

*La malattia genetica del figlio è rara e sconosciuta. Lei non si dà per vinta e convince una*



*scienziata a presentare un progetto. Che viene finanziato*



## NUOVI STUDI

# Stefania va sul ring

«L

a buona ricerca va a favore dei nostri figli. È un concetto importante per chi affronta ogni giorno la battaglia contro una malattia genetica. Certo, occorre aver forza. E la pazienza di aspettare il momento giusto».

Stefania Azzali (in alto nella foto) è la presidente dell'associazione internazionale Ring 14 Onlus, l'unica al mondo a occuparsi di una sindrome molto rara che prende il nome dall'alterazione genetica che la causa. Nei pazienti colpiti uno dei cromosomi che compongono il nostro corredo genetico, il numero 14, assume infatti la forma di un anello. Questa malformazione si traduce in una serie di gravi disturbi quali epilessia resistente ai farmaci, ritardo psicomotorio, del linguaggio e della cre-

DI  
DONATO RAMANI

scita. Stefania è però soprattutto la mamma di Matteo, affetto dalla sindrome Ring 14, oltre che una donna determinata e con le idee chiare: «Per studiare questa malattia occorre intraprendere un percorso di qualità, a volte rompendo degli schemi e facendo scelte difficili». Per esempio? «Meglio aspettare che ci sia un progetto davvero buono in cui impegnarsi che buttare tempo e fondi per l'urgenza di trovare una soluzione».

Un modo di procedere che ha appena conosciuto un grande successo. La commissione medico-scientifica di Telethon, incaricata di selezionare i migliori progetti a cui destinare i propri fondi, ha deciso di finanziare "Ring 14 Syndrome: toward a detailed genotype-phenotype correlation", presentato da Orsetta Zuffardi dell'Università di Pavia.

«Per noi è la prima volta. Telethon è sempre stato un modello: il grande rigore applicato nella selezione dal comitato di valutazione è una garanzia, perché significa che quella scelta è una ricerca davvero meritevole» dichiara Azzali. Gli obiettivi del progetto? «La formazione dell'anello comporta la perdita di materiale genetico e potenzial-

## FINANZIATI 38 PROGETTI

Telethon finanzia la migliore ricerca scientifica finalizzata alla cura delle malattie genetiche rare. Far sì che non sia solo una dichiarazione d'intenti, ma si traduca in fatti concreti e verificabili è un lavoro che impegna la Fondazione tutto l'anno. Per questo Telethon mette in campo risorse qualificate e le migliori prassi per la valutazione della ricerca. Elemento chiave di questo sistema è la Commissione medico-scientifica (in alto la foto di gruppo) che si è riunita a Milano il 20 e 21 giugno per l'annuale sessione plenaria di valutazione del Bando progetti: trenta scienziati, esperti riconosciuti al livello mondiale e in grado di assicurare ai progetti presentati la valutazione più competente.

La percentuale dei commissari che lavorano presso istituzioni italiane non supera mai il 10 per cento e nell'assegnare a ciascun membro di commissione i progetti da valutare, la direzione scientifica verifica che non vi sia alcuna possibilità di conflitto d'interesse dato, ad esempio, da precedenti collaborazioni con l'autore del progetto. Questo garantisce che la valutazione sia anche indipendente e il più possibile libera da condizionamenti.



Nella cartina la distribuzione geografica dei 38 progetti che hanno meritato un finanziamento. I fondi assegnati a questi gruppi vanno ad aggiungersi a quelli destinati al Tiget di Milano e al Tiget di Napoli, oltre a quelli per il programma di sviluppo delle carriere dell'Istituto Telethon Dulbecco

**38**  
i progetti  
finanziati, più  
160 "in finale"

**69**  
i laboratori  
italiani coinvolti  
nelle ricerche

**13**  
le regioni italiane  
interessate ai  
finanziamenti

**10,5**  
i milioni di euro  
assegnati ai  
migliori progetti

**324**  
revisori di 26  
nazioni hanno  
valutato i progetti

mente la compromissione dell'espressione di alcuni geni» spiega Zuffardi «Noi analizzeremo la corrispondenza tra il difetto genico e i diversi sintomi clinici. Dovremo anche capire a livello cellulare qual è la funzione del gene o dei geni perduti o le conseguenze di un'alterata espressione genica».

La speranza a lungo termine è individuare terapie efficaci per garantire una migliore qualità della vita ai malati: «Si tratta di un processo molto complesso. La nostra ricerca potrà rappresentare senz'altro un primo importante passo» chiarisce Zuffardi. Ragionare step by step, del resto, è la filosofia di Stefania Azzali e del suo approccio innovativo. L'associazione che presiede, infatti, non si fa più solo promotore di iniziative di sensibilizzazione e raccolta fondi. Ma costruisce una rete tra le famiglie nel mondo, riunisce i migliori esperti, finanzia studi scientifici selezionati con rigore.

E non solo. Nel 2009 Ring 14 Onlus ha attivato un accordo con la biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova per la raccolta di campioni biologici di pazienti e genitori «preziosissimi per il progetto appena finanziato» dice Azzali. Questa, per lei, è la strada giusta: «Si tratta di recepire un cambiamento culturale: rinunciare al tutto e subito e pianificare a lunga scadenza. Occorre puntare alla ricerca migliore coinvolgendo bravi scienziati per presentare buoni progetti. La chiave per arrivare ai risultati è solo questa».

## LO SCIENZIATO

«Far parte della Commissione medico scientifica è stata un'esperienza gratificante. Ho imparato molto dagli altri membri di commissione, tutti professionisti di grande livello. Ed è stato stimolante lavorare con uno staff così preparato come quello della Direzione scientifica di



Telethon». Queste le parole di Thomas Rando, presidente uscente della Commissione medico scientifica, dopo quattro anni di presenza in commissione e circa sei di collaborazione con la Fondazione per diverse attività di valutazione della ricerca nel proprio ambito di competenza: le malattie neuromuscolari.

L'impegno e l'energia di questo scienziato, formato ad Harvard e attualmente professore presso il dipartimento di Neurologia e Scienze neurologiche dell'Università di Stanford, sono evidenti nel modo cordiale, ma deciso di condurre i lavori della commissione per la selezione dei progetti da finanziare. Sovrintendere alla discussione plenaria dei progetti è un lavoro complesso e delicato: l'obiettivo è assicurare a ogni progetto una discussione approfondita che ne metta in luce punti di forza e debolezze e consenta alla commissione di convergere su un voto attentamente ragionato. La consapevolezza che quel voto, se superata la cosiddetta "soglia di finanziamento" si tradurrà in strumenti di lavoro per un gruppo di ricerca e, un domani, in una potenziale strategia di cura, accompagna il lavoro dei commissari in tutte le fasi del loro coinvolgimento con Telethon.

«Il pensiero del paziente è centrale in tutte le fasi del nostro lavoro di valutatori». Tom Rando non ha la minima esitazione nel risponderci quando gli chiediamo se ci sia qualcosa di diverso nel prestare la propria opera al fianco di Telethon. L'espressione è quella di chi sente il peso di una grande responsabilità e, allo stesso tempo, la soddisfazione di aver fatto un buon lavoro. Dalle sue parole emerge quella motivazione in più che ricorre spesso nella testimonianza di chi, in ruoli diversi – dal volontario al ricercatore, al donatore – sa di contribuire a un grande progetto collettivo.

Francesca Pampinella