

INVISIBILE *ma esisto*

Convivere con una malattia genetica è difficile. Il dolore ti può schiacciare e ti senti invisibile. Ma tanti non si scoraggiano e gridano al mondo: «Io esisto». Stefania e Angelo sono due di loro

«**C**'è chi con un figlio malato si nasconde, si ripara nel guscio. E chi invece il suo dolore lo urla, e lo trasforma. Io porto grande rispetto alle mamme della prima categoria, ma appartengo, per natura, alla seconda». Stefania ha 47 anni, vive a Reggio Emilia e dalla prima crisi epilettica di Matteo, una notte del 2000, dal nulla, e dopo un week-end di mare, il suo dolore non l'ha nascosto, l'ha urlato. «Per rispetto a lui». Lui, che a 15 mesi, una mattina, nella stanza vicino a quella del fratello maggiore di tre anni, Federico, è ridotto a un cencio.

DI
LAVINIA FARNESE

Stefania e il suo Matteo



Lei allora («un lavoro da direttrice in un'agenzia di viaggio e la sicurezza di una felicità portata via dalle sirene dell'ambulanza, dalla ciclicità dei ricoveri») si vede escludere da medici e primari le malattie peggiori («come i petali di una margherita: non è leucemia, non è tumore cerebrale»): è una sindrome rarissima, quella che ha colpito Matteo, il ring 14: cromosoma 14 ad anello. Stefania inizia allora un viaggio diverso dai tanti fatti in anni di lavoro: il viaggio nella Rete. Dove non trova niente. «Per assistere Matteo, che ha crisi epilettiche e infezioni respiratorie frequenti, trasformato la mia direzione in un part-time. E decido di mettere il mio inglese e la mia capacità organizzativa al servizio della malattia di mio figlio». Così, dieci anni fa, fonda un'associazione, con cui raccoglie storie di famiglie con bambini affetti da ring 14 in tutto il mondo: Usa, Colombia, Argentina, Perù. «Sulla sindrome ring 14 a livello me-





INVISIBILE *ma esisto*

dico si sapeva davvero poco: è tuttora tra le sindromi più neglette e sconosciute. Gli unici a trasmettere il sapere e fornire i dati clinici e i campioni biologici alla ricerca scientifica potevamo essere solo noi genitori. Siamo partiti in sei, ci siamo trovati in trecento, sui social network, a scambiarsi pareri medici, farmaci, filmati».

I vantaggi di esistere, di non restare invisibili sono tanti: «Questa malattia ci ha cambiato la vita» racconta Stefania. «E non ci sono dubbi che ce l'abbia cambiata in peggio. Ma il terrore dell'emergenza, l'ombra della perdita, la paura del declino, il convivere con la sofferenza dei nostri figli, così pesanti quando non ti permettono neppure di andare fuori a mangiare una pizza, fanno anche tirare fuori il meglio di te». D'obbligo la sospensione del giudizio. «Le reazioni chimiche al dolore sono diverse: non c'è stato un solo momento in cui abbia pensato di lasciare da parte un mondo perché mi ricorda quello che io, mio figlio e la mia famiglia abbiamo perso». L'esposizione è a rendita (quasi) zero. «Lo dico sempre alle famiglie: chiedeteci quello di cui avete bisogno e dateci quello che riuscite. Si parte, si fa del nostro meglio, ma il traguardo non è la nostra guarigione. Il traguardo è offrire ai nostri figli la speranza in un futuro migliore. Perché di futuro stiamo parlando. False speranze non possiamo permettercele».

Uscire dal buio, dire «io esisto», è significato anche dare un aiuto ai parenti più stretti. «Il Progetto Fratelli è nato quella notte stessa: Federico, che aveva un sonno leggerissimo, in mezzo a tutto quel frastuono non si è svegliato. Poi nel tempo una psicologa mi ha aiutato a comportarmi con lui nel migliore dei modi possibili, a non trascurarlo, a comunicargli le cose nel modo giusto. E abbiamo creato un gruppo, un luogo dove anche i fratelli sani si sentissero sicuri, compresi, dove potessero anche divertirsi come gli altri ragazzi. Ma noi che viviamo allo scoperto, ci uniamo in associazioni e tentiamo la strada del confronto per crescere non siamo soldatini più bravi degli altri che marciano nel verso del senso, con più coraggio e meno rabbia, siamo solo genitori che amano incondizionatamente i loro figli e combattono al loro fianco».



Noi che viviamo allo scoperto e ci uniamo in associazioni non siamo soldatini più bravi degli altri. Siamo solo genitori che amano incondizionatamente i loro figli

Stefania

ESISTE

 **UNA TERAPIA RISOLUTIVA EFFICACE PER L'ADA-SCID**

Presto sarà un trattamento accessibile a tutti i bambini che, nel mondo, nascono con questa grave immunodeficienza congenita.

 **IL PRIMO RISULTATO CLINICO PER LA TERAPIA GENICA DELL'AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER**

Alla sperimentazione in corso presso il Children's Hospital di Philadelphia per il trattamento di questa retinopatia genetica collaborano ricercatori del Tigem e della Seconda Università di Napoli.

 **LA POSSIBILITÀ CONCRETA DI METTERE A PUNTO UNA TERAPIA PER VENTI MALATTIE GENETICHE RARE**

Sono le patologie per cui i ricercatori Telethon hanno individuato delle strategie di cura efficaci nei modelli di laboratorio e le stanno sviluppando per poterle applicare ai pazienti.

 **IL QUARTO FIOCCO PER I BAMBINI NATI AL CENTRO NEMO DI MILANO DA DONNE CON MALATTIE NEUROMUSCOLARI**

Quello dei centri Nemo è un modello replicabile per la presa in carico multidisciplinare dei pazienti neuromuscolari.

NON ESISTE (ancora)

 **UNA CURA DEFINITIVA PER LA Distrofia MUSCOLARE**

In questi anni la ricerca su questa malattia, da cui Telethon è nata, ha fatto molto per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti. Grazie alla ricerca sono stati messi a punto numerosi approcci terapeutici alcuni dei quali sono attualmente testati sui pazienti.

 **UNA STRATEGIA PER LA CURA DELLA MAGGIOR PARTE DELLE OTTOMILA MALATTIE RARE A OGGI NOTE**

Sono meno di mille le malattie rare su cui esiste una conoscenza scientifica minima; la ricerca Telethon è arrivata a occuparsi almeno della comprensione dei meccanismi alla base di circa quattrocento di queste difficili patologie.

 **UN PERCORSO RAPIDO DI DIAGNOSI E PRESA IN CARICO PER TUTTI I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE**

Il Consorzio Internazionale di ricerca sulle malattie rare, di cui Telethon fa parte, intende sviluppare gli strumenti diagnostici per la maggior parte di queste malattie entro il 2020.