

IL PROGETTO "SENZA DIAGNOSI" DI TELETHON

Nina e gli altri bambini con una malattia senza perché

LA FONDAZIONE FINANZIA UN PROGRAMMA DI RICERCA PER INDIVIDUARE LE CAUSE DELLE MALATTIE GENETICHE IN 350-400 FAMIGLIE SELEZIONATE DA TRE CENTRI DI RIFERIMENTO

di Antonio Sanfrancesco

I bambini come **Nina** nascono due volte: la prima li vede impreparati al mondo, la seconda è una rinascita affidata all'amore e all'intelligenza degli altri. Coloro che nascono con un handicap devono conquistarsi giorno per giorno il proprio diritto alla felicità. Che poi significa semplicemente normalità, poter fare le cose elementari di tutti i giorni.

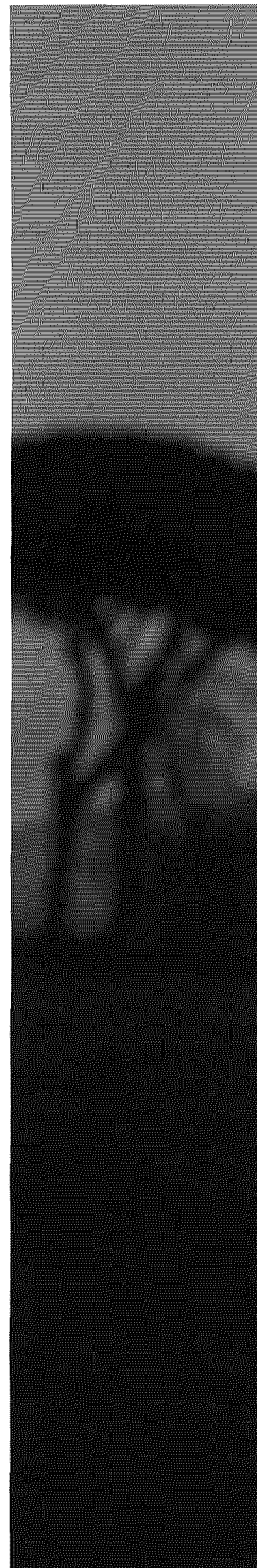
Nina, la «microba dalle guanciotte morbide e occhio nepalese», come è stata ribattezzata in famiglia e nel blog sul quale **mamma Isabella** racconta la sua avventura, è nata quattro anni fa, l'11 luglio 2011. Gli esami in gravidanza non evidenziano problemi

particolari, nasce dopo dieci ore di travaglio con il cordone ombelicale più corto del normale, cianotica e in arresto respiratorio. «Oltre ai problemi respiratori, che già sarebbero bastati, sorpresa», racconta Isabella, dando voce alla figlia, nel suo blog, «mi è stata diagnosticata una malattia genetica polimalformativa, poi smentita dall'esame del Dna. Al momento sono senza diagnosi: quegli spiritosoni dei miei genitori la chiamano "sindrome di Nina", con un'incidenza di un caso su sette miliardi (cioè, solo io!)».

Già è difficile combattere contro una malattia di cui si conosce la diagnosi, figuriamoci quando la diagnosi non c'è. La signora Isabella, che è →

SORRIDE

La piccola Nina, 4 anni, sorride in braccio alla mamma Isabella, che ha un blog per raccontare la storia della bimba affetta da una "malattia" senza diagnosi.

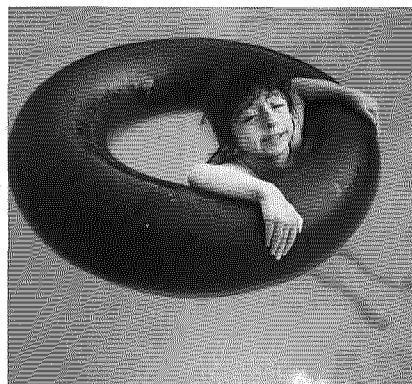




N°50 · 2015

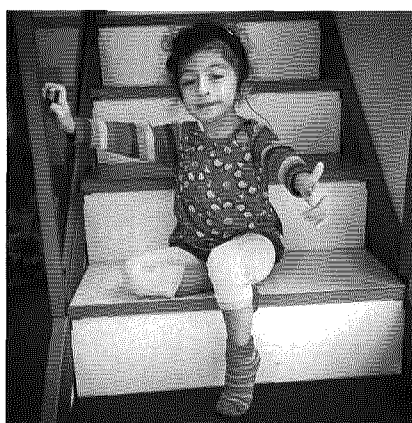
FC · IN ITALIA E NEL MONDO

GIOCHI E SORRISI
Grazie alle cure e all'affetto dei suoi genitori Nina riesce a condurre una vita normale: frequenta a Roma la scuola Montessori, va in piscina, gioca e d'estate si diverte al mare.



→ tornata al lavoro dopo tre anni di assenza per prendersi cura di Nina e farle condurre una vita normale, ora può tirare un sospiro di sollievo: «Mia figlia è socievole, curiosa, serena. A scuola è la mascotte dei compagni. Con gli anni alcuni problemi sono migliorati, altri li sta affrontando».

Le sue giornate si dividono tra visite, esami, l'alimentazione con la Peg (la gastrostomia endoscopica percutanea), «una macchinetta collegata direttamente allo stomaco per l'alimentazione artificiale», semplifica Isabella. Poi ci sono le sedute di logopedia, la fisioterapia, la piscina e il corso di musica.



IL PROGETTO "SENZA DIAGNOSI". È per aiutare i bambini come Nina che **Fondazione Telethon** ha lanciato, finanziandolo con 1,9 milioni di euro, il progetto **"Malattie senza diagnosi"** per individuare le cause delle malattie genetiche in 350-400 famiglie selezionate da tre centri clinici di riferimento: l'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, il San Gerardo di Monza e l'Azienda ospedaliera Università Federico II di Napoli. Quella di Nina non è una malattia ma **una sindrome genetica che porta a sviluppare diversi disturbi e ritardi.**

«Nina», racconta la mamma, «ha un difetto cardiaco, è sorda, un'atrofia del cervello che però non ha intaccato la capacità cognitiva, la malformazione del palato, un difetto alle anche che le ha reso difficoltoso camminare, anche se ora se la cava bene». La causa, però, non si conosce. Va cercata nel Dna ma è come cercare un ago in un pagliaio. «Il nostro Dna», spiega Isabella, «è



come una gigantesca libreria. All'interno di ogni libro ci sono le pagine, in ogni pagina le lettere. Bisogna pescare la lettera giusta per analizzarla».

Isabella ci spera ma, dice, «quel che è più importante è che **le famiglie che hanno questi problemi siano aiutate di più e non siano lasciate sole.** Serve sostegno morale e aiuto economico perché uno dei due genitori deve lasciare il lavoro». Nina quando s'attacca al suo papà non lo molla più. L'hanno ribattezzato "papà velcro". ●

LA CAMPAGNA TELETHON

**ECCO COME
CONTRIBUIRE PER
AIUTARE LA RICERCA**

Il motto, o meglio l'hashtag, di quest'anno è **#nonmiarrendo**. Dice la difficoltà quotidiana di tante persone malate e delle loro famiglie ma anche la fiducia nella possibilità di farcela nella difficile battaglia contro la malattia. Grazie alla ricerca scientifica portata avanti dalla Fondazione Telethon, indispensabile per esplorare e curare le malattie genetiche che, molto spesso, non hanno un nome e neanche una diagnosi di cura. Anche quest'anno torna la campagna di sensibilizzazione e raccolta fondi per la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare della Fondazione Telethon. **Sabato 19 e domenica 20 dicembre** in oltre duemila piazze italiane sarà possibile con una donazione minima di 10 euro ricevere un maxicuore di cioccolato e sostenere la ricerca. I cuori saranno in distribuzione grazie ai volontari di Fondazione Telethon, Avis e Uildm, una "squadra" in costante crescita: è infatti possibile partecipare attivamente alla campagna e diventare volontario chiamando lo **06/44.01.57.58** oppure scrivendo all'indirizzo **volontari@telethon.it** Per scoprire la piazza più vicina dove trovare il cuore di cioccolato cliccare su **www.telethon.it**

Dal 13 al 20 dicembre si terrà la 26esima edizione della maratona televisiva sulle reti Rai. Dal 1° al 21 dicembre sarà possibile donare chiamando o inviando Sms al numero solidale **45501**. Si possono donare 2 euro chiamando al 45501 da rete fissa Vodafone e Twt o 5 e 10 euro per ogni chiamata effettuata da rete fissa Tim, Infostrada, Fastweb e Tiscali.

