SOCIAL NEWS

Rai
Con il patrocinio
Segretariato Sociale
www.segretariatosociale.rai.it
CULTURE A CONFRONTO - MENSILE DI PROMOZIONE SOCIALE
PREMIATO EUROMEDITERRANEO 2008

MALATTIE RARE

sono **MIGLIAIA**
colpiscono **POCHI**
ma loro hanno bisogno di
TUTTI

Focus sulle leucodistrofie, tra nuovi protocolli, progressi scientifici e battaglie quotidiane

www.socialnews.it

Anno 10 - Numero 8
Ottobre 2013

Leucodistrofie, nuovo protocollo e primi risultati
di Vincenzo Leuzzi

Affrontare il problema con l'aiuto
di Valeria Cipriani

La malattia e il gioco di squadra
di Silvio Rossi

Quando la mente supera il corpo
di Luca Galimberti

L'handicap tra abilioti e abilioni
di Carolina Laperchia

Essere malati e portare gli occhiali
di Anna Fabrello

Con il contributo satirico di Paolo Buonsante

COMITATO ITALIANO PROGETTO MIELINA

@uxilia editore

realizzazione e distribuzione gratuita

Poste Italiane s.p.a. Spedizione in A.P. - D.L. 353/2003 (Conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1. comma 2, DBC TS

Copertina e vignette a cura di:
Paolo Buonsante

INDICE

3. **Un grande uomo**
di Massimiliano Fanni Canelles

4. **La Politica e le malattie rare tra presente e futuro**
di Paolo Fadda

5. **Entusiasmo e cautela per il farmaco l-dopa che sembra migliorare i disturbi del movimento**
di Vincenzo Leuzzi

L-DOPA, non guarisce i malati ma promette di migliorarne la qualità di vita

6. **Valutazione dei pazienti e correzione farmacologica. Ecco come funziona il nuovo studio sulle leucodistrofie**

7. **L-DOPA innovativo e promettente ha già coinvolto 10 persone malate**

"A.B.B.A.S", pediatri italiani insieme per i bisogni speciali dell'infanzia

8. **Chiedere aiuto è il primo passo per affrontare la malattia**
di Valeria Cipriani

9. **Le famiglie di questi bambini segnalano l'evoluzione clinica della patologia più di quanto possa fare la singola visita medica**
di Vincenzo Leuzzi

10. **Il confronto tra medici e famiglie serve a dare visibilità a queste problematiche e a mettere a punto nuovi protocolli**
di Silvio Rossi

11. **Incontrare i genitori dei bimbi malati significa, per noi medici, aumentare quel rapporto di fiducia che è fondamentale nelle terapie**
di Enrico Bertini

12. **Solo così possiamo aiutare questi bambini**

Le famiglie dei bambini malati hanno bisogno di sapere, ma la vita di corsia non sempre permette una comunicazione esaustiva ed efficace

13. **Dobbiamo dare alle famiglie informazioni complessive e non settoriali. È un nostro dovere e loro ci aiutano a rispettarlo**

Per soddisfare i bisogni di genitori e pazienti serve un linguaggio chiaro e obiettivo

14. **Il dialogo e il confronto sono basilari per seguire in modo efficace la progressione di queste malattie**
di Isabella Ceccherini

15. **Se la mente vuole, non esistono montagne insormontabili**
di Luca Galimberti

16. **Ringrazio quella persona, e ne basterebbe una soltanto, che dopo aver letto queste pagine eviterà quel comportamento incivile cui non aveva mai fatto caso**
di Carolina Laperchia

17. **Parlare a voce alta e farsi sentire può muovere le cose**
di Carolina Laperchia

18. **Leucodistrofia, di che cosa stiamo parlando?**

23. **Diagnosi migliori, sperimentazioni e nuove tecnologie. La ricerca è andata avanti nel tempo e procede su più fronti**

Via libera alla nascita della biobanca per le leucodistrofie

24. **La malattia nel quotidiano, tra diritti del malato, congedi per chi assiste e indennità. Ecco cosa dice la legge**

Meno burocrazia e più ricerca, l'equazione vincente per le malattie "orfane"
di Giulia Angelon

25. **Associazione ELA Italia Onlus**

26. **La mia malattia è come portare gli occhiali e la mia vita non è un'impresa epica. È solo vivere una quotidianità in cui non c'è davvero nulla che mi possa fermare**
di Anna Fabrello

28. **Storie di ordinario dolore, parlano le famiglie dei bimbi malati**

31. **Se c'è gioco di squadra allora si può vincere**

I SocialNews precedenti. **Anno 2005**: Tsunami, Darfur, I genitori, Fecondazione artificiale, Pedopornografia, Bambini abbandonati, Devianza minorile, Sviluppo psicologico, Aborto. **Anno 2006**: Mediazione, Malattie croniche, Infanzia femminile, La famiglia, Lavoro minorile, Droga, Immigrazione, Adozioni internazionali, Giustizia minorile, Tratta e schiavitù. **Anno 2007**: Bullismo, Disturbi alimentari, Videogiochi, Farmaci e infanzia, Acqua, Bambini scomparsi, Doping, Disagio scolastico, Sicurezza stradale, Affidi. **Anno 2008**: Sicurezza e criminalità, Sicurezza sul lavoro, Rifiuti, I nuovi media, Sport e disabili, Energia, Salute mentale, Meritocrazia, Riforma Scolastica, Crisi finanziaria. **Anno 2009**: Eutanasia, Bambini in guerra, Violenza sulle donne, Terremoti, Malattie rare, Omosessualità, Internet, Cellule staminali, Carcere. **Anno 2010:** L'ambiente, Arte e Cultura, Povertà, Il Terzo Settore, Terapia Genica, La Lettura, Il degrado della politica, Aids e infanzia, Disabilità a scuola, Pena di morte. **Anno 2011:** Cristianesimo e altre Religioni, Wiki...Leaks... pedia, Musica, Rivoluzione in Nord Africa, Energie rinnovabili, Telethon, 150 anni dell'Unità d'Italia, Mercificazione della donna, Disabilità e salute mentale, Le risorse del volontariato. **Anno 2012:** Inquinamento bellico e traffico d'armi, Emergenza giustizia, Il denaro e l'economia, Gioco d'azzardo, Medicina riproduttiva, La Privacy, @uxilia contro il doping nello sport, Bambini Soldato, Una medicina più umana, Leggi e ombre sul lavoro. **Anno 2013:** Fuga di cervelli all'estero, La legge elettorale, Europa unita: limiti e possibilità, Costi e Riforma della Sanità, L'evasione fiscale, Maestri di strada, Siria.

Direttore responsabile:
Massimiliano Fanni Canelles

Redazione:

Condirettore
Elisabetta Vignando

Capo redattore
Claudio Cettolo
Carolina Laperchia

Redattore
La Tipografica srl

Valutazione editoriale, analisi e correzione testi
Tullio Ciancarella

Grafica
Paolo Buonsante

Ufficio stampa
Angela Caporale, Luca Casadei, Alessia Petrilli

Ufficio legale
Silvio Albanese, Roberto Casella, Carmine Pullano

Segreteria di redazione
Paola Pauletig

Edizione on-line
Michela Arnò

Relazioni esterne
Alessia Petrilli

Newsletter
David Roici

Spedizioni
Alessandra Skerk

Responsabili Ministeriali
Serenella Pesarin (Direttrice Generale Ministero Giustizia),
Enrico Sbriglia (Dirigente Generale Penitenziario con ruolo di Provveditore Penitenziario)

Responsabili Universitari
Cristina Castelli (Professore ordinario Psicologia dello Sviluppo Università Cattolica),
Pina Lalli (Professore ordinario Scienze della Comunicazione Università Bologna),
Maurizio Fanni (Professore ordinario di Finanza Aziendale all'Università di Trieste),
Tiziano Agostini (Professore ordinario di Psicologia all'Università di Trieste)

Periodico Associato

QR CODE

Questo periodico è aperto a quanti desiderino collaborarvi ai sensi dell'art. 21 della Costituzione della Repubblica Italiana che così dispone: "Tutti hanno diritto di manifestare il proprio pensiero con la parola, lo scritto e ogni mezzo di diffusione". Tutti i testi, se non diversamente specificato, sono stati scritti per la presente testata. La pubblicazione degli scritti è subordinata all'insindacabile giudizio della Redazione: in ogni caso, non costituisce alcun rapporto di collaborazione con la testata e, quindi, deve intendersi prestata a titolo gratuito.

Tutte le informazioni, gli articoli, i numeri arretrati in formato PDF li trovate sul nostro sito: **www.socialnews.it** Per qualsiasi suggerimento, informazioni, richiesta di copie cartacee o abbonamenti, potete contattarci a: **redazione@socialnews.it**

Ufficio stampa: **ufficio.stampa@socialnews.it**

Registr. presso il Trib. di Trieste n. 1089 del 27 luglio 2004 - ROC Aut. Ministero Garanzie Comunicazioni n° 13449. Proprietario della testata: Associazione di Volontariato @uxilia onlus www.auxilia.fvg.it - e-mail: info@auxilia.fvg.it

Stampa: **LA TIPOGRAFICA srl - Basaldella di Campoformido - UD - www.tipografica.it**

Qualsiasi impegno per la realizzazione della presente testata è a titolo completamente gratuito. Social News non è responsabile di eventuali inesattezze e non si assume la responsabilità per il rinvenimento del giornale in luoghi non autorizzati. È consentita la riproduzione di testi ed immagini previa autorizzazione citandone la fonte. Informativa sulla legge che tutela la privacy: i dati sensibili vengono trattati in conformità al D.LG. 196 del 2003. Ai sensi del D.LG. 196 del 2003 i dati potranno essere cancellati dietro semplice richiesta da inviare alla redazione.

Per contattarci:
redazione@socialnews.it, info@auxilia.fvg.it

SCARICA GRATUITAMENTE DAL SITO
www.socialnews.it

TERAPIA GENETICA
Anno 7, Numero 5 - Maggio-Giugno 2010

Hanno scritto: Massimiliano Fanni Canelles, Luca Marini, Antonio Irlando, Ferruccio Fazio, Mauro Volpatti, Laura Bianconi, Ignazio Marino, Maria Antonietta Farina Coscioni, Sergio Dompè, David Roici, Michele Mirabella, Luca Cordero di Montezemolo, Francesca Pasinelli e Lucia Monaco, Alessandro Aiuti, Francesca Simonelli, Alessandra Biffi e Maria Sessa, Annamaria Vezzani e Silvio Garattini, Giuseppe Remuzzi, Susanna Tomasoni e Ariela Benigni, Alberto Martini, Leonardo Santi, Roberto Giampieretti, Renza Barbon Galluppi.

SCARICA GRATUITAMENTE DAL SITO
www.socialnews.it

CELLULE STAMINALI
Anno 6, Numero 9 - Novembre 2009

Hanno scritto: Massimiliano Fanni Canelles, Renato Dulbecco, Eugenia Roccella, Franca Fagioli, Donatella Poretti, Luca Volontè, Gianvito Martino, Sergio Dompè, Silvio Garattini, Sergio Dompè, Silvio Garattini e Caterina Bendotti, Luciano Eusebi, Eva Donelli, Marco Doldi, Giorgio Maria Carbone, Margherita Hack, Ranieri Cancedda, Giuseppe Remuzzi, Antonio Irlando, Marino Andolina, Franca Fagioli, Erica Molino, Eva Donelli, Michele Baccarani e Roberto Massimo Lemoli, Mauro Giacca e Serena Zacchigna, Lorenzo Piemonti, Mauro Volpatti, Pier Maria Fornasari, Giuseppe Pelicci e Giuseppina Bonizzi, Sara Crisnaro, Franca Fagioli, Mario Alberto Battaglia, Gianvito Martino,

Editoriale

Un grande uomo

di Massimiliano Fanni Canelles
Presidente Comitato Italiano Progetto Mielina

Ho conosciuto Augusto Odone nel 2007. Ci presentò l'ambasciatore Mario Alessi. Augusto era già avanti con gli anni e in lui trasparivа tutta la stanchezza di una vita vissuta sopra le righe, controcorrente. Una vita dedicata alla malattia del figlio e alla sua lotta contro ogni logica medica e contro ogni pregiudizio della comunità scientifica. Mi chiese di prendere in mano il Comitato Italiano Progetto Mielina, ramo italiano della fondazione da lui creata, il Myelin Project. Non aveva più la forza di seguire anche la sezione italiana, ma voleva a tutti i costi che il progetto proseguisse nel proprio cammino. Lo scopo era quello di trovare un metodo per rimielinizzare i nervi che avevano perso la mielina, la guaina di rivestimento, per cause acquisite o ereditarie.
Lorenzo, suo figlio, era affetto da una malattia rara e, appunto, demielinizzante, l'adrenoleucodistrofia. Pur non possedendo alcuna formazione medica, Augusto, un economista della Banca Mondiale, grazie alla forza del suo carattere ed all'amore per il figlio, cominciò a studiare medicina e biochimica per cercare di comprendere la patologia che nessuno medico aveva saputo affrontare. In pochi anni riuscì a scoprire che il danno cerebrale era provocato da un accumulo, nelle cellule nervose, di quelli che vengono definiti acidi grassi a lunga catena. La causa era genetica: alcuni enzimi dedicati alla degradazione di queste sostanze non funzionavano. Non solo. Con un'incredibile intuizione, riuscì anche a scoprire che gli enzimi responsabili di questa patologia potevano essere ricondotti ad un funzionamento adeguato con la somministrazione di acido oleico.
Alla luce di questi impensabili sviluppi, coinvolgendo scienziati ed industriali, Augusto sviluppò un olio che conteneva in parti ben definite acido erucico e acido oleico, derivati dagli oli di oliva e di colza: era nato l'olio di Lorenzo. Questo olio era in grado di arrestare la malattia o, comunque, di rallentarla in maniera rilevante. Purtroppo, le funzioni vitali di Lorenzo erano ormai compromesse, con piccoli residui di coscienza, ma la terapia risultò comunque determinante per la vita di migliaia di bambini affetti anche loro da adrenoleucodistrofia.
Una sfida, quella di Odone, oggi probabilmente impossibile. Come lui mi confidò, "una presa di posizione contro ogni legge di mercato". Da economista quale era, comprendeva perfettamente la difficoltà di ottenere il denaro necessario allo sviluppo di molecole medicinali che non portavano il profitto necessario a coprire le spese di ricerca e produzione. Impossibile, quindi, coinvolgere le industrie farmaceutiche, uniche depositarie delle conoscenze necessarie per passare da un"idea ad un prodotto somministrabile.
Forse proprio per questo, la storia di Augusto e di Lorenzo è stata trasformata in un famoso film di Hollywood, L'olio di Lorenzo (1992), interpretato da Susan Sarandon e Nick Nolte. "La nostra, purtroppo, sarà una famiglia che rimarrà nella storia" soleva ripetere. Sua moglie, Michaela Teresa Murphy Odone, morì di cancro nel 2000. Lorenzo finì la sua esistenza terrena in stato quasi vegetativo a causa di complicazioni polmonari. Era il 2008, nel giorno del suo 30° compleanno, e non, quindi, all'età di 8 anni, come avevano sentenziato i medici di allora. Augusto, nato a Roma il 6 marzo 1933 e cresciuto nel villaggio di Gamalero, nei pressi di Acqui Terme, in Piemonte, ora ha finalmente potuto riabbracciarli. Soprattutto, ora può di nuovo correre insieme a suo figlio, come quando Lorenzo aveva 5 anni.
Le malattie rare come quella che ha colpito Lorenzo Odone sono moltissime e per trovare le cure adatte c'è bisogno di un ampio dispiegamento di forze, economiche, d'ingegno ed umane. Nei genitori di bambini affetti da una malattia rara sono necessarie determinazione, sensibilità, intelligenza. Queste sono solo alcune delle doti che hanno caratterizzato la vita di Augusto. Qualità oggi eclissate, sopraffatte dalla carenze di fondi. Proprio quest'ultimo gap risulta determinante: i farmaci esistono "sulla carta", ma non raggiungono il mercato perché gravati da costi di produzione troppo elevati rispetto al profitto garantito dalla loro commercializzazione.
Esistono, però, anche limiti diagnostici, di servizio socio-sanitario, informativi. Intendiamo iniziare a colmarli, sia con l'attività del Comitato Italiano Progetto Mielina, sia con questo numero della nostra rivista dedicato alle malattie rare. Nutriamo la speranza che molte famiglie possano uscire dall'anonimato raccontando la loro storia ed acquisendo, così, la straordinaria forza vitale di questo grande uomo: Augusto Odone.

Paolo Fadda
Sottosegretario del Ministero della Salute

La Politica e le malattie rare tra presente e futuro

Si ribadisce la volontà del Ministero di attuare, con tutti gli strumenti istituzionali a disposizione, la legge n. 57 approvata all'unanimità il 23 maggio 2013; peraltro proprio oggi siamo in attesa della consegna dei protocolli necessari per poter finalmente avviare la sperimentazione, da parte della Stamina Foundation.
Contemporaneamente, si intende avviare, anche prima della pausa estiva, l'Osservatorio sulle terapie avanzate, come risposta sia alle fondate richieste dei familiari dei malati – che ho incontrato insieme ad altri parlamentari il 23 luglio 2013 per poterne ascoltare le ragioni – che ai solleciti degli Onorevoli parlamentari.
Per quanto attiene alla possibilità di accedere alle cure compassionevoli, è doveroso ricordare che le disposizioni vigenti (decreto 8 maggio 2003, come modificato il 7 novembre 2003), consentono la somministrazione dei medicinali «ad uso compassionevole» solo in presenza di studi clinici almeno di fase seconda, necessari per formulare un favorevole giudizio sull'efficacia e la tollerabilità dei medicinali.
In ordine alla rete per le cure paliative, fornisco rassicurazioni nel senso che già l'articolo 2, comma 1, lettera c) della legge n. 38 del 15 marzo 2010, recante «Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore» definisce il malato come «la persona affetta da una patologia ad andamento cronico ed evolutivo, per la quale non esistono terapie o, se esistono, sono inadeguate o sono risultate inefficaci ai fini della stabilizzazione della malattia o di un prolungamento significativo della vita». In tale ambito rientrano i malati di distrofia muscolare progressiva come i pazienti affetti da altre patologie neurodegenerative, come indicato dall'Onorevole interrogante, nella fase terminale della malattia. Peraltro, così come previsto dall'intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni sottoscritta il 25 luglio 2012, recante «Definizione dei requisiti minimi e delle modalità organizzative necessari per l'accreditamento delle strutture di assistenza ai malati in fase terminale e delle unità di cure palliative e della terapia del dolore», le reti regionali di cure palliative devono prevedere la presa in carico e l'assistenza dei suddetti pazienti assicurando prestazioni di qualità ed omogenee su tutto il territorio nazionale, con un percorso di cura personalizzato che risponda ai bisogni del paziente e del suo nucleo familiare.
A ciò aggiungasi che l'articolo 5, comma 2 della medesima legge, prevede tra le figure professionali con specifiche competenze ed esperienza nel campo delle cure palliative e della terapia del dolore la figura del medico neurologo che potrà seguire con le competenze professionali adeguate i bisogni specifici dei pazienti affetti da distrofia muscolare progressiva.
Da ultimo, colgo l'occasione per comunicare che è stato avviato, in sede di Conferenza Stato-Regioni l'iter di adozione del Piano nazionale delle malattie rare; detto Piano include alcune tra le patologie citate nell'atto parlamentare in questione. Anticipo che, tra le priorità, è inclusa la necessità di promuovere il trasferimento dei risultati delle ricerche dai luoghi di sperimentazione clinica a quelli dell'assistenza, semplificando le procedure e prevedendo il supporto necessario affinché in Italia aumentino le sperimentazioni cliniche di fase I (sia sul paziente che sui volontari sani). Nello stesso schema di Piano nazionale delle malattie rare è proposto, quale strumento di governo del sistema, l'istituzione di un Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti (il Ministero della salute e gli altri Ministeri competenti, le Regioni, l'ALFA, l'ISS, Agenas e le Associazioni dei pazienti) con il compito di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e promozione sociale, della formazione, informazione e del sistema informativo, nonché di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle malattie rare curando anche le relative attività di monitoraggio.

Atto Camera
Risposta scritta pubblicata Giovedì 1 agosto 2013 nell'allegato al bollettino in Commissione XII (Affari sociali)
5-00736

Vincenzo Leuzzi
Direttore UOC di Neuropsichiatria Infantile Umberto I
Professore di Neurologia e Psichiatria – Università La Sapienza di Roma

Entusiasmo e cautela per il farmaco l-dopa che sembra migliorare i disturbi del movimento

Dopo un periodo di terapia, i pazienti si mostrano più vigili, meno affaticabili e migliorati dal punto di vista motorio. Devono ancora essere verificati statisticamente, ma restano di fatto, incoraggianti i primi risultati forniti dal nuovo protocollo destinato ai malati di leucodistrofia con deficit di dopamina. In cantiere, la possibilità di ampliarlo ulteriormente con il ricorso ad un farmaco antiemetico.

Il presente protocollo, ancora in corso, ha finora coinvolto 7 pazienti di età compresa fra i 3 ed i 16 anni (5 femmine e 2 maschi) affetti da diverse forme di leucodistrofia e con una notevole variabilità dal punto di vista del grado di compromissione clinica. Il protocollo è stato articolato secondo il seguente schema: valutazione preliminare (che comprende dosaggio della dopamina e delle pterine urinarie, valutazione neuromotoria e videoregistrazione) con successiva introduzione di terapia con L-DOPA/carbidopa al dosaggio di 1 mg/Kg/die per 15 giorni e di 5 mg/Kg/die per ulteriori 30 giorni, ricovero per ulteriore analoga rivalutazione, passaggio a terapia con dosaggio del farmaco a 10 mg/kg/die per altri 30 giorni e valutazione finale dei risultati.
Dai risultati, per ora assolutamente preliminari e non sottoposti a valutazione quantitativa, emerge un miglioramento (già evidente al dosaggio di 5 mg/Kg/die) sul piano della partecipazione ambientale e della vigilanza, con un parziale recupero delle acquisizioni (miglioramento sul piano del controllo del capo e del tronco) e dei disturbi del movimento (sfumato miglioramento della bradicinesia, aumento del repertorio motorio con maggiore fluidità sul piano della motricità fine) ed una minore stancabilità. I dati, seppur assolutamente qualitativi, sembrano confermare un'efficacia marginale del farmaco nel trattamento dei disturbi del movimento associati alla malattia.
Da quanto emerso, appare necessaria, per la successiva analisi statistica dei risultati, una divisione dei pazienti selezionati in due sottopopolazioni in relazione al grado di compromissione clinico-sintomatologica.
Gli effetti avversi osservati dopo l'introduzione del farmaco, e manifestatisi nei due pazienti che hanno attualmente raggiunto il dosaggio di 10 mg/kg/die, sono stati rappresentati da tremori agli arti superiori e vomito mattutino (entrambi risoltisi dopo riduzione della posologia a 5 mg/kg/die).
Come avviene per il protocollo di trattamento con L-DOPA nella popolazione adulta, stiamo valutando la possibilità di introdurre terapia concomitante con domperidone. In letteratura, questa si è dimostrata capace di prevenire gli effetti collaterali gastroenterologici associati al farmaco migliorando l'assorbimento dello stesso con un più elevato picco plasmatico.

13-14 aprile 2013, 5° Convegno Scientifico Internazionale Ela Italia Onlus.
Presentato a Roma il nuovo protocollo clinico sperimentale. Soddisfatti il presidente Silvano Vona e l'équipe di medici coinvolti

L-DOPA, NON GUARISCE I MALATI MA PROMETTE DI MIGLIORARNE LA QUALITÀ DI VITA

Lo studio, avviato in Italia a costo zero per pazienti con un deficit di dopamina, si è già mostrato valido nel miglioramento degli aspetti motori

Si è concluso domenica 14 aprile, con una giornata dedicata alle esercitazioni teorico-pratiche utili alle famiglie per la gestione quotidiana delle problematiche legate alle Leucodistrofie, il 5° Convegno Scientifico Internazionale sulle Leucodistrofie, ospitato sabato 13 e domenica 14 aprile all'Ergife Palace Hotel (Roma). I due giorni del convegno hanno rappresentato, per le numerose famiglie giunte da tutta Italia, un'occasione di incontro e condivisione, nonché un valido strumento per aggiornarsi sullo stato della ricerca.
La giornata di apertura è stata allietata dalla partecipazione di due ospiti d'eccezione, l'attrice Giulia Bevilacqua e l'ex Presidente dell'Associazione Sportiva Roma, Rosella Sensi. "Ringrazio ELA Italia per avermi dato la possibilità di partecipare a questo convegno – ha dichiarato la Bevilacqua durante la consegna, da parte del Presidente dell'Associazione, Silvano Vona, di una targa-ricordo a lei dedicata – Occasioni come questa sono indispensabili per ricordarci i veri valori a cui dobbiamo dare importanza. La forza che mi è stata trasmessa oggi da tutte queste famiglie è un regalo che porterò con me per sempre". Ad abbracciare calorosamente l'Associazione è stata anche Rosella Sensi, messasi a disposizione dei ragazzi e delle famiglie per foto e saluti.
Al centro del convegno scientifico, vi è stata la presentazione del nuovo protocollo sperimentale L-DOPA applicato alle Leucodistrofie. "Non si tratta di una cura, ma di una terapia che allevia e migliora la qualità della vita – ha precisato il Presidente Vona, papà del piccolo Edoardo, affetto da Leucodistrofia Metacromatica, e su cui si sono riscontrati i primi risultati a seguito della somministrazione dell'L-DOPA effettuata in Israele – L'obiettivo del protocollo, avviato in Italia a costo zero, è quello di renderlo ripetibile su diverse forme di Leucodistrofia, a condizione che ci sia un deficit di dopamina nei pazienti aderenti al protocollo". In sala era presente anche Maria Francesca, la prima bambina a cui è stato applicato il protocollo in Italia, e su cui, dopo circa 20 giorni dalla prima somministrazione, si sono rilevati miglioramenti significativi (aumento dell'appetito, capacità di deglutire l'acqua gel). Come ha spiegato il professor Vincenzo Leuzzi (Policlinico Umberto I), promotore insieme ad ELA Italia del protocollo e referente per la parte clinica insieme alla professoressa Barbara Tavazzi e per quella biochimica insieme al professor Giuseppe Lazzarino (Policlinico Agostino Gemelli), tra i traguardi già raggiunti figurano il miglioramento di aspetti motori (rigidità, ipocinesia, posture distoniche) e di sintomi attribuibili al deficit dopaminico.
La presentazione del protocollo è stata preceduta dagli interventi del professor Enrico Bertini (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), "Illustrazione dello stato di avanzamento della ricerca sulle Leucodistrofie, in particolare su Pelizaus Merzbacher e Adrenoleucodistrofia", della dottoressa Francesca Fumagalli (Istituto San Raffaele), "Terapia genica per la Leucodistrofia Metacromatica", della dottoressa Isabella Ceccherini (Istituto Gaslini di Genova),"Diagnostica molecolare e studi funzionali in vitro nella Malattia di Alexander: dalle conoscenze attuali alle prospettive future" e della professoressa Barbara Tavazzi (Policlinico Agostino Gemelli), "Morbo di Canavan: diagnosi biochimica e molecolare". Il convegno è stato arricchito dalla presenza di numerosi medici e ricercatori.

Valutazione dei pazienti e correzione farmacologica. Ecco come funziona il nuovo studio sulle leucodistrofie

Il Protocollo, destinato per la prima volta a persone che presentano i sintomi della malattia, prevede l'analisi dell'effettiva carenza di dopamina e un periodo di trattamento per verificare gli eventuali benefici a carico del sistema motorio.

LA PREMESSA
Nell'ambito del continuo sviluppo della Ricerca Scientifica e delle nuove conoscenze acquisite, abbiamo pensato di istituire uno studio atto a valutare la quantità di dopamina nei malati di Leucodistrofia: i risultati oggettivamente riscontrabili, successivi alla somministrazione dell'L-Dopa sul piccolo Edoardo, bambino affetto da Leucodistrofia Metacromatica, hanno indotto Silvano Vona, papà di Edoardo e Presidente dell'Associazione Ela Italia Onlus, a ricercare una più ampia applicazione a favore dei numerosi pazienti affetti da Leucodistrofia.
È importante sottolineare la totale gratuità del progetto per tutte le Famiglie che parteciperanno ai diversi step del protocollo.

LE CARATTERISTICHE DELLA RICERCA
Negli ultimi anni di ricerca, lo studio di alcuni stati patologici di tipo neurodegenerativo caratterizzati dalla progressiva perdita di tessuto neurale ha messo in evidenza una carenza di dopamina, che si traduce in una ridotta escrezione urinaria dei suoi metaboliti.
La dopamina, neurotrasmettitore endogeno della famiglia delle catecolamine, é il principale mediatore chimico dei neuroni dopaminergici che interconnettono i nuclei dei gangli della base dell'encefalo e sono implicati nella programmazione e nel controllo del movimento. Inoltre, la dopamina è un importante neuromediatore del sistema limbico che modula gli stati emotivi ed è sede delle funzioni mnesiche.
Nelle malattie che determinano una neurodegenerazione primitiva o secondaria delle vie dopaminergiche (es. malattia di Parkinson), la somministrazione di un precursore della dopamina (L-DOPA) permette di migliorare i sintomi motori.
Questo studio si prefigge di verificare se nelle Leucodistrofie, malattie metaboliche e degenerative associate a degenerazione mielinica e a disturbi del movimento, attraverso la somministrazione del precursore della Dopamina L-DOPA, si possa ottenere un miglioramento clinico, verificata la riduzione di sintesi endogena di dopamina.
Il primo step di questo progetto è il dosaggio dell'escrezione urinaria dei metaboliti della dopamina, marker affidabile della sua sintesi endogena, in tutti i soggetti inclusi nello studio.
Il secondo step riguarda esclusivamente i pazienti che dovessero dimostrare un effettivo deficit di dopamina in associazione con un disturbo del movimento suscettibile, per le sue caratteristiche semeiologiche, di essere responsivo alla L-DOPA.
I soggetti sottoposti a terapia effettueranno il trial per 6 mesi con dosi iniziali di 1 mg/kg/die con incremento di 1 mg/kg/die a settimana (in 3 somministrazioni) sino ad un massimo di 10 mg/kg/die. Verrà utilizzata l'associazione L-DOPA/Carbidopa (Sinemet o Sirio) suddivisa in 3 somministrazioni die.
Ai fini dello studio preliminare per l'arruolamento del campione, è sufficiente raccogliere l'adesione degli iscritti alla

ELA Italia. L'attuazione dello studio si può realizzare solo grazie al loro coinvolgimento. Sottolineiamo che, per questa ricerca, è necessario solo, in fase di arruolamento, un campione di urina delle 24 ore del paziente.
Questa raccolta può essere effettuata dai genitori al proprio domicilio (secondo le istruzioni sotto riportate) inviandola tramite corriere o portandola presso il laboratorio di Roma.
In alternativa, la raccolta può essere effettuata presso il Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Roma La Sapienza (Prof. Vincenzo Leuzzi).

IL PROTOCOLLO PER LA DETERMINAZIONE DELLA CONCENTRAZIONE DI DOPAMINA
ECCO LE REGOLE PER LA RACCOLTA DOMICILIARE DELLE URINE DELLE 24 ORE

Vengono forniti:
- una bottiglia apposita in vetro scuro;
- un cilindro graduato da 100 ml;
- provetta graduata con tappo preventivamente acidificata (2 provette).

La raccolta deve essere effettuata nell'arco delle 24 ore;
ogni aliquota di urina raccolta deve essere misurata mediante il cilindro graduato fornito e versata nella bottiglia di vetro scuro;
annotare ogni volta il volume di ogni quantitativo di urina raccolta (in modo da avere il volume finale nelle 24 ore);
tenere la bottiglia di raccolta lontana dalla luce diretta e da fonti di calore;
al termine delle 24 ore, agitare la bottiglia e versare una quantità di urina totale nella provetta graduata fornita fino alla tacca di 10 ml.;
agitare la provetta e conservarla in frigo a 4°C; la provetta può essere conservata in tali condizioni al massimo per 24 ore prima di consegnarla o spedirla per le analisi.

LE RAGIONI DEL PROGETTO
1) Qual è lo scopo di attestare il deficit di Dopamina nei pazienti?
In molte malattie degenerative si riscontra un deficit secondario delle amine biogene che, senza certamente rappresentare la causa della malattia, tuttavia contribuisce negativamente soprattutto per quanto riguarda i sintomi motori (rigidità, ipocinesia, posture distoniche, etc.); dimostrare, pertanto, un deficit di questi neuromediatori è il primo step per ipotizzare una possibile correzione farmacologica.

2) Per quale motivo bisogna assumere L-Dopa una volta attestato il deficit?

L'assunzione del farmaco ha come target la reintegrazione dei livelli cerebrali di dopamina ed il miglioramento sul piano sintomatico di quella parte dei sintomi a questo deficit attribuibile.

3) Quali obiettivi si prefigge la somministrazione della L-Dopa?

Gli obiettivi sono quelli di migliorare i disturbi motori nella misura in cui questi dipendono dai meccanismi sopra citati.

PROMOTORI

Prof. **Vincenzo Leuzzi**
Associazione ELA Italia onlus

RIFERIMENTI
Prof. **Vincenzo Leuzzi**
Direttore UOC di Neuropsichiatria Infantile Umberto I°
Professore di Neurologia e Psichiatria - Università "La Sapienza" di Roma
vincenzo.leuzzi@uniroma1.it

Prof. **Giuseppe Lazzarino**
Divisione di Biochimica e Biologia Molecolare
Dipartimento di Scienze Chimiche - Università degli Studi di Catania

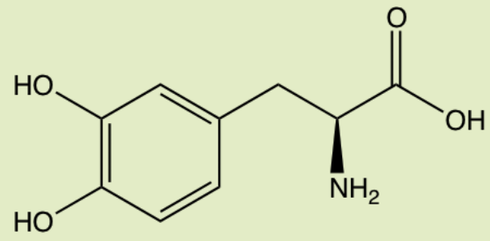
Prof.ssa **Barbara Tavazzi**
Istituto di Biochimica e Biochimica Clinica
Università Cattolica del "Sacro Cuore" di Roma

Associazione ELA Italia onlus
Associazione Europea contro le Leucodistrofie
V.le delle Medaglie D'Oro, 172 – 00136 Roma
Tel/fax +39.06.43419792
www.elaitalia.it - elainfo@elaitalia.it

L-DOPA
INNOVATIVO E PROMETTENTE HA GIÀ COINVOLTO 10 PERSONE MALATE

Studiato per intervenire sui disturbi motori, cognitivi dei pazienti e sull'epilessia, è supportato da uno staff scientifico di primissimo livello

L'importanza del Progetto risiede nell'essere, come Ela Italia, unici promotori di questo Protocollo nel mondo e nella totale gratuità dello stesso.
A differenza dei Protocolli oggi esistenti per le Leucodistrofie e dei trial in genere, che coinvolgono solo le persone asintomatiche, questo Progetto è specificatamente studiato per le persone sintomatiche e si pone il grande obiettivo di migliorarne i disturbi motori e cognitivi e di ridurre l'epilessia.
Il Progetto, fortemente voluto dal Presidente della Ela Italia Onlus, Silvano Vona, è stato abbracciato e sostenuto da uno staff di ricercatori e medici di prim'ordine: la Professoressa Barbara Tavazzi ed il Professor Giuseppe Lazzarino si occuperanno dell'area biochimica, mentre il Professor Vincenzo Leuzzi sarà il responsabile dello sviluppo scientifico e clinico.
30 famiglie nostre associate hanno chiesto di partecipare a questo Protocollo. Attualmente, 10 pazienti hanno iniziato il trattamento e disponiamo dei primi dati preliminari del Professor Leuzzi e del Dottor Celato.



"A.B.B.A.S", PEDIATRI ITALIANI INSIEME PER I BISOGNI SPECIALI DELL'INFANZIA

Il progetto, nato per supportare i genitori che hanno bambini con specifiche necessità assistenziali, mira a un miglioramento della qualità dei servizi pediatrici

Durante la 1ª giornata del 5° Convegno Scientifico Internazionale sulle Leucodistrofie (sabato 13 aprile 2013), si è svolto il 1° Incontro per l'Aggiornamento dei Pediatri di Famiglia. Tale incontro vede coinvolte ELA Italia, in qualità di promotrice, e la FIMP – Federazione Italiana Medici Pediatri ed è il risultato del progetto "A.B.B.A.S." – Aggiornamento sui Bambini con Bisogni Assistenziali Speciali, fortemente voluto dal Presidente.
Il progetto, volto a migliorare la qualità dei servizi pediatrici, nasce dalla necessità e dal desiderio di sensibilizzare i pediatri di famiglia nella gestione e nel supporto a favore dei Bambini con Bisogni Assistenziali Speciali: primi segnali, approccio clinico, sostegno al paziente e "cura" dello stesso. L'incontro prevede sessioni teoriche e pratiche tenute da medici noti nel panorama italiano.

Valeria Cipriani
Psicologa ELA Italia Onlus

Chiedere aiuto è il primo passo per affrontare la malattia

Bisogna poter gestire lo shock iniziale, trovare un nuovo equilibrio nella quotidianità, affrontare lo stress che una patologia invalidante inevitabilmente comporta e superare sensi di colpa e di vergogna. Non è un'impresa facile, ma nemmeno impossibile. L'importante è trovare la forza di farsi supportare da un esperto.

Perché l'aiuto psicologico è importante per i genitori di un bambino affetto da Leucodistrofia?
Un evento inaspettato come la nascita di un figlio che sviluppa una malattia invalidante esercita un forte impatto sui genitori, colti spesso impreparati.
Per questo motivo, risulta necessario un supporto psicologico al momento della diagnosi. Se, da una parte, questa permette di dare un nome all'insieme di sintomi, dall'altro rappresenta anche un momento indelebile per lo shock provato.
Essere genitore di un bambino malato è molto doloroso. Quando si tratta di una malattia rara, inoltre, subentra anche l'ingombrante sensazione di solitudine dovuta alla scarsità statistica di casi simili.
La coppia coniugale deve affrontare un percorso individuale e familiare impegnativo al fine di trovare un nuovo equilibrio, funzionale alle nuove priorità. Appare, quindi, importante che la coppia sia affiancata nel cambiamento che investe le relazioni familiari ed extrafamiliari e supportata nella gestione dello stress che la malattia comporta.
Un genitore soffre nell'osservare quotidianamente i regressi del proprio figlio. Questo può portare a sensi di colpa e di impotenza genitoriale, alimentando frustrazione e minando autostima ed autoefficacia. Un figlio che non sta bene, infatti, evoca sempre una ferita narcisistica e pone di fronte alla fallibilità.
Lo specialista aiuta il genitore a trovare un nuovo adattamento, a non vivere il mondo esterno come giudicante, ad aprirsi anche a chi vorrebbe avvicinarsi, ma non sa come farlo; lo incoraggia a riscoprirsi genitore di un bambino che, seppur indebolito, è ricco di amore e vince le paure perché ha accanto la mamma e il papà, esempi di forza e di coraggio.
Chiedere aiuto non è segno di debolezza, ma di forza: significa uscire dall'isolamento ed entrare in una rete che sostiene e fa emergere potenzialità e risorse apparentemente nascoste.

In una situazione così delicata, come può relazionarsi il genitore al figlio malato affinché anche lui maturi la consapevolezza della propria situazione medica in modo non traumatico?
Ogni figlio ha il diritto di essere informato sulle proprie condizioni cliniche.
È necessario, però, che le comunicazioni avvengano in linea con le capacità di comprensione proprie dell'età. In questo si può essere senz'altro aiutati dallo psicologo esperto.
In generale, il linguaggio utilizzato deve essere comprensibile e, pur dicendo la verità, i particolari vanno aggiunti piano piano, in modo tale da non creare ansie, né traumi.
Va posta attenzione anche al linguaggio non verbale: ad esempio, il tono della voce deve essere sicuro, convincente, sereno. Diventano, inoltre, importanti anche la postura, le rassicurazioni e le spiegazioni prima e dopo ogni visita specialistica.
Per non far vivere la malattia come un peso, bisogna anche imparare a giocare con termini e pratiche mediche, cosicché la persona non si senta in imbarazzo, né spaventata.
Imparare a giocare e a scherzare sulla routine quotidiana aiuta tutta la famiglia ad entrare in empatia. Riconoscere la sofferenza dei figli aiuta a farli sentire compresi.
È importante che i genitori non parlino delle difficoltà quando i figli possono sentirli e che non esprimano preoccupazioni ed incertezze in loro presenza.
I figli riconoscono i genitori anche per il contatto fisico al quale sono stati abituati. Per questo motivo è importante continuare a coccolarli sempre con la stessa intensità e modalità.
Anche tutte le figure che ruotano attorno alla famiglia devono essere informate, poiché solo in questo modo potranno rendersi realmente utili e sapranno relazionarsi in maniera più spontanea ed adeguata.
È, infine, importante ricordare che le persone che soffrono di più sono proprio i figli: spesso non riescono ad esprimere desideri, pensieri, paure, ma possono sentirsi sollevati dall'abbraccio caldo dei genitori.

Come si può stare accanto alla famiglia?
La famiglia di un bambino affetto da malattia rara ha bisogno dell'aiuto di tutti, dai parenti ai vicini di casa. Aiutare significa far sentire la vicinanza fisica ed emotiva, ascoltare, interessarsi, incuriosirsi, accogliere le paure e gioire insieme per le piccole cose.
Prima di avvicinarsi alle famiglie è importante raccogliere informazioni sulla malattia, in modo tale da poter comprendere meglio le difficoltà ed i bisogni reali. Ciò consente di entrare rispettosamente nelle loro vite, non perché mossi da pietismi, ma perché spinti realmente a ricercare il contatto.
È fondamentale spronare la persona ad andare avanti, aiutandola a trovare un'associazione e contattando uno psicologo tramite il Servizio Sanitario Nazionale, privatamente oppure chiedendo all'associazione stessa. Lo specialista aiuterà il singolo, la coppia oppure la famiglia e potrà proporre anche incontri di gruppo con altre famiglie.
Occorre, quindi, far sì che la famiglia non rimanga isolata perché, anche se si tratta di malattia rara, ci sono persone che vivono la stessa situazione e possono condividere esperienze e consigli.

Vincenzo Leuzzi
Neuropsichiatra infantile, specialista nei disturbi del movimento - Ospedale Umberto I, Roma

Le famiglie di questi bambini segnalano l'evoluzione clinica della patologia più di quanto possa fare la singola visita medica

Può riassumerci brevemente qual è il suo lavoro e quali risultati sono stati raggiunti in merito alle Leucodistrofie?
Sono un Neuropsichiatra infantile, mi occupo soprattutto di patologie neurologiche nel bambino e di malattie rare. In particolare, mi occupo di malattie neurodegenerative, come lo sono, in gran parte, le Leucodistrofie. Mi occupo anche di disturbi del movimento.
I disturbi del movimento rappresentano sintomi molto frequenti nelle malattie progressive e nelle malattie neurodegenerative. Nell'arco degli anni abbiamo sviluppato una certa esperienza nella gestione del trattamento di questi disturbi, in una certa misura in forma sintomatica, cioè a prescindere dalla causa che li ha determinati. Al di là del problema diagnostico dei pazienti che vediamo, dobbiamo essere tutti quanti coinvolti nel futuro, nella ricerca, per una soluzione radicale di queste condizioni neurologiche. Nel frattempo, cerchiamo di migliorare la qualità di vita di questi pazienti riducendo, o migliorando, in ogni caso, alcuni sintomi per loro particolarmente disturbanti.

Quali sono le sue impressioni in merito al convegno e all'incontro con le famiglie che fanno parte dell'Associazione ELA?
Le famiglie detengono un ruolo fondamentale nel rapporto con i ricercatori, e con i medici in generale. Esercitano una pressione costante, comunque essenziale: in ogni caso, la famiglia segnala l'evoluzione clinica della malattia più di quanto non possa rilevare la singola visita.

Ritiene che associazioni di famiglie come la ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra pazienti e medici e tra famiglie e medici?
Sì, è un po' quello che accade in tutto il mondo. Le associazioni di famiglie di bambini portatori di malattie complesse hanno rappresentato, storicamente e tuttora, il principale strumento di pressione nei confronti della classe medica e dei ricercatori perché alcune condizioni diventino o possano diventare oggetto di ricerca e, quindi, fruire della possibilità, per alcune condizioni, ancorché estremamente rare, di trovare una soluzione.

Cosa ne pensa del protocollo L-DOPA e quali risultati rilevanti ritiene potrà raggiungere questo protocollo scientifico sperimentale?
Fondamentalmente, questo è già un protocollo clinico, prima ancora che strettamente sperimentale. Nasce dalla constatazione che molti bambini leucodistrofici mostrano dei sintomi motori importanti, estremamente disabilitanti, ed altri non motori, ma cognitivi, che sembrano poter essere influenzati da un trattamento Levo-Dopa. Mi è sembrato, quindi, utile, garantendo la massima sicurezza per i pazienti, valutare se alcuni di questi sintomi possano beneficiare del trattamento. Il trial è appena iniziato. Dobbiamo, quindi, aspettare di disporre di qualche dato ulteriore per poter valutare appieno ciò che stiamo facendo, che, comunque, si trova all'interno di un trattamento sintomatico di queste malattie.

Secondo lei, cosa può fare ulteriormente la ELA per supportare il vostro lavoro e il vivere quotidiano delle famiglie?
A me sembra stia facendo già moltissimo. Credo si tratti di un lavoro molto complesso quello svolto a favore delle famiglie. Viviamo in un mondo poco controllato da un punto di vista dell'informazione. Arrivano, quindi, molti messaggi, molti stimoli, spesso impropri, incongrui. Alimentano anche legittime speranze nei pazienti, e questo vale, naturalmente, per tutte le malattie oggi incurabili. Le associazione delle famiglie esercitano un ruolo fondamentale di controllo su ciò che viene fatto, ma anche un controllo sulla risposta emotiva toccata da tante possibilità che sembrano accendersi, alcune delle quali caratterizzate da uno scarso apporto scientifico. Il ruolo delle famiglie è fondamentale.

(Intervista effettuata durante il 5° Convegno del 13 e 14 aprile 2013)

Silvio Rossi
Professore di Medicina fisica e Riabilitativa, Responsabile Protocollo riabilitativo
Università la Sapienza di Roma

Il confronto tra medici e famiglie serve a dare visibilità a queste problematiche e a mettere a punto nuovi protocolli

Può riassumerci brevemente qual è il suo lavoro e, secondo lei, quali risultati sono stati raggiunti in merito alle Leucodistrofie?
Io amo definirmi un ortopedico pentito, nel senso che nasco come ortopedico, ma poi, in qualità di direttore di vari centri di fisioterapia da molti anni, sono entrato nel mondo della riabilitazione ed ho capito come questa debba camminare di pari passo con la pratica ortopedica. Anzi, certe volte la riabilitazione supera la chirurgia nel raggiungimento dei risultati e può evitarci di finire in sala operatoria, se il protocollo terapeutico, di fisioterapia, viene svolto in modo corretto. Per quanto riguarda il mio avvicinamento alle Leucodistrofie, diciamo che è stato, tra virgolette, casuale, grazie all'amicizia con il Presidente di ELA, Silvano Vona. Avevo, comunque, già in mente di fare qualcosa per tutta una serie di patologie neurologiche, come la Sclerosi Multipla, o al servizio di pazienti vittime di ischemia o ictus. Con questi ultimi, opero già da dodici anni con la mia metodica della vibrazione. La mia sensazione è stata subito positiva e devo dire che i primi risultati avvalorano la mia intuizione: forse, anche la fisioterapia ortopedica può dare una piccola mano a questi pazienti.

Ritiene che associazioni di famiglie come ELA siano efficaci per migliorare i rapporti tra famiglie e medici?
Assolutamente sì. Il rapporto tra medico e paziente deve essere fiduciario, specie in situazioni come queste, in cui le famiglie sono psicologicamente e drammaticamente condizionate e la malattia modifica la vita nella sua interezza di tutta la famiglia. Un rapporto diretto con il medico che si prende cura di tuo figlio, che fa tutto quello che può per lui, che è a sua disposizione, che per lui è importante e potenzialmente portatore di un risultato credo sia la cosa migliore per affrontare la malattia. Questo è un approccio che condivido pienamente e che mi vede, al di là dell'aspetto Leucodistrofia, sempre presente con tutti i miei pazienti, sempre allo stesso modo, sempre al 100% della mia disponibilità. Qui la disponibilità deve essere del 150-200%. Ho indossato la maglia di ELA e adesso vado dritto senza problemi.

Cosa ne pensa del convegno organizzato da ELA?
È un convegno molto importante. Un momento di riunione di tutte queste famiglie nel quale si possono mettere a punto nuovi protocolli, nuove strategie terapeutiche, di comunicazione, di informazione. Viene garantita visibilità a questo tipo di patologia che, nonostante gli sforzi profusi, ancora non ne beneficia a sufficienza. Credo che il convegno rappresenti uno dei tasselli importanti sui quali fondare una comunicazione ed un'informazione su tutto quello che si sta facendo e sui progressi conseguiti a favore di tutti coloro i quali affrontano questa situazione. Per me, l'informazione e la comunicazione a tutti i livelli sono fondamentali, ma qui, in un incontro diretto con le famiglie che stanno vivendo questa situazione, credo costituiscano la modalità migliore, senza dubbio.

Cosa ne pensa del protocollo sperimentale L-Dopa e quali risultati rilevanti ritiene possa conseguire?
Sicuramente non è il mio campo, ci entro in modo molto marginale. Non voglio prendermi meriti non miei perché, ovviamente, le mie conoscenze farmacologiche sono diverse da quelle riabilitative. Esprimo questo parere: in situazioni di patologia come queste, tutto ciò che può portare ad un risultato deve essere messo in campo. Ovviamente, con le dovute accortezze, garantendo la sicurezza dei pazienti, con la dovuta scientificità e rigorosità tali da consentire la soluzione del problema o, quantomeno, un risultato positivo. Il protocollo L-Dopa deve essere, quindi, perseguito secondo questi canoni, peraltro quelli caratteristici di tutta l'attività svolta da ELA: rigore scientifico, attenzione per le famiglie e voglia di comunicare al mondo che ci siamo, che stiamo facendo qualcosa di buono.

Può parlarci del protocollo RAS?
Il protocollo RAS prende spunto dalla terapia con la vibrazione per il rinforzo del tono muscolare. Nasce soprattutto per gli atleti, gli sportivi, per il recupero del post-operatorio ortopedico. Successivamente, è stato impiegato anche in ambito neurologico: abbiamo iniziato a trattare casi di Sclerosi Multipla ed altre patologie. Ad oggi posso affermare con piacere che i primi, pochi mesi di sperimentazione ci stanno facendo pensare che possa funzionare. La vibrazione serve per riaprire quel canale di comunicazione tra il sistema nervoso centrale e la fibra muscolare che, per motivi legati alla patologia, in questi pazienti tende a spegnersi. Dobbiamo, quindi, riaccendere quel canale, riaprire quel canale. Come? In modo indiretto, provocando una vibrazione alla frequenza fisiologica di funzionamento del muscolo perché questo si riattivi. Laddove il danno neurologico non è definitivo, cioè laddove la mielina, che sappiamo essere componente importante di questa patologia, non è definitivamente compromessa, e quindi esiste una possibilità di trasmissione, io penso di poter recuperare la funzionalità di quella fibra muscolare, e quindi di quel muscolo: ecco dove nasce il razionale scientifico di questo protocollo. La mia fiducia è legata a questo fatto, che possiede una sua razionalità scientifica, un suo rigore scientifico. Adesso sta a noi portarlo a compimento. È chiaro che anche per quanto riguarda la parte applicativa i tratta di un protocollo importante. Non è un trattamento che possiamo somministrare per un anno e poi sospenderlo. È un protocollo al quale i pazienti devono pensare di dover sottoporsi vita natural durante. È impegnativo, prevede richiami mensili, però, se a fronte di tutto questo impegno e sacrificio conseguiamo un risultato importante nell'attività muscolare del paziente, io credo che questo sia un gioco che vale la pena di giocare. Assolutamente.

Cosa pensa che ELA possa ancora fare per supportare il vostro lavoro ed il vivere quotidiano delle famiglie?
Credo che ELA si stia già impegnando in modo molto, molto importante. In questo tipo di situazioni non c'è mai un limite a quello che uno può fare dal punto di vista dell'impegno. La fortuna è che il leader di ELA è una persona di grande capacità e di vulcanica attività, quindi troverà modo e maniera di garantire ulteriore visibilità. Dal canto mio posso affermare che, ormai, sono schierato con voi, in tutto quello che potrò fare. Le mie amicizie televisive, giornalistiche, ecc. sono a disposizione di ELA. Dobbiamo creare un canale d'informazione continuo, che faccia si che, ad esempio, questo convegno nazionale di Roma possa avere dei cloni in altre zone d'Italia per sviluppare ulteriormente le novità che possiamo portare. Credo, quindi, che l'attività più importante che ELA si deve porre come obiettivo è quello della totalità e del miglioramento assoluto della capacità di comunicazione e d'informazione. Credo che la strada intrapresa sia quella giusta.

Enrico Bertini
Neurologo Pediatra, Comitato Scientifico Fondazione ELA - Ospedale Bambin Gesù di Roma

Incontrare i genitori dei bimbi malati significa, per noi medici, aumentare quel rapporto di fiducia che è fondamentale nelle terapie

Prof. Bertini, grazie a nome della Ela Italia per essere presente al 5° Convegno Ricercatori/Famiglie della ELA. Può riassumerci brevemente qual è il suo lavoro e quali risultati sono stati raggiunti dal suo punto di vista professionale in merito alle Leucodistrofie?
Sono un neurologo pediatra, lavoro in un grande ospedale di Roma, il Bambin Gesù. Dirigo un laboratorio di ricerca e diagnostica su una serie di malattie che possiamo riassumere in neuromuscolari e neurodegenerative. In particolare, mi occupo di Leucodistrofie da più di vent'anni. Nello specifico, seguo due forme di Leucodistrofia, la megaencefalica con cisti subcorticali e l'Adrenoleucodistrofia.
Nella Leucodistrofia megaencefalica con cisti subcorticali rappresentiamo un riferimento a livello nazionale per assicurare una diagnosi genetica. Collaboriamo strettamente con la Dottoressa Elena Ambrosini dell'Istituto Superiore di Sanità, la quale si occupa della ricerca di base per trovare e conoscere sempre meglio i meccanismi della proteina coinvolta in questa Leucodistrofia, la MLC1.
Per quanto riguarda, invece, l'Adrenoleucodistrofia, oltre ad assicurare una diagnosi genetica sul territorio nazionale, stiamo collaborando - questa è una notizia recente - con un gruppo europeo coordinato da Patrick Auburg in Francia. Il team sta realizzando un trial clinico sull'Adrenoleucodistrofia, in particolare su Adrenomieloneuropatia e terapie redox, antiossidanti. Le strategie di terapia genetica dell'Adrenoleucodistrofia hanno portato, in qualche modo, i pazienti trattati a cronicizzare la malattia ed a renderla simile alla forma di Adrenomieloneuropatia. Si tratta della forma più lentamente evolutiva, quando all'interno di questo gruppo, chiamato Adrenoleucodistrofie, esistono sue forme acute più gravi. Auburg è riuscito a rendere le patologie più croniche nei pazienti trattati con terapia genetica. Poi, però, bisogna affrontare la malattia cronica. L'idea - questo ve lo dico in anteprima - è di vedere, saggiare. Ricerche recenti hanno consentito di considerare il disturbo redox cellulare un target terapeutico per l'Adrenomieloneuropatia.

Grazie Professore. Quali sono le sue impressioni in merito al Convegno e agli incontri con le famiglie che fanno parte dell'Associazione ELA?
Penso che questo incontro con le famiglie, ormai una tradizione da qualche anno, sia estremamente importante. Le Leucodistrofie, nella maggior parte dei casi, in quasi tutte le loro forme, non possiedono ancora una terapia efficace. Le famiglie devono essere informate anno per anno sui progressi compiuti dalla Ricerca. Cerchiamo di portare la speranza che riusciremo, in qualche modo, a garantire una terapia, una cura per ciascuna di queste forme di Leucodistrofie. In tutte le Leucodistrofie le famiglie affrontano notevoli sforzi e notevoli disagi per i loro bambini. Si tratta, infatti, di forme croniche e importanti.

Grazie. Lei ritiene che Associazioni di famiglie come la ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra pazienti e medici?
Come dicevo prima, penso che ciò sia fondamentale. In questo momento di incontro, le famiglie possono confrontarsi ed eventualmente aumentare la fiducia su quello che si sta cercando di fare per le Leucodistrofie. Conoscere direttamente i medici, anche i ricercatori, coinvolti nella Ricerca finalizzata al raggiungimento di una terapia, conoscerli anche personalmente, secondo me, aumenta anche il rapporto di fiducia con le famiglie.

Cosa ne pensa del protocollo L-Dopa e quali risultati rilevanti ritiene potrà raggiungere questo protocollo scientifico sperimentale?
Il protocollo si trova ancora in una fase preliminare. Direi che questo succede per qualsiasi tipo di approccio terapeutico. Il coordinamento è curato dal Professor Vincenzo Leuzzi, neuropediatra anche lui, particolarmente esperto in meccanismi e terapia Dopa. Adesso sta raccogliendo casi aneddotici cercando di valutare quanto siano diffusi gli effetti positivi nei vari pazienti.

Cosa può fare ulteriormente la ELA per supportare il vostro lavoro e il vivere quotidiano delle famiglie?
Per fortuna, l'attività della ELA Italia assume anche un significato europeo: anche in altri Paesi europei vi è un lavoro parallelo, costituito dalla raccolta fondi. Questa è molto importante: il denaro non viene conferito a singole persone, ma converge in un fondo collettivo e va ad alimentare i progetti di ricerca in modo competitivo. Progetti di ricerca selezionati da un Consiglio Scientifico, valutati da persone che, oltre ad essere competenti, sono anche competitors sul campo. Ciò garantisce che, almeno nella maggior parte dei casi, i progetti selezionati siano effettivamente i migliori.

(Intervista effettuata durante
il 5° Convegno del 13 e 14 aprile 2013)

Solo così possiamo aiutare questi bambini

Qual è il suo lavoro e quali risultati sono stati raggiunti dal suo punto di vista professionale in merito alle Leucodistrofie?
Mi occupo degli aspetti deglutitori del bambino. Quando ci arrivano questi bambini in difficoltà nel mangiare e nel bere, eseguiamo una valutazione delle abilità di deglutizione proprio osservandoli mentre si cibano. Questo è l'aspetto più importante. Poi ascoltiamo i genitori, i quali ci rappresentano le loro difficoltà. Associamo, quindi, la descrizione dei genitori e l'osservazione diretta al momento della somministrazione del pasto. Successivamente, ricerchiamo le possibili soluzioni. Queste possono essere di tipo riabilitativo, insegnando, cioè, nuovamente a questi bambini a mangiare e a bere in modo corretto. Laddove ciò non risulta possibile, utilizziamo delle tecniche, cosiddette, di gestione. Ad esempio, se un bambino non riesce ad assumere liquidi, perché difficili da gestire all'interno della cavità orale, possiamo sostituirli con l'Acquagel, una sostanza gelatinosa o associarli a degli addensanti che rendano l'alimento sicuro nell'atto deglutitorio del bambino. In questa patologia, l'aspetto deglutitorio è poco studiato. Abbiamo, pertanto, esaminato le patologie maggiormente studiate nell'ambito delle Leucodistrofie, e tentato di cogliere quali problemi potevano manifestarsi nell'atto deglutitorio. Ciò significa che, ad esempio, se in una patologia dobbiamo affrontare il problema dell'ipertono oppure di un posizionamento errato del bambino, la terapia è volta ad ottenere un tono adeguato alla funzione deglutitoria o il posizionamento adeguato. In realtà, non esiste un percorso specifico per ogni difficoltà riguardante la deglutizione. Lo stiamo elaborando adesso, osservando i bambini. Pertanto, proseguendo su questa strada, più bambini valutiamo, più piani di trattamento riabilitativo approntiamo, e più soluzioni troviamo.

Ritiene che associazioni di famiglie come ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra medici e famiglie?
Questa ne è la dimostrazione. In occasione di questi convegni, abbiamo modo non solo di discutere dei problemi, e quindi della nostra esperienza clinica, ma anche di confrontarci con i genitori per gli aspetti quotidiani. A volte, noi guardiamo dal nostro punto di vista ed elaboriamo delle soluzioni senza considerare che, nell'ambito familiare, possono sorgere mille difficoltà. Questi incontri servono proprio per condividere esperienze e situazioni ed aiutano sicuramente anche noi, più specialisti, ad aggiustare il tiro sugli aspetti medico-clinici e riabilitativi.

Cosa ne pensa del convegno organizzato da ELA?
Questo è il terzo convegno a cui partecipo, in qualità di esperta, e ritengo sia organizzato molto bene, soprattutto nel modo in cui si svolge: una prima giornata maggiormente teorica, con l'esposizione degli studi principali, ed una seconda, quella a cui partecipo io, in cui si trattano gli aspetti quotidiani, con esperti della respirazione e dell'alimentazione, aiutando i genitori con un confronto diretto.

Cosa può fare ancora ELA per supportare il vostro lavoro e il vivere quotidiano delle famiglie?
Sulla base di questo convegno, potrebbe realizzare degli eventi specifici sui problemi quotidiani del bambino, magari una giornata di aggiornamento sui problemi della deglutizione, respiratori o gastrici. Potrebbe essere un approfondimento dei temi trattati nel convegno in modo complessivo.

Antonella Cerchiari
Deglutizione e Alimentazione
Ospedale Bambin Gesù di Roma

Le famiglie dei bambini malati hanno bisogno di sapere, ma la vita di corsia non sempre permette una comunicazione esaustiva ed efficace

Sono una pediatra, mi occupo di broncopneumologia e lavoro presso l'ospedale pediatrico Bambin Gesù nell'unità di terapia complessa di broncopneumologia. Mi occupo dei problemi respiratori di questi pazienti molto particolari: tosse inefficace, problemi di inalazione, polmoniti ed infezioni ricorrenti. I pazienti necessitano di un supporto terapeutico e di fisioterapia respiratoria per la molto frequente disostruzione bronchiale.

Ritiene che associazioni come ELA siano efficaci per incentivare il rapporto fra medici e famiglie?
Assolutamente si, a giudicare dalle tante domande rivolte oggi in sala. Questo fa capire quanto sia importante questo incontro: è più naturale e valido rispetto alla vita di corsia, che lascia poco tempo e poco spazio a queste famiglie, assai bisognose, invece, e desiderose di tante informazioni. Questi incontri si rivelano, quindi, preziosi. Mi ci dedico volentieri proprio perché li ritengo molto utili.

Cosa ne pensa del convegno organizzato da ELA Italia?
Quest'anno, in particolare, è molto bello, molto sentito e molto partecipato. Siamo molto soddisfatti. Ogni anno notiamo un aumento di interesse e dell'organizzazione, che va verso il massimo.

Cosa pensa che ELA possa fare ulteriormente per supportare il vostro lavoro e la quotidianità delle famiglie?
Continuare con questi incontri. Mi sembra un'iniziativa meravigliosa. Va portata avanti.

Maria Beatrice Chiarini Testa
Broncopneumologia - Ospedale Bambin Gesù di Roma

Dobbiamo dare alle famiglie informazioni complessive e non settoriali. È un nostro dovere e loro ci aiutano a rispettarlo

«Il nostro lavoro quotidiano, all'interno del Bambin Gesù, nell'équipe di Chirurgia Endoscopia Digestiva in cui opero, è multidisciplinare. Non vi è solo la valutazione clinica dei pazienti o il posizionamento di gastrostomie, quando necessario, ma viene svolto anche il lavoro gastroenterologico e nutrizionale sui pazienti in collaborazione con il Centro di Nutrizione dell'ospedale stesso. Individuiamo anche i problemi che si presentano quotidianamente, non solo dal punto di vista specificatamente legato ai presidi che andiamo a posizionare, nella storia naturale di questa patologia, ma anche in tutto ciò che accade successivamente nella gestione dell'alimentazione, ivi comprese le difficoltà associate alla modifica dell'alimentazione stessa, al reflusso gastroesofageo, alle terapie farmacologiche o chirurgiche del reflusso. Insomma, tutto quello che ruota intorno all'aspetto gastrointestinale di questi pazienti. Ovviamente, all'interno dell'ospedale, in collaborazione con le Unità di Broncopneumologia del Professor Cutrera e Neurologia, con il Professor Bertini, seguiamo questi pazienti a 360 gradi, con la fatica quotidiana di rimanere in contatto tra di noi, cercando di condividere i problemi su cui dobbiamo assumere delle decisioni».

Ritiene che associazioni di famiglie come ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra medici e famiglie?
Ritengo siano determinanti, veramente. Lo dico con tutto il cuore. Da quando le famiglie partecipano attivamente, noi siamo stati stimolati ad essere più uniti nel fornire risposte complessive e non settoriali. Questo è, purtroppo, merito delle famiglie. Purtroppo perché dovrebbe essere un nostro preciso intento quotidiano quello di essere sintetici nell'elaborare dei servizi nel modo più completo possibile. Invece, nella nostra realtà, talvolta non riusciamo a fare al meglio tutto ciò. Quello che le famiglie riescono a fare per noi, trascinandoci in questi convegni per rispondere ai quesiti ed essere più vicini alle esigenze di tutti è, invece, esemplare.

Cosa ne pensa del convegno organizzato da ELA Italia quest'anno?
È un'ulteriore conferma di tutti questi presupposti. Penso non dobbiate mai smettere di andare in questa direzione. Questo è il momento di maggiore attenzione da parte di tutti per poter arrivare a migliorare quello che manca, i gap, i deficit della nostra realtà quotidiana. Vanno risolti i problemi di comunicazione, se presenti, ed occorre migliorare la gestione di questi pazienti, afflitti da infiniti problemi. Questi vanno oltre la problematica spicciola a noi rappresentata. Tante famiglie hanno deciso di impegnarsi oltre il loro supporto quotidiano, oltre la loro realtà, garantendo un aiuto anche a tutti gli altri. Penso sia veramente un grande atto.

Paola De Angelis
Endoscopia Digestiva
Ospedale Bambin Gesù di Roma

Per soddisfare i bisogni di genitori e pazienti serve un linguaggio chiaro e obiettivo

«Sono una neurologa dell'Ospedale San Raffaele di Milano e mi occupo di un progetto finanziato anche da Telethon (anche dalla ELA Italia n.d.r.) in merito alla Leucodistrofia metacromatica. Si tratta di un progetto di terapia genica con cellule staminali ematopoietiche modificate in cui viene introdotto il gene sano mancante ai bambini malati. Il nostro progetto è in fase avanzata di studio clinico: sono stati reclutati otto bambini e sui primi tre abbiamo conseguito risultati molto incoraggianti, in termini sia di sicurezza sulla procedura da noi studiata, sia di un iniziale beneficio clinico. Disponiamo di dati preliminari utili a farci pensare che questo tipo di trattamento potrà portare dei grandi benefici su questi bambini».

Quali sono le sue impressioni in merito al Convegno e all'incontro con le famiglie che fanno parte della ELA?
Ritengo sia sempre molto importante che i ricercatori spieghino correttamente il loro lavoro in termini semplici, ma anche obiettivi scientifici, in modo tale che tutti possano essere a conoscenza dei progressi compiuti nel campo delle malattie rare, come le Leucodistrofie, spesso poco conosciute dalla popolazione generale.

Ritiene, quindi, che associazioni di famiglie come ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra pazienti e medici?
Sono sicura che questo sia molto importante. Le associazioni svolgono un ruolo di collante tra i ricercatori e le famiglie e possono rendersi promotrici della diffusione di notizie scientifiche. Le famiglie possono sostenersi nella vita quotidiana, darsi consigli reciproci, accompagnarsi a vicenda nel difficile percorso dei bimbi affetti da malattie così gravi. Rivestono anche un ruolo di fondamentale importanza per i ricercatori, i quali hanno bisogno tutti i giorni di essere incoraggiati e sostenuti dalle famiglie.

Secondo lei, cosa può fare ancora Ela per supportare il vostro lavoro e il vivere quotidiano delle famiglie?
Ripeto ciò che ho già detto: deve continuare a diffondere informazioni corrette ed obiettive sul lavoro dei ricercatori e riportare ai ricercatori i bisogni quotidiani delle famiglie dei bambini malati.

Francesca Fumagalli
Ricercatrice – Ospedale San Raffaele di Milano

Isabella Ceccherini
Responsabile Centro Diagnostica Molecolare e Malattie Ereditarie – Istituto Gaslini di Genova

Il dialogo e il confronto sono basilari per seguire in modo efficace la progressione di queste malattie

Qual è il suo lavoro e quali risultati sono stati raggiunti dal suo punto di vista professionale in merito alle Leucodistrofie?
Mi occupo da dieci anni della malattia di Alexander. Sono in servizio presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dell'ospedale Gaslini di Genova. Dieci anni fa iniziammo a fornire un servizio di Diagnostica Molecolare per questa malattia. Prima di allora non mi ero mai occupata della Malattia di Alexander, né di nessun altra Leucodistrofia.
Sia la malattia, sia il gene ci hanno posti davanti a dei quesiti aperti, spingendoci a dedicarci alla ricerca. Questa va avanti da allora e ci ha permesso di conseguire dei risultati anche in ambito internazionale. Mi riferisco allo sviluppo di un sistema cellulare per lo studio degli effetti delle mutazioni del gene della Malattia di Alexander, chiamato GFAP, ed anche all'utilizzazione di questo modello cellulare per studiare gli effetti di alcune molecole potenzialmente benefiche. Più recentemente, ci siamo occupati maggiormente di aspetti genetici ed in misura minore di patologia molecolare. Abbiamo revisionato la nostra casistica, nei dieci anni molto ingrossatasi poiché siamo arrivati a diagnosticare circa una cinquantina di pazienti. Nella revisione abbiamo preso in considerazione, per una volta, non solo i pazienti, ma anche i genitori. Abbiamo condotto un lavoro di identificazione dei genitori asintomatici, apparentemente non portatori della mutazione, ma, di fatto, mosaici, quindi a rischio di ricorrenza della malattia nella famiglia.
La Diagnostica prosegue, accogliendo campioni da tutta Italia ed anche dall'estero. Il tam tam è stato dei medici con i quali ci interfacciamo, non solo quelli del Gaslini, ma anche di altri istituti, come il Bambin Gesù e l'Istituto Neurologico Besta di Milano. La collaborazione ci ha permesso di pervenire alla corretta definizione di una particolare forma della malattia, quella adulta. La descrizione della Malattia di Alexander risale al 1949 e, fino al momento dell'identificazione del gene, questa veniva ritenuta una malattia dell'età pediatrica. Il gene è stato identificato nel 2001 e la ricerca di mutazione ha permesso di identificare anche pazienti adulti, nei quali la malattia si manifesta in forma diversa. La collaborazione con l'Istituto Besta ci ha permesso di giungere alla corretta definizione delle mutazioni ricorrenti, presenti nella nostra casistica adulta. Questa rappresenta il 50% dei pazienti ad oggi diagnosticati.

Ritiene che associazioni di famiglie come ELA siano efficaci per incentivare il rapporto tra pazienti e medici?"
Ritengo siano importantissime. Sono nuova di questa associazione, ma ho maturato un'esperienza con un'altra associazione di famiglie di bambini portatori di una malattia di tipologia diversa. Seguo quell'associazione da tanti anni ed ho potuto verificare quanto sia importante il contatto tra le famiglie e gli operatori. Io sono una genetista, resto a margine e mi occupo esclusivamente di questioni genetiche e consulenza familiare. Ho però trovato indispensabile il rapporto con i medici per seguire, in particolare, la progressione della patologia.

Cosa può fare ulteriormente, secondo lei, ELA per supportare il vostro lavoro e la quotidianità delle famiglie?
ELA fa già tantissimo. Penso che, prima di tutto, debba proseguire su questa strada. Quello che può fare per noi ricercatori, parlo da ricercatrice, è proprio questo: farci incontrare in queste occasioni. Possiamo parlare tra noi ed impostare delle collaborazioni, come succede nei congressi scientifici. Ancora, ELA può sostenerci. Uno dei modi è proprio quello di coinvolgerci. Confesso che, da questo punto di vista, venire coinvolta in occasioni come questa ed essere qui, oggi, è sicuramente molto, molto importante per me.

Luca Galimberti
Atleta e Testimonial sportivo Progetto Mielina alla maratona di Telethon

Se la mente vuole, non esistono montagne insormontabili

Lo sa bene l'atleta paralimpico Luca Galimberti, affetto da adrenoleucodistrofia e morbo di Addison. Nonostante la malattia, è comunque riuscito a raggiungere il rifugio più alto d'Europa. Uno straordinario esempio di come la migliore medicina contro le grandi avversità della vita sia proprio la voglia di farcela.

Nella mia vita ho realizzato davvero tanti sogni, ma quello che è riuscito a regalarmi davvero un'infinità di emozioni è stato: Punta Giordani, sognando il rifugio più alto d'Europa, Capanna Margherita.
Un sogno dentro al sogno con la "S" maiuscola, ricco di forti emozioni e sensazioni, il cui frutto deriva dall'amore e dalla passione per lo sport e per la montagna.
La sua realizzazione è avvenuta il 23 luglio 2013; una data davvero importante, un giorno che ricorderò per sempre con grande gioia e che custodirò nel mio grande cassetto dei sogni.
Ogni giorno ripeto a me stesso di avere la mia montagna da scalare, ma quella che mi sono trovato di fronte è stata forse la più ardua e la più importante.
Importante perché mi ha permesso di erigere un muro grazie al quale non far filtrare una malattia così indomabile come l'Adrenoleucodistrofia.
Una malattia ereditaria, che combatto a colpi di mente e che colpisce il sistema nervoso con la distruzione progressiva della mielina, la sostanza che riveste le cellule nervose, e le ghiandole surrenali con ridotta o mancata capacità di produzione di ormoni che necessitano alla sopravvivenza.
Essere salito ai piedi del Monte Rosa è stata una grande avventura, sono arrivato alla vetta con lo sci di fondo paralimpico grazie anche alla grande forza di volontà.
Sono stato accompagnato dai miei compagni di squadra, dal medico, sempre presente, e dai tecnici, dalle guide alpine, dai maestri di sci, dagli atleti e con il supporto del Soccorso Alpino Guardia di Finanza S.A.G.F.
Arrivare in cima mi ha permesso di innalzare la bandiera più importante, quella della vita e della ricerca a sostegno delle malattie demielinizzanti.
Essere testimonial di grandi realtà, che giudico "Istituzioni", come Telethon e Progetto Mielina, mi ha permesso di sviluppare un grande percorso: veicolare messaggi nei messaggi e far comprendere che, con la volontà di credere, si può riuscire. Questo è il vero trampolino di lancio grazie al quale tutte le persone affette da malattie così difficili da gestire possono reagire, permettersi una condizione di vita migliore e un futuro più stabile in cui crescere.
La spedizione nella valle del Lys, nel meraviglioso comprensorio del Monte Rosa, ha permesso a tutti coloro che sono intervenuti di comprendere che non esistono limiti alle disabilità; sono affetto da una patologia così importante e, tra gli addetti ai lavori, è stato difficile esprimere, con gande capillarità, come una persona dalle mie caratteristiche riesca ad arrivare ai limiti dei principi di biomeccanica.
Mi rendo conto di essere fortunato. Cerco ogni giorno di evidenziare, come una grande insegna luminosa, una frase scritta nel mio libro dal titolo Il mio sogno chiamato olimpiade - non sono fatto per stare su una sedia a rotelle; la frase riporta: "Molte volte ho paura, forse la paura più grande è che si rompa questo fantastico meccanismo senza il quale tutti gli ingranaggi rimarrebbero "disoccupati"; so perfettamente che la mia mente gioca un ruolo primario, è l'olio motore che permette alla nostra nave chiamata corpo umano di attraversare mari in burrasca e di portare a bordo sogni ed emozioni.
Grazie al potere della mente si riescono a realizzare grandi cose, avere fiducia in se stessi diviene la fonte primaria cui aggrapparsi nei momenti di sconforto.
Le avversità saranno sempre presenti ma sono pienamente convinto che la "medicina" migliore sia riposta nelle nostre grandi "capacità mentali".
L'esperienza del Monte Rosa mi ha regalato benefici grandissimi; lo sport diventa un importante palcoscenico di vita in cui l'atleta e l'uomo diventano l'attore che menziona versi di pura e sincera lealtà.

Carolina Laperchia
Caporedattore SocialNews

Ringrazio quella persona, e ne basterebbe una soltanto, che dopo aver letto queste pagine eviterà quel comportamento incivile cui non aveva mai fatto caso

Parola della nota giornalista romana Fiamma Satta, autrice di Diversamente aff-abile, diario di un'invalida leggermente arrabbiata ove raccoglie storie di ordinaria maleducazione verso il prossimo in difficoltà.

«Paralitico di merda, crepa sulla tua sedia a rotelle». Chissà che cosa avreste pensato trovando di buon mattino un simile biglietto sul parabrezza della vostra macchina, parcheggiata giustamente in uno spazio riservato a persone disabili. Forse vi sarebbe scesa una lacrima dagli occhi, fosse anche soltanto quello destro, per l'indicibile volgarità e cattiveria urlata da un pezzo di carta; o forse avreste avvertito la terribile sensazione di un gran bel pugno nello stomaco, di quelli assestati a tradimento in un attimo di debolezza. Lo stesso pugno virtuale, ma ben più forte di una mano serrata concreta, che proprio la giornalista romana Fiamma Satta, voce storica della sit-com radiofonica "Fabio e Fiamma e la trave nell'occhio", affetta da sclerosi multipla dal 1993, deve aver sentito nel proprio stomaco una mattina di ordinaria inciviltà. «Avevo trovato questo biglietto scritto da un abilione cui avevo semplicemente fatto notare, la sera precedente, che aveva occupato un posto auto che non gli spettava poiché espressamente riservato a persone disabili come me. Questa frase mi ha realmente aperto gli occhi facendomi capire che il mondo degli incivili è vasto, orrendo e soprattutto pericoloso». Dall'arrabbiatura improvvisa, che l'ha resa diversamente affabile verso chi mostra mancanze di rispetto nei confronti del prossimo in difficoltà, all'idea di una rubrica sulla Gazzetta dello Sport sino ad approdare al recente vademecum che porta lo stesso nome del suo stato d'animo. Un libro piccolo, di colore arancione, introdotto dalla scrittrice Dacia Maraini e da portare ovunque come fosse un prontuario di grammatica per riuscire a comunicare sempre, in qualsiasi situazione, e in cui la Satta raccoglie storie di sgarberie e di maleducazione che hanno visto come protagonista lei stessa, ma anche i suoi 85 prestigiosi "indignati speciali". «Mi preme sottolineare che non si tratta di un libro sulla malattia, anche perché il modo in cui la stessa ha danneggiato la mia vita è un problema unicamente mio – spiega la giornalista che nel suo *Diario Diversamente aff-abile storia di un'invalida leggermente arrabbiata* ha voluto coinvolgere cari amici come Carlo Verdone, Fiorello, Margherita Buy, Paola Turci e la testimonianza di Margherita Hack, solo per citarne alcuni – È invece un libro in cui racconto un mondo di incivili che prima della sclerosi non conoscevo affatto e che adesso più che mai mi sento in dovere di segnalare pubblicamente».

Fiamma, tra le testimonianze che la tua squadra d'eccellenza ha scelto di consegnare alle pagine della tua felice fatica editoriale, ce n'è una in particolar modo che ti è rimasta più impressa?

«Mi viene subito in mente il primo "indignato speciale" del mio Blog, nato nel febbraio del 2010. Parlo di Fiorello. Quando gli ho chiesto di raccontarmi un suo incontro con l'inciviltà ci ha pensato un attimo dicendomi alla fine che era stato proprio lui, un giorno, a parcheggiare per distrazione in un posto riservato a persone disabili provocando così la giustificata arrabbiatura della legittima titolare. Fiorello, in questo caso, si è comportato da abiliota ammettendo di essere stato distratto, chiedendo scusa e soprattutto evitando di iterare il suo comportamento sbagliato».

Una parte del tuo Diario è effettivamente dedicata alla differenza tra due specifiche categorie tra cui quella citata poc'anzi da te a proposito di Fiorello...

«Esatto. Ho voluto configurare questo mondo conosciuto proprio attraverso la mia malattia tratteggiando due "sezioni" ben diverse e mettendo quindi in rilievo le sfumature che pure esistono nel comportamento degli incivili. Ho parlato quindi di abilioti e di abilioni. I primi sono coloro i quali si comportano da incivili inconsapevoli, per distrazione; gli altri sono invece pericolosissimi perché in piena coscienza mettono in atto volontariamente comportamenti scorretti ai danni del prossimo in difficoltà».

Nel 1993 hai scoperto di avere la sclerosi multipla. Di che malattia stiamo parlando e soprattutto in che modo la stessa ha cambiato la tua visione dell'esistenza?

«È una patologia molto bizzarra, capricciosa, fa un po' come le pare e soprattutto si manifesta in mille modi diversi. Non troverai mai due persone colpite da sclerosi con gli stessi problemi e i medesimi sintomi. Ti permette di continuare a fare molte cose mentre può vietartene altre ma per quanto mi riguarda non le ho mai dato il potere di condizionare in negativo la mia vita. La mia è una sclerosi multipla cronica che peggiora pian piano nel tempo ma che non mi impedisce certamente di cercare di vivere al meglio e di tentare di lasciare un segno positivo su questa terra».

Com'è stato l'impatto con la malattia e come l'hai affrontata inizialmente?

«Con grande paura. Ero terrorizzata e nonostante tutto ho dato il meglio di me lavorando ancora più alacremente del solito. Ho capito che la malattia è un incidente nel percorso di vita di una persona. A me è capitata questa sfortuna, è vero, ma non mi faccio certo annientare».

A proposito di lavoro, tra le tue molteplici attività vi è anche il blog di cui abbiamo in qualche modo già parlato diffusamente. Che tipo di esperienza è stata e continua ad essere ancora oggi?

«Ne sono veramente molto orgogliosa anche perché racchiude tantissimi argomenti che vanno dal cinema al teatro alla poesia senza dimenticare una sezione dedicata proprio alla sclerosi multipla osservata attraverso sensazioni, metafore e riferimenti ma senza nessun taglio medico o tecnico. Vi è poi l'ampia parte dedicata ai miei preziosi "indignati speciali" cui nel tempo si sono aggiunti, tra gli altri, Fabio Cavalli, regista teatrale dei detenuti di Rebibbia, e proprio la persona grazie alla quale i fratelli Taviani hanno potuto realizzare lo splendido film Cesare deve morire, Paolo Sorrentino, Simone Annichiarico e tantissimi altri personaggi del mondo dello spettacolo, dell'arte, della cultura e dello sport».

Fiamma, che cosa ti auguri resti al lettore al termine del tuo Diario?

«Citando ciò che ho anche scritto e sottolineato nel mio libro, ringrazio quella persona, e ne basterebbe una soltanto, che dopo aver letto queste pagine eviterà quel suo comportamento incivile cui non aveva mai fatto caso consapevole che anche una piccolissima distrazione può provocare un grave disagio agli altri».

PARLARE A VOCE ALTA E FARSI SENTIRE PUÒ MUOVERE LE COSE

Parola dell'attore Sebastiano Somma che da trent'anni milita nella squadra di calcio ItalianAttori per inziative a scopo benefico

«Sarebbe meraviglioso avere una bacchetta magica e riuscire a cambiare il destino di una persona che soffre ma purtroppo non si può sempre fare. Ciò che invece è possibile è cercare di agire concretamente in prima persona e sostenere, magari anche con la propria immagine, battaglie importanti, creando opinioni e sollecitando pensieri». Sebastiano Somma, attore di teatro, cinema e televisione, non ha alcun dubbio a riguardo; lui che con la sua immagine e notorietà si adopera da oltre trent'anni per arrivare al cuore dell'informazione e per sostenere battaglie importanti a favore di chi, ogni giorno, ha qualcosa per cui combattere. «Le malattie rare sono tantissime e impegnarsi a favore della ricerca significa anche dare voce a persone costrette quotidianamente a una drammaticità enorme dentro le proprie mura domestiche – spiega ancora Somma che da tempo ormai fa parte della ItalianAttori, la squadra di calcio formata da attori e regsti italiani impegnati nella raccolta di fondi per svariate inziative a scopo benefico - Per noi che ne facciamo parte non si tratta soltanto di giocare delle semplici partite di pallone quanto piuttosto sostenere associazioni che si occupano di malattie rare che non sempre hanno la possibilità di far parte di nuclei importanti. Lo stesso supporto da tempo l'AISNAF che dal 2006 si occupa di persone colpite da una gravissima malattia del sistema nervoso centrale, che aggredisce per lo più i bambini, e che è causata da abnorme accumulo di cisteina e ferro nel cervello». E se scendere in campo personalmente, mettendoci faccia, gambe e cuore è certamente un primo passo importante per cercare nuovi percorsi e soluzioni, anche la tv, "seconda casa" di Sebastiano, forse potrebbe fare qualcosa di più. «È certamente un osservatorio pubblico importante, soprattutto per tenere sotto pressione chi poi dovrebbe darsi davvero da fare, ma ci dovrebbe essere forse un'informazione più "alta" e soprattutto continua sulla natura e sulle evoluzioni di queste malattie; un'informazione capace di raccontare storie di sconfitte e di vittorie durante tutto l'anno, e non solo occasionalmente, perché quelle di cui stiamo parlando sono problematiche che riguardano noi tutti».

Carolina Laperchia

La mielina consente agli impulsi nervosi di diventare dei bolidi, ma se manca, anche solo in parte, la comunicazione va in tilt

La mielina è una membrana di grassi essenziali che isola ogni nervo del cervello e del midollo spinale. È come il manicotto di plastica che circonda un filo elettrico. Questo rivestimento protettivo assicura il normale passaggio degli impulsi nervosi da una parte all'altra del corpo. La conduzione rapida di impulsi lungo i fasci nervosi è essenziale per la maggior parte delle funzioni motorie, sensoriali e integrative del sistema nervoso centrale (cervello, cervelletto e midollo spinale) e periferico (nervi).

Come funziona?
Gli oligodendrociti formano la guaina mielinica, che facilita la conduzione degli impulsi nervosi. Un oligodendrocita si estende fino a 40 fogli di membrana, avvolti attorno ad un assone, a formare un segmento di mielina. La membrana della guaina mielinica compatta crea una resistenza elevata, un isolante elettrico a bassa capacità, che consente la propagazione degli impulsi elettrici. Questo processo viene interrotto se una regione dell'assone è demielinizzata. L'elevata capacità della membrana assonale demielinizzata e la bassa resistenza dello spazio extracellulare, rispetto all'assone, provocano la perdita dell'impulso.

Quali sono le malattie della mielina?
Si parla di demielinizzazione nel caso di deterioramento anomalo della mielina. Quando questo rivestimento è danneggiato, le conseguenze sono ben visibili e possono essere drammatiche. Così, vista, udito, linguaggio, abilità motorie o la memoria possono essere compromesse, in maniera anche molto grave: in numerosi casi si giunge alla paralisi totale o alla morte prematura.
Possono essere colpiti due tipi di mielina:
- la mielina del sistema nervoso centrale, come in alcune Leucodistrofie e nella sclerosi a placche;
- la mielina del sistema nervoso periferico.

È raro che entrambi i tipi di mielina siano colpiti (fanno eccezione alcuni casi di Adrenoleucodistrofia).
Ogni anno migliaia di bambini e giovani cadono vittima di malattie della mielina, malattie genetiche come le Leucodistrofie o della sclerosi multipla, la quale attacca la membrana selettivamente.

La leucodistrofia se la prende con la mielina e non lascia via di scampo

La leucodistrofia è una malattia che annienta il sistema nervoso centrale del malato, ma che sconvolge anche, e in maniera totale, l'esistenza dei suoi familiari.

Il termine Leucodistrofia deriva dal greco leuko (bianco), dys (mancanza di), trophè (crescita) e si riferisce ad un complesso gruppo di malattie genetiche. Le Leucodistrofie distruggono il sistema nervoso centrale (cervello e midollo spinale) dei bambini e degli adulti. Colpiscono la mielina, la sostanza bianca che avvolge i nervi come la guaina di un cavo elettrico.
Nei pazienti affetti da Leucodistrofia, la mielina non è più in grado di trasmettere le corrette informazioni al sistema nervoso: si deteriora, non si riforma o è troppo abbondante.
Ogni caso è unico, ma le conseguenze che accomunano i diversi tipi di Leucodistrofia sono sempre particolarmente gravi.
In Francia, la malattia colpisce mediamente 160 nascite all'anno (3/6 ogni settimana).
Ad oggi, sono state identificate più di 20 patologie riconducibili al gruppo delle Leucodistrofie.
Quando la Leucodistrofia viene diagnosticata, la vita del paziente e di tutti i suoi familiari viene completamente sconvolta: si tratta di una malattia completamente invalidante, progressiva e particolarmente distruttiva.

SM, la malattia delle molte cicatrici

Sono le cosiddette "placche" generate dai numerosi danni a diverse aree della mielina a dare il nome a una patologia, la Sclerosi Multipla, il cui bersaglio è il Sistema Nervoso Centrale.

La sclerosi multipla è una malattia neurologica progressiva caratterizzata da processi infiammatori dovuti alla demielinizzazione nella materia bianca del sistema nervoso. Colpisce una persona ogni 170 (test condotti su 4.000 persone).
E' spesso caratterizzata da episodi di recidiva seguiti da remissioni neurologiche (s.m. recidivante-remittente). In circa un terzo dei pazienti, l'evoluzione della malattia è progressiva (s.m. secondaria progressiva).
In una minoranza di pazienti, il deterioramento neurologico progressivo senza remissione si verifica all'inizio della malattia (s.m. progressiva primaria).
I sintomi variano ampiamente e la malattia può colpire tutte le principali funzioni neurologiche (sensoriali, motorie, cognitive, ecc.).
I fattori genetici ed ambientali giocano un ruolo importante nello sviluppo della malattia, la quale non è però identificabile come malattia genetica ereditaria.
Il meccanismo patologico fondamentale è un attacco autoimmune di immunità mielina-mediata. Dati recenti suggeriscono che questa malattia degenerativa colpisca gli assoni e gli oligodendrociti.
La diagnosi si basa sulla ricerca clinica e sulla radiologia.
In alcuni casi, possono rendersi necessarie la puntura lombare o altre indagini non invasive.
Nella sclerosi multipla recidivante-remittente, il trattamento con immunomodulatori quali interferone-beta e copolimero riduce il rischio di ricaduta: questi trattamenti vengono somministrati per iniezione almeno una volta alla settimana.
Gli immunosoppressori possono essere utilizzati anche in forme aggressive della malattia, spesso per via endovenosa. La terapia fisica svolge un ruolo chiave nella gestione dell'invalidità causata dalla malattia. In relazione ai sintomi (tremore, spasticità), può essere indicata la terapia farmacologica.

Fonte: Orphanet

Le leucodistrofie tra forma e sostanza

MALATTIE LISOSOMIALI
Le Leucodistrofie appartenenti al gruppo delle malattie lisosomiali sono malattie genetiche caratterizzate da enzimi lisosomiali anormali.
Il lisosoma è una struttura specializzata della cellula. Contiene molti enzimi la cui funzione è il degrado e il riciclaggio dei nutrienti. Quando il lisosoma non funziona correttamente, le cellule accumulano alcune delle sostanze nutritive che possono causare malattie.
Fanno parte del gruppo:
- Leucodistrofia Metacromatica
- Malattia di Krabbe

LEUCODISTROFIA METACROMATICA
La Leucodistrofia Metacromatica (MLD) rappresenta circa il 20% delle Leucodistrofie individuate da ELA: è una malattia neurodegenerativa causata dal deficit di un enzima lisosomiale chiamato arisulfatase A. Può svilupparsi nell'infanzia, nell'adolescenza o nell'età adulta ed è caratterizzata da una rapida demielinizzazione del sistema nervoso centrale e periferico associata ad un accumulo di sulfatidi nel cervello e nei reni. La malattia è ereditaria e viene trasmessa come carattere autosomico recessivo. Così, per una coppia i cui membri siano entrambi portatori della mutazione, il rischio di concepire un figlio malato è del 25% per ogni gravidanza. Si stima che questa malattia colpisca un bambino ogni 45.000.

MALATTIA DI KRABBE
La malattia di Krabbe o leucodistrofia cellulare globoide è una malattia autosomica recessiva risultante da una carenza della galattosilceramidasi (o galattocérébrosidase), un enzima lisosomiale coinvolto nel catabolismo di una componente lipidica importante della mielina. La frequenza della malattia in Francia è nell'ordine di 1/150 000 nati.
La patologia provoca la diemelinizzazione del sistema nervoso centrale e periferico.
Nella maggior parte dei casi si sviluppa durante il primo anno di vita e progredisce in modo rapido. La malattia può svilupparsi anche tardivamente nel bambino, nell'adolescente e nell'adulto. In questi casi, il periodo di evoluzione è variabile.
La forma infantile "classica" rappresenta l'85-90% dei casi. I sintomi iniziali sono irritabilità e ipertonia con iperestesia in aumento e segni di neuropatia periferica. Successivamente, sono frequenti le crisi ipertoniche e possono verificarsi frequenti crisi epilettiche. Ad uno stadio più avanzato compaiono cecità, sordità, stato vegetativo e, infine, ipotonia.
Nelle forme ad esordio tardivo, i primi segnali riguardano difficoltà di deambulazione (atassia o paraparesi spastica), emiplegia, disturbi della vista, con o senza neuropatia periferica. Il deterioramento mentale è variabile (di solito è assente nelle forme adulte). Il gene della galattosilceramidasi, che si trova in 14q31, è stato identificato. Le "cellule globoidi" originatesi nei macrofagi sono patognomoniche della malattia indotta da galactosylceramide non alterata. La scomparsa precoce di oligodendrociti sembra essere dovuta all'accumulo di un metabolita citotossico (galactosylsphingosine o psychosine).

Fonte: Orphanet

MALATTIE PERISOMALI
Le Leucodistrofie appartenenti al gruppo delle malattie perisomali sono malattie genetiche caratterizzate da anomalie degli enzimi perisomali.
Il perossisomio è una struttura specializzata del genoma della cellula-libera responsabile della disintossicazione della cellula, in particolare, della ripartizione degli acidi grassi a catena molto lunga. Il malfunzionamento dei perossisomi porta all'accumulo di specifiche molecole nelle cellule. Ciò può rappresentare la causa della malattia.
Fanno parte del gruppo:
- Adrenoleucodistrofia (ALD) / Adrenomieloneuropatia (AMN)
- Malattie degli adulti di Refsum
- Sindrome di Zellweger
- Adrenoleucodistrofia neonatale
- Malattia infantile di Refsum

ADRENOLEUCODSTROFIA (ALD) / ADRENOMIELONEUROPATIA (AMN)
L'Adrenoleucodistrofia è il tipo di leucodistrofia più comune: colpisce circa il 30% dei casi individuati da ELA. Si tratta di una malattia genetica legata al cromosoma X. Può esordire nell'infanzia, nell'adolescenza o nell'età adulta. È caratterizzata da progressiva demielinizzazione del sistema nervoso centrale e periferico associato ad insufficienza surrenalica e all'accumulo di acidi grassi a lunga stringa nel corpo (VLCFA, acidi grassi con numero di carbonio superiore a 22).
La sua frequenza è di 1 su 17.000 nascite.
L' Adrenomieloneuropatia (o AMN) è la forma della malattia negli adulti.

LE VARIE FORME DELL'ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD)
Negli Uomini:
- Forme cerebrali infiammatorie demielinizzanti (sviluppo dai 5 ai 12 anni)
- Forme cerebrali non infiammatorie demielinizzanti (sviluppo dai 10 ai 15 anni)
- Adrenomieloneuropatia (sviluppo dai 20 ai 60 anni)
- Adrenomieloneuropatia cerebrale complicata da infiammazioni demielinizzanti (sviluppo dai 20 ai 45 anni)
- Insufficienza surrenalica – morbo di Addison – (sviluppo dai 5 ai 40 anni)
- Insufficienza testicolare (sviluppo oltre i 20 anni)

Nelle Donne:
- Adrenomieloneuropatia (sviluppo dai 40 ai 50 anni)

FORME CEREBRALI DEMIELINIZZANTI
Colpiscono i ragazzi tra i 5 ed i 12 anni e il 35% degli uomini tra i 20 e i 40 anni. Le donne con la mutazione (o portatrici) non sono interessate.

Forme cerebrali demielinizzanti del bambino
Si riconoscono tre fasi principali:
1) -fase latente con comparsa di lesioni demielinizzanti ad evoluzione lenta;
2) -fase in cui i segni clinici compaiono contemporaneamente con una grande e rapida progressione delle lesioni che diventano infiammatorie;
3) -fase di stabilizzazione (paziente costretto a letto). Può portare al decesso.

I sintomi clinici dipendono dalla localizzazione delle lesioni di demielinizzazione.

Forme demielinizzanti nel cervello dell'adulto
Il loro sviluppo è identico alle forme cerebrali del bambino, ma il periodo iniziale di incubazione è molto più lungo (5-10 anni). Gli adulti con demielinizzazione cerebrale mostrano segni di lesioni al midollo spinale.

Forme croniche cerebrali
Meno del 5% delle forme demielinizzanti al cervello non porta allo sviluppo dell'infiammazione. Le lesioni demielinizzanti si sviluppano in modo molto graduale.

L'ADRENOMIELONEUROPATIA (AMN)
Questa forma riguarda il 60% degli uomini portatori di una mutazione del gene ABCD1 e il 50% delle donne portatrici di ALD. I primi sintomi compaiono in età compresa tra i 20 e i 50 anni, con un picco tra 20 e 30 anni per gli uomini.
La malattia è caratterizzata dalla comparsa di una paralisi spastica progressiva associata a disturbi dell'equilibrio e disturbi urinari. La paralisi porta a mobilità ridotta, più o meno grave, in 10-15 anni.
Le persone più colpite sono le donne: i primi sintomi compaiono solitamente dopo i 40 anni.

La paralisi spastica può progredire rapidamente: in 5 anni può portare ad un deficit motorio significativo (deambulazione con bastone) ed evolvere gravemente in poco più di 15/20 anni senza possibilità di remissione.
Generalmente, la donna con segni di AMN contrae una forma progressiva della malattia meno grave che negli uomini, ma i dolori sono molto più frequenti e più gravi.
Il 35% degli uomini con AMN sviluppa in un secondo tempo danno cerebrale.
Questo rischio è significativo tra i 20 e i 30 anni. Le donne portatrici non sviluppano mai danni al cervello derivanti da questa malattia.

INSUFFICIENZA SURRENALICA (MORBO DI ADDISON)
Circa il 70% dei pazienti ALD sviluppa insufficienza surrenalica. Essa può esordire dopo molti anni oppure durante una delle forme di ALD.
Si può identificare a partire dall'età di 3-4 anni con una colorazione marrone più pronunciata nel viso, nel collo e nel dorso delle mani, cicatrici o pieghe di flessione delle dita, affaticabilità maggiore, disturbi digestivi, nausea o mancanza di appetito.

INSUFFICIENZA TESTICOLARE
Le prove di laboratorio condotte sugli uomini mostrano sovente insufficienza testicolare senza sintomi clinici. Diversamente, le donne non mostrano anomalie della funzione ovarica.

GENETICA, FISIOPATOLOGIA, DIAGNOSI E CONSIGLI GENETICO DELL'ALD

Genetica
L'ALD è causata dalla mutazione del gene ABCD1 del cromosoma X (Xq28). Il gene è stato identificato nel 1993 dall'equipe del Professor Aubourg e del Professor Mandel. Codifica la proteina ALDP, perossisomiale ed appartenente alla famiglia dei trasportatori ABC.
Sembra che questa proteina importi le AGTLC o i suoi derivati nei perossisomi. Qui questi si deteriorano per ossidazione. Nei pazienti malati di ALD, nelle fibroblastine si osserva un deficit di ossidazione delle AGTLC, ma anche un aumento della trasformazione degli acidi grassi che, probabilmente, contribuisce al sovraccarico del tessuto dell'AGTLC.

Fisiopatologia
La fisiopatologia ha riconosciuto lesioni periferiche, la demielinizzazione cerebrale e l'insufficienza surrenalica. Si sospetta un legame tra l'accumulo abnorme di AGTLC, la demielinizzazione, l'insufficienza surrenalica e la reazione infiammatoria, ma i relativi meccanismi rimangono poco chiari.

Diagnosi
Si basa sul dosaggio di AGTLC nel sangue. Questo esame identifica la malattia nel 100% dei ragazzi, nell'80% degli uomini e nel 95% nelle donne.
Una donna può essere portatrice ed avere normali livelli plasmatici delle AGTLC.

Consigli Genetici
Sono state identificate più di 600 differenti mutazioni. Con poche eccezioni, ogni famiglia ALD sviluppa una mutazione propria del gene ABCD1.
L'elaborazione di una mappa genetica aiuterà ad identificare:
- i ragazzi ancora asintomatici dal punto di vista neurologico per consigliare loro un trapianto di midollo osseo nella fase precoce della malattia: l'esame richiesto è una Risonanza Magnetica cerebrale ogni 6 mesi a partire dai 4 anni fino ai 12 e, successivamente, ogni anno fino all'età di 45 anni;
- i pazienti ALD con insufficienza surrenalica: in questi casi, il decesso può essere improvviso.
- le donne portatrici: dalla diagnosi prenatale risulta un rischio del 50% di concepire un figlio con una forma di ALD. Nel caso di figlia femmina, anch'essa può essere, a sua volta, portatrice della malattia.

Gli uomini con ALD non trasmettono la malattia al figlio, ma solitamente trasmettono il gene alle figlie che diverranno portatrici.

TRATTAMENTI PER ALD

Trapianto allogenico di midollo osseo
Si tratta dell'unico trattamento idoneo, se effettuato all'inizio della malattia, a stabilizzare o indurre la regressione delle lesioni cerebrali di demielinizzazione. E' inefficace e persino dannoso ad uno stadio avanzato. Il trapianto è possibile solo se il donatore di sangue e di midollo risulta compatibile. Questa procedura è associata ad elevata mortalità: dal 15 al 20%.

Terapia genica per autogenerazione del midollo osseo
L'autogenerazione delle cellule del midollo osseo geneticamente corrette ex vivo potrebbe rappresentare una valida alternativa al midollo osseo allogenico.
Uno studio clinico condotto dal Professor Patrick Aubourg (Inserm U-745, Ospedale Saint Vincent de Paul, Parigi) sta testando gli effetti del trasferimento di midollo osseo autologo con cellule precedentemente corrette mediante l'utilizzo di un virus derivato dall'HIV. Ad oggi, due bambini sono stati trattati con successo: a distanza di due anni dall'inizio del trattamento, la progressione della malattia si è arrestata e non sono stati evidenziati effetti collaterali. I risultati di questo studio clinico sono stati pubblicati sulla rivista Science del 6 novembre 2009.

Trattamento dell'AMN
Si basa sulla gestione della sintomatologia: rieducazione motoria attiva e passiva, trattamento dei disturbi urinari, della spasticità, del dolore, della fatica.
Un trial terapeutico con Riluzole è in corso di valutazione.

Trattamento della insufficienza surrenalica
Si basa sulla somministrazione di idrocortisone o fludrocortisone: questo trattamento orale quotidiano è essenziale e non dovrebbe mai essere sospeso.

Olio di Lorenzo
La dieta si basa su una limitata assunzione di cibo nell'AGTLC e sulla somministrazione dell'olio ricco di acido oleico e acido erucico ("L'olio di Lorenzo"). Aiuta a normalizzare in tre mesi i livelli plasmatici dell'AGTLC. Questo trattamento non ha effetto nelle forme cerebrali dell'ALD e dell'AMN: si potrebbe ridurre il rischio di danno cerebrale, se somministrato prima dei sei anni di età.

Trattamento delle forme cerebrali in fase avanzata
I trattamenti sono solo palliativi: la lotta contro il dolore, la spasticità, il trattamento delle complicanze ortopediche, l'alimentazione tramite sondino gastrico per consentire un adeguato apporto di nutrienti risultano fondamentali per migliorare la qualità della vita dei bambini e degli adulti.

Sostegno psicologico
Deve comprendere non solo il paziente, ma i diversi membri della famiglia.

LA SINDROME DI ZELLWEGER
La patologia è molto rara. È congenita (presente alla nascita) e caratterizzata da una diminuzione o assenza di perossisomi (strutture cellulari che consentono di liberare il corpo dalle sostanze tossiche) nelle cellule di fegato, reni e cervello.
La Sindrome di Zellweger fa parte della famiglia delle malattie genetiche chiamate leucodistrofie che influenzano la crescita della guaina di mielina, il rivestimento di grasso che funge da isolante per le fibre nervose del cervello.
La Sindrome cerebro-epato-renale di Zellweger è caratterizzata dalla combinazione di:
- esordio prenatale con anomalie morfogenetiche tra cui un caratteristico dimorfismo facciale e anomalie della migrazione neuronale;
- grave ipotonia neonatale con areflessia ed epilessia senza nessuna mobilità psicomotoria;
- disturbi neuro-sensoriali (cataratta, corioretinite, atrofia ottica, sordità neurosensoriale);
- piccoli segni di interpunzione epifisarie nelle ragazze con ipertrofia del clitoride;
- cisti anormali epato-renali con fibrosi epatica-renale o cirrosi e assenza di perossisomi morfologicamente identificabili;
- tutte le funzioni biologiche perossisomali sono carenti (accumulo di acidi grassi a catena dei precursori degli acidi biliari, acido pipecolico, acido fitanico, carenza di sintesi plasmalogena e la generale carenza della proteina beta-ossidazione).

Di solito, il decesso avviene nei primi 6 mesi di età.

Fonte: Orphanet

LEUCODISTROFIE CAVITARIE
Le Leucodistrofie Cavitarie sono un gruppo eterogeneo di leucodistrofie caratterizzato da una sostanza diffusa bianca del cervello associata alla dilatazione riconoscibile su MRI.
Fanno parte del gruppo:
- Malattia di Alexander
- Malattia di Canavan
- Sindrome di CACH
- Leucodistrofia con cisti subcorticali megalencefaliche (o MLC)

Il Ceftriaxone favorisce l'eliminazione della proteina mutata e riduce l'espressione genica GFAP.

MALATTIA DI ALEXANDER
La malattia di Alexander appartiene al gruppo delle sindromi neurologiche conosciute come leucodistrofie. La distruzione della materia bianca è accompagnata dalla formazione delle fibre di Rosenthal (gruppi di proteine anomale che si accumulano in cellule denominate astrociti). Recenti scoperte indicano che la maggior parte degli individui (circa il 90%) affetti dalla malattia di Alexander sviluppa una mutazione nel gene che forma la proteina silicea fibrillare (GFAP), la cui presenza è stata rilevata all'interno delle fibre di Rosenthal. Tuttavia, è ancora poco chiaro come la mutazione causi la malattia.
I ricercatori hanno dimostrato che, in un paziente affetto dalla forma adulta della malattia di Alexander, l'assunzione abituale di ceftriaxone, un antibiotico con proprietà neuroprotettive, può arrestare la progressione della malattia e migliorare i sintomi.
Il trattamento riduce la formazione di aggregati con una maggiore eliminazione di proteina GFAP mutata e una diminuzione della sua espressione genica. Queste osservazioni confermano il potenziale terapeutico del ceftriaxone nei pazienti con malattia di Alexander e in altre malattie neurodegenerative che comportano la formazione di aggregati negli astrociti.

Fonte: T. Bacchetta, E. Di Zanni, P. Balbi, P. Bocca, I. Prigione, G.A. Deiana, A. Rezzan, I. Ceccherini, G. Sechi. Exp Cell Res. 2010, 316 (13):2152-65

IL MORBO DI CANAVAN
Il morbo di Canavan, o deficit dell'aspartoacilasi, è una malattia neurodegenerativa autosomica recessiva, spesso mortale durante l'infanzia.
I pazienti risultano normali alla nascita e durante il primo mese di vita.
L'ipotonia assiale e la macrocefalia appaiono tra il secondo ed il quarto mese nella forma infantile, più avanti nella forma giovanile.
Il peggioramento del quadro neurologico è progressivo: spasticità, perdita di contatto, disturbi del sonno, cecità, convulsioni.
La Leucodistrofia è evidenziata con metodi di immagine cerebrale.
La diagnosi viene esperita sulla escrezione urinaria di N-acetilaspartato, che risulta superiore di 50 volte rispetto alla norma.
L'aspartoacilasi, un enzima che converte N-acetilaspartato e aspartato in acido acetico, è deficitario: questo enzima è abbondante nella materia bianca e può anche essere dosato in fibroblasti in coltura.
Si trova negli oligodendrociti, le cellule che sintetizzano la mielina. Il gene che codifica questo enzima si trova sul braccio corto del cromosoma 13. Dispone di 6 esoni spanning 29 kb, il monomero della proteina di 55 kDa ed ha 313 aminoacidi.
Due mutazioni sono state trovate tra gli Ashkenaz (A854G e C693A) e sono responsabili del 97% dei casi osservati in questa popolazione. Altre mutazioni sono state osservate in altre popolazioni.
La diagnosi prenatale si determina con la presenza di N-acetilaspartato nel liquido amniotico o, se la mutazione è nota, attraverso la ricerca nei villi coriali.
La patofisiologia è poco conosciuta: N-acetilaspartato si accumula nella materia bianca a causa del deficit enzimatico ed è specificamente sintetizzato nei neuroni della sostanza grigia in cui l'aspartoacilasi è molto attiva.
La funzione di N-acetilaspartato nel cervello è essenziale sia per l'acqua della pompa molecolare per i neuroni mielinici, sia come gruppo acetile nella sintesi dei lipidi della mielina. Un programma di prevenzione in popolazioni a rischio si basa sulla ricerca di mutazioni eterozigote.

Fonte: Orphanet

SINDROME CACH
Una nuova entità clinicopatologica è stata individualizzata con il termine di sindrome CACH (Atassia infantile con Ipomielinizzazione del Sistema Nervoso Centrale) e VWM (Vanishing White Matter).
- esordio in età compresa tra 2 e 5 anni con sindrome cerebello-spastica, spesso rivelata o aggravata da trauma cranico o banale infezione virale Benin. Mediamente, il decesso sopraggiunge in 5-10 anni dall'evoluzione della malattia;
- comparsa di una sostanza bianca sopratentoriale diffusa, di aspetto cavitario;
- modalità di trasmissione autosomica recessiva;
- aspetto neuropatologico delle Leucodistrofie ortocromatiche cavitarie è l'aumento del numero di oligodendrociti, i quali, a volte, acquisiscono un aspetto schiumoso.

Fino ad oggi, sono stati diagnosticati 148 casi di questa patologia.
All'interno di queste patologie associate al gene anomalo IF2B sono state descritte le forme precoci nella prima infanzia associate a segni extra-neurologici, rapidamente fatali, e sempre più frequenti in forme giovanili e adulte (ovarioleucodystrophie).
La diagnosi si basa sul rilevamento di mutazioni, la maggior parte delle quali si trova nel gene EIF2B5.
Non esiste un trattamento specifico al di fuori della "prevenzione" dello stress cellulare.
I corticosteroidi si sono a volte rivelati utili nella fase acuta.
La prognosi della disabilità sembra correlata all'età in cui si è verificato l'esordio della malattia.

Fonte: Orphanet

LEUCODISTROFIA CON CISTI SUBCORTICALE MEGALENCEFALICA (MLC)
La Leucodistrofia con cisti subcorticale megalencefalica (MLC) è una forma rara di Leucodistrofia.
Le manifestazioni cliniche sono ad esordio precoce: atassia seguita da segni piramidali e deterioramento mentale e progressivo.
La prevalenza non è nota, ma la malattia è più comune nelle popolazioni con elevata consanguineità.
Questa sindrome è caratterizzata da megalencefalia e si sviluppa durante i primi anni di vita.
La risonanza magnetica (MRI) ha mostrato una grave insufficienza della sostanza bianca, anche se le manifestazioni neurologiche durante i primi stadi della malattia sono relativamente moderate.
La MRI ha evidenziato anche cisti nei lobi temporali e nelle regioni frontoparietali subcorticali.
Queste anomalie neurologiche gravi sono sostanzialmente in concomitanza con i segni clinici più moderati rispetto a quelli trovati in altre forme di Leucodistrofie nei bambini.
Nelle fasi successive della malattia sembra rallentare il deterioramento cognitivo che contribuisce significativamente alla disabilità totale.
Le prime difficoltà di apprendimento si osservano già nei primi anni di scolarizzazione.
La MLC è una malattia trasmessa in modo autosomico recessivo. Le mutazioni nel gene MLC1 (22q13.3), la cui funzione è ancora sconosciuta, sono state identifica-

te in famiglie con origini etniche diverse. Non esiste una terapia specifica per la MLC.
Il sostegno si basa su fisioterapia, stimolazione psicomotoria e trattamento delle crisi epilettiche.

Fonte: Orphanet

LEUCODISTROFIE NON CLASSIFICATE

Sindrome di Aicardi-Goutières
Panoramica
Nel 1984, Jean Aicardi e Françoise Goutières, due neurologi francesi, hanno descritto una malattia genetica del cervello che si sviluppa nell'infanzia e imita le caratteristiche delle infezioni virali tra i bambini nel grembo materno. Gli studi clinici di questa malattia, ora conosciuta come Sindrome di Aicardi-Goutières (AGS), includono:
- accumulo di calcio (calcificazione) nel cervello, osservato attraverso la scansione;
- modificazioni nella materia bianca del cervello e nel midollo spinale, osservate con MRI;
- alti livelli di globuli bianchi, l'interferone-alfa e pterins (proteine che combattono l'infezione virale) nel liquido cerebrospinale, verificabile con prelievo lombare;
- lesioni simili a quelle del congelamento alle mani e ai piedi

GENETICA
Finora sono stati identificati cinque geni differenti i quali, se alterati mediante modificazione/mutazione genetica, possono causare l'AGS. Per quanto ne sappiamo, nella stessa famiglia è coinvolto soltanto un gene.

PRESENTAZIONE CLINICA
Esistono due modalità per identificare l'AGS. Alcuni bambini, soprattutto quelli con mutazioni AGS1, hanno problemi alla nascita o poco dopo. Le caratteristiche includono difficoltà alimentari, anormali segni neurologici, anomalie nelle piastrine e nel fegato. Al contrario, gli altri bambini, spesso quelli con mutazioni AGS2, si sviluppano normalmente durante le prime settimane o i primi mesi di vita. Devono poi affrontare l'improvvisa apparizione di un periodo di intensa irritabilità, pianto per ore, sonno limitato e sviluppo di febbre senza infezione. Dopo pochi mesi, la malattia sembra fermarsi. Molti individui con AGS sono ancora stabili nella tarda adolescenza. Le caratteristiche neurologiche principali dell'AGS comprendono problemi di apprendimento, rigidità degli arti con scarso controllo del tronco e della testa, tono muscolare anormale (distonia). Anche se i problemi neurologici osservati nell'AGS sono spesso gravi, un certo numero di bambini, in genere quelli con mutazioni AGS2, mostra buone capacità di comunicazione e altre funzioni neurologiche.

GENETICA
La Sindrome di Aicardi-Goutières è di solito una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva. Ciò significa che, per una coppia con un figlio affetto, vi è un rischio del 25% di concepire un altro bambino ammalato.

DIAGNOSI PRENATALE
La disponibilità di test genetici ci permette di confermare la diagnosi di AGS nella maggior parte dei casi, ma non in tutte le famiglie. E' importante sottolineare la possibilità di recidiva in considerazione del rischio di 1 a 4. Per alcune coppie, se entrambe le mutazioni possono essere identificate nel loro bambino, è possibile proporre uno screening nel corso di una successiva gravidanza o una nuova tecnica chiamata diagnosi genetica preimpianto.
Come possono causare l'AGS le modificazioni nei geni TREX1, RNASEH2A/B/C e SAMHD1?
Questi geni producono molecole conosciute come chimico nucleasi che degradano il DNA e l'RNA. Durante il normale ciclo delle nostre cellule, la nucleasi purifica naturalmente i rifiuti prodotti da DNA e RNA. L'alterazione di questo processo può portare l'organismo a produrre una risposta immunitaria contro i suoi stessi DNA e RNA. Ciò spiegherebbe perché le caratteristiche cliniche dell'AGS e dell'infezione virale sono simili e perché osserviamo alti livelli di interferone-alfa, un agente antivirale, in bambini con AGS. L'interferone-alfa e il degrado dell'acido nucleico sembrano, inoltre, essere cruciali nel prevenire lo sviluppo di una risposta immunitaria, contro i suoi stessi tessuti, nelle malattie autoimmuni come il lupus eritematoso sistemico (SLE/lupus).

TRATTAMENTI
Attualmente, una volta che il bambino ha subito danni significativi al cervello, non esiste alcun trattamento per ripararli. Tuttavia, se il trattamento fosse avviato in una fase precoce della malattia, la terapia potrebbe rivelarsi estremamente utile: il trattamento può essere lo stesso utilizzato nelle Leucodistrofie e nelle malattie infiammatorie.

RICERCA
Abbiamo lavorato sull'AGS nel corso degli ultimi dieci anni ed ora il nostro laboratorio è dedicato allo sviluppo di cure per la malattia. La comprensione della base genetica e della patologia cellulare dell'AGS offrono nuove prospettive sulle tracce principali della risposta immunitaria innata. Molti laboratori interessati a malattie autoimmuni hanno, pertanto, preso atto che l'AGS può insegnare loro qualcosa delle malattie che stanno studiando (come il lupus). L'implicazione di questi gruppi di ricerca in questa "ricerca unificata" significa che possiamo ragionevolmente attenderci un progresso della nostra comprensione dell'AGS nei prossimi anni. Crediamo che la comprensione della malattia ci permetterà di fornire trattamenti efficaci.

PROFESSOR CROW YANICK, UNIVERSITÀ DI MANCHESTER, REGNO UNITO

Leucodistrofie indeterminate

La difficile diagnosi delle Leucodistrofie indeterminate
La diagnosi della leucodistrofia di causa indeterminata viene delineata dopo l'esclusione di altre malattie del genere: risulta, pertanto, indispensabile un primo esame diagnostico eseguito con la Risonanza Magnetica.
Le Leucodistrofie indeterminate possono riguardare:
- anomalie della sostanza bianca di origine non genetica, ma circolatoria, infettiva, tossica o infiammatoria;
- variazione del segnale della sostanza bianca osservata in molte malattie genetiche e metaboliche. In particolare, nessun deficit primario di mielina.

Studi clinici, risonanza magnetica e alcune prove specifiche utilizzate più spesso per eliminare tali dubbi, a volte non sono sufficienti.
L'indagine deve pertanto essere sistemica ed approfondita prima di avanzare la diagnosi di Leucodistrofia di origine indeterminata: la manifestazione della malattia è varia e differente anche in base all'età del paziente.
Una biopsia del tessuto nervoso può essere rivelatrice.
Una rigorosa valutazione, l'osservazione dell'evoluzione e la ripetizione degli esami fondamentali sono necessari per definire una Leucodistrofia di origine indeterminata.
Le Leucodistrofie Indeterminate includono malattie per le quali il gene non è ancora stato identificato; rappresentano il 30% delle Leucodistrofie.
Fanno parte del gruppo:
- Leucodistrofia Ortocromatica Pigmentato
- Leucodistrofia con progressiva atassia, sordità e cardiomiopatia
- Leucoencefalopatia con oligodontia e Ipomielinizzazione

Nella maggior parte dei casi, la malattia è così rara che risulta molto difficile anche, semplicemente, attribuirle un nome.

Diagnosi migliori, sperimentazioni e nuove tecnologie. La ricerca è andata avanti nel tempo e procede su più fronti

I PROGRESSI SCIENTIFICI
Negli ultimi anni, la ricerca ha individuato molte molecole coinvolte nella produzione di mielina. Alcune di esse sono potenzialmente candidate per le future applicazioni terapeutiche. Sono stati scoperti nuovi tipi di leucodistrofia e, per alcuni di essi, è stato identificato il gene "difettoso":

- Leucodistrofia con atassia progressiva, sordità e cardiomiopatia;
- Leucoencefalopatia con dentizione ritardata ed ipomielizzazione;
- Leucoencefalopatia HCC caratterizzata dalla ipomielizzazione e dalla presenza di cataratta.

Gene individuato: hyccin

- Pelizaeus-Merzbacher-like con atassia e spasticità.
Gene individuato: GJA12

La diagnosi delle malattie della mielina ed il monitoraggio della loro progressione sono notevolmente progrediti con lo sviluppo di nuove tecnologie di imaging: la risonanza magnetica o la IRM risultano ora possibili anche nei neonati prematuri. Inoltre, l'utilizzo dell'acqua per la IRM consente di valutare la microstruttura del cervello nei bambini.
Le tecniche di screening ed i progressi raggiunti nella diagnosi sono talvolta utilizzati soltanto quando la malattia è già in uno stato evolutivo avanzato.
Inoltre, oltre il 30% delle leucodistrofie, allo stato attuale, risulta ancora sconosciuto.

I PROGRESSI TERAPEUTICI
La prima sperimentazione a livello mondiale di terapia genica dell'adrenoleucodistrofia è attualmente in corso presso l'ospedale Saint Vincent de Paul, condotta dal team del Professor Aubourg. Il trattamento sperimentale prevede l'introduzione di un gene "normale" nelle cellule emopoietiche nel midollo osseo del paziente.
I risultati pubblicati sulla prestigiosa rivista Science dimostrano l'efficacia del trattamento: questo contribuirebbe a fermare la progressione della malattia senza causare effetti collaterali.
I test clinici condotti dal laboratorio di analisi di Copenaghen, effettuati utilizzando il Metazym nei casi di leucodistrofia metacromatica, si sono appena conclusi: l'inoculazione del farmaco è stata ben tollerata dai pazienti, ma non è stato osservato nessun effetto sulla funzione motoria o su quella cognitiva. Negli Stati Uniti è in fase di attuazione, un'ulteriore sperimentazione clinica volta a testare l'efficacia della terapia.
Nel 2010, è stato somministrato un test terapeutico per i pazienti affetti da leucodistrofia metacromatica dall'equipe medica del Professor Luigi Naldini e della Dottoressa Alessandra Biffi (Istituto San Raffaele per la Terapia Genica, Milano) finalizzato a verificare gli effetti delle cellule autorigeneranti del midollo osseo precedentemente inoculate attraverso il trasferimento genico di ARSA utilizzando un virus ad azione lenta.
Durante il 2011, un altro studio clinico sulla leucodistrofia metacromatica, guidato dal Professor Patrick Aubourg, dalla Dottoressa Caroline Sevin e dalla Dottoressa Nathalie Cartier (INSERM U-745, Hôpital Saint Vincent de Paul, Parigi), ha testato gli effetti dell'iniezione intracerebrale ARSA gene-farmaco attraverso un tipo di vettore virale adreno-associato.
I risultati di questi studi sono molto attesi per alimentare la speranza nel trattamento della malattia.

IL FUTURO
La ricerca si sta muovendo in varie direzioni:
- identificazione del gene responsabile delle leucodistrofie e comprensione dei meccanismi molecolari e cellulari coinvolti;
- riparazione della mielina distrutta;
- terapia genica per la sostituzione dei geni difettosi;
- terapia cellulare per l'innesto del midollo osseo;
- terapia cellulare basata sulle cellule produttrici della mielina.

VIA LIBERA
alla nascita della biobanca per le leucodistrofie

Sarà il centro ospedaliero universitario di Nancy, in Francia, ad accogliere la raccolta di materiale biologico per la diagnosi e la ricerca con un archivio informatizzato di dati relativi ai pazienti malati. Entro il 2015 previste 10 mila unità di nuovi campioni.

Il 26 giugno 2012, il comitato tecnico loreno di programmazione del Fondo Europeo per lo Sviluppo Regionale (FESR) ha preso in considerazione il progetto "Biobanca" sviluppato da ELA. Si tratta della costituzione, a Nancy, di una banca di campioni biologici volta a garantire la conservazione di materiale biologico umano (sangue, DNA, tessuti, ecc.) associata ad un database di informazioni cliniche e mediche dei pazienti malati di Leucodistrofia.

Diciotto mesi di lavoro per convincere i nostri vari partner dell'importanza di tale progetto sono stati, finalmente, ricompensati.

LE FASI DEL PROGETTO
Per alloggiare le raccolte biologiche, sarà inizialmente necessario realizzare i lavori di sistemazione dei locali messi a disposizione dal centro ospedaliero universitario (CHU) di Nancy, partner del progetto.
Il metodo di raccolta avverrà con due modalità:
1 - trasferimento dei campioni già esistenti presso il Centro (quasi 20.000 campioni sono attualmente conservati in vari siti francesi, soprattutto a Clermont-Ferrand);
2 - organizzazione del trasporto dei nuovi prelievi provenienti dai centri ospedalieri europei a Nancy, dove saranno trattati e conservati.

Da qui al 2015, il nostro obiettivo è quello di mobilitare 400 donatori per raggiungere le 10.000 unità di nuovi campioni. Una Biobanca sulle Leucodistrofie di queste dimensioni sarebbe unica in Europa.
Il progetto prevede di sviluppare un sistema informativo relazionale finalizzato al collegamento tra i dati medici ed i campioni biologici conservati nella Biobanca: il sistema informatizzato costituisce l'aspetto principale ed innovatore del progetto.

La malattia nel quotidiano, tra diritti del malato, congedi per chi assiste e indennità. Ecco cosa dice la legge

I CRITERI PER OTTENERE L'INDENNITÀ DI ACCOMPAGNAMENTO
Nelle sue "Linee Guida operative in Invalidità Civile", l'INPS esprime le sue indicazioni circa i criteri medico-legali applicati nella valutazione dei requisiti sanitari per la concessione dell'indennità di accompagnamento. Vediamo le principali differenze rispetto alla normativa vigente.
L'INPS cambia le "regole" della verifica sulle invalidità civili.
Con una nota interna, l'INPS caldeggia il ricorso prioritario alla visita diretta – ulteriore a quella già sostenuta all'ASL – per le persone che richiedono l'accertamento dell'invalidità. Ciò significa che un numero crescente di persone dovrà essere sottoposto a ben due visite prima che venga – eventualmente – riconosciuto lo status di invalidi, ciechi, sordi o portatori d'handicap.

LE NUOVE AGEVOLAZIONI FISCALI AUTOMOBILISTICHE
Una recente Circolare dell'Agenzia delle Entrate torna sulle agevolazioni fiscali per i veicoli destinati al trasporto di persone con disabilità. L'Agenzia tenta di semplificare le prescrizioni relative alla documentazione sanitaria per l'accesso ai benefici fiscali.

I CONGEDI RETRIBUITI, ULTERIORI PRECISAZIONI SULLA CONVIVENZA
Il Ministero del Lavoro rivede le precedenti interpretazioni sul concetto di convivenza legato alla concessione dei congedi retribuiti biennali riservati ai figli e ai fratelli di persone portatrici di handicap grave. L'INPS riprende le indicazioni del Ministero con una propria nota.

PERMESSI LAVORATIVI AI SENSI DELLA LEGGE 104/1992 MODIFICATO L'ARTICOLO 33 DELLA LEGGE 104/1992
Il Senato ha approvato definitivamente il cosiddetto "Collegato Lavoro". Il testo contiene anche modifiche all'articolo 33 della Legge 104/1992 relativo ai permessi a favore di lavoratori che assistono familiari portatori di handicap grave.

DECRETO ANTICRISI, ABROGATE LE DECURTAZIONI SUI PERMESSI LAVORATIVI (LEGGE 104/1992)
Il Decreto-legge 1 luglio 2009, n. 78, il cosiddetto decreto anticrisi, contiene una novità positiva per i dipendenti pubblici i quali, in precedenza, subivano una decurtazione della retribuzione in occasione della fruizione di permessi per assistenza a familiari con disabilità.

IVA AGEVOLATA SUI VEICOLI ED EREDI, UNA NUOVA RISOLUZIONE
L'Agenzia delle Entrate precisa che gli eredi non sono tenuti alla restituzione dell'IVA agevolata sui veicoli acquistati da parenti con disabilità deceduti prima che siano trascorsi due anni dall'acquisto.

I CONGEDI RETRIBUITI AI FIGLI
L'INPS fornisce indicazioni operative per l'applicazione della Sentenza n. 19/2009 della Corte Costituzionale, la quale ha esteso la fruizione dei congedi biennali retribuiti anche ai figli di persone portatrici di handicap grave. Vengono corrette anche disposizioni precedenti sempre inerenti ai congedi retribuiti.

Fonte HandyLex.org

MENO BUROCRAZIA E PIÙ RICERCA, L'EQUAZIONE VINCENTE PER LE MALATTIE "ORFANE"

Snobbate dai grandi investimenti per la loro bassa incidenza sulla popolazione, le malattie rare sono comunque un drammatico dato di fatto per tre milioni di persone in Italia soltanto. La loro scarsa conoscenza scientifica e i farmaci poco convenienti per le aziende farmaceutiche da immettere sul mercato rendono la battaglia dei malati ogni giorno più difficile

Le malattie rare sono patologie cronicamente debilitanti o potenzialmente letali, nella maggior parte dei casi ereditarie, che colpiscono un numero molto ridotto di persone. Come riportato nel sito della Commissione Europea, "Nella UE sono considerate rare le malattie che colpiscono meno di 5 persone su 10.000". Ad una prima analisi, tale cifra risulta poco significativa. Ma se teniamo in considerazione la popolazione dei 27 Paesi membri (Croazia esclusa), significa che, per ogni malattia rara, vi sono, nella UE, circa 246.000 malati. Nota più critica, poi, è data dal fatto che "La maggior parte dei pazienti è affetta da malattie ancora più rare, che colpiscono 1 persona su 100.000 o più". Nel complesso, "si stima che oggi, nella UE, le malattie rare esistenti colpiscano il 6-8% della popolazione, ossia dai 27 ai 36 milioni di persone". Il terreno su cui si muove chi soffre di queste patologie è un vero e proprio percorso ad ostacoli. Le certezze in termini di diagnosi e terapia risultano sempre troppo deboli. Lo stesso aggettivo che definisce i farmaci destinati alla cura di tali malattie esemplifica in modo chiaro lo stato delle cose: "orfani". La bassa casistica, infatti, li rende poco "attraenti" per affrontare investimenti nel campo della ricerca clinica e farmacologica. Per le aziende farmaceutiche, i costi di commercializzazione di tali farmaci sono estremamente elevati e non sarebbero recuperabili con le vendite del prodotto, potenzialmente limitate. In ogni parte del mondo vivono persone affette da malattie rare. Persone reali, che giorno dopo giorno affrontano complicatissime battaglie per destreggiarsi tra scienza, ricerca, terapia, ostacoli burocratici, economici, assistenza e sopravvivenza. I pazienti colpiti da malattie rare hanno gli stessi diritti sanitari di tutti gli altri malati. Al tal fine, e con l'obiettivo di stimolare la ricerca e lo sviluppo in questo specifico settore, la legislazione si propone di fornire incentivi per le aziende farmaceutiche che sviluppano e commercializzano farmaci per il trattamento delle malattie rare. Le istituzioni pubbliche hanno, altresì, adottato degli incentivi per la Sanità e le industrie biotecnologiche (il 16 dicembre 1999 il Parlamento Europeo ed il Consiglio Europeo hanno adottato il Regolamento n° 141/2000 per i farmaci orfani). Ad oggi, però, il contributo principale è dato dall'attività di associazioni, gruppi e comitati che si impegnano quotidianamente nella raccolta dei fondi e nella creazione di un solido budget di investimento per la ricerca e per la produzione dei farmaci orfani.
Convivere con una malattia rara comporta un apprendimento quotidiano dall'esperienza. Le risposte certe sono poche e le battaglie, esterne ed interiori, estenuanti. Informarsi è fondamentale anche per tutti coloro che non devono confrontarsi ogni giorno con queste patologie. Capire le difficoltà che migliaia di persone devono affrontare e battersi al loro fianco perché ricerca e produzione diventino una certezza è un dovere, almeno morale, di ognuno di noi.
Proviamoci.

Giulia Angelon

ASSOCIAZIONE ELA ITALIA ONLUS

La sezione nazionale è nata cinque anni fa grazie a due genitori coinvolti direttamente nel problema. Oggi ELA continua a lottare a fianco delle famiglie che hanno bimbi malati e a sotegno dei progressi nel settore della ricerca scientifica.

SIlvano Vona, Presidente ELA Italia

ELA Italia Onlus è stata costituita nell'aprile del 2008 dai coniugi Vona, genitori di Edoardo, bambino colpito da Leucodistrofia Metacromatica.
L'associazione è partner dell'Associazione Europea contro le Leucodistrofie (ELA) con sede in Francia e aderisce ad una Rete Internazionale che coinvolge le sue omologhe presenti sul territorio europeo.
L'associazione non ha la pretesa di rispondere a tutte le domande, ma può fornire informazioni alle famiglie aiutandole a comprendere meglio tutti i loro diritti ed obblighi.
L'associazione è costituita da genitori e pazienti motivati e informati che condividono e riconoscono come obiettivi comuni:
- Aiutare e sostenere nel quotidiano le persone malate di Leucodistrofia e le loro Famiglie
- Fornire assistenza burocratica
- Finanziare la Ricerca Scientifica
- Organizzare Convegni Internazionali
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'esistenza della patologia e sulle sue conseguenze
- Interagire con strutture mediche ed enti preposti
- Organizzare corsi di aggiornamento e di formazione riguardanti la malattia
- Cooperare con altre associazioni ed organizzazioni aventi scopi simili

ELA Italia Onlus
Via delle Medaglie d'Oro n. 172 - 00136 ROMA
Tel/fax:+39.06.43.41.97.92
e-mail: elainfo@elaitalia.it
Skype: ela.italia
www.elaitalia.it

Presidente: Silvano Vona

Per aiutarci nel finanziamento della ricerca scientifica e nel sostegno alle famiglie fai una donazione a ELA Italia Onlus:

BONIFICO
Banca Unicredit AG. 00730 ROMA
IBAN: IT 54 B 02008 05133 000011076489

Oppure

CONTO BANCOPOSTA DI POSTE ITALIANE
IBAN: IT 70 T 07601-03200-000097509087
Conto corrente postale numero 000097509087

DONA IL 5 PER MILLE
Per lottare contro le leucodistrofie e le malattie della mielina, aiutando così anche i bambini che soffrono, dona il 5 x Mille della tua dichiarazione dei redditi a ELA Italia.
Aiutarci è facile: basta inserire il nostro codice fiscale 09958331002 e la tua firma nello spazio dedicato sul Modello Unico, sul 730 oppure sul CUD.

La malattia si può sconfiggere insieme, a suon di arte, pentagrammi e movimento

Sono numerosi gli appuntamenti dedicati al mondo dello sport, musica e teatro che l'Associazione Ela Italia firma periodicamente sul territorio nazionale a sostegno della ricerca scientifica.

Aiutare gli altri è qualcosa che fa bene al cuore e allo spirito. L'unione di più persone, come avviene in molti ambiti della vita quotidiana, è di supporto al raggiungimento dell'obiettivo che si propone Ela Italia: prestare sostegno alle famiglie di pazienti affetti da Leucodistrofie e supportare la ricerca scientifica.

Ela ed i suoi associati organizzano eventi su tutto il territorio nazionale. Tra gli altri, ricordiamo:
- "A teatro con il cuore", presso il Teatro Palapartenope di Napoli, con vari artisti del gruppo "Made in Sud";
- "Solidarietà e Musical sotto le stelle", concerto di beneficenza a Palagianello (TA);
- "Trofeo San Carlo per la solidarietà" (Acquachiara e Fin in staffetta con ELA contro le Leucodistrofie nella piscina in cui si allena la nazionale italiana di pallanuoto);
- "Musica e la vita", concerto di beneficenza (impianti sportivi di Scheggia – PG);
- "Le stelle del Sud insieme per la Ela", manifestazione e spettacolo, Andria (BT);
- partecipazione all'appuntamento annuale del "Derby del Cuore" all'Olimpico di Roma;
- osservazione astronomica;
- mercatini;

Anna Fabrello
Università di Padova, Facoltà di Scienze Politiche, Relazioni Internazionali e Diritti Umani

La mia malattia è come portare gli occhiali e la mia vita non è un'impresa epica. È solo vivere una quotidianità in cui non c'è davvero nulla che mi possa fermare

Parola della giovane ventenne Chiara, della provincia di Vicenza, malata di SMA dall'età di quattro anni. Nonostante la carrozzina cui la patologia degenerativa l'ha inevitabilmente costretta, Chiara oggi studia all'Università, vive da sola e non ha mai rinunciato a quella straordinaria autonomia che tra le altre cose, di recente, le ha anche permesso di affrontare il cammino di Santiago.

Chiara è una ragazza di 20 anni affetta da atrofia muscolare spinale (SMA), una malattia genetica neurologica. Nel suo corpo manca una proteina responsabile della nascita e della crescita dei motoneuroni: i motoneuroni sono presenti, ma lentamente muoiono, il che classifica la sua malattia come degenerativa. Conseguenza è che, con il tempo, diminuisce la forza muscolare, di tutti i muscoli, specialmente quelli prossimali, più vicini al tronco. I primi sintomi si sono presentati a due anni, quando i suoi genitori, Carlo e Maddalena, si sono accorti delle sue difficoltà nell'alzarsi da terra e compiere altre azioni normali per i bambini della sua età. Nel 1995, Chiara ha eseguito la biopsia e all'età di quattro anni le è stata diagnosticata la SMA di livello 2. Fino a quel momento camminava, poi le sono mancate le forze e ha iniziato ad usare la sedia a rotelle. Fin da subito ha usato la carrozzina elettrica per incentivare la sua autonomia.
La diagnosi è arrivata quando Maddalena era incinta del fratello di Chiara e ha rivelato che entrambi i genitori erano portatori sani della malattia. Con il secondo figlio, quindi, le probabilità di mettere alla luce un bimbo malato raddoppiavano. È stato, pertanto, consigliato di abortire. Ciò, però, non ha fermato la coppia, che ha deciso di portare a termine la gravidanza. Il 16 gennaio 1995 è nato Giovanni, perfettamente sano.
Esistono diverse forme di atrofia muscolare spinale. A Chiara era stata inizialmente diagnosticata quella di livello 2, il che significa che il malato può vivere a lungo, ma la malattia peggiora visibilmente nel corso degli anni. La SMA di livello 1, invece, si presenta durante la gravidanza della madre e, di solito, porta alla morte del bambino entro i primi due anni di vita.
Fin da piccola, Chiara ha portato il busto perché non riusciva a mantenere la posizione eretta e ciò le aveva provocato uno forte scoliosi. Tutto ciò è cambiato nel 2002, quando si è sottoposta ad un intervento alla schiena. Da quel momento, Chiara, anziché peggiorare, ha iniziato a migliorare notevolmente, fino all'ultima diagnosi di quest'anno, foriera di una bella notizia: la SMA è inspiegabilmente scalata al livello 3.
Abbiamo incontrato questa ragazza straordinaria, che ci accoglie sorridente, nella sua casa di Piovene Rocchette, Vicenza, appena rientrata da Trento dove frequenta Giurisprudenza e vive autonomamente in uno studentato. Ci trasmette subito la sua forza d'animo. Entrando in casa sua, con la sua famiglia, papà Carlo, mamma Maddalena e il fratello Giovanni, respiriamo un'aria di serenità e amore. Nella sua camera si nota subito la grande passione per la lettura e quanto lei sia una ragazza più che mai viva e attiva. Foto appese sul muro la ritraggono a Londra, Madrid, Roma, solo alcune delle mete che ha raggiunto. Mete tra cui c'è il Kenia, dove ha soggiornato due volte e suo grande amore condiviso con l'amica Anna Bassetto. Insieme, nel 2010, hanno organizzato il secondo viaggio in terra africana di Chiara: da sole hanno trovato volo e contatti, e solo in un secondo momento hanno presentato il tutto ai genitori, proponendo loro di seguirle. Ora Chiara si sta preparando attraverso percorsi di formazione missionaria, sempre assieme ad Anna, per tornarci. "Già la prima volta, nonostante fossi piccola, mi è rimasta la voglia di andarci nuovamente. La seconda volta ci ho lasciato il cuore e ora ho in previsione di tornarci."
Siamo qui per farci raccontare la sua ultima avventura: nell'agosto scorso, Chiara ha percorso il cammino di Santiago assieme a mamma Maddalena, il nonno Pino, il fratello Giovanni ed un'amica, Marta.

"Come è nata l'idea di andare a Santiago?"
"Ci pensavo da anni. Sono sempre stata attratta dal clima e dall'ambiente che si incontra, dall'umanità che si respira nelle persone e nell'ambiente. La cultura del cammino mi affascina e, visto che ero riuscita a finire gli esami a metà giugno e avevo l'estate libera, dovevo organizzare qualcosa. Inoltre, mio nonno Pino c'è già stato sei volte. Dovevo approfittare del fatto che anche lui avesse in mente di tornare: è un'ottima guida."

"Come avete organizzato il viaggio?"
"In realtà, siamo partiti abbastanza alla cieca, senza sapere molto. Abbiamo optato per il cammino francese, che inizia da Saint Jean. Noi, però, siamo partiti da Roncisvalle perché il tratto precedente è un passo di montagna sui Pirenei che sarebbe risultato insormontabile. Il percorso intero è di 790 km, noi, in totale, ne abbiamo coperti 250 a piedi in 12 giorni (di media, 20 km al giorno) e gli altri in macchina. Ci siamo organizzati così: uno di noi portava avanti di qualche chilometro lla macchina e poi ci veniva incontro."

"Riguardo all'accessibilità, come ti sei informata? Gli ostelli sono attrezzati per ospitare delle persone con disabilità?"
"Riguardo all'accessibilità, non si trova praticamente nulla. Ci sono stati dei disabili che ci hanno preceduti, ma in handbike. A spinta non l'aveva fatto praticamente nessuno o, comunque, nessuno l'ha detto. Ho perciò scritto una specie di reportage, il più dettagliato possibile. Dovrebbe essere pubblicato a giorni sul sito di un ragazzo bolognese, Max. Si chiama "diversamente agibile". Raccoglie tutte le relazioni di viaggio redatte da disabili. È molto utile: se una struttura pubblica definisce un percorso accessibile, è un conto; se io, disabile, lo definisco tale, è un altro. Ci informavamo la sera, nei posti in cui trascorrevamo la notte, sui tratti accessibili, possibilmente non in statale. Percorrevamo quelli a piedi ed il resto in macchina. Per dormire, i pellegrini si accomodano negli "albergue", rifugi simili ad ostelli. Eravamo riusciti a contattarne alcuni per saperne di più grazie a Marta che conosce bene lo spagnolo. Altra difficoltà è che la maggioranza di essi non è prenotabile. Tanti non sono accessibili, ma ci sono state anche delle belle sorprese. Ci siamo adattati a ciò che trovavamo."

"Quali sono state le tue sensazioni durante il cammino? Le tue aspettative sono state soddisfatte?"
"Lungo il cammino le sensazioni sono state assolutamente positive. Tutto come mi avevano raccontato, anche di più. L'accoglienza di chi abita lungo il cammino e la bellezza di conoscere le persone che camminano con te mi riempivano di gioia ogni giorno. Conoscevamo tutti i ciclisti perché, grazie ai tratti coperti in macchina, eguagliavamo il loro ritmo. In alcuni tratti che sono riuscita a percorrere consecutivamente, invece, abbiamo conosciuto le persone che camminavano. Anche se stavano facendo tanta fatica, erano disposte a condividere la loro storia e lo sforzo, anche aiutandoci. Ad esempio, lungo l'ultimo tratto di salita verso Santiago ho conosciuto un ragazzo di Milano che si è messo a spingermi. È stata un'esperienza di condivisione della fatica e della vita: abbiamo parlato di tutto e di più. Una volta siamo stati noi a soccorrere una turista tedesca, molto impreparata, che si era sentita male dopo aver percorso 7 km."

"Avete incontrato molti giovani lungo il cammino? Come si rapportava la gente con te?"
Siamo partiti a metà agosto, uno dei periodi di massimo afflusso di pellegrini. Abbiamo incontrato davvero tantissima gente, tantissimi giovani e di tutte le parti del mondo. Ricordo in particolar modo un ragazzo brasiliano il quale, dopo aver perso il lavoro, era venuto in Europa per sei mesi, lavorando qua e là. Poi ha deciso di fare il cammino. Eravamo fermi a pranzare. Mio fratello Gio si era messo a suonare la chitarra e lui è venuto a cantare con noi. Un'altra cosa che mi ha stupito è che spesso la gente ci chiedeva se poteva scattarci delle foto. Ad esempio, mi viene in mente il passo De la Cruz de Hierro: siamo riusciti a coprirlo tutto a piedi. Sembrava il finale di una tappa, tutti con la macchinetta. Sicuramente è stata una novità: in un ostello ci hanno detto che era la quinta volta nella loro esperienza lavorativa che vedevano transitare qualcuno in carrozzina. È una strada da aprire."

"Com'è stato l'arrivo a Santiago?"
"L'arrivo è stato epico: l'ultimo giorno abbiamo percorso 23 km consecutivi. Volevamo arrivare entro le ore 12:00 per partecipare alla Messa del Pellegrino, partendo alle 6:30. Alle 11:15 ci trovavamo ancora a 5 km da Santiago, in cima al monte Gozo. Il nonno ha esclamato: "Non ce la faremo mai." Giovanni gli ha riposto: "La prendo io mia sorella!". È partito di corsa, una media di 7 km all'ora. Siamo entrati nel centro di Santiago correndo. Abbiamo incontrato un gruppo di Spagnoli conosciuti la sera prima in ostello. Erano tutti stanchi morti. Quando siamo passati, Giovanni ha urlato: "Animo!". Hanno iniziato ad applaudire e a correre con noi, così siamo arrivati tutti insieme alla cattedrale alle 12:05. È stato un arrivo trionfale."

"Tu sembri aver sconfitto la malattia. Qual è stata la tua sensazione/emozione, il tuo primo pensiero arrivata a Santiago?"
"Più che sconfitta, credo che la malattia sia diventata una mia caratteristica, come portare gli occhiali. Fa parte di me. Qualsiasi cosa io faccia, ci riesco, pur nella consapevolezza della malattia. Le azioni quotidiane dei miei amici e della mia famiglia non sono gesti eroici e la mia vita non è un'impresa epica. Il mio obiettivo finale è lo stesso di tutti gli altri: vivere la quotidianità. Quando siamo arrivati a Santiago, la prima cosa a cui ho pensato non è stata: "Sono arrivata in carrozzina a Santiago", ma è stata identica all'emozione di Gio e Marta: "Siamo arrivati, ce l'abbiamo fatta, pur correndo per gli ultimi 23 km". Forse è questo che fa si che io riesca a fare tutto quello in cui mi cimento."

"Oggi hai raggiunto un livello di autonomia impensabile quando ti è stata diagnosticata la SMA, frequenti l'Università, vivi "da sola". Cosa significa per te?"
"È il raggiungimento di un obiettivo. Andare a vivere da sola è ciò che desideravo. Da sola, per me, significa sempre con qualcuno, ovviamente, ma non volevo che quel qualcuno fosse di famiglia o Anna. Non voglio che Anna diventi un'assistente, ma sia un'amica. Ovviamente, la mia famiglia ed Anna continuano ad occuparsi di me in altre occasioni. Ma desideravo che l'Università fosse una cosa mia, che segnasse la conquista di un altro traguardo. Ho mandato una lettera a tutte le Università d'Italia per informarmi sui servizi offerti, poi ho compilato una tabella valutativa di quella che proponeva l'assistenza migliore. Ne è uscita Trento. Si è rivelata un'ottima scelta anche perché fra i corsi di laurea è presente Giurisprudenza ad indirizzo internazionale, ciò che mi interessava. Oggi sono iscritta al secondo anno di quel corso. Vivo in uno studentato con Chiara, una ragazza di Arsiero, Vicenza, con cui mi sono lanciata in questa sfida."

"C'è stato un momento della tua vita in cui, secondo te, è cambiato qualcosa?"
"Quando mi fanno questa domanda sono solita mostrare questa foto: ci troviamo in gita scolastica e di fianco a me, sulla carrozzina, è seduta Anna. Qui per me la mia vita è cambiata. In quel momento ho iniziato a capire che sulla carrozzina non sono seduta solo io. Io sono quella malata ed in difficoltà, però, se comincio ad accettare di essere seduta insieme ad altri, e gli altri sono effettivamente seduti con me, allora diventa una passeggiata e posso riuscire a fare quasi tutto. Dal Liceo, infatti, la mia vita è cambiata: ho cominciato a praticare lo sci, a viaggiare..."

"Chiara, un'ultima domanda: quanto è importante la tua famiglia nella tua vita?"
"La mia famiglia è stata fondamentale, diciamo che l'humus da cui sono partita è stato favorevole. I miei genitori, in primis: sono stati loro due insieme che hanno fatto si che io e Giovanni crescessimo così. Mia mamma è un portento e io la considero più che una mamma, un'amica. Negli anni passati, qualsiasi cosa volessi fare avevo bisogno di lei. Adesso ho un po' tagliato il cordone ombelicale e pensavo che ciò fosse più drammatico, soprattutto per lei. È sempre riuscita a capire che io ho la mia vita. Quando ho bisogno di lei, c'è la mamma. Non un tutt'uno, però. Anche per questo la ringrazierò per sempre. Avrebbe potuto essere molto più pesante, invece non ho mai fatto fatica a portarmela dietro. Ed è riuscita a lasciarmi andare via. Vi è stata costretta perché ne avevo bisogno, ma non perché stessi male a casa. Mi fa piacere tornare nel week-end, però è una cosa naturale per me, come per i miei compagni. Con mio papà è lo stesso. Loro due, insieme, rappresentano dei punti saldi nella mia vita. Giovanni, mio fratello, è... eccezionale. Non so come farei senza di lui, soprattutto in questi ultimi anni in cui la differenza d'età si percepisce ancor meno. Poi... lui è Hulk, mi porta dappertutto. Riguardo al nonno, secondo me mi ha geneticamente modificata: mi rimprovera continuamente perché sono sempre in giro, ma in realtà non può dirmi niente perché questa indole l'ho presa da lui".

Chiara è una ragazza dalle mille risorse. Nella sua vita, nonostante la sua giovane età, ha compiuto grandi imprese. Ora sta prendendo la patente ed intende partecipare agli accordi bilaterali con l'Università di Trento per portare avanti un progetto sui diritti umani a Gerusalemme. Alle superiori, oltre ad essersi diplomata con 100 al Liceo Classico, è stata rappresentante d'istituto e ha intrapreso, insieme all'amica Anna, un progetto di sensibilizzazione alla disabilità nel territorio vicentino. Ha vinto moltissimi concorsi per studenti e si è sempre contraddistinta per la sua caparbietà nell'ottenere ciò che vuole. Lotta ogni giorno per i suoi principi. Un esempio di vita, di condivisione, ma, soprattutto, un modo positivo di affrontare la malattia. Come ha detto lei stessa, ha fatto della malattia una sua caratteristica, ha accettato l'aiuto degli altri e oggi ha conquistato un livello di autonomia sbalorditivo.
Chiara ci saluta con un ultimo regalo. Mostrando una foto, ci racconta: "C'è una frase che mi piace molto: l'uomo che si alza solleva il mondo. Uso questa foto per far capire che non c'è nulla che mi possa fermare."

Abbiamo condotto molte battaglie contro la burocrazia e per i diritti dei malati, ma non è ancora finita

Va avanti con doverosa tenacia il papà di Alessandro che continua a lottare sul campo nella speranza che le cure per la leucodistrofia possano diventare, un giorno, una sicurezza per tutti i malati

Che dire di questo ragazzino... Alessandro è nato nel luglio del 2003. Da subito, mia moglie ed io ci siamo accorti che qualcosa non andava: tremori del capo ed un accentuato movimento orizzontale degli occhi. Inizialmente, i medici manifestarono smarrimento totale. Poi giunsero alla diagnosi di una malattia genetica rara, Leucodistrofia PMD (o malattia di Pelizaeus Merzbacher), all'istituto C. Besta di Milano.

Per noi fu un momento di totale angoscia. I medici ci misero subito di fronte alla realtà descrivendoci una malattia degenerativa, aggiungendo anche che, a causa della sua rarità, il percorso stesso era un punto interrogativo.

Da quel momento siamo diventati "gitani": Policlinico di Napoli, Santobono di Napoli, C. Besta di Milano, Gaslini di Genova, Rummo di Benevento, Bambin Gesù di Roma...

Alessandro ha iniziato subito un ciclo di fisioterapia, poi psicomotricità e logopedia rivelatesi determinanti per stabilizzare (seppur in parte) il quadro generale. Oggi Alessandro è un ragazzino estroverso ed intelligente, ha imparato a leggere, la qualità della sua scrittura è discreta, si esprime abbastanza bene.

Certo, utilizza la sedia rotelle e quindi incontra difficoltà diverse da quelle dei suoi coetanei. Ma l'amore di cui è circondato e l'amicizia e la solidarietà riscontrata in tante persone fanno si che la "sedia a rotelle" sia diventata solo un accessorio per lui e che, fondamentalmente, non si senta diverso dagli altri.

Durante il percorso diagnostico di Alessandro, la nostra strada si è incrociata con quella di Silvano Vona (Presidente di Ela Italia Onlus) che stava lottando, insieme a sua moglie Romina, contro la Leucodistrofia Metacromatica di suo figlio Edoardo.

Proprio in quel periodo stava nascendo Ela Italia Onlus...

Ricordo che ci trovavamo al Gaslini di Genova quando mi arrivò la telefonata di Silvano Vona nella quale mi chiedeva di far parte di Ela. Ebbi qualche momento di smarrimento: il Presidente di un'associazione mi stava chiedendo di essere al suo fianco per combattere...

Oggi sono Consigliere e delegato per la regione Campania di Ela Italia Onlus. Abbiamo condotto molte battaglie contro la burocrazia, per il riconoscimento dei diritti dei malati... ma non è ancora finita! La strada è lunga ed il cammino in salita, ma potremo dire di essere arrivati solo quando le speranze di cura per questa terribile malattia diverranno una sicurezza e una garanzia di guarigione per tutti i malati e per le loro Famiglie.

Napoli, li 09.11.2013
Raffaele Sapio, papà di Alessandro

Sono la mamma di un bambino speciale, basta guardare tutto secondo altri punti di vista

Mi chiamo Lucia Mianulli e sono la mamma di Simone Notaristefano, un bambino di 7 anni.

Già nel pancione gli leggevo le favole, le nanne. Immaginavo un bimbo bellissimo che avrei portato al parco, a cui avrei insegnato i primi passi, poi ad andare in bici e che avrebbe combinato mille marachelle.

Così è stato. È nato un bimbo bellissimo. Con il passare dei mesi, però, ci siamo accorti che non si reggeva sulle sue gambine. Abbiamo iniziato a girare l'Italia in cerca di una diagnosi, per capire quale fosse il problema. Ad un anno e mezzo è arrivato il responso: "Leucodistrofia"! Un colpo al cuore duro e spietato. Ero preparata a ciò che mi aspettava perché, fino ad allora, ero la sorella di un ragazzo disabile. Da quel momento, invece, sarei diventata la mamma di un bambino speciale. Perché lo definisco così? Perché in lui vedo solo caratteristiche che lo rendono speciale rispetto agli altri. Certo, qualche volta è dura vedere le altre mamme che portano a spasso i loro bimbi tenendoli per mano, ma io faccio lo stesso prendendo per mano mio figlio seduto in carrozzina. Invece che disperarci, da genitori consapevoli cerchiamo di trovare un modo per agevolare la situazione. Compiangersi non serve a nulla, né a noi, né al bambino. E poi... nei momenti più tristi basta guardarlo: è così dolce, tenero... non pensi che sarebbe stato meglio fosse diverso. Basta guardare tutto sotto altri punti di vista. Un tempo immaginavo mio figlio spingere la carrozzina dello zio. Ora, invece, i due si spingono con il retro della carrozzina divertendosi e se la ridono da pazzi! Che monellaccio il mio Simone! E il suo papà? Lui non conosceva da vicino il mondo della disabilità e con Simone si è trovato catapultato in questa realtà. Non si è scoraggiato, anzi. È il super papà di un bimbo super speciale!

«Prima il bimbo sorride meno e poi fatica a prendere gli oggetti. Ogni giorno perdi qualcosa»

Erica Castellani sintetizza così la parabola discendente del figlio Pietro, vinto a un anno di età dalla leucodistrofia di Krabbe e dalle difficoltà della ricerca scientifica. Un calvario, quello dei genitori, fatto anche di ostacoli burocratici, legali e di scarsa preparazione della collettività sulle cosidette "malattie che non fanno notizia".

Sulle leucodistrofie sono state pubblicate poco più di 900 ricerche dal 2000 ad oggi. Sulla calvizie se ne contano circa 6.400. Lo dicono i dati PubMed, rivelando un ordine delle priorità nella ricerca medica dettato troppo spesso dai soldi, complice il finanziamento da parte delle case farmaceutiche. Uno squilibrio infame, che non va giù, soprattutto a chi di leucodistrofia ha visto morire il figlio. Quello della ricerca, però, è solo uno dei mille ostacoli che Marco Cecchini, 37 anni, ricercatore al Nest, Istituto di Nanoscienze del Cnr, e la moglie, Erica Castellani, 35, insegnante di matematica e scienze, hanno incontrato durante il breve, ma travagliato decorso della malattia di Pietro, scomparso a marzo all'età di 13 mesi, dopo che sei mesi prima gli era stata diagnosticata la leucodistrofia di Krabbe, una delle oltre 20 leucodistrofie conosciute.

Le leucodistrofie sono malattie rare che colpiscono la mielina. Si chiama così la sostanza bianca che riveste e protegge i nervi e che, se deteriorata, causa la perdita di tutte le normali capacità, dalla deglutizione alla vista, fino ad arrivare a una morte precoce. Un conto alla rovescia straziante e inenarrabile, dettato da una combinazione genetica spesso inaspettata. Basta che due portatori sani (lo è circa una persona su 100, quasi sempre inconsapevolmente, come lo erano Erica e Marco) si combinino e c'è una possibilità su 4 che nel bimbo la malattia si manifesti, prima o poi. Può accadere a 3 mesi, come nel caso di Pietro, o persino nell'adolescenza o nell'età adulta. «Tutti pensano: ''Ma è una malattia genetica, io non ce l'ho''. Lo pensavo anch'io» confessa Erica. "Nostro figlio Pietro è nato il 9 febbraio 2011 dopo una gravidanza normale da parto naturale senza problemi. Il bimbo affetto da leucodistrofia è perfettamente normale fino a che la malattia non si manifesta. Ti sembra che tutto sia distante finché non ti capita. È come se ti distruggessero la vita in un giorno". Prima il bimbo sorride di meno, poi fa fatica ad afferrare gli oggetti, poi smette di seguire con lo sguardo. "Ogni giorno perdi qualcosa" riassume Erica.

L'unico modo per evitare che la malattia si trasmetta al figlio si chiama fecondazione assistita con diagnosi preimpianto degli embrioni, ma in Italia è vietata dalla legge 40, bocciata dalla Corte europea dei diritti umani di Strasburgo. "Alla fecondazione assistita può accedere chi ha problemi di fertilità o chi è affetto da malattie trasmissibili sessualmente. Non in caso di malattie genetiche" spiega Erica. "Ora che sappiamo di essere portatori sani - aggiunge - se volessimo un altro bimbo dovremmo andare all'estero oppure rimanere in Italia, provare la gravidanza, fare la villocentesi e abortire nel caso in cui il bambino fosse malato". Purtroppo, la ricerca si muove lentamente e il sistema nervoso, una volta danneggiato, non si può riparare. "La maggior parte dei protocolli per cure sperimentali richiede bambini asintomatici. Infatti, quando sono presenti i sintomi, significa che una parte del tessuto è già compromessa" spiega Marco. Ecco perché per loro non c'è stata speranza di far partecipare Pietro a degli studi clinici anche all'estero: cercavano bambini asintomatici. "Vogliono vedere tutto il percorso della malattia e non possono debilitare un bambino già provato".

Se è vero che una cura definitiva ancora manca, esistono tanti accorgimenti per migliorare la qualità della vita di un bambino affetto da leucodistrofia e della famiglia, dalla fisioterapia respiratoria al sostegno psicologico. "Il problema che abbiamo riscontrato fin da subito" denuncia Erica "è che, trattandosi di malattie rare, non è semplice trovare personale sanitario ben preparato ad affrontare i problemi quotidiani del bambino". Un grande aiuto arriva da Ela Italia, l'associazione europea contro le leucodistrofie, che, sostenuta da genitori come Erica e Marco, referenti per la Toscana, offre un aiuto burocratico, psicologico e medico alle famiglie colpite da leucodistrofia. Ogni anno, poi, organizza un congresso nazionale in cui i bambini possono portare il proprio pediatra e saperne di più sui progressi della ricerca, che Ela Foundation riesce a finanziare per circa 3 milioni di euro ogni anno. Per aiutare l'associazione, Erica e Marco organizzano serate gratuite di osservazione delle stelle. Gli appuntamenti sono aggiornati sul sito di Ela Italia. "Quando tutto è buio" dice Erica "le stelle sono un punto fisso... Io racconto sempre di queste stelle che nascono dalle nebulose, poi hanno tutto il loro corso della vita, esplodono, diventano polvere di stelle e da quella rinascerà una nuova stella. Simboleggiano la speranza e la continuità della vita".

da Repubblica.it 2013

ELA, IN CAMPO DA VENT'ANNI PER SOSTENERE LA RICERCA

ELA
ASSOCIAZIONE EUROPEA CONTRO LE LEUCODISTROFIE

Si batte dal 1992 affinché la conoscenza e l'informazione sulle leucodistrofie proceda a ritmo serrato portando risultati concreti. Oltre 400, ad oggi, i progetti di ricerca già sostenuti economicamente

L'Associazione Europea contro le Leucodistrofie (ELA) è stata creata nel 1992 in Francia da Guy Alba. Fin dall'inizio, ELA mantiene collaborazioni con le sezioni degli altri Paesi europei e degli Stati Uniti.

Nel 1998 sono sorte le sezioni nazionali in Svizzera, Belgio, Lussemburgo, Spagna, Italia e, più recentemente, in Germania.

ELA sostiene la ricerca nel campo delle Leucodistrofie. Ad oggi, più di 434 progetti di ricerca sono stati finanziati per un totale di oltre € 34,5 milioni. L'obiettivo di ELA è quello di aiutare i laboratori di ricerca internazionale a comprendere meglio i meccanismi della malattia, identificarne i geni responsabili e sviluppare nuove strategie terapeutiche.

Dal 2005, ELA si basa sulla sua Fondazione di Ricerca per promuovere la ricerca sulle Leucodistrofie e sulla riparazione della mielina. Ogni anno, attraverso la pubblicazione di una gara d'appalto, la Fondazione ELA invita la comunità scientifica internazionale a presentare progetti di ricerca nel campo delle Leucodistrofie genetiche, sul danno cerebrale della materia bianca nei neonati prematuri e sulla riparazione della mielina.

Ogni due anni, inoltre, organizza una conferenza scientifica internazionale che riunisce i principali specialisti internazionali di Leucodistrofie e riparazione della mielina. Questo evento fornisce un aggiornamento sulle ultime scoperte nel campo e promuove scambi e cooperazioni tra i laboratori.

Nell'interesse di informare le famiglie, la Fondazione ELA organizza una conferenza annuale dedicata ai pazienti e alle loro famiglie. In questa occasione, gli specialisti sulle Leucodistrofie riferiscono alle famiglie i progressi scientifici e rispondono alle domande. Si tratta di un evento unico per l'incontro tra ricercatori e pazienti.

Social News 8_2013

Io sono stanca, ma avere a fianco ELA per me significa sostegno concreto e quotidiano

Non ha alcun dubbio la mamma di Emanuele, malato dall'età di otto anni e oggi ridotto all'immobilità totale. Sola a casa con il figlio, e trascurata dalle istituzioni, è riuscita a trovare un aiuto importante nell'associazione di Silvano Vona.

Mi chiamo Anna Cervati, mamma di Emanuele De Bonis. La mia, la nostra storia inizia quasi 30 anni fa, quando, dopo varie incertezze e viaggi in diversi ospedali d'Italia, a mio figlio Emanuele viene diagnosticata una malattia terribile: l'adrenoleucodistrofia.
La nostra vita cambiò radicalmente. Emanuele aveva allora solo 8 anni ed era un bimbo felice e vivace. All'improvviso si ritrovò a letto, capace solo di ascoltare le nostre voci, capire, ma impossibilitato a muoversi, parlare, comunicare con il mondo, se non attraverso il movimento dei suoi occhietti! Sono stati duri questi anni. Duri perché, allora, questa malattia era totalmente sconosciuta. L'unico nostro contatto fu il Dottor Augusto Odone, in America, il quale, parallelamente, viveva la nostra stessa storia con suo figlio Lorenzo (ricordate il film "'L'olio di Lorenzo"?). Con mio marito ed altri genitori abbiamo lottato tanto in quegli anni perché in Italia venisse riconosciuto ed utilizzato 'l'olio di Lorenzo'. Oggi appartiene alle terapie riconosciute ed ha salvato tanti bambini. Abbiamo lottato tanto anche perché i diritti di questi bambini fossero rispettati.
Oggi mi ritrovo da sola. Mio marito, purtroppo, è deceduto da alcuni anni per un problema cardiaco, forse dovuto anche alla fatica di quegli anni. Emanuele, ormai, è grande e continua a girare i suoi occhietti, ormai da "uomo". Io sono stanca, soprattutto perché sola. Cerco di andare avanti. Non è facile stare al fianco di persone affette da patologie così gravi. Non è facile perché, oltre al dolore lacerante, alla stanchezza fisica, si aggiunge la solitudine, la perdita di contatto con il mondo esterno, ed ogni giorno appare sempre uguale. Istituzioni quali il Comune e l'A.S.L., dopo anni di lotte, mi concedono un piccolo aiuto, ma non sempre continuo.
Il mio incontro con l'associazione ELA ha rappresentato un grande aiuto. Adesso dispongo di un riferimento in più, anche se Roma è un po' lontana. Posso, però, rivolgermi a loro per qualsiasi cosa e non mi sento più sola, posso contare su di loro. È importante, per noi, avere dei punti di riferimento: non sempre le istituzioni riescono ad "ascoltare" i bisogni delle persone e a progettare interventi. Avere a fianco l'associazione ELA significa per me sostegno quotidiano, vicinanza, competenza. Spero tanto che anche altre persone possano beneficiare del loro lavoro e della loro esperienza.

Ogni problema, piccolo o grande che sia, può essere affrontato serenamente se condiviso

Roberto lo ha compreso davvero quando si è imbattuto nell'associazione ELA a causa della forma rara di leucodistrofia della figlia Giorgia scoprendo così di non essere parte di una esigua cerchia di persone colpite dal dramma.

Mi chiamo Roberto Parlanti e sono il papà di Giorgia, una ragazza di sedici anni affetta da leucodistrofia van Der Knaap.
I miei rapporti con ELA nascono nel 2009 quando, dopo il girovagare in internet a cercare qualche cosa che potesse aiutarci, venni contattato dal sig. Silvano Vona, Presidente di ELA ITALIA ONLUS. Silvano condivideva lo stesso mio "dramma", un figlio affetto da una malattia rara, la Leucodistrofia. Sino a quel giorno, mia moglie ed io pensavamo di essere tra i pochi sfortunati al mondo a dover affrontare questo grave problema...
La grande energia positiva e la voglia di lottare trasmessami sin da subito da Silvano sono state il giusto sprono a partecipare al primo Convegno organizzato a Roma da ELA ITALIA Onlus tra medici, ricercatori e famiglie.
Mia moglie Lara ed io ci siamo resi conto immediatamente della serietà con la quale si affrontavano le tematiche e i vari problemi, nel quotidiano di ogni paziente ed in ogni specifico frangente legato alla patologia. È iniziato tutto lì... In quell'incontro abbiamo conosciuto tante persone che, come noi, condividevano la malattia, molte anche in maniera più grave della nostra.
L'organizzazione è stata perfetta e l'incontro con i medici di riferimento, con i quali potevamo parlare liberamente, ci ha sorpresi positivamente. Per la prima volta, non ci sentivamo più soli ad affrontare questo impervio cammino. Un punto di riferimento. Dopo tanto girovagare per ospedali e medici, ora avevamo un punto di riferimento, ELA, la nostra nuova famiglia. Da allora abbiamo partecipato a tutti gli incontri tenutisi fino ad oggi. L'associazione svolge attività di ricerca e sostegno ai malati ed alle loro famiglie, e tutto questo gratuitamente, grazie all'aiuto di soci e benefattori. Psicologi, neurologi, pediatri, ricercatori, scienziati... tutti uniti per un unico obiettivo: aiutare chi ha bisogno, senza tanti preamboli. Di anno in anno ELA ha migliorato la sua proposta informativa grazie al suo direttivo ed ai suoi collaboratori. Ela è composta per gran parte da genitori di figli affetti da questa patologia. Rappresenta un punto di riferimento per le famiglie già coinvolte e per le nuove che dovessero scontrarsi con questa terribile realtà.
Ogni piccolo o grande problema, se condiviso, può essere affrontato più serenamente.
Un aspetto che ha sempre colpito Lara e me, e devo dire che ci colpisce ancora oggi, è la grande dignità con la quale tutte le famiglie conosciute in ELA affrontano la malattia.
Condivido pienamente l'intuizione del presidente di aver dato vita a questa associazione, finalizzata, tra gli altri obiettivi, alla ricerca scientifica sulle Leucodistrofie in collaborazione con le altre sezioni europee.

SE C'È GIOCO DI SQUADRA ALLORA SI PUÒ VINCERE

Soltanto unendo le forze è possibile portare avanti una battaglia concreta contro le leucodistrofie, ecco perché anche il TUO aiuto è importante. Puoi scendere in campo anche tu e non solo attraverso una donazione, ma promuovendo azioni, eventi e diventando volontario.

ECCO COME PUOI AIUTARCI

SEGNALANDOCI INIZIATIVE LOCALI:
mercatini di Natale, convegni con le scuole, banchetti;

PROMUOVENDO EVENTI
per la raccolta fondi e sensibilizzazione, come partite di calcio, eventi teatrali e musicali;

DIVENTA VOLONTARIO!
Contattaci per chiederci COME! ABBIAMO BISOGNO ANCHE DI TE!

Che cos'è il lascito?
Il lascito è un atto giuridico attraverso il quale una persona trasmette il suo patrimonio (o parte di esso) dopo la sua morte; l'atto è revocabile in qualsiasi momento: è possibile modificare la volontà dell'atto testamentario finché si è in vita. Anche se si tratta di un lascito di piccole dimensioni, è il gesto che conta.

Che cosa è possibile lasciare?
È possibile lasciare tutto o parte del vostro patrimonio, qualunque esso sia (mobili, edifici, opere d'arte, gioielli, veicoli, azioni, contanti, ecc.).
È bene precisare che, in assenza di eredi e volontà testamentarie, il vostro patrimonio sarà gestito dallo Stato.

Come funziona l'assicurazione sulla vita?
Si tratta di un contratto flessibile del risparmio. Permette di creare o migliorare un capitale dato fornendo un importo al beneficiario in forma pensionistica alla scadenza o un capitale in caso di morte ad un beneficiario preposto.
Si può scegliere di nominare l'associazione ELA come unico beneficiario oppure assegnarle una quota del capitale maturato.

Dona il 5 per mille
Per lottare contro le leucodistrofie e le malattie della mielina, aiutando così anche i bambini che soffrono, dona il 5 x mille della tua dichiarazione dei redditi a ELA Italia.
Aiutarci è facile: basta inserire il nostro codice fiscale 09958331002 e la tua firma nello spazio dedicato sul Modello Unico, sul 730 oppure sul CUD.

Lasciti Testamentari
Un lascito testamentario, piccolo o grande che sia, è non solo un atto di grande generosità, ma anche un modo per creare un legame tra noi e ciò che verrà dopo. Ci consente di tramandare i valori in cui crediamo e testimoniare i sentimenti che ci sono stati cari nella vita.
Ognuno di noi può scegliere di legare tutti o parte dei propri beni ad ELA, con la certezza che le sue volontà verranno rispettate e che il suo lascito contribuirà alla ricerca scientifica ed al sostegno delle famiglie di bimbi affetti da Leucodistrofia.

Ad ELA si può lasciare:
- una somma in denaro, azioni, titoli, altri valori. Anche i piccoli contributi rappresentano un gesto di generosità sempre utile;
- un bene mobile;
- un bene immobile, un appartamento, una casa, un terreno che ELA possa vendere o affittare per ricavare risorse per portare avanti i suoi progetti.

Prima di effettuare il testamento in cui vengano destinati beni mobili o immobili, è opportuno rivolgersi ad ELA per verificare che questa sia in grado di accettare i beni oggetto del lascito.
L'associazione dovrà comunicare espressamente l'accettazione di tali beni.
Chiunque sia maggiorenne e non sia stato dichiarato incapace dalla legge può disporre dei propri beni attraverso un testamento.

LEGGI E DONAZIONI

Vantaggi fiscali per i privati
Erogazioni liberali effettuate da persone fisiche.

Spese detraibili dall'IRPEF
Spetta una detrazione Irpef pari al 19% delle erogazioni liberali in denaro a favore di:
- ONLUS (Organizzazioni non lucrative ad utilità sociale) per un importo non superiore ad € 2.065,83;
- Società ed associazioni sportive dilettantistiche per un importo non superiore ad € 1.500,00;
- Associazioni di promozione sociale per un importo non superiore ad € 2.065,83;
- Società di mutuo soccorso che operano esclusivamente nei settori di cui all'art. 1 della L. 3818/1886 per un importo non superiore ad € 1.291,14;
- Società di cultura "La Biennale di Venezia" per un importo non superiore al 30% del reddito complessivo dichiarato;
- Attività di rilevante valore culturale e artistico; la detrazione è pari al 19% delle erogazioni liberali effettuate a favore dello Stato, delle Regioni, degli enti locali territoriali, di enti o istituzioni pubbliche, di comitati organizzatori appositamente istituiti con Decreto del Ministro per i Beni Culturali e Ambientali, di fondazioni e associazioni legalmente riconosciute senza scopo di lucro che svolgono o promuovono attività di studio, ricerca e documentazione di rilevante valore culturale o artistico o che organizzano e realizzano attività culturali, effettuate in base ad apposita convenzione, per l'acquisto, la manutenzione, la protezione o il restauro delle cose individuate ai sensi del decreto legislativo 42/2004 e del DPR 1409/63;
- Enti operanti nello spettacolo; la detrazione è pari al 19% delle erogazioni liberali per un importo non superiore al 2% del reddito complessivo dichiarato a favore di enti o istituzioni pubbliche, fondazioni e associazioni legalmente riconosciute che, senza scopo di lucro, svolgono esclusivamente attività nel settore dello spettacolo, effettuate per la realizzazione di nuove strutture, per il restauro ed il potenziamento delle strutture esistenti, nonché per la produzione nei vari settori dello spettacolo;
- Istituti scolastici di ogni ordine e grado, statali e paritari, senza scopo di lucro; le erogazioni devono essere finalizzate all'innovazione tecnologica, all'edilizia scolastica ed all'ampliamento dell'offerta formativa. Gli istituti devono appartenere al sistema nazionale di istruzione di cui alla legge 10 marzo 2000, n. 62 e successive modificazioni.

Documentazione da conservare
Per le erogazioni liberali di cui ai punti 1), 2), 3), 4) e 8), la detrazione spetta a condizione che tali erogazioni vengano effettuate mediante versamento postale o bancario, ovvero mediante carte di debito, carte di credito, carte prepagate, assegni bancari e circolari. Per le erogazioni liberali effettuate tramite carte di credito è sufficiente la tenuta e l'esibizione, in caso di eventuale richiesta dell'amministrazione finanziaria, dell'estratto conto della società che gestisce la carta di credito. Per le restanti erogazioni, i contribuenti interessati devono conservare le ricevute di versamento in conto corrente postale, le quietanze liberatorie o le ricevute in caso di bonifico bancario.

Spese deducibili dal reddito complessivo
Le spese deducibili sono quelle che possono essere sottratte dal reddito complessivo in occasione della presentazione della dichiarazione dei redditi, determinando un beneficio fiscale pari all'aliquota massima raggiunta dal contribuente.
Sono deducibili le erogazioni liberali effettuate a favore di:
- ONLUS, associazioni di promozione sociale ed alcune fondazioni ed associazioni riconosciute. La deduzione spetta nel limite del 10% del reddito complessivo dichiarato e, comunque, nella misura massima di € 70.000,00 per le erogazioni liberali a favore di Onlus, associazioni di promozione sociale iscritte nell'apposito registro nazionale, Fondazioni e associazioni riconosciute aventi per oggetto statutario la tutela, la promozione e la valorizzazione dei beni di interesse artistico, storico e paesaggistico, Fondazioni e associazioni riconosciute aventi per scopo statutario lo svolgimento la promozione di attività di ricerca scientifica individuate dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 8 maggio 2007, se effettuate dopo tale data;
- ONG (Organizzazioni non Governative) operanti nel campo della cooperazione con i Paesi in Via di Sviluppo. Dal 2005 sono equiparate alle Onlus di diritto; per la deducibilità si veda il punto 1);
- Università ed Enti di ricerca. Si tratta di erogazioni liberali in denaro effettuate a favore di Università, fondazioni universitarie di cui all'art. 59 della legge 388/2000 e di istituzioni universitarie pubbliche, degli enti di ricerca pubblici, ovvero degli enti di ricerca vigilati dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, ivi compreso l'Istituto Superiore di Sanità, l'Istituto Superiore per la Prevenzione e Sicurezza sul Lavoro, nonché gli enti parco nazionali e regionali;
- Istituzioni religiose. Le erogazioni liberali a favore delle istituzioni religiose sono deducibili dal reddito complessivo fino all'importo, per ciascuna erogazione, di € 1.032,91 (compresi, per le Comunità ebraiche, i contributi annuali).

Documentazione da conservare
Le erogazioni liberali di cui ai punti 1), 2) e 3) devono essere effettuate mediante versamento postale o bancario, ovvero mediante carte di debito, carte di credito, carte prepagate, assegni bancari e circolari. Per le erogazioni liberali effettuate tramite carte di credito è sufficiente la tenuta e l'esibizione, in caso di eventuale richiesta dell'amministrazione finanziaria, dell'estratto conto della società che gestisce la carta di credito.
Per le erogazioni liberali di cui al punto 4), i contribuenti interessati devono conservare le ricevute di versamento in conto corrente postale, le quietanze liberatorie o le ricevute in caso di bonifico bancario.

N.B. Si precisa che, per le erogazioni liberali alle Onlus ed alle associazioni di promozione sociale, il contribuente deve scegliere se usufruire della detrazione d'imposta o della deduzione dal reddito, non potendo cumulare entrambe le agevolazioni.

a Sostegno della Ricerca verso Leucodistrofie e Sclerosi Multipla
Comitato Italiano Progetto Mielina - Onlus

Il Comitato Mielina finanzia progetti di interesse sociale. Dal 2011 destina parte dei fondi a progetti di ricerca tra i quali: GPP10007 - Modulazione della Neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti presso l'Istituto San Raffaele di Milano.

TeleThon
COMBATTI LA DISTROFIA MUSCOLARE E LE ALTRE MALATTIE GENETICHE

www.progettomielina.it

REGALA LA RICERCA

AIUTA LA RICERCA DEL COMITATO ITALIANO PROGETTO MIELINA

Per finanziare il Comitato Italiano Progetto Mielina utilizza il bollettino postale allegato al giornale e compilalo con i tuoi dati. ***Ricorda che le donazioni sono deducibili dal reddito.***

Conto Corrente Postale
17240003

Comitato Italiano Progetto Mielina Onlus

Ente morale con Decreto ministeriale del 6.9.1993; Iscritto nel Registro delle persone giuridiche dell'Ufficio Territoriale del Governo della Prefettura di Roma al n. 54 del 3.3.1997; Iscritto all'Anagrafe unica delle Onlus (Prot. 36647 del 19.4.2004) dell'Agenzia delle Entrate.
Sede legale: c/o Ospedale Bambino Gesù, Piazza S. Onofrio, 4 00165 Roma **Sede operativa CIPM:** Via Machiavelli, 60 00185 Roma - Tel. 06/4440991 - Fax 06/49382799
www.progettomielina.it - E-mail: info@progettomielina.it
Presidente CIPM: Massimiliano Fanni Canelles

DONA IL 5 PER MILLE
AL CIPM PER LA RICERCA
CF 97 065 280 584

Augusto Odone, Massimiliano Fanni Canelles

Il **Progetto Mielina** è un partnerariato senza fini di lucro tra medici e ricercatori da una parte e pazienti e loro familiari dall'altra. Lo scopo del **Progetto Mielina** è quello di raccogliere fondi per sostenere ed accelerare la ricerca medica sulla ricostituzione della mielina negli individui che, per malattie acquisite come la sclerosi multipla o ereditarie come le leucodistrofie, perdono progressivamente il rivestimento delle fibre nervose nel cervello e nel midollo spinale. L'unicità del **Progetto Mielina** è che, da un lato organizza annualmente un congresso nel quale i ricercatori di tutto il mondo si incontrano e possono scambiarsi informazioni e, dall'altro, non coordina un suo gruppo di ricercatori che finanzia, ma dialoga invece con qualsiasi ricercatore del mondo e lo sostiene nella ricerca fino alla soluzione. Ulteriori attività del **CIPM** sono l'assistenza sanitaria e socio-assistenziale alle famiglie ed a piccoli malati, la sensibilizzazione dell'opinione pubblica sugli aspetti delle malattie demielinizzanti e la relativa divulgazione dello sviluppo e dei risultati delle ricerche internazionali sul campo. Nel 1989, Augusto Odone, Italiano di nascita, e la moglie, Michaela Teresa Murphy, fondano negli U.S.A. il **Progetto Mielina**. Con ingegno e forza di volontà erano appena riusciti a trovare una cura per il loro figlio, Lorenzo Odone, affetto da adrenoleucodistrofia, utilizzando una miscela di trigliceridi, l'Olio di Lorenzo, in grado di bloccare la progressione della malattia. A questa incredibile storia Phil Collins ha dedicato la canzone "Lorenzo" e Hollywood ne ha fatto un film " L' olio di Lorenzo " i cui attori principali sono Nick Nolte e Susan Sarandon. Il ramo italiano della fondazione americana, (**Comitato Italiano Progetto Mielina**), ha sede all'Ospedale Bambin Gesù di Roma e finanzia la ricerca verso la cura per tutte le malattie neurologiche e demielinizzanti in Italia.

Per aiutarci...

CONTO CORRENTE POSTALE
N. 17240003
CONTO CORRENTE BANCO POSTA
IT 98 E 07601 03200 000017240003
CONTO CORRENTE BANCA SELLA
IT 78 M 03268 47940 052859359280
CONTO CORRENTE SAN PAOLO IMI
IT 34 O 03069 03227 100000002400

Intestato a:

Comitato Italiano Progetto Mielina Onlus

c/o Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
P.zza S. Onofrio, 4
00165 Roma