passione per la scienza.

Destino vuole che, mentre è ancora alle scuole elementari, Claudia inizi a conoscere Fondazione Telethon, par-

tecipava alle maratone di dicembre, si impegnava a raccogliere donazioni, e nello stesso tempo non smetteva di chiedersi quale elemento avesse scatenato la malattia di Davide. Un desiderio di sapere che guida le sue decisioni successive: prima il liceo scientifico, poi la laurea triennale in biotecnologie per la salute e quindi la specialistica in biotecnologie mediche, tutto all'università Federico II di Napoli. Poi, arriva un secondo incontro fondamentale con il mondo Telethon, quando Claudia entra in contatto con l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli: «Quando nel settembre del 2015, mentre iniziavo la laurea magistrale, si presentò l'opportunità di avviare il mio tirocinio e la preparazione della tesi presso l'Istituto Telethon non ci pensai un momento ad accettare, nonostante questo mi abbia comportato un impegno importante». Così Claudia esce dal Tigem solo alla fine del luglio scorso, dopo aver concluso il suo percorso di specializzazione il 22 giugno.

È durante questi due anni che finalmente Claudia ha delle risposte: è il 2016 e sono i giorni dell'iniziativa Walk of Life, la maratona benefica che si svolge ogni primavera per le vie di Napoli. «Non ero ancora arrivata – racconta emozionata - quando i miei genitori furono avvicinati da uno dei professori del Tigem per chiedergli quale fosse la patologia da cui era affetto Davide. Fu il momento della svolta: Nicola Brunetti Pierri, tra i clinici di riferimento del programma dedicato alle malattie senza diagnosi, svolse le ricerche tra i geni candidati a essere causa della sindrome di Davide fino ad individuarne uno, il CCND2. In letteratura scientifica vengono segnalati solo 14 casi analoghi, e ad oggi Davide è il paziente più adulto affetto da questa malattia».

Oggi Claudia, che prosegue nella sua attività di volontariato per Telethon e si appresta a compiere alcuni passi molto importanti per il suo futuro: «Sto per trasferirmi a Roma e il 21 settembre del 2019 sposerò Diego, il mio fidanzato. Nel frattempo sto verificando quali possibilità di lavoro ho nella capitale dopo il percorso formativo condotto sino a qui, considerando che alla mia età posso già vantare una pubblicazione proprio grazie al Tigem». La vita va avanti, con qualche certezza in più.

**Nella foto
i tre fratelli:
Claudia
a sinistra
appena
laureata,
con Davide
e Virginia**

Gli incontri che cambiano

DI GIANCARLO STROCCHIA



Napoli senza barriere

È stata inaugurata a settembre a Napoli la nuova Agenzia Europa di Piazza dei Martiri. Oltre cento gli ospiti presenti all'inaugurazione, tra i quali il Generale del Corpo d'Armata Vittorio Tomasone, il Questore Antonio De Iesu, il Senatore

BNL GRUPPO BNP PARIBAS Franco Malvano e l'Assessore all'Innovazione e alle politiche giovanili Alessandra Clemente. La giovane violinista Simona Sorrentino ha allietato i presenti con le sue sinfonie futuristiche e in grado di fondere la musica leggera a sonorità più moderne come quelle del pop-rock e dell'house.

La direttrice dell'Agenzia Angela Maria Trinchillo si è soffermata sulla scelta di realizzare una banca rivolta all'innovazione, trasparente, senza barriere, "aperta" e accogliente verso i clienti. «La presenza di Andrea Ballabio, inoltre, ci permette di consolidare il rapporto storico che Bnl ha con Telethon, consegnandogli anche stasera il frutto del nostro lavoro e della nostra collaborazione», ha aggiunto la direttrice Trinchillo.

Il direttore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) Andrea Ballabio è stato invitato a ritirare le donazioni a favore di Fondazione Telethon raccolte in occasione dell'Appia Run svoltasi a Roma il 15 aprile e del Charity Dinner realizzato proprio presso il Tigem di Pozzuoli il 24 maggio scorso. Ballabio ha voluto ringraziare la banca per la rinnovata fidu-



cia e per gli sforzi compiuti nel sostenere la ricerca: «Bnl ha un significato particolare per Fondazione Telethon, è un nostro partner istituzionale che da tanti anni è a fianco a noi ricercatori nella lotta contro delle terribili malattie. Grazie a questi fondi possiamo consentire a tanti giovani ricercatori di svolgere al meglio il proprio lavoro e a volte riusciamo ad alleviare il dolore di tanti bambini. Bnl è da sempre al nostro fianco in questa lotta».

All'inaugurazione era presente anche l'ideatore dell'Appia Run Roberto De Benedettis, che ha affermato: «Siamo molto contenti di essere qui accanto a Telethon per poter donare questa cifra raccolta attraverso l'ultima Appia Run, che quest'anno si è legata alla Fondazione per contribuire allo sviluppo della ricerca scientifica».

AUCHAN RETAIL ITALIA PARTITA LA RACCOLTA FONDI CON TANTI PRODOTTI SOLIDALI

In tutti i punti vendita del gruppo Auchan Retail Italia, che racchiude le insegne Auchan, Simply e Lillapois, la maratona di raccolta fondi è già attiva dalla fine di ottobre.

Tutti gli oltre 19 mila collaboratori hanno affrontato una nuova sfida per contribuire a sostenere la ricerca scientifica di Fondazione Telethon e raggiungere il traguardo della cura per le malattie genetiche. Si rinnova anche per quest'anno la consueta formula che coinvolge collaboratori e clienti in un unico grande progetto di responsabilità sociale. Tra le modalità attraverso cui è possibile

contribuire, ci saranno le donazioni in cassa e l'acquisto di diversi prodotti solidali. Ad esempio, saranno disponibili i cioccolatini a forma di cuore prodotti da Caffarel in esclusiva per Telethon, per gustare un momento tutto per sé o regalare un po' di dolcezza ai propri amici.

Inoltre, l'azienda Mia Bag di Monica Bianco ha confermato la sua collaborazione con Fondazione Telethon e Auchan Retail Italia firmando le shopper solidali dedicate a Telethon che possono essere comprate nei punti vendita Auchan: sono comode per essere riutilizzate più e più volte, senza dimenticare l'esclusivo design e il messaggio di solidarietà e di fiducia nella ricerca che rappresentano.

LA FABBRICA DELLA PASTA BONTÀ A TAVOLA

Se vi dicessimo che un piatto di pasta potrà contribuire a far avanzare la ricerca scientifica sulle malattie genetiche?

Sembra un sogno impossibile, eppure la Fabbrica della

Pasta guidata da **Ciro Moccia** ha dedicato a Telethon un

formato di pasta speciale, la Caccavella.

L'azienda porta avanti la tradizione dei pastai di Gragnano, in provincia di Napoli. Per ogni pacco di pasta Caccavella venduto, la Fabbrica della Pasta devolverà il 10% dell'incasso alla lotta contro le malattie genetiche. L'iniziativa è partita lo scorso settembre e durerà per un anno.

BNL PER TELETHON CHARITY DINNER A ROMA CON ASTA BENEFICA PER LA RICERCA

Quale migliore occasione se non la promozione in serie A2 della squadra femminile di tennis per celebrare valori come la determinazione, l'impegno quotidiano, l'ambizione verso l'eccellenza? È stato questo il filo conduttore della serata di beneficenza dello scorso 24 settembre organizzata dal Circolo di tennis CT Eur di Roma in collaborazione con Bnl per Telethon.

Le tenniste Francesca Ballarini e Francesca Amodeo sono intervenute in rappresentanza di tutta la squadra per ricevere una targa ricordo e due medaglie, che serviranno da incoraggiamento per una splendida carriera sportiva. La cena di gala è stata presentata dall'attore comico Pino Insegno, che ha allegrato la serata con la sua ironia e ha presentato l'asta benefica con cui sono stati raccolti circa 8 mila euro a favore della ricerca Telethon. Gli oltre 200 invitati sono stati accolti dal presidente del CT Eur Vincenzo Vecchio e dal vicepresidente Bruno Costi, insieme a un ospite d'onore: l'atleta Vincenzo Boni, medaglia d'oro paralimpica di nuoto, è intervenuto durante la serata per ricordare quanto è importante impegnarsi tutti i giorni per raggiungere i propri obiettivi, anche se possono apparire impossibili da realizzare. È proprio questo il senso del lavoro quotidiano portato avanti da Bnl per Telethon.

Un sorriso per la ricerca

È ripartita l'iniziativa di Procter&Gamble per sostenere Telethon. Fino a dicembre, si potranno acquistare i prodotti per l'igiene orale a marchio AZ e Oral B con la certezza di contribuire alla lotta contro le malattie genetiche. Grazie al progetto "#donaunsorriso per Fondazione Telethon", che gode anche di una testimonial dal sorriso contagioso come Vanessa Incontrada, Procter&Gamble donerà alla ricerca 10 centesimi per ogni acquisto di due prodotti AZ e Oral B. Sarà sufficiente caricare sul sito dedicato all'iniziativa lo scontrino che comprova l'acquisto. Inoltre, per ogni reazione con emoji sorridente dei post di Vanessa Incontrada su Facebook e Instagram, l'azienda donerà altri 10 centesimi.



La bellezza che ci piace

Prendersi cura di sé non è mai stato così bello, grazie ad Avène. La casa cosmetica che ha fatto di Eau Thermale Avène una grande alleata della bellezza delle donne, ha aderito anche quest'anno alla maratona Telethon per contribuire a finanziare la ricerca sulle malattie genetiche. Attraverso la campagna #presente, sarà possibile garantire un sostegno concreto al lavoro dei ricercatori semplicemente acquistando un prodotto a base di Eau Thermale di Avène in tutti i punti vendita appartenenti al gruppo e nelle principali farmacie italiane. Per ogni acquisto, l'azienda francese devolverà a Telethon una parte del ricavato e permetterà alla ricerca di proseguire il suo cammino verso la cura.

FESTA DEL CINEMA DI ROMA NELLA CORNICE DI VILLA MIANI IN SCENA IL GALA TELETHON 2018

Il 19 ottobre scorso si è svolta la X^o edizione del Gala Telethon, organizzato da Fondazione Telethon con la direzione organizzativa di Tiziana Rocca nell'ambito della Festa del Cinema di Roma.

La serata, che si è svolta per il secondo anno consecutivo nella splendida location Villa Miani, è stata presentata da una staffetta di amici di Telethon. Eleonora Daniele, Caterina Balivo e Flavio

Insinna. Al Gala è stato lanciato in anteprima il nuovo cortometraggio realizzato per Fondazione Telethon "Vasco e Viola", diretto da Gabriele Muccino con le musiche di Nicola Piovani e prodotto

da Lotus Production, una società di Leone Film Group, con Rai Cinema. Special Guests dell'evento l'artista Bianca Atzei, madrina Annabelle Belmondo. Nel corso della serata è stato consegnato il premio "Cuore Telethon" ai tanti protagonisti che hanno partecipato ad attività a sostegno della missione: Annabelle Belmondo, Isabella Ferrari, Stefania Rocca, Raz Degan, Paolo Genovese, Ricky Memphis, Gabriele Muccino, Margherita Granbassi, l'attrice e modella internazionale Elisa Sednaoui e Flavio Insinna. È stata anche un'occasione importante per la raccolta fondi a sostegno della ricerca scientifica, durante l'evento infatti si è svolta una lotteria di beneficenza a premi grazie al sostegno e alla collaborazione di numerose aziende.

TROPS NON SOLO SPORT RACE

Si è svolta a settembre la "Non Solo Sport Race" organizzata dall'azienda Trops, la corsa non competitiva che percorre tutto il centro storico di Padova in

e che coinvolge migliaia di partecipanti di tutte le età. Gli organizzatori hanno sempre

dimostrato una spiccata sensibilità verso le famiglie dei bambini che combattono contro una terribile malattia. Quest'anno è stato deciso di destinare una parte delle quote di partecipazione alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche di Fondazione Telethon e una parte alla onlus padovana che si occupa di bambini, "L'isola che c'è".

BNL PER TELETHON ALLA BOCCONI DI MILANO SI PARLA DI CSR

La solidarietà a Telethon è stata protagonista anche al Salone della Responsabilità Sociale d'Impresa e dell'Innovazione Sociale, organizzato il 2 e 3 ottobre presso l'Università Bocconi di Milano. Due giorni in cui aziende, università, istituzioni e società civile si sono confrontate sui temi della sostenibilità con l'obiettivo di attivare energie

positive, condividere idee e trovare percorsi comuni. In quell'occasione, Bnl per Telethon si è dimostrata ancora una volta un'esperienza d'avanguardia sul fronte della sostenibilità e della responsabilità sociale d'impresa. Antonella Cartechini, responsabile del progetto Bnl per Telethon, ha tenuto a precisare quali sono gli obiettivi e i valori che da più di vent'anni animano la collaborazione tra uno dei maggiori istituti bancari d'Europa e la ricerca Telethon: «Il futuro non è un tempo, ma un'opportunità che tutti devono poter cogliere per contribuire a un mondo migliore. Per questo, con Fondazione Telethon, aiutiamo oggi chi ci aiuterà a lasciare un segno domani», facendo riferimento al lavoro indispensabile dei ricercatori. Negli spazi dedicati a Bnl si è riflettuto in modo particolare sul concetto di sostenibilità sociale oltre che ambientale.



DI MARIO CALABRESI

Orgoglioso dei nostri risultati

Leggio che all'Istituto San Raffaele Telethon di Milano una serie di terapie geniche ha permesso di curare i bambini con malattie ereditarie come la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich. Non so che patologie siano, questi nomi impossibili mi hanno sempre messo angoscia perché mi parlavano di malattie mortali oltre che rare. Malattie che necessitano anni di ricerca e che spesso non erano studiate e

curate perché le case farmaceutiche non investono, pochi casi per una sostenibilità economica.

Leggo che lo hanno fatto utilizzando il virus dell'Hiv come taxi in cui inserire la terapia. Anche qui non saprei nemmeno da che parte cominciare a spiegare come abbiano fatto.

Quello che so è che mi sento orgoglioso, perché, quasi inconsapevolmente, ho contribuito a questo miracolo. Non sono un medico, nemmeno un ricercatore o uno scienziato, sono semplicemente un donatore. Uno che in una sera d'estate al mare si fece convincere da un gruppo di ragazzi appassionati a sottoscrivere una donazione regolare a Telethon. È un modo per "adottare il futuro". Solo così la Fondazione può contare su entrate certe e su queste programmare gli investimenti per la ricerca nei centri di Milano (SR-Tiget) e Napoli (Tigem). Oggi a Milano vengono curati bambini di tutto il mondo, esportiamo salute con la medicina del futuro, che risana il

codice genetico, interviene sul software anziché sull'hardware, il corpo.

Le terapie per le malattie genetiche rare richiedono anni di studio e poter programmare consente di coinvolgere i ricercatori migliori e garantire loro le risorse necessarie. Fondi che sono serviti per realizzare Strimvelis, il primo farmaco in grado di curare una malattia genetica grave: l'Ada-Scid, che colpisce il sistema immunitario dei bambini (quelli che vengono chiamati bambini-bolla) mettendoli continuamente a rischio di vita, anche per un banale raffreddore. La terapia genica si è dimostrata risolutiva per l'Ada-Scid, ma viene utilizzata in maniera sperimentale anche per la leucodistrofia metacromatica, la sindrome di Wiskott-Aldrich e la beta-talassemia con risultati promettenti.

Non importa che non abbiate di nuovo capito di cosa si tratta esattamente: importa fare una volta al mese o una volta l'anno un piccolo gesto (di cui ci si scorda) ma in grado di cambiare le cose.

«Anche io, quasi inconsapevolmente, ho contribuito. Non sono un medico, nemmeno un ricercatore o uno scienziato, sono semplicemente un donatore»



MARIO CALABRESI
Milanese classe 1970,
è giornalista e scrittore.
Ha diretto dal 2009
il quotidiano **La Stampa**,
per poi diventare, nel
2016, il direttore de
La Repubblica. È un
donatore regolare di
Fondazione Telethon

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

Lavinia Farnese
Valentina Murelli
Simona Regina
Donatella Selva
Giancarlo Strocchia
Alessio Viola
Anna Maria Zaccheddu

COORDINAMENTO

REDAZIONALE

Flavia Balboni

PROGETTO GRAFICO

Cinzia Leone

STAMPA

Data Mec S.r.l.

Chiuso in tipografia
il 30-10-2018

**I COORDINAMENTI PROVINCIALI TELETHON**

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

ABRUZZO

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

BASILICATA

MATERA-POTENZA Eliana Clingo 347 8789736

CALABRIA**CATANZARO-CROTONE-VIBO VALENTIA**

Raffaele Marasco 338 6622510
COSENZA Paola Tripicchio 340 4715635

CAMPANIA**AVELLINO-BENEVENTO**

Agostino Annunziata 349 5702018

CASERTA Carlo Pilotti 338 3719636

NAPOLI Tancredi Cimmino 328 4511327

SALERNO Tommaso D'Onofrio 349 7066895

EMILIA ROMAGNA

BOLOGNA Alessandro Maestrali 340 0084502

FERRARA Claudio Benvenuti 340 1854140

FORLÌ-CESENA Roberta Bevoni 340 1854128

MODENA Ermanno Zanotti 335 6814060

PIACENZA Italo Bertuzzi 349 5152019

FRIULI VENEZIA GIULIA

UDINE Enzo Fattori 335 7054913

LAZIO**LATINA NORD CENTRO**

Erminio Di Trocchio 334 8991537

LATINA SUD PONTINO

Erasmus Di Nucci 338 5652104

RIETI Vincenzo Mattei 328 8228357

ROMA EST Giancarlo Di Leva 366 5846996

ROMA NORD Anna Battaglini 340 4808565

VITERBO Franco De Santis 347 6264605

LIGURIA

LA SPEZIA Mara Biso 339 8851590

LOMBARDIA

CREMONA Luca Acito 377 1745836

LECCO Renato Milani 349 7837200

MILANO NORD Natalye Parnofiello 347 1461355

MONZA-BRIANZA Pamela Riva 339 5267611

PAVIA-LODI Sergio Meriggi 340 8913634

MARCHE**PESARO-URBINO**

Alessandro D'Addio 347 4488757

MOLISE

CAMPOBASSO Luigi Benevento 335 8178148

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

ALESSANDRIA Vincenzo Fasanella 340 1268774

ASTI-AOSTA Renato Dutto 340 0989116

BIELLA-VERCELLI Bruno Ferrero 340 0081171

CUNEO Giancarlo Musu 333 2302394

TORINO CENTRO Carla Aiassa 366 6351611

TORINO PROV. Roberto Zollo 366 6351602

VERBANO-CUSIO-OSSOLA

Andrea Vigna 333 2375434

PUGLIA**BRINDISI-TARANTO**

Franco Cappelli 348 7710383

LECCE Anna Maria Accoto 328 7317768

SICILIA

CATANIA Maurizio Gibilaro 347 4487902

MESSINA Antonino Carbone 340 0955650

PALERMO Salvatore Pensabene 335 7128966

SIRACUSA Giovanni Girmena 333 6833950

TOSCANA

AREZZO Lorenzo Barbagli 338 8706918

FIRENZE Jacopo Celona 328 7549090

LIVORNO-PISA Manlio Germano 346 5041786

UMBRIA

PERUGIA-TERNI Giuseppe Ruberti 335 6822019

VENETO

TREVISO Ornello Vettor 335 8399650

VENEZIA Stefano Tigani 393 9983053

VERONA Giannantonio Bresciani 346 5041857

Ricordando una vita, puoi aiutare la vita.

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

DONAZIONE IN MEMORIA

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

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

FONDAZIONE



SEGUICI SU   

#CONTUTTOILCUORE

FONDAZIONE



A NATALE RISPONDI #PRESENTE CON IL CUORE.



Sostieni la ricerca sulle malattie genetiche rare,
dona il Cuore di cioccolato Telethon a chi ami.
Lo trovi nei gusti fondente, al latte
e nell'edizione speciale al latte con granello di biscotto.

Prodotto in esclusiva per Fondazione Telethon da 



**CHIEDILO AI NOSTRI VOLONTARI IN PIAZZA
IL 15-16 E IL 22 DICEMBRE**

oppure vai sul sito www.telethon.it/cuore-cioccolato
o chiama lo 02.44578581