

# Telethon

NOTIZIE

SOTTO  
L'ALTO PATRONATO  
DEL PRESIDENTE  
DELLA REPUBBLICA

BIMESTRALE  
DI INFORMAZIONE  
ANNO XX  
NUMERO 1  
FEBBRAIO 2016

## SEI FORTE PAPÀ

OGNI GIORNO  
EROI SENZA  
MANTELLO



Poste Italiane SpA - Spediziona in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/05/2004 n. 40), art. 1, comma 1, Aut. GRN/CDT/0 23/2012

  
elethon



bilità ed effetti. Inoltre, grazie ai fondi Telethon, cercheremo di capire se trattare gli animali in età precoce possa portare a risultati migliori e se lo stesso farmaco possa avere un effetto anche su altri sintomi tipici della sindrome come l'ansia e i disturbi del sonno. La nostra idea è che l'azione possa essere tanto più efficace quanto prima s'inizia la somministrazione: il cervello, infatti, è un organo plastico dalla grande capacità di adattamento, soprattutto nei primi anni di vita. Se con questo trattamento riuscissimo a controllare nei pazienti anche solo alcuni degli aspetti della sindrome sarebbe un grande successo. Di fronte a malattie come queste non dobbiamo pensare a una pillola magica in grado di risolvere tutto, ma neanche a portoni sbarrati difficili da abbattere».

### PARTNERSHIP CON L'ASSOCIAZIONE

Informazione, consapevolezza, partecipazione, accesso alla diagnosi: sono queste le parole chiave della collaborazione avviata nel 2013 tra Telethon e l'Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale (Anffas), che opera da più di 50 anni e oggi conta 14 mila soci, suddivisi in 220 associazioni locali. Storicamente impegnata su aspetti psicosociali come inclusione a scuola e sul lavoro, riabilitazione, accompagnamento, assistenza legale, grazie al lavoro di 3 mila operatori specializzati e 2 mila tra volontari e collaboratori Anffas ha deciso di impegnarsi anche sul fronte della ricerca scientifica. In questi primi due anni si è consolidata la conoscenza reciproca grazie a incontri, progetti condivisi e percorsi partecipativi, per tracciare un percorso comune a sostegno delle persone con una malattia rara e delle loro famiglie. Se questo da una parte ha mobilitato le strutture associative di Anffas a sostegno della ricerca scientifica, dall'altra ha permesso di mettere in luce i migliori strumenti che la scienza oggi mette a disposizione per migliorare la diagnosi e la presa in carico. A. Z.

10 TELETHON NOTIZIE

FRANCESCA  
HA PIANTO PER  
LA PRIMA VOLTA  
A SEI MESI E RISO  
A QUINDICI.  
MA LEI E LA SUA  
FAMIGLIA NON  
SI ARRENDONO  
E CONTINUANO  
A FARE PROGETTI  
PER IL FUTURO

«

Giriamo per ospedali come farfalle sui fiori. E se dobbiamo andare al pronto soccorso, anche solo per una febbre, partiamo con la valigia. MAMMA ROBERTA

# UN PIANETA PER BAMBINI SPECIALI

«L

a nostra piccola, dolcissima aliena». Così Roberta parla di Francesca, la sua bambina di 18 mesi venuta al mondo con una rara malattia genetica, la sindrome da delezione 1p36. O, come dice la mamma, «atterrata dal lontano pianeta 1p36». L'impatto all'inizio è stato durissimo: «Ci immaginavamo un bambino 'terrestre'. Non eravamo preparati a lei, alle sue diversità». Che da subito sono state tante e importanti, al punto da metterne a rischio la vita, soprattutto i problemi cardiaci e

DI VALENTINA MURELLI





l'epilessia. «A suo fratello Martino, di nove anni, abbiamo spiegato che nella testa di Francesca c'è un orco cattivo che si diverte ad appiccare incendi» racconta Roberta. «E l'epilessia è davvero un mostro: le prime crisi sono state orribili da vedere in una bambina così piccola. E adesso la preoccupazione è che la malattia possa evolvere in una forma ancora più grave: per cercare di prevenirla cominceremo a breve una dieta chetogenica».

Purtroppo, però, l'epilessia è solo una delle caratteristiche della sindrome. Francesca ha anche seri problemi di udito (e forse di vista) e un forte ritardo nello sviluppo fisico e mentale: non cammina e, per ora, non riesce neppure a mantenere sollevata la testa. Ha pianto per la prima volta intorno ai sei mesi e riso a quindici. «Ma sono sorrisi che nascono da uno stato di benessere generale e non sono indirizzati a nessuno in particolare. Neppure a me, anche se spero tanto che un giorno succeda», spiega la mamma che ha ripreso da poco a lavorare e, come del resto il papà di Francesca e i suoi quattro nonni, organizza la sua vita intorno ai bisogni della piccola, cercando sempre di fare in modo che tutto ciò non pesi troppo sulle spalle ancora fragili di Martino. «Siamo in con-

tinuo movimento, facciamo il possibile per migliorare la vita di Franci». I pomeriggi passano tra logopedia, fisioterapia, nuoto, psicomotricità, musicoterapia, svolte anche con il sostegno di associazioni come l'Anffas (Associazione nazionale di famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale). Poi ci sono le visite mediche programmate, per tutta l'Emilia Romagna e oltre. «Giriamo per ospedali come farfalle sui fiori», ha scritto Roberta sul suo blog, un diario delicato e a tratti ironico della sua vita con la piccola aliena (<https://pianta1p36.wordpress.com>). «E se dobbiamo andare al pronto soccorso, anche solo per una febbre, partiamo con la valigia, perché sappiamo già che finiremo ricoverati. La sensazione è quella di foglie al vento. Siamo molto fragili». Ed è forse questa precarietà, questa continua preoccupazione per il futuro a pesare anche più delle incombenze pratiche quotidiane. «Insieme al fatto di non poter fare progetti» conclude Roberta. «Ero abituata a programmare ogni istante della mia vita, ma adesso Francesca cambia continuamente le carte in tavola. Però non ci arrendiamo: di progetti per la nostra famiglia continuiamo ad averne tantissimi».

**La piccola Francesca con mamma Roberta e suo fratello Martino**



**il tuo  
5x1000**  
a Telethon può  
cambiare la vita  
di tanti bambini  
come Francesca