



Vivere  
è un'arte





**Istituto Superiore di Sanità**

**VIVERE È UN'ARTE**

**Cento numeri di RaraMente e tante storie di persone con malattia rara.  
L'Ufficio Stampa in collaborazione con il Servizio comunicazione scientifica  
Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma**

A cura di Anna Mirella Taranto, Elida Sergi, Luana Penna,  
Pier David Malloni, Patrizia Di Zeo, Asia Cione, Paola Prestinaci, Gaia Tamasi,  
Massimo Aquili, Antonio Mistretta

Ufficio Stampa, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
Servizio comunicazione scientifica, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare - Rare Diseases Italy, Roma  
Ministero della Salute, Roma

Coordinato d'immagine: Federica Maria Mauro

*Si ringrazia Marco Cornacchia e la tipografia dell'Istituto Superiore di Sanità.*



***A Luca Fornara,*** senza il quale questi  
cento numeri non ci sarebbero stati.



*Di Marcello Gemmato, Sottosegretario alla Salute*

La Newsletter RaraMente è un quindicinale di informazione a cura dell'Ufficio Stampa dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) in collaborazione con UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare e il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR). Si avvale del supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato (IPZS).

Il progetto RaraMente è integrato nelle attività di informazione del portale [www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it), promosso dal Ministero della Salute con il sostegno del Ministero dell'Economia e delle Finanze, e realizzato dal CNMR dell'ISS con il supporto tecnico dell'IPZS.

**L'ascolto, la condivisione e una corretta informazione sono strumenti essenziali per una sanità giusta, attenta ai bisogni dei pazienti e inclusiva.**

Con i suoi 100 numeri, dal 2020 la Newsletter RaraMente è diventato uno spazio prezioso per la comunità delle persone con malattia rara e dei loro caregiver: un luogo in cui conoscenza scientifica e testimonianze si intrecciano per raccontare storie che vanno oltre la malattia.

Desidero ringraziare tutti coloro che rendono possibile questo progetto: l'Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare che lo animano, ma anche le Associazioni, i professionisti sanitari e sociosanitari, i ricercatori e l'intera rete che ogni giorno vi contribuisce per dare spazio alla voce dei pazienti.

Non solo in qualità di Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare, ma con la convinzione e la responsabilità che questo ruolo richiede, considero fondamentale essere al fianco di questa comunità per valorizzare i progetti scientifici, le scelte istituzionali e per rafforzare il modello italiano di presa in carico, che oggi ci pone tra i punti di riferimento in Europa e nel mondo. Raccontare significa ribadire che "raro" non è sinonimo di isolato: significa dare conto dell'impegno verso 300 milioni di persone nel mondo e ricordare che nessuno deve essere lasciato indietro.

**Ogni avanzamento della ricerca è una vittoria.**



L'ho vissuto in prima persona con la storia di Simone – bambino affetto da una malattia ultra-rara che colpisce in Italia solo 16 persone – che non rappresenta solo l'esito positivo di una terapia genica unica e salvavita, ma il simbolo di ciò che accade quando dialogo e collaborazione diventano una forza comune.

In questi tre anni abbiamo impresso un'accelerazione decisiva: dall'insediamento del Comitato Nazionale Malattie Rare all'approvazione del Piano 2023–2026, con risorse dedicate per garantire percorsi più equi e uniformi in tutto il Paese.

L'impegno continua, per non lasciare indietro nessuno e per sostenere la cultura dell'inclusione, della qualità dell'informazione e della ricerca.

**Insieme continuiamo a tracciare la strada verso un futuro di diritti, cura e partecipazione.**

*Di Rocco Bellantone, Presidente Istituto Superiore di Sanità*

**Quella che vi proponiamo in questo volume non è una semplice raccolta di storie: è racconto di un'esperienza che diventa buona prassi, è attenzione all'altro, è vita che si plasma per diventare forza e rinascita. Abbiamo scelto di dare un'impronta precisa, come Istituto Superiore di Sanità, al modo di affrontare il mondo ampio e complesso delle malattie rare.**

Da un lato investendo nella ricerca, nei progetti europei dei quali siamo partner e capofila, nei registri di patologia e nel rapporto costante con i cittadini alla ricerca di informazioni con il nostro Telefono Verde (TVMR) dedicato. Dall'altro dando un impulso sempre maggiore a un tipo di comunicazione come quella che ci vede a fianco di realtà come UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare nella Newsletter RaraMente.

Il Numero 100 di questa Newsletter, che è entrata ormai a far parte della quotidianità di tante persone con malattia rara e Associazioni, abbiamo voluto celebrarlo con uno sguardo al passato e contemporaneamente anche al futuro, per costruire e custodire ricordi e generare energia positiva tramite la condivisione di storie di vita vissuta.

Un ringraziamento va alla redazione e a tutti coloro che negli anni hanno fortemente voluto creare questa Newsletter insieme ai pazienti, considerandola uno strumento strategico per raccontare le malattie rare non solo dal punto di vista dei progressi della ricerca ma anche del vissuto della malattia e del suo impatto sulle comunità.

Un grazie speciale, però, va a chi ha voluto farci dono della sua storia: raccontare è riattraversare la propria storia ma è soprattutto dare forza e supporto agli altri, fornire un'esperienza vera e autentica di queste patologie capace di tradursi in informazioni, emozioni e valori.

**A queste persone e a quelle che continueranno ad arricchire le nostre pagine, vogliamo dire che non sono sole, e che la loro forza è di ispirazione per tutti.**

## Lo screening neonatale un'offerta che può cambiare il futuro

*Di Andrea Piccioli, Direttore Generale Istituto Superiore di Sanità*

Negli anni che hanno preceduto la pubblicazione di questi cento numeri, nel mondo delle malattie rare è avvenuto qualcosa di profondamente trasformativo. Un cambiamento silenzioso ma decisivo, capace di incidere in modo concreto sui percorsi di diagnosi e di cura, e destinato a modificare radicalmente il modo in cui molte storie di malattia vengono oggi raccontate rispetto a solo dieci anni fa.

Grazie allo Screening Neonatale, oggi nel nostro Paese – unico in Europa per una legge di carattere universale – una sola goccia di sangue raccolta entro le prime 72 ore di vita può cambiare il destino di un bambino. È una delle più alte espressioni della sanità pubblica: intercettare la malattia prima che si manifesti, consentendo ogni anno di identificare precocemente una delle condizioni rare oggetto dello screening in un numero che varia da uno a tre bambini ogni mille nati.

**Attualmente sono oltre cinquanta le patologie inserite nello Screening Neonatale Esteso.**

L'inclusione recente dell'atrofia muscolare spinale (SMA) e di altre sette condizioni tra malattie lisosomiali e immunodeficienze congenite nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) rappresenta un punto di svolta: un passaggio che ha aperto la strada allo screening neonatale anche per queste patologie su tutto il territorio nazionale. Il lavoro per estendere ulteriormente questo elenco prosegue con determinazione.



Si tratta di una scelta lungimirante anche sul piano della sostenibilità del Servizio Sanitario Nazionale.

La diagnosi precoce consente infatti di avviare tempestivamente terapie mirate, riducendo accessi impropri, ricoveri ospedalieri e costi correlati.

Ma il beneficio più importante riguarda le famiglie: arrivare per tempo alla diagnosi significa evitare lunghi e faticosi percorsi, spesso segnati da anni di incertezza e spostamenti continui alla ricerca di risposte.

In questo rafforzamento della prevenzione è però essenziale consolidare l'intera rete che segue lo screening: dalla presa in carico del paziente, all'identificazione dei centri di riferimento sul territorio, fino al supporto continuo al nucleo familiare.

È un percorso che richiede integrazione, accompagnamento e prossimità, per migliorare in modo concreto la qualità di vita di tutte le persone coinvolte. In questa direzione si colloca anche il lavoro svolto dall'Istituto Superiore di Sanità, attraverso strumenti come il Telefono Verde Malattie Rare.

A otto anni dall'istituzione, presso l'Istituto Superiore di Sanità, del Centro di Coordinamento degli Screening Neonatali, il bilancio è complessivamente positivo. Restano criticità da superare, soprattutto legate alle differenze regionali che non consentono ancora un accesso pienamente omogeneo a questo strumento così prezioso.

**Ma il cammino intrapreso è chiaro: in questi anni è stata tracciata una strada, definito un metodo, avviato un processo dal quale non si può tornare indietro. Un patrimonio di competenze, organizzazione e visione che oggi è messo a servizio dell'intero Paese e, soprattutto, del futuro dei suoi cittadini più piccoli.**

## Il numero 100 di RaraMente testimone di un cammino condiviso

*Di Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare*

### **Cento è un numero significativo, testimonia che la strada che abbiamo scelto prosegue.**

Siamo partiti sottotono, in un momento in cui la necessità di stringersi gli uni agli altri, di avere notizie precise, da fonti attendibili, era fondamentale.

La nostra comunità è stata fortemente impattata dalla pandemia da Sars-Cov-2, in molti modi diversi. Peggioramento dello stato di salute legato alla patologia, per la mancanza di visite di controllo; salute mentale a rischio, per il lockdown e la necessità di gestione dei propri cari con patologia, spesso bambini; maggiore mortalità rispetto alla media; ritardo nelle diagnosi.

La Newsletter, in questo quadro complesso e capace di creare grande disorientamento, ha rappresentato un punto fermo, insieme agli webinar settimanali prima e quindicinali poi. Questi strumenti hanno costituito insieme riferimento nell'incertezza del momento, e permesso ad una intera comunità di trovare una propria identità.

Il venir meno della situazione di emergenza non ha completamente disgregato queste sensazioni, anche perché il ritorno alla normalità ha riportato a galla problemi non risolti in precedenza che in alcuni casi si erano invece anche accentuati.

La nostra pubblicazione ha continuato ad essere punto di riferimento, le Associazioni comunicano volentieri le loro iniziative, le singole persone raccontano le loro storie. Non solo: siamo riusciti anche a commentare una serie ormai quasi da biblioteca di libri scritti da persone con malattia rara.

Questo trampolino di visibilità è stato un conforto per scrittrici e scrittori, ma anche per coloro che convivono con quella patologia, oltre che per tutti gli altri in solidarietà:  
*si parla di noi e lo si fa CON noi.*

**Il “CON” è l’elemento di innovazione della Newsletter, il fattore che la contraddistingue da qualsiasi altra pubblicazione.**

Un comitato di redazione misto, che si confronta sui contenuti e si sforza di inserire, in ogni notizia, il punto di vista di chi la patologia la vive sulla propria pelle ogni giorno, per esperienza diretta o mediata da un caregiving totalizzante. Una prospettiva peculiare, che osserva quello che succede con un occhio diverso.

La Newsletter ha visto alternarsi editoriali scritti dai rappresentanti dei pazienti con quelli istituzionali, con riguardo all’attualità ma approfondendo anche temi specifici e peculiari.

Ha scandito, come un metronomo di accompagnamento, la Risoluzione ONU, la Legge 175/2021, l’approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare e tanti altri cambiamenti che hanno segnato il nostro microcosmo, compresa la recente approvazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) con il riconoscimento di alcune patologie rare in codice di esenzione e l’ampliamento del nostro fiore all’occhiello, il panel dello Screening Neonatale Esteso.

L’auspicio per i prossimi 100 numeri è quello di continuare l’opera di diffusione di cultura sulle malattie rare, manifestando tangibilmente la vicinanza a tutta la comunità delle persone con queste patologie.



# Le *storie*



## Marta e Chiara, la dimensione speciale e unica del rapporto tra due sorelle con malattia rara

*di Chiara e Marta Acchioni, Ricercatrici Istituto Superiore di Sanità*



Three Sisters di Henri Matisse (1917)

Unite nella vita e nel lavoro, Chiara e Marta Acchioni sono due sorelle e ricercatrici del Dipartimento di malattie infettive dell'Istituto Superiore di Sanità. Convivono entrambe con una malattia genetica rara, la sindrome di Stargardt, che colpisce la retina, causando potenzialmente una perdita progressiva della visione centrale. In occasione della giornata dedicata ai sibling, cioè i fratelli e sorelle delle persone con malattia rara, che si è celebrata da poco (31 maggio) abbiamo chiesto loro di "raccontarsi" allo specchio.

### **Marta racconta Chiara e Chiara racconta Marta.**

Quello che ne è emerso è il racconto potente di una vita di due ragazze che insieme hanno saputo e sanno puntare al meglio, insieme sono state la spinta propulsiva l'una dell'altra.

D'altra parte, cos'è essere un sibling se non stare vicino al proprio fratello o sorella e illuminarsi di una luce riflessa che non limita ma fa crescere?

A Marta e Chiara dedichiamo una frase letta sul web e che ci ha fatto pensare a loro: "Una sorella sorride quando l'altra racconta la sua storia, perché lei sa dove sono state aggiunte le decorazioni" (Chris Montaigne).

***La redazione di RaraMente***



## Chiara Acchioni

Il mio percorso solitario attraverso la malattia di Stargardt è durato circa 4 anni. In quel periodo ho ricevuto il sostegno di tutte le persone care attorno a me. Marta, che aveva 6 anni quando mi sono ammalata, stava imparando a leggere le prime parole ed il suo più grande gesto d'amore è stato quello di promettermi che sarebbe stata lei ad aiutarmi, per il futuro. Purtroppo, quattro anni dopo, anche lei ha iniziato a riscontrare i primi sintomi della malattia e questo ha rappresentato un punto di svolta nel nostro cammino. Da quel momento in poi, ho sentito che il mio ruolo di sorella maggiore sarebbe diventato sempre più importante perché nessuno, più di me, avrebbe potuto comprendere le mille emozioni e paure che la stavano attraversando. Buttarsi giù d'animo per la mia situazione non era più un'opzione, perché questo avrebbe comportato il trascinare in questo baratro anche lei.

### **Mia sorella non mi ha mai fatta sentire sola.**

Il nostro è un rapporto che è cambiato negli anni ed in cui i ruoli rispettivi si sono modificati, raggiungendo oggi una dimensione speciale ed unica

## Marta Acchioni

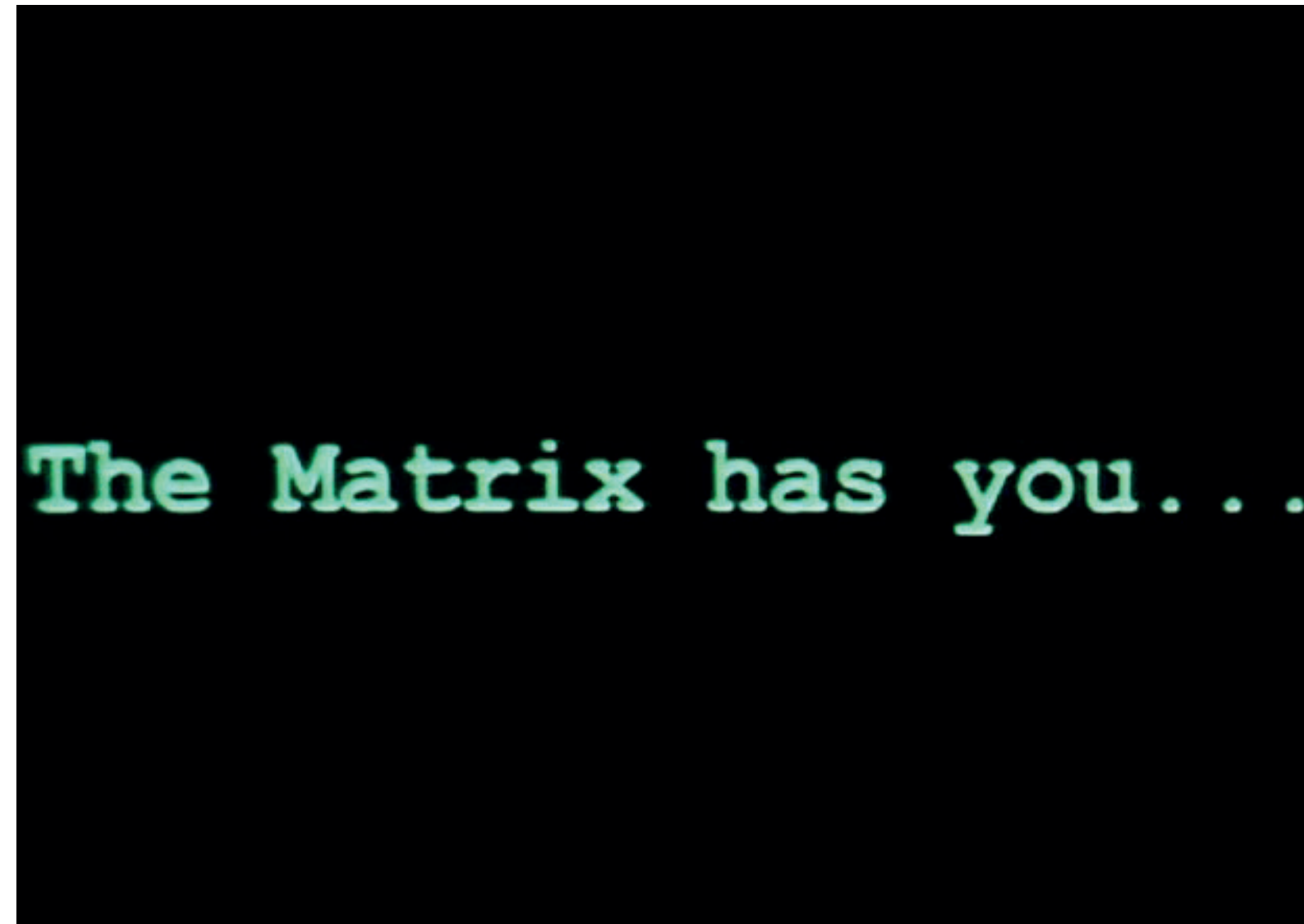
Chiara per me, fin da subito, ha rappresentato un punto di riferimento. Siamo sempre state molto unite, nonostante le nostre grandi diversità caratteriali e di approccio agli eventi della vita. La nostra interazione, di certo curiosa agli occhi di chi non ci conosce a fondo, è emblema di una grande complicità che si traduce in una spinta propulsiva in ogni ambito del nostro quotidiano.

Io, a differenza sua, sono sempre stata più diretta ed anche sintetica nell'esprimere le mie emozioni. Pertanto, a volte, la nostra interazione può apparire conflittuale ma in realtà è come se esprimessimo le due facce di un'unica medaglia. Sono io che la sprono quando lei è più giù ed è lei ad indicarmi la via quando mi sento persa perché presa dai miei mille pensieri.

Ho percorso, per ben due volte, un sentiero pieno di ostacoli e difficoltà, prima come compagna di viaggio, e poi come protagonista, mio malgrado. In entrambi i casi siamo state in momenti e modi diversi, *l'una il sostegno dell'altra.*

## Il sogno di Silvio, un videogioco con personaggi disabili per abbattere gli stereotipi

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



The Matrix (1999) di Lana Wachowski, Lilly Wachowski

### La disabilità è invisibile nei videogiochi.

Fino a poco tempo fa, l'industria del gaming non vedeva la necessità di rappresentarla, anche per mancanza di consapevolezza sul tema. Il risultato è che milioni di persone con disabilità non si sono mai potute rispecchiare nei personaggi dei loro giochi preferiti e questo ha contribuito a alimentare l'idea che essere "diversi" significhi essere esclusi.

Invertire la tendenza, però, si può: ed è questo l'obiettivo ambizioso di Silvio Binca, un ragazzo con desminopatia, una malattia muscolo-scheletrica genetica rara. Silvio, che convive con le gravi conseguenze della malattia che lo costringe in sedia a rotelle, con la Peg per nutrirsi e un respiratore, sta mettendo le sue energie in progetti pensati per cambiare la narrazione sulla disabilità e dare voce a chi spesso viene lasciato ai margini.

Tra questi vi sono l'associazione The handYcapped, di cui è fondatore, e l'idea di un videogioco con personaggi disabili, in sedia a rotelle.



Il videogioco - spiega Silvio a RaraMente - si chiamerà 'The handYcapped', come la mia Associazione. Sarà un arcade dinamico ispirato a giochi come Subway Surfers e Mario Kart, ma con protagonisti in sedia a rotelle. L'obiettivo è unire divertimento, sensibilizzazione e inclusione, offrendo un'esperienza di gioco veloce e accessibile a tutti. I personaggi avranno abilità uniche, dimostrando che la disabilità non è un limite, ma un modo diverso di affrontare le sfide".

**"Da un lato, vogliamo normalizzare la presenza della disabilità nei videogiochi, abbattendo le barriere mentali che portano alla discriminazione - sottolinea Silvio -. Dall'altro, il gioco sarà accessibile, pensato anche per chi ha difficoltà motorie o altri bisogni specifici, così che tutti possano giocare e sentirsi parte dell'esperienza".**

"Oltre al videogioco - aggiunge - abbiamo già pubblicato sulla più popolare piattaforma e-commerce "The handYcapped Colourbook", un libro da colorare inclusivo, dove tutti i personaggi sono in sedia a rotelle. I bambini possono creare il proprio eroe, stimolando il loro sguardo sulla diversità sin da piccoli.

Inoltre, stiamo lavorando al nuovo sito dell'Associazione, che includerà il nostro merchandising solidale, e su un nuovo libro educativo con protagonista un astronauta in sedia a rotelle, pensato per insegnare ai bambini il sistema solare in modo interattivo e stimolante. Il nostro obiettivo è sempre lo stesso: dimostrare che la disabilità non deve essere un limite, ma un aspetto naturale della società.

Allo stesso tempo, stiamo costruendo un ecosistema sostenibile che ci permetta di generare entrate costanti per finanziare i nostri progetti e contribuire alla ricerca medica sulla desminopatia".

## Il viaggio di Oliviero e Matteo, dalle corsie degli ospedali alla tastiera di un pianoforte

*di Mirella Taranto, direttrice della Newsletter RaraMente*



The Pianist, Lyubov Popova (1914)

Oliviero Mazzone non pensava certamente che quel pomeriggio, uno dei tanti passati su e giù per Harley Street, la strada più densa di cliniche mediche e chirurgiche di tutta Londra, avrebbe comprato uno Steinway a coda, il sogno di tutti i pianisti, e che quei tasti li avrebbe suonati sei anni dopo suo figlio Matteo, il motivo per cui Oliviero percorreva tutti i giorni quella strada in lungo e in largo.

“Avevo smesso di suonare da tanti anni – racconta Oliviero – i figli, il lavoro, e poi Matteo, che passava da una clinica all’altra, da una città all’altra, in una sequela infinita di interventi chirurgici: Londra, Boston, Pittsburg, Detroit. Eravamo convocati continuamente negli ospedali di tutta Europa mentre la mia vita e quella della mia famiglia erano impegnate a resistere, a non disperdersi – ricorda – E se pure Mozart e Bach non avevo mai smesso di ascoltarli, un altro paio di maniche era suonarli, studiare uno spartito, dedicare tempo, ore, a qualcosa che, pur volendo, non poteva avere spazio nel mio quotidiano, completamente dedicato alla ricerca di una cura per Matteo, colpito, sin dalla nascita dalla sindrome di Peters, una rara anomalia genetica della camera anteriore dell’occhio che può causare cecità ”.

E invece Oliviero, improvvisamente, quel pomeriggio entrò in quel negozio che aveva sempre sbirciato con la coda dell'occhio come qualcosa che non era e non poteva essere una meta di quelle passeggiate.

Entrò e cominciò a sfiorare con le dita i tasti degli strumenti, accarezzandoli uno ad uno. La direttrice della Steinway hall, un'immensa galleria di pianoforti di fattura straordinaria, era anche lei una pianista e si accorse, mentre parlavano in inglese, di avere davanti invece una amabile signora napoletana. La conversazione proseguì in italiano e pochi giorni dopo firmò il contratto per l'acquisto.

Matteo aveva solo tre mesi e non poteva sapere che da quel pomeriggio avrebbe avuto uno dei più bei pianoforti a coda che un musicista potesse sognare ma della magia di quella passeggiata in cui la bellezza si mischiava con il dolore qualcosa deve essergli arrivato.

Oggi, infatti, Matteo ha dodici anni e chiede sempre a suo padre di portarlo a Londra in quel negozio che sente come un battesimo, dove non potrà vedere tutti i modelli di Steinway esposti su tre piani ma potrà toccarli, provarli, suonarli e farseli raccontare da suo padre che, come sua madre e le sue sorelle, instancabilmente, non smettono mai di descrivergli il mondo che ha intorno e che evidentemente riescono a fargli apprezzare.

**Matteo è infatti un bambino che ride e si diverte, tifa a squarciagola per la sua Lazio, adora la pasta con le vongole e non hai fatto in tempo a chiedergli di suonarti qualcosa che lui è già lì, seduto davanti al pianoforte e puoi sentire Bach, Mozart, Beethoven come fossi a un concerto tutto per te.**

Oggi Matteo, dopo aver vinto per due volte il concorso musicale romano "Settenote", suona nella Bio Blind Orchestra, diretta dal maestro Alfredo Santoloci, un musicista che ha creato un ensemble che include artisti non vedenti e che in un anno ha realizzato circa 15 concerti tra cui uno nel Conservatorio romano di Santa Cecilia dove Matteo, forse, vorrebbe studiare quando sarà più grande.

Se chiedi a Matteo cos'è la musica lui non ti lascia neanche finire la domanda e ti spiega che **"è innanzitutto gioia"** ed è la stessa che prova sia quando suona un'aria di Mozart sia quando esegue una ballata di Chopin, ma suonare in orchestra per lui è stata l'emozione più grande "suonare su un palco è la mia vita e spero che sia anche la mia strada. Mi accorgo – dice Matteo – che la musica, se ho il pubblico davanti, mi viene meglio".



E anche suo padre non ha dubbi sul valore di questa esperienza:  
“l’orchestra è stata per Matteo, come per tutti i musicisti che sperimentano questa prova, un momento importante di crescita da tutti i punti di vista – dice Oliviero – ha significato per lui confrontarsi, imparare, mettersi alla prova, cercare tutti insieme una sintonia, apprendere una lezione che a musica sa impartire bene a chiunque decida di suonare uno strumento”.

Ma la musica, come dice Oliviero, è studio, è esercizio personale e collettivo. In questi mesi di concerti lui stesso, che oggi è un avvocato, si è dovuto rimettere al piano e guidare Matteo in questa avventura bella quanto complessa: “Inutile dire che è stato bellissimo per me riprendere in mano la musica e farlo con Matteo – racconta – Scambiarsi una passione con un figlio è un’esperienza straordinaria, ed è oggi la prima cosa per cui ringrazio la musica”.

Per Oliviero adesso il sogno è quello che si possa fondare una scuola, aperta a tutti, nella quale se tra i musicisti c’è qualcuno che ha bisogni speciali come, per esempio, quello di imparare a leggere le note con l’alfabeto Braille, questo non rappresenti un ostacolo ma semplicemente una diversa declinazione dell’apprendimento. Una scuola che apra a percorsi paralleli in cui la formazione possa avvenire anche attraverso modelli differenti e rispettosi delle specificità di ognuno.

“Ciò che vorrei è una scuola, ma prima di tutto uno spazio, fisico e simbolico insieme, in cui la musica possa essere l’unico vero comune denominatore di tutti gli artisti, il loro collante e il loro alfabeto – spiega – una palestra musicale dove ognuno possa percorrere strade diverse per imparare a leggere e a suonare lo stesso spartito. Leggere le note con il linguaggio Braille, per esempio, è molto difficile e sono pochi gli insegnanti che lo sanno fare – spiega ancora – Dedicare un luogo in cui la formazione si declina in diversi modi, compreso quello tradizionale, significa un’opportunità per tutti.

**Per l’orchestra di non rinunciare a un buon musicista solo perché, per esempio, ha difficoltà visive e a chi ha difficoltà visive di non rinunciare alla dimensione corale della musica, che è quella che regala le emozioni più grandi e che consegna all’arte quella dimensione umana straordinaria che è la condivisione dell’anima”.**



## La musica in aiuto dei bambini con malattie rare grazie a Marco Morricone

*di Mirella Taranto, direttrice della Newsletter RaraMente*



I musicisti di Michelangelo Merisi Caravaggio (1597)

**Se cresci in mezzo alla bellezza la cosa più bella che puoi fare è desiderare di restituirla. Moltiplicarla. Fare in modo che non muoia e che con essa vivano sempre le radici di ciò che il dono della bellezza ti ha fatto diventare.**

E oggi Marco Morricone, figlio di Ennio, il musicista, il direttore d'orchestra, il compositore delle più belle musiche di film memorabili, che ha portato con la sua musica l'Italia nella notte degli Oscar per ben due volte consecutive, quella bellezza nella quale è cresciuto, vuole renderla a chi è più fragile, perché è convinto che la musica a suo modo sa curare, sa render più forte lo spirito e perciò anche il corpo se ne può giovare.



Lui e sua moglie Monica, infatti, da anni portano i laboratori musicali negli ospedali. Hanno iniziato al Bambino Gesù con una piccola orchestra multietnica, dove ogni bambino poteva riconoscere il “sound” della sua terra, riconoscere nelle note le proprie radici. Con l’aiuto di una psicologa hanno lavorato insieme ai bimbi per sei mesi e hanno capito che attraverso l’improvvisazione i bambini elaboravano alcune emozioni della malattia, le restituivano in positivo e ricreavano la dimensione ludica che la patologia gli sottraeva. Così sono andati affinando il metodo e, sempre secondo la lezione del Maestro Ennio Morricone, per il quale ha senso solo ciò che, come la sua musica, nasce da uno studio ostinato e da un’altrettanta ostinata ricerca, anche questi laboratori sono diventati una sorta di luoghi di ricerca in cui approfondire con il supporto della scienza, l’applicazione della musica ai suoi effetti su una specifica patologia.

Sono nati così, insieme a Domenica Taruscio, anima scientifica del progetto “Musica e Salute”, i Laboratori musicali, sviluppati con il Centro NeMo di Milano dedicati alla Distrofia miotonica una Malattia Rara e neurodegenerativa, nei quali sono stati forniti ai ragazzi strumenti in digitale con cui esercitarsi ed accompagnare il canto. Si sono dedicati a una sola patologia per studiarne meglio le correlazioni con l’attività musicale e si sono avvalsi per questo anche della collaborazione di un’Accademia di Musica, DIMA, convenzionata con il Conservatorio di Firenze. L’obiettivo era far diventare questi Laboratori veri e propri osservatori sull’effetto dell’esercizio della musica nella qualità di vita dei pazienti.

Per Marco e Monica Morricone con il Bambino Gesù, passando per il Laboratorio NeMo, è iniziato un viaggio nelle emozioni attraverso la sperimentazione di un’empatia tutta giocata sul filo della musica. E questo viaggio ha fatto tappa anche in un concerto a Milano dove l’Ensemble dell’Orchestra Sinfonica di Milano, in omaggio al Maestro Ennio, ha suonato per il Centro NeMo in una serata dove sono stati illustrati i risultati del progetto.

A Palermo l’ultimo incontro dei Morricone è stato con i ragazzi con sindrome di Williams, la cui musicofilia è descritta anche nella letteratura scientifica su questa patologia.

Ed è anche con loro, attraverso la loro Associazione Armonica Onlus, che vogliono proseguire questo viaggio, con nuove progettualità per favorire attraverso la musica il confronto, la relazionalità, l’aggregazione, la capacità di fare gruppo e per riuscire a cogliere nella musica un comune denominatore, attraverso quelle risorse umane ed emotive che la malattia spesso mette a dura prova.

**Un viaggio che, assicurano i coniugi Morricone,  
è iniziato per donare bellezza e ha finito  
per restituirgliene altrettanta.**



## Un 'Dream Team' che insegna alle persone con disabilità a superare i propri limiti

*di Pier David Malloni, Ufficio Stampa ISS*



Playground Pasolini di Davide Toffolo (2025)

### Intervista a Giuliano Bufacchi, coach della Nazionale Italiana di Basket con sindrome di Down

Lo sport può essere una chiave per superare le barriere all'integrazione di persone, soprattutto ragazze e ragazzi, che hanno una disabilità, a patto che le si consideri non individui 'speciali', ma solo con specifiche necessità. Questa filosofia alla base dell'attività della Fisdir, la Federazione Italiana Sport Paralimpici degli intellettivo - relazionali, e oltre a far sì che migliaia di pazienti con disabilità abbiano potuto godere dei benefici dell'attività fisica ha prodotto anche un piccolo gioiello: la Nazionale Italiana di Basket con sindrome di Down è il vero e proprio 'Dream Team' di questo sport, con tre mondiali e tre europei di fila vinti, ma sarebbe meglio dire stravinti, negli ultimi anni.

Proprio all'allenatore del team, Giuliano Bufacchi, abbiamo chiesto cosa significa fare allenamenti, raduni e tornei per chi magari rischia di essere visto dalla società, ma talvolta persino dai propri genitori, solo per i possibili limiti.

“I benefici sono evidenti, io li vedo di riflesso parlando con i genitori – spiega Bufacchi –. Al di là del fatto che uno sport di squadra ti porta per sua natura a interagire con i compagni, gli avversari, con tutto un ambiente, i ragazzi capiscono che possono ‘fare le cose’. Si sentono ‘normali’, quando vincono una partita o un campionato sono consci di quello che stanno facendo. La parola più adatta forse è che si sentono ‘accettati’ da tutto quello che li esclude o li vede solo per le loro diversità. Questo si riflette anche negli altri ambiti, sono ad esempio più stimolati a cercare un lavoro e in generale ad essere attivi”.

Proprio grazie allo sport, racconta il coach, anche i genitori possono scoprire fino a che punto i ragazzi possono superare i propri limiti.

“Per giocare in nazionale i ragazzi devono essere completamente autosufficienti, perché nel team, anche quando andiamo in trasferta, abbiamo per scelta solo lo staff tecnico strettamente necessario allo sport, non ci sono assistenti. I genitori possono venire a vedere le partite, ma finite quelle gli atleti stanno per conto loro, i genitori li mandiamo anche in un albergo diverso da quello della squadra – spiega –.

Una volta ci è arrivato un ragazzo che era molto bravo dal punto di vista sportivo, ma non faceva praticamente nulla da solo, e gli abbiamo spiegato che non poteva entrare in squadra. In tre mesi è diventato completamente autosufficiente, sorprendendo anche i genitori”.

**Anche per chi non entra in nazionale i benefici si vedono.**

“Senza un movimento di base non ci sarebbe una nazionale – ricorda Bufacchi – Ai campionati gestiti dalla Fisdir accedono persone con sindrome di Down, ma anche con altre disabilità intellettive, come l’autismo, e sono molti anche gli sport, non c’è solo il basket. In Italia ci sono molte squadre, anche se non tantissime, sparse per tutto il paese, e per tutte si cerca di seguire la stessa filosofia, ci sono gli allenamenti, le partite, le regole da seguire. Già solo sapere che c’è una nazionale, a cui si può aspirare, è un grosso stimolo”.

**Proprio questo modo di pensare, sottolinea il coach, è anche alla base del successo della nazionale, che non perde una partita da anni e che ora punta al trofeo più importante.**

**“Noi siamo all’avanguardia in questo nel mondo, all’inizio eravamo gli unici a trattare i ragazzi semplicemente come sportivi, poi ora gli altri paesi ci stanno seguendo, e credo sia per questo che il nostro livello è così alto.”**



## Correre di nuovo con gli occhi dell'altro

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Cityscape di Alexander Osmerkin (1917)

**Lo sport come elemento di riscatto, per superare le difficoltà create da una malattia che gradualmente toglie la vista.**

È la storia di Davide Foglio, atleta paralimpico affetto da retinite pigmentosa che nella corsa ha trovato la forza di andare avanti nonostante la patologia.

“Ho iniziato a correre per caso era l'anno 2000, avevo trent'anni – racconta Davide –. La sera facevo fatica a vedere avevo la fotofobia, dentro di me davo la colpa all'età, allo stress da lavoro. Nell'anno 2004 nel mese di luglio mio padre si sottopone ad una visita oculistica per un problema di cataratta, colgo l'occasione mi sottopongo anche io a visita e dopo una serie di accertamenti nel settembre dello stesso anno ricevo una diagnosi di retinite pigmentosa. Inizio il mio percorso da persona ipovedente con il gruppo del San Paolo di Milano – Centro retinite pigmentosa dove faccio controlli annuali. Ricordo che dall'anno 2012 al 2015 ho avuto un lento regredire dal 2015 al 2016 si è spenta la luce. I medici mi hanno spiegato che questa malattia è di tipo ereditario, nessuno della mia famiglia ne è affetto, mia madre è risultata portatrice come anche mio figlio. Ad oggi posso dire che finché non vivi questa dimensione e cominci a camminare con il bastone bianco non si comprende”.



**Fondamentale per Davide anche il rapporto con la sua guida sportiva,**

**Roberto Defilippi.** “Era il periodo del lockdown ed iniziamo a fare lezioni online di attività motoria”. “Nasco come il corridore classico della domenica – ci dice Roberto –, sono amico di Elio un amico che abbiamo in comune con Davide, la compagna di Elio è l’insegnante di yoga con cui ho praticato per diverso tempo. Una domenica mattina vado al parco e questa coppia di amici dandomi il “cordoncino” mi presentano Davide e mi dicono “portalo a correre”. Abbiamo iniziato a correre nella Pista di San Polino vicino Brescia. Sono tre anni che ci alleniamo insieme, facciamo quattro allenamenti a settimana. Lunedì e venerdì in pista, mercoledì in strada, domenica mattina in Badia con la scusa della colazione alle 10 con tutti gli altri componenti del nostro team”.

**Essenziale per Davide è stato anche l’incontro con altre persone con gli stessi problemi.**

“Questa avventura inizia con il mio amico Elio, lui è certificato FISPES come guida sportiva. Entro a far parte del Blind Runner Project, guide che portano altre guide a correre. Entro a far parte della Società Brixia, poi denominata ICARO ed attualmente ampliata e con nuova denominazione Rosa Running Team. Sono presenti all’interno diverse disabilità, ci sono circa cinquanta persone di cui ventitré persone disabili e ventisette guide”.

**A portare Roberto verso questa esperienza è stata anche l’esperienza della moglie.** “Mia moglie è direttrice di un ente che si occupa di persone malate di SLA – spiega la guida sportiva –.

Questo tipo di pazienti ti portano a volte a vivere sensi di colpa per la fortuna che spesso abbiamo e di cui non ci rendiamo conto. Con Davide e gli altri runner io non provo questa sensazione, Davide è il mio migliore amico, è avvenuto tutto in modo molto naturale. Mi piace correre è un ‘atleta di livello per un normodotato che deve seguirlo. Lo scorso novembre abbiamo corso insieme la Maratona di New York. Davide è molto competitivo e molto veloce in pista io sono più dalle lunghe distanze. Quando siamo andati a fare la Maratona di New York non ho dormito la notte prima mi sentivo una grande responsabilità, pensando se mi fossi sentito male. Per regola il blind deve varcare la soglia del traguardo prima della guida, il livello attentivo deve essere molto alto. Correre molto insieme crea simbiosi, devi dare indicazioni d essere lucido sempre, soprattutto nella corsa lunga”.

**Guida e runner sono uniti dal cordino, ricorda Roberto.**

“È l’emblema di un legame che va oltre lo sport, che cresce sempre di più. Come lo guido? è un gioco di spalla per dare indicazioni, per far capire il percorso giusto. Davide poi intercetta con l’orecchio l’arrivo dell’avversario se siamo su pista”.

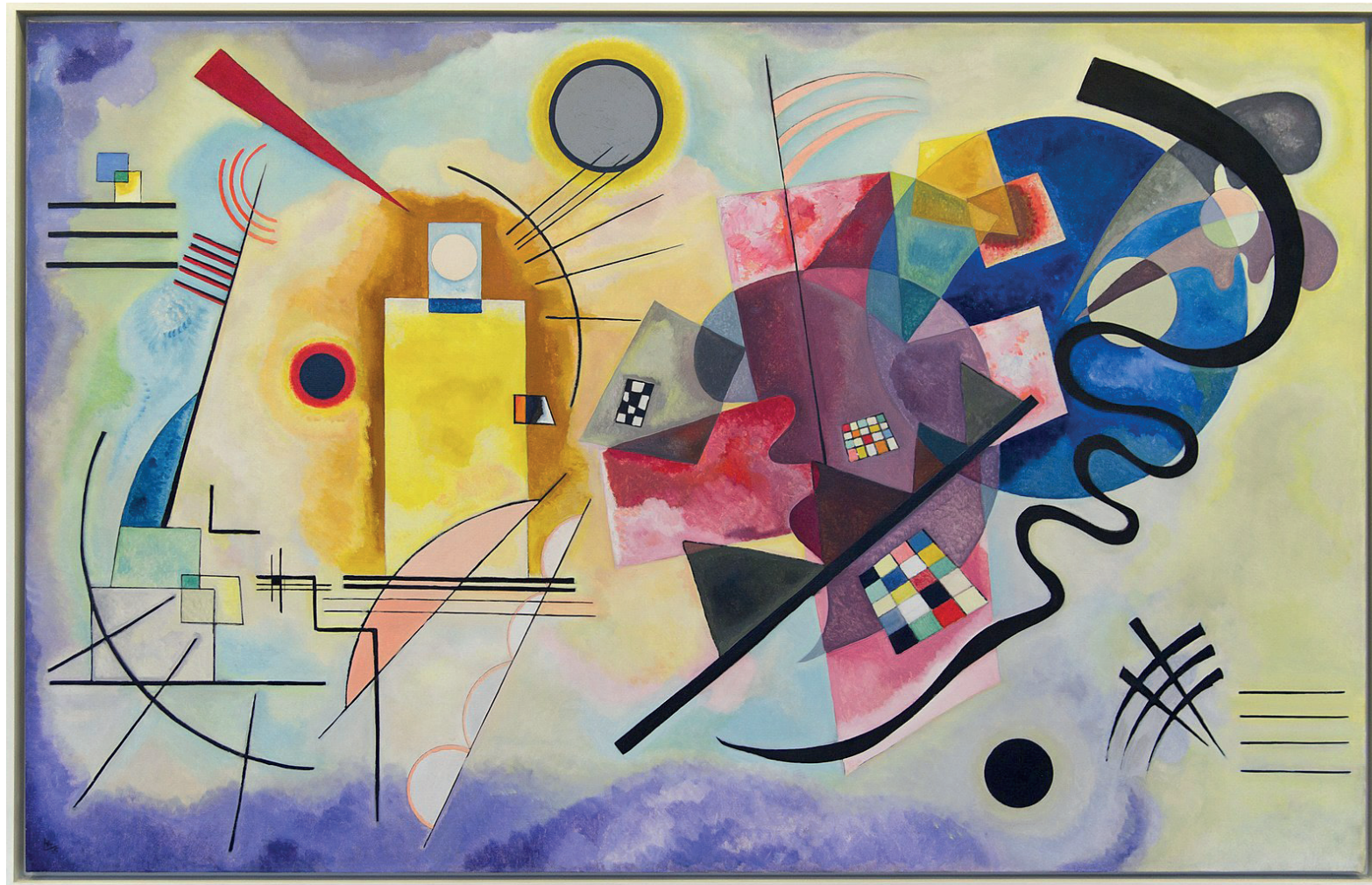
**Per Davide lo sport è anche un’occasione di sensibilizzazione.**

“Non mi piacciono molto i percorsi lunghi; per preparare la maratona ci siamo allenati anche con 40 gradi – spiega –. Dal 1° gennaio 2024 faccio parte di una squadra paralimpica, sono campione italiano dei 400mt ed 800mt.

**Nella vita tutto è possibile, vado molto nelle scuole per far comprendere alle nuove generazioni che lo sport comunica a tutti che non ci sono limiti”.**

## In pista, veloci, per ridisegnare la vita

di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS



Jaune Rouge Bleu di Kandinsky (1925)

Affetta da una patologia in cui la diagnosi non viene confermata dagli esami clinici, al punto che lo stesso medico che la cura la chiama la Donna del mistero, ma comunque in grado di vivere una vita piena, grazie alla scuola e allo sport e da voler diventare medico.

È la storia di Mariavittoria, che ci racconta sua mamma Patrizia. “Mariavittoria è nata l’1 ottobre 2009, 27 settimane, distacco della placenta, parto cesareo, con un peso di appena 920 grammi, ha trascorso i primi 55 giorni di vita in patologia intensiva prenatale, avevo 37 anni – racconta Patrizia – Paresi cerebrale come primo indizio, ma dalla risonanza magnetica nessun riscontro di questa paresi cerebrale, il referto recitava “tutto nella norma”.

Sino all’età di tre anni Mariavittoria non ha mai camminato, prosegue la mamma nel suo racconto. Da sola nessun equilibrio. Sua sorella Beatrice più grande di nove mesi ha sempre stimolato Mariavittoria nell’imitarla per le azioni quotidiane.

*Sono quasi gemelle è la sua “mini mamma”.*



A due anni e mezzo iniziano tutte le indagini per gli esami di corrispondenza per la parte cognitiva, superiore alla norma con un quoziente intellettivo alto, questi i primi esiti. Inizia l'inserimento alla scuola materna perché nella prima infanzia ci hanno sempre sconsigliato di farla andare a scuola per evitare una maggiore possibilità di prendere virus respiratori, i suoi polmoni erano deboli considerato quanto tempo alla nascita è stata intubata a causa della sua prematurità.

### **La diagnosi ai due anni e mezzo è stata diplegia spastica.**

È stata portata all'Ospedale di Reggio Emilia per le disabilità gravi dell'età evolutiva Santa Maria Nuova e per i disturbi coreici al Besta di Milano. I suoi arti superiori sempre in movimento, spesso abbinati a gesti involontari, molta riabilitazione nei primi anni così come anche la ginnastica motoria. "La nostra neuropsichiatra ha sempre messo in dubbio che le risonanze magnetiche non dessero nessun riscontro rispetto alla diagnosi che le è sempre stata fatta, la chiama la Donna del mistero. Negli anni 2015-2018-2022 effettuiamo ulteriori controlli, di nuovo nessuna paresi cerebrali, adesso abbiamo iniziato le ricerche sul DNA. Proseguono i controlli annuali dal fisiatra, fisioterapista, neuropsichiatra".

Attualmente Mariavittoria scrive correttamente in corsivo, ha una grande capacità di gestire lo strumento tecnico attraverso il disegno, che è stato sin da piccola una grande passione.

### **"Continuo a disegnare e a cancellare fino a che non mi sembra che vada bene", dice spesso Mariavittoria.**

Ha scelto alle Scuole Superiori l'indirizzo umanistico e non ha bisogno del sostegno.

"Prima di sposarmi – prosegue Patrizia – ero educatrice nella prima infanzia. Seguo dalla nascita mia figlia personalmente in un rapporto di coppia dove ho completa fiducia da parte di mio marito".

### **In seconda media l'incontro con lo sport.**

"Quando Mariavittoria era in seconda media la professoressa di Educazione Fisica la inserisce in un progetto per lo sport, a seguito di una visita/ presentazione di Davide Foglio, atleta paralimpico non vedente, in cui presentava l'Associazione di cui faceva parte al fine di "promuovere lo sport per tutti".

Viene introdotta in un percorso di atletica leggera paralimpica con una suddivisione per categorie, passa le selezioni **provinciali, regionali e nazionali.**



All'inizio il suo fisico non era organizzato per correre, aveva una pronazione anteriore con lo spostamento del baricentro in avanti. In questi due anni con i suoi istruttori di atletica ha imparato a correre in modo completamente diverso, la sua postura è cambiata totalmente.

All'inizio era titubante, cadeva spesso in pista ed arrivava ultima. Un giorno un altro professore della sua scuola le dice che all'Università di Brescia nella Facoltà di Scienze Motorie avrebbe voluto farla parlare, raccontare la sua storia e portarla come esempio di forza e costanza. Mariavittoria ha accettato l'invito, è andata a fare l'intervento agli studenti universitari e così non ha avuto più dubbi nel voler proseguire in questo sport ed inizia a dedicarsi totalmente alla corsa.

Entrata così a far parte dell'Associazione Icaro dove ha trovato il suo primo esempio Davide Foglio, accolta e coccolata da tutti, si impegna in modo costante ed inizia a vincere.

## **Mariavittoria scopre l'atletica leggera e si tesserà successivamente nella squadra paralimpica dell'Asd Rosa Running team.**

Oggi si allena tre volte a settimana per i 100 ed i 200 mt in pista, sta preparando le gare per i campionati italiani assoluti paralimpici di atletica leggera della FISPEs, che si terranno giugno prossimo. Nel 2022 ha vinto la medaglia d'oro nei 60 metri ai campionati nazionali scolastici nella sua categoria e l'anno successivo è passata all'agonismo vincendo agli assoluti, l'oro nei 100 e l'argento nei 200. Ha cominciato il 2024 con altre due medaglie ai tricolori indoor: argento nei 60 e oro nei 200.

Patrizia ha un messaggio per le altre mamme, che potrebbero rispecchiarsi nella sua situazione: "Agire con tempismo senza scoraggiarsi perché i risultati arrivano solo a lungo termine. Ciò che conta è non sprecare tempo, perché ogni azione è produttiva solo se attuata precocemente. Lo stesso intervento, messo in atto in momenti temporalmente successivi non porta allo stesso risultato se non fosse stato attuato in precedenza."



## Autismo, un simulatore per vincere lo stress del volo

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Studio sui vortici di scia a Wallops Island - NASA Langley Research Center (1990)

**Aiutare le persone con autismo a vivere serenamente un'esperienza unica come quella del viaggio in aereo, che può invece in diversi casi rivelarsi molto stressante.**

È questo l'obiettivo di un'iniziativa nata nel 2015 che rientra in un più ampio progetto di Enac "Autismo – In viaggio attraverso l'Aeroporto".

ITA Airways è la prima compagnia aerea a aderire, in partnership con l'Associazione ANGSA (Associazione Nazionale Genitori per Sone con Autismo), nella sua declinazione del Lazio.

**A raccontare l'esperienza a RaraMente è Stefania Stellino Presidente ANGSA Lazio.** È stata pensata una formazione "base sull'autismo" per gli operatori dell'aeroporto ed attraverso l'uso ei podcast è stata messa in campo una sensibilizzazione sul tema. Molteplici gli aeroporti che hanno aderito all'iniziativa in tutta Italia. ITA Airways – aeroporto di Fiumicino – mette gratuitamente a disposizione delle persone autistiche il proprio simulatore di cabina per sperimentare l'emozione di volare e familiarizzare con un ambiente nuovo. **Perché volare è sì un'esperienza meravigliosa, ma può essere vissuta come un vero e proprio disagio se non adeguatamente preparati.**



## Cosa vuol dire familiarizzare con il viaggio?

Provare realisticamente la sensazione di volare sul simulatore ITA Airways assistiti da un vero e proprio equipaggio di volo che spiegherà le operazioni di decollo, crociera e atterraggio, abituarsi alla permanenza in aereo, alla cabina, al servizio e agli annunci di bordo, ai rumori.

Prendere confidenza con le procedure di controllo e sicurezza e i luoghi d'imbarco per arrivare al giorno della partenza sereni e sicuri. Il giorno della simulazione il futuro passeggero ed eventuali accompagnatori dovranno portare tutto ciò che occorre quando realmente si parte con un volo aereo, dal documento identificativo valido (passaporto o carta di identità), al trolley. Viene simulata l'accoglienza in reception, al gate e in-flight e le procedure d'imbarco per la familiarizzazione verranno seguite dal personale qualificato ITA Airways e adeguatamente sensibilizzato da ANGSA sui temi dell'autismo.

Durante la simulazione di volo è offerto uno snack e una bevanda (andranno segnalate in fase d'iscrizione eventuali allergie o intolleranze e/o selettività alimentari) esattamente come in un volo di linea reale.

Diverse famiglie hanno fatto il primo step di sperimentazione con i loro figli. È un'esperienza gratuita e le richieste arrivano da tutta Italia, ma ANGSA sottolinea che non va considerata un'attrazione", un gioco, bensì una cosa utile. Servirebbero secondo coloro che si occupano dell'iniziativa simulatori anche in altri aeroporti, così come la messa in campo di iniziative simili anche per i viaggi in treno, perché gli spostamenti in qualsiasi declinazione sono difficili. Anche l'ambito degli alberghi è un nodo complesso per la scelta di un viaggio per le famiglie di persone con autismo: importante è rendere accogliente la struttura, meglio se dispone di personale formato, e riprodurre punti di riferimento presenti nelle routine quotidiane. Bisogna insomma evitare un sovraccarico sensoriale.

**“Dopo 25 anni, la cultura sullo spettro autistico è cambiata – sottolinea Roberto Procaccini, consigliere di ANGSA Lazio, che ha un figlio con autismo – ma il lavoro da fare è ancora tantissimo”.**



## **Antonella Celano (APMARR), “il nostro lavoro per migliorare la qualità di vita dei pazienti con malattie reumatologiche”**

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Beatrice How - L'Infirmière (1914)

## **Un esercito di cinque milioni e mezzo di persone.**

Tanti sono gli italiani con una malattia reumatologica e tra questi vi sono anche coloro che hanno patologie rare come ad esempio la sclerodermia, malattia sistemica cronica che ha un'origine autoimmune. Per tutti, rari e non, le problematiche sono simili: liste d'attesa lunghe per le visite specialistiche, accesso spesso difficile alle cure, un rapporto medico-paziente da potenziare e talvolta migliorare.

Lavorare sui temi comuni piuttosto che sulle specificità è il punto di vista di Apmarr, Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare. L'Associazione ha dato vita nel tempo a progetti e buone pratiche, come quella di sfatare alcune fake news sull'alimentazione e includere nella sostenibilità ambientale anche il tema dello smaltimento dei farmaci e di un loro uso consapevole.

“La mission di Apmarr – specifica la Presidente, Antonella Celano – è migliorare la qualità dell'assistenza per migliorare la qualità di vita. La qualità dell'assistenza deve ovviamente passare per il Servizio Sanitario Nazionale. Tra i nostri impegni vi è quello di un'interlocuzione con le istituzioni per portare all'attenzione il punto di vista del paziente. Diamo poi supporto a coloro che hanno malattie reumatologiche e ai caregiver offrendo sostegno psicologico: in due casi, nefrite lupica e miastenia gravis, anche personalizzato.

Non solo: abbiamo messo in campo anche il progetto “Buono da mangiare”, che riguarda un tema importante come l'alimentazione, sfatando alcune fake news diffuse. Con il supporto della società italiana di Nutrizione Clinica è stato realizzato anche un ricettario a disposizione di tutti.

L'Associazione è inoltre attenta all'ambiente anche nella prospettiva di un approccio One Health e abbiamo pensato di realizzare un progetto, Sosta, che vada in questa direzione e si occupi di sostenibilità ambientale e uso consapevole del farmaco”.

“In generale – prosegue Celano – quello che riscontriamo sulle patologie reumatologiche è che vi è un problema di scarsa informazione e mancata diagnosi precoce. Da un lato non si va subito dal medico alle prime avvisaglie - e le donne sono quelle che maggiormente trascurano il proprio stato di salute in favore dell'accudimento dei familiari - dall'altro possono esservi motivazioni economiche che spingono a trascurare i sintomi.

**Anche su questi temi Apmarr è impegnata, così come sulla delicata questione della transizione dall'età pediatrica a quella adulta”.**



## Scrivere per vivere, per vincere

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Giovane donna che scrive d'amore, Pietro Antonio Rotari (1755)

## I limiti sono una forza se si sa trasformarli.

È questo il pensiero di Daniela Iannone, una scrittrice che ha una particolarità importante: è affetta da Sma, atrofia muscolare spinale, una patologia neuromuscolare degenerativa e rara, che si caratterizza per la perdita dei motoneuroni, che trasportano il segnale dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. La malattia, seppure abbia limitato Daniela in molte cose, non le ha impedito di realizzare il suo sogno, quello di scrivere, anche con ausili come quello della dettatura.

*Per la Newsletter RaraMente l'abbiamo intervistata.*



### **Come è avvenuta la diagnosi?**

Ho un fratello più grande e mia madre mi metteva 'a specchio' con lui per capire cosa stesse accadendo. Quando lei tentava di mettermi in piedi, io cadevo in un confronto a parità di età: qualcosa non tornava. Al primo anno di vita ho già avuto la diagnosi di Sma.

### **Ed ora?**

Ho 42 anni. Attualmente sono referente per la Regione Lazio dell'Associazione RuotAble una onlus nata circa 10 anni fa destinata a svolgere attività e a perseguire esclusivamente finalità di solidarietà sociale. Svolgiamo attività di informazione e sensibilizzazione su tematiche quali l'autonomia, la sessualità, l'assistenza. Lo scopo è di fornire alle persone affette da malattie neuromuscolari un sostegno concreto a livello sociale, morale e psicologico, finalizzato al miglioramento della qualità della vita. Negli anni, mentre crescevo, ho maturato la passione per la scrittura. A scuola quando mi davano un tema da svolgere ero sempre felice e comunque avevo la percezione che il tempo che mi davano per eseguirlo fosse sempre troppo poco. Ho iniziato così a scrivere temi che nessuno mi dava. Vent'anni fa ho tentato anche la strada della carriera universitaria: mi sono indirizzata verso la facoltà di psicologia, ma al tempo esistevano molte più barriere per accedere alle aule, per poter fare i test di ingresso e frequentare.

### **Quando hai scritto il primo libro?**

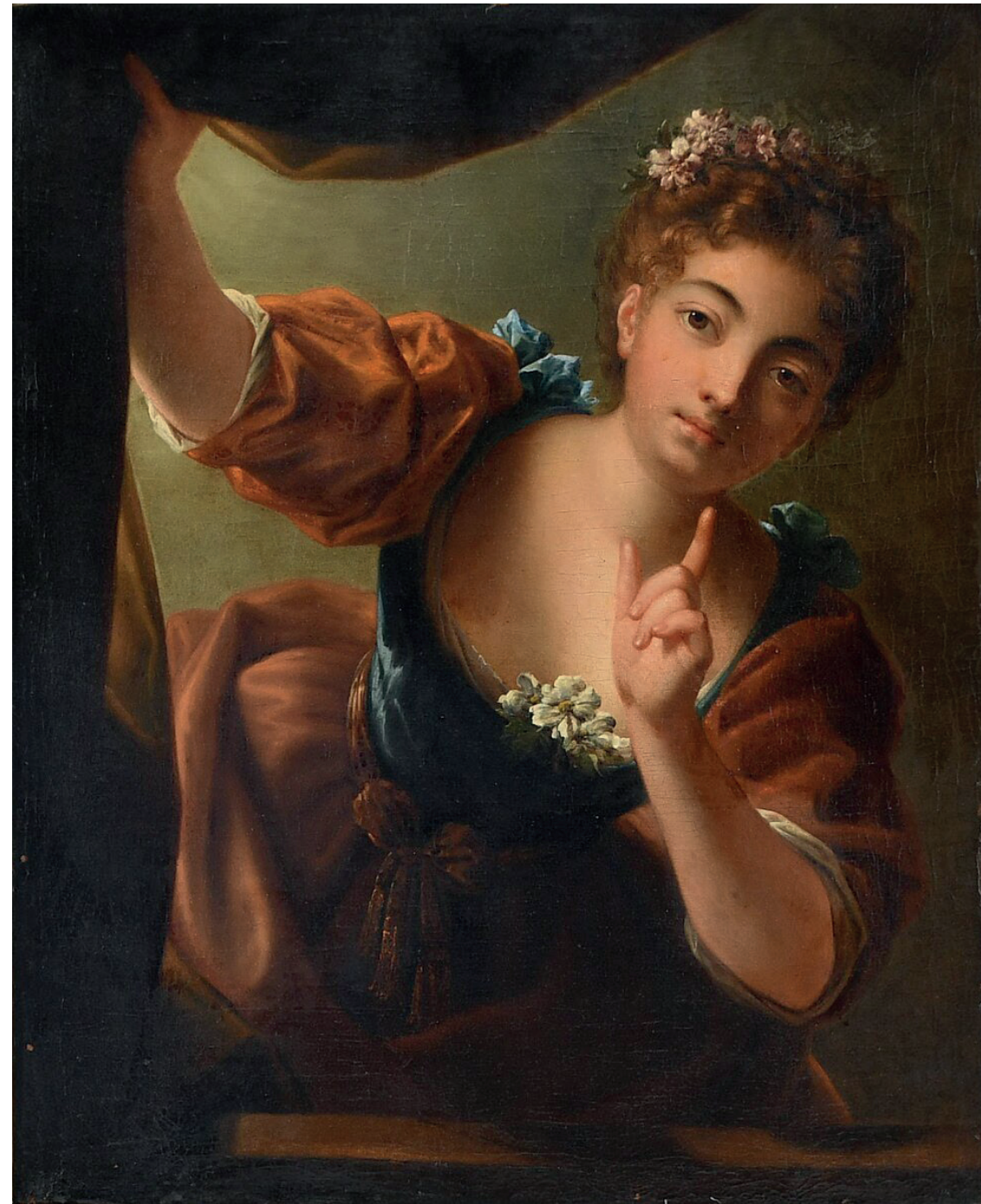
Era l'anno 2000-2001, avevo venti anni ho impiegato un dodici mesi per scriverlo. Dal primo libro posso dire che ho avuto una grande evoluzione: sicuramente a livello fisico è cambiato tutto: fino a cinque o sei anni fa le mie mani ancora si muovevano per potermi permettere di lavorare con la tastiera, poi anche a seguito del progredire della malattia ho avuto un blocco e mi sono rifiutata di continuare a scrivere. Ho rifiutato anche il supporto vocale, sono entrata in conflitto con me stessa. Poi è accaduto che avevo una storia in testa. Ho scaricato un'app sul cellulare, praticamente una sorta di tastiera virtuale che potevo collegare al computer, e ho ricominciato a scrivere. Dal 2020 ho scritto tre romanzi. Ho accettato i miei limiti e li ho trasformati in forza. Per i miei libri attingo l'ispirazione dal mare, dalla natura e dai miei sogni. I miei personaggi li caratterizzo anche con dimensioni che non conosco e che non vivo in prima persona, possono andare anche contro i miei valori e ideali. Ciò che caratterizza i miei scritti è che voglio sempre metter pace tra le persone. Di base mi piacciono le cose semplici, quelle essenziali.

### **Che tipo di messaggio vorresti lasciare a chi ti legge?**

I limiti sono una forza se sai trasformarli, vanno visti non sempre abbinati alla disabilità. Chiunque ha limiti. La capacità sta nel reagire e trovare soluzioni, altri modi per affrontare l'ostacolo. Ho fatto molti anni di psicoterapia ed ho maturato molta consapevolezza rispetto alla mia condizione. Ho acquisito ad esempio un atteggiamento mentale che mi porta ad essere positiva e grata per quello che riesco a fare ogni giorno.

## Sindrome di Rett, la ricerca lavora per colpirla in modo sempre più deciso e mirato

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Le Silence, Jean Raoux (1734 ca)

Tutto il mondo solido di una famiglia sembra crollare addosso quando una bambina, piena di vitalità e con le normali tappe di crescita, improvvisamente perde le abilità acquisite, in un'età che va dai sei mesi ai due anni. Non parla più, non cammina più, ha una regressione totale, che la porta poi alla disabilità grave. La sindrome di Rett, questo il nome della malattia legata al cromosoma X artefice del drastico cambiamento, una patologia genetica dello sviluppo neurologico che colpisce le bambine ed è rara ma non rarissima (riguarda una bimba su 10mila nate) appare implacabile, ma così non è.

**La ricerca con le sue armi lavora per colpirla in modo sempre più mirato e deciso, fino a quando in futuro si spera arriverà una cura.**

È questo il messaggio che arriva da Rita Bernardelli, cofondatrice dell'Associazione Pro Rett Ricerca.



L'Associazione, che quest'anno celebra i 20 anni di attività, ha lo scopo di dare supporto alle famiglie e di finanziare appunto la ricerca, che ha avuto nella scoperta del gene indiziato per la patologia, MeCP2, un punto di svolta. "Con tre-quattro famiglie – ricorda Bernardelli – abbiamo deciso ormai 20 anni fa di dare vita a un'Associazione che sostenesse la ricerca.

Abbiamo preso contatti con esperti negli Usa e poi in Italia, in particolare con la professoressa Nicoletta Landsberger, ora docente all'Università degli Studi di Milano, che allora insegnava all'Università dell'Insubria ed era appena rientrata dagli Stati Uniti, dove aveva studiato il gene MeCP2. Sono nati anche due laboratori dedicati alla ricerca e allo studio della patologia, entrambi a Milano, al San Raffaele e all'Università degli Studi di Milano, che lavorano con molto profitto e producono diverse pubblicazioni scientifiche".

Pro Rett Ricerca ha anche aderito ai bandi Telethon, stanziando 100mila euro per due ricerche reputate le più meritevoli, e guarda con interesse agli sviluppi dell'ingegneria genetica, che per il momento riguarda solo la sperimentazione animale. "Ci piace evidenziare – sottolinea Bernardelli – che la ricerca ha anche un aspetto umano. Il lavoro dei ricercatori è finalizzato a cercare soluzioni di vita migliori per le nostre bambine".

È la cura, in tutte le sue declinazioni, quella che sta dietro a una malattia così impattante. Ed è negli sguardi che si trova il modo di comunicare. Proprio gli sguardi, quelli delle bambine e ragazze con sindrome di Rett, sono protagonisti di un libro fotografico appena realizzato dall'Associazione.

**Si chiama 'Lei è l'amore' ed esprime il modo di riempire la vita di chi sta attorno che è possibile anche senza utilizzare la parola.**

## In un videoclip la storia di Maria Luisa, con la sclerosi multipla 17 maratone all'attivo

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



L'albero della vita di Vasilij Vasil'evič Kandinskij (1943)

### “Non corro per vincere, ma per vivere”.

In questa affermazione di Maria Luisa Garatti, avvocatessa e runner con sclerosi multipla, c'è tutta la sostanza di una vita che è cambiata con la malattia ma che si aggrappa alla forza dello sport.

Giunta alla partecipazione alla diciassettesima maratona della sua vita, e con uno sguardo alle corse che verranno nel 2025, specie la maratona di Londra, la donna è protagonista di un videoclip che racconta la sua storia, un viaggio ideale tra Brescia, la città di adozione, e New York, tappa dell'ultimo speciale appuntamento con lo sport e la vita. Il videoclip, presentato alla Camera dei Deputati e al Consolato italiano a New York, si avvale di una canzone originale, dal titolo Speciale, scritta da una collega di Maria Luisa.



“Mi è stata diagnosticata la sclerosi multipla a 37 anni, nel 2006, il giorno del mio compleanno, il 17 maggio. Ma ho cominciato a fare sport solo nel 2014, dopo otto anni di buio totale in cui non riuscivo a vedere la luce in fondo al tunnel – specifica Garatti –. Una mia amica che conosceva un personal trainer esperto mi ha letteralmente fatta alzare dal divano dove mi ero ‘adagiata’. Non facevo attività fisica, mi ero costruita una corazza fatta di anni, poi a metà 2015 è arrivata la prima corsa e al traguardo sono esplosa di gioia, comprendendo che lo sport poteva salvarmi la vita, aiutandomi anche ad accettare più consapevolmente la malattia. È un farmaco naturale senza effetti collaterali da affiancare alle cure. Aiuta anche a fare rete con altre persone e a ‘condividere’ la quotidianità fatta di sintomi spesso invisibili. Io corro, nonostante zoppichi, abbia problemi urinari e parestesie dovute alla malattia”.

Nel 2017 è nata, sempre su idea della donna, l’Associazione Se Vuoi Puoi dedicata alla condivisione e alla corsa al di là della sclerosi multipla, ed è stato fatto un lavoro per includere nello sport paralimpico dell’atletica leggera le persone con sclerosi multipla.

Sullo sfondo, a livello legislativo vi è stato qualche mese fa il via all’iter legislativo di un disegno di legge, il numero 287, a firma di Daniela Sbröllini, vicepresidente della Decima Commissione affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale del Senato, su “Disposizioni recanti interventi finalizzati all’introduzione dell’esercizio fisico come strumento di prevenzione e terapia all’interno del Servizio sanitario nazionale”.

**Il Ddl ha come obiettivo quello di rendere l’esercizio fisico prescrivibile come un farmaco da parte del medico di medicina generale, pediatra di libera scelta e specialisti, per incentivarlo come strumento di prevenzione e di cura.**



## Spina bifida, crescita e autonomia per i ragazzi con lo snow camp

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Bambini e papere nella neve, Edvard Munch (1906)

**Sulla neve per ritrovare sé stessi,  
in un percorso di consapevolezza,  
crescita e autonomia che non minimizza  
la disabilità ma la supporta concretamente.**

È quello che sarà possibile fare a un gruppo di ragazzi con spina bifida grazie allo snow camp organizzato dall'Associazione italiana spina bifida, un appuntamento che è ormai una tradizione perché viene messo in campo da 13 anni.



I giovani con la condizione, un difetto presente già alla nascita (congenito) in cui la colonna vertebrale è aperta (bifida) a causa di un'incompleta chiusura delle parti che costituiscono il canale spinale, saranno coinvolti insieme ai coetanei in un'esperienza immersiva, di sport e non solo. Insieme a loro i volontari, uno specialista della patologia e alcuni infermieri in formazione.

“Lo snow camp – sottolinea Maria Cristina Dieci, Presidente dell'Associazione Spina Bifida Italia – è aperto anche alle famiglie. È importante che anche le mamme e i papà sperimentino esperienze come questa, che incentivano una scelta consapevole per il proprio figlio. È essenziale poi che i ragazzi diventino sempre più in grado di gestire la loro condizione fisica e che i genitori li accompagnino in questo percorso”.

“Il campo invernale è in un ambiente monitorato, con corsi diversi in base ai diversi livelli e ausili – aggiunge –. In famiglia vi è un'iper-protezione che da mamma di una ragazza con spina bifida comprendo benissimo, ma nell'esperienza offerta dall'Associazione vi è un contesto consapevole, un dialogo alla pari con i coetanei e un livello di sicurezza in cui è possibile provare a sfidare limiti e paure”.

**“Sperimentare emozione e condivisione con gli altri offre vera inclusione, rafforza la fiducia in sé stessi e la resistenza nei confronti della fragilità. Dando modo di arrivare alla conclusione che la disabilità può essere in alcuni contesti un valore aggiunto”.**

La sede in cui si è tenuto lo snow camp è Sestola, nell'Appennino modenese, in collaborazione con l'Associazione sportiva Freerider Sport Events nell'ambito del progetto Fun&Sport.

## Francesca, ricercatrice e paziente con porfiria, una vita in fuga dal sole

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Raggiungendo la luna, Edward Mason Eggleston (1920)

È una vita in fuga quella di Francesca Granata, ricercatrice biologa e paziente con protoporfiria eritropoietica, una patologia metabolica rara. Una vita in fuga dalla luce e dal sole, che quando batte sulla pelle le provoca un dolore simile a quello delle ustioni causate da un ferro da stiro, “un dolore che va oltre l’immaginabile di una mente umana”. Ma non dalla malattia, che anzi è il centro della sua ricerca e della sua azione di volontariato in favore di altri pazienti. Per 21 anni, come racconta a RaraMente, la diagnosi non è arrivata.

**Francesca aveva crisi molto dolorose quando si esponeva al sole, che venivano però scambiate per asocialità e scarsa voglia di stare fuori.**



“Da ricercatrice – specifica la donna – ho visto questa cosa accadere innumerevoli volte, per molte malattie rare, anche a causa dell’invisibilità dei sintomi.

Per il paziente è un incubo, per lo studioso alla fine qualcosa da scoprire”, soprattutto tenendo conto che di porfiria esistono ben otto forme diverse, ognuna con sintomatologie uniche. Basti pensare alla porfiria acuta intermittente di cui soffriva Vincent Van Gogh, che gli causava forti dolori a livello addominale, danno neurologico e crisi psicotiche. Nei casi più gravi alcuni pazienti affetti da questa forma possono andare incontro anche al decesso. “Il sospetto che potesse trattarsi di porfiria l’ho avuto a una lezione di biochimica delle proteine – prosegue Francesca –. Il professore parlava dei sintomi della patologia e mi sono ritrovata in pieno in quello che diceva.

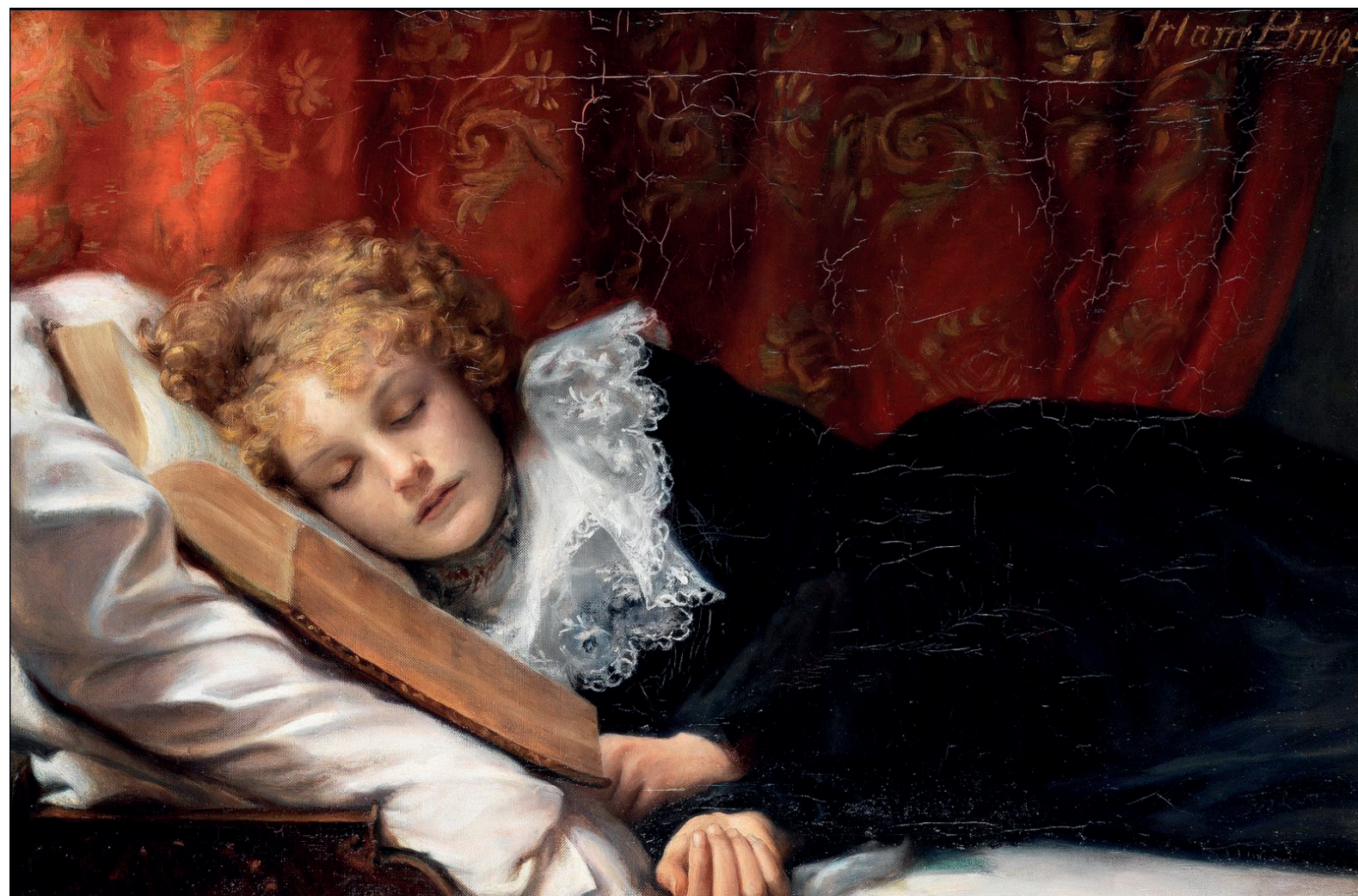
Da Brescia e dalla Lombardia, dove vivevo e studiavo, mi sono spostata a Roma, al San Gallicano, dove hanno confermato la diagnosi: si trattava di protoporfiria eritropoietica. E ho iniziato il trattamento con afamelanotide.

Successivamente sono entrata nel centro di medicina ad indirizzo metabolico ai tempi diretto dalla professoressa Maria Domenica Cappellini e oggi dalla professoressa Anna Ludovica Fracanzani, al Policlinico di Milano, dove ho iniziato come studiosa a lavorare anche sulla porfiria”.

Da ricercatrice sulla medicina ad indirizzo metabolico, la donna si è avvicinata anche all’associazionismo, fondando come Presidente Vivi Porfiria ODV e dedicandosi specie negli ultimi tempi a un’altra sua grande passione, un interesse da spendere anche a livello internazionale e come futuro lavorativo dopo la ricerca: la patient advocacy, la tutela del paziente e la sua messa al centro nelle decisioni che lo riguardano nelle sedi istituzionali. Importante è inoltre il lavoro, specifico, che l’Associazione Vivi Porfiria svolge per la qualità di vita di chi ha la patologia, un altro fronte su cui è stata di recente condotta un’indagine e sul quale approfondire ulteriore impegno in futuro.

## Il sorriso di Emma, che continua ad illuminare la vita dei suoi compagni

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Un libro prima di andare a dormire, Emma Irlam Briggs (ca 1930)

Mancata a soli dieci anni per un tumore raro, un glioma pontino intrinseco diffuso, Emma vive nel ricordo dei suoi compagni. Proprio loro le hanno infatti dedicato un reel, corredato di bellissimi frammenti di vita, che è risultato qualche giorno fa tra i vincitori del premio “Pegaso goes digital!” dell’Istituto Superiore di Sanità e di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare. La mamma di Emma, Manuela Matera, era in prima fila, in mezzo ai ragazzi al momento di ritirare il premio. Commossa e grata per l’affetto che circonda sua figlia.

**“La mia bambina era gentile, forte, allegra e sorridente – ricorda Manuela –. Non si lamentava mai, anche con i medici era così. Le chiedevano come stesse e lei rispondeva sempre bene, i dolori che provava poi li raccontava a me”.**

Una piccola donna in erba Emma, seria, propensa ad aiutare chi era in difficoltà, ligia al dovere, amante della lettura e degli sport. Ne ha praticati diversi, dal nuoto alla danza fino alla ginnastica ritmica, divertendosi molto. Così come ha vissuto momenti spensierati e belli con la sua sorellina Giulia.



È il 20 gennaio 2023 quando la famiglia riceve quella che Manuela definisce “una sentenza che ci ha sconvolto la vita”: ciò che lei nei mesi precedenti aveva osservato nella figlia, una diversità nel modo di muoversi, parlare, camminare, persino sorridere trova riscontro in una massa, individuata in una Tac fatta al Pronto Soccorso del Policlinico Gemelli di Roma.

“In quei mesi nessuno – sottolinea la mamma – diceva di aver notato in Emma nulla di particolarmente strano. Io sì e continuavo ad insistere: purtroppo la massa c’era e ci hanno subito detto che ci avrebbero trattenute in ospedale per fare approfondimenti”. Nei giorni successivi le paure e i timori trovano un nome: quello a tratti impronunciabile di un tumore raro, per il quale non esistono cure e quindi speranze di guarigione.

Pur non facendosi illusioni, Manuela e suo marito Piero lottano insieme ad Emma fino all’ultimo. Cicli di chemio, radio, cortisone ad alte dosi, seguiti dagli esperti dell’oncologia pediatrica del Gemelli guidata dal professor Antonio Ruggiero, miglioramenti e peggioramenti fisici. Un’altalena che non la smette di muoversi furiosa, e non ne vuole sapere di dondolare dolcemente verso il meglio.

Arriva l’estate, passata tra diverse difficoltà, e poi settembre: gli ultimi giorni di scuola di Emma che, come detto, non si lamenta mai, non chiede supporto per scrivere, per gli appunti. Poi avviene un peggioramento deciso, la bimba fatica sempre più a muoversi dal letto, a parlare, infine a deglutire, perde sempre più la sua caratteristica principale, la vitalità. Lei, che aveva come status sul suo telefono, regalatole dai genitori per rimanere in contatto con i compagni, la frase “la vita è bella”.

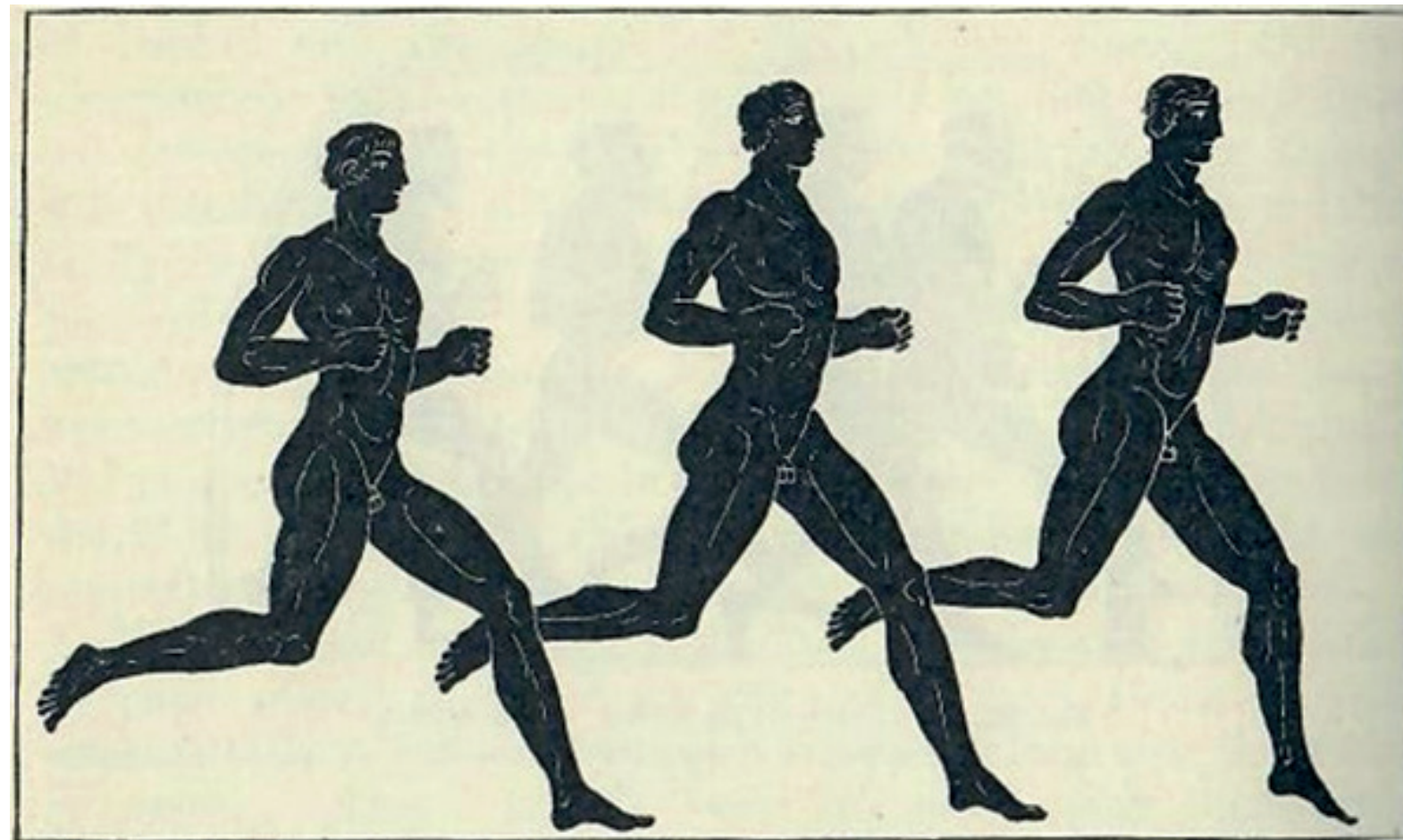
Emma si spegne in casa ad aprile 2024, circondata da un enorme affetto, con la presenza costante lungo tutto il percorso di vita e malattia della dottoressa Francesca Riitano, amica di famiglia e pediatra presso la terapia intensiva neonatale del Gemelli. “Vedere i ragazzi che in occasione del premio Pegaso si sono dedicati al ricordo di Emma mi fa sperare che in futuro non si girino dall’altra parte, che siano sensibili e presenti nelle vite di altre persone con difficoltà” aggiunge Manuela. Ad Emma sarà intitolata la biblioteca della scuola e in suo ricordo si pensa di dar vita a un’Associazione.

**“Per chi perde un coniuge c’è la parola vedovo, per chi perde un genitore il termine orfano; non c’è invece nella lingua italiana un vocabolo che definisca un genitore al quale viene a mancare un figlio, perché è una cosa inaccettabile e innaturale – puntualizza Manuela –.**

In ricordo di mia figlia stiamo pensando di fondare un’Associazione che, insieme al sostegno alla ricerca, vuole offrire supporto a chi affronta malattie lunghe e complesse. Vorremmo chiamarla ‘Il sorriso di Emma’, perché *il suo sorriso era speciale, così come la sua risata*”.

## CorrixBrescia, una realtà senza barriere

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Corridori di lunghe distanze, Amfora dell'Antica Grecia

**“Non mi è mai piaciuto correre da solo.  
Ora corro in compagnia tutti giovedì”.**

Nelle parole di Fabio Bonometti c'è tutta l'energia di una scelta fatta 13 anni fa, che lo ha portato a aderire all'Associazione Sportiva Dilettantistica CorrixBrescia, di cui è diventato nel tempo Presidente.

Una realtà nata per promuovere l'inclusione sociale e l'attività fisica tra i ragazzi con disabilità, in particolare quelli con bisogni speciali. L'obiettivo principale è offrire a tutti i giovani, indipendentemente dalle loro abilità, l'opportunità di partecipare a esperienze sportive e ricreative, che non solo migliorano la loro salute fisica, ma favoriscono anche il loro benessere emotivo e sociale.



“Abbiamo i ragazzi e le ragazze speciali con la pettorina rossa e i loro accompagnatori. Donatori anonimi finanziano inoltre le iscrizioni di persone con autismo e non vedenti con la loro guida”. Il punto forte di CorriXBrescia è il suo approccio inclusivo. L'Associazione non si limita a offrire semplici allenamenti, ma crea veri e propri momenti di socializzazione dove i ragazzi con disabilità possono sentirsi parte di un gruppo, senza barriere. Ogni evento o incontro è pensato per adattarsi alle necessità specifiche dei partecipanti, senza mai compromettere il divertimento e il senso di comunità. Con il supporto di volontari, famiglie e istituzioni, l'Associazione dimostra ogni giorno che quando si fa squadra, i risultati sono straordinari e il percorso verso l'inclusione è possibile.

CorriXBrescia è un esempio tangibile di come lo sport possa essere uno strumento potentissimo per abbattere le barriere sociali e creare un ambiente in cui ogni ragazzo, indipendentemente dalle sue difficoltà, possa sentirsi valorizzato e parte di una comunità. Grazie all'impegno dell'Associazione, ragazzi con disabilità speciali possono vivere un'esperienza che va oltre l'aspetto fisico e diventa una vera e propria opportunità di crescita sociale ed emotiva. CorriXBrescia non si limita ad organizzare eventi una tantum, ma ha anche un'attenzione particolare alla crescita e all'autonomia dei ragazzi nel lungo termine.

**Offre un sostegno costante,  
con allenamenti settimanali, occasioni  
di formazione e una rete di supporto  
che permettono a ciascuno  
di progredire a proprio ritmo.**

## Un viaggio dentro e oltre la sclerosi multipla

*La storia di Corinna Heidecker, raccolta da Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Amazzone nelle montagne, Vassily Kandinsky, (1917)

“Correva l’anno 2004. Avevo appena iniziato la mia prima uscita di sci alpinistico quando avvertii un bruciore sul volto. Inizialmente pensai che fosse dovuto allo stress di un lavoro che mi portava a viaggiare continuamente tra Germania e Italia. Forse era il freddo, mi dissi.

### **Ma quella sensazione non passava.**

Così, rientrata in Germania, mi recai in una clinica universitaria. Lì, il medico di pronto soccorso mi propose una puntura lombare. Mi rifiutai, ma il mio istinto mi diceva che qualcosa non andava”.



“A Pasqua dell’anno successivo, mia zia mi portò in Italia, dove finalmente arrivò la diagnosi: sclerosi multipla. Avevo 38 anni. Oggi ne ho 58, ma come dico sempre scherzando, rientro perfettamente nella statistica: la SM viene infatti diagnosticata principalmente alle donne intorno ai 40 anni”.

“La diagnosi ha segnato un prima e un dopo nella mia vita. Da allora, convivo con bruciori, nevralgie del trigemino, dolore al braccio sinistro, che ha perso la forza di presa. Nei sei anni successivi alla diagnosi, ho fatto visite da innumerevoli neurologi, sottoponendomi a tutti i test possibili. Ora sono seguita presso gli Spedali Civili di Brescia e la mia vita non si è fermata.

Ho continuato a praticare lo sci alpinistico, una passione che avevo coltivato sin da prima della diagnosi. Lavoravo molto tra Germania e Italia, ma nonostante la fatica, ho deciso di intraprendere un corso. Sono salita su vette straordinarie, come il Val Senales in Alto Adige, il Monte Rosa nelle Alpi Pennine e il Kalapattar, di fronte all’Everest in Nepal”.

**“Non mi sono mai arresa. Non voglio cedere. Se le mie gambe dovessero smettere di muoversi, continuerei a fare le scale con le braccia.**

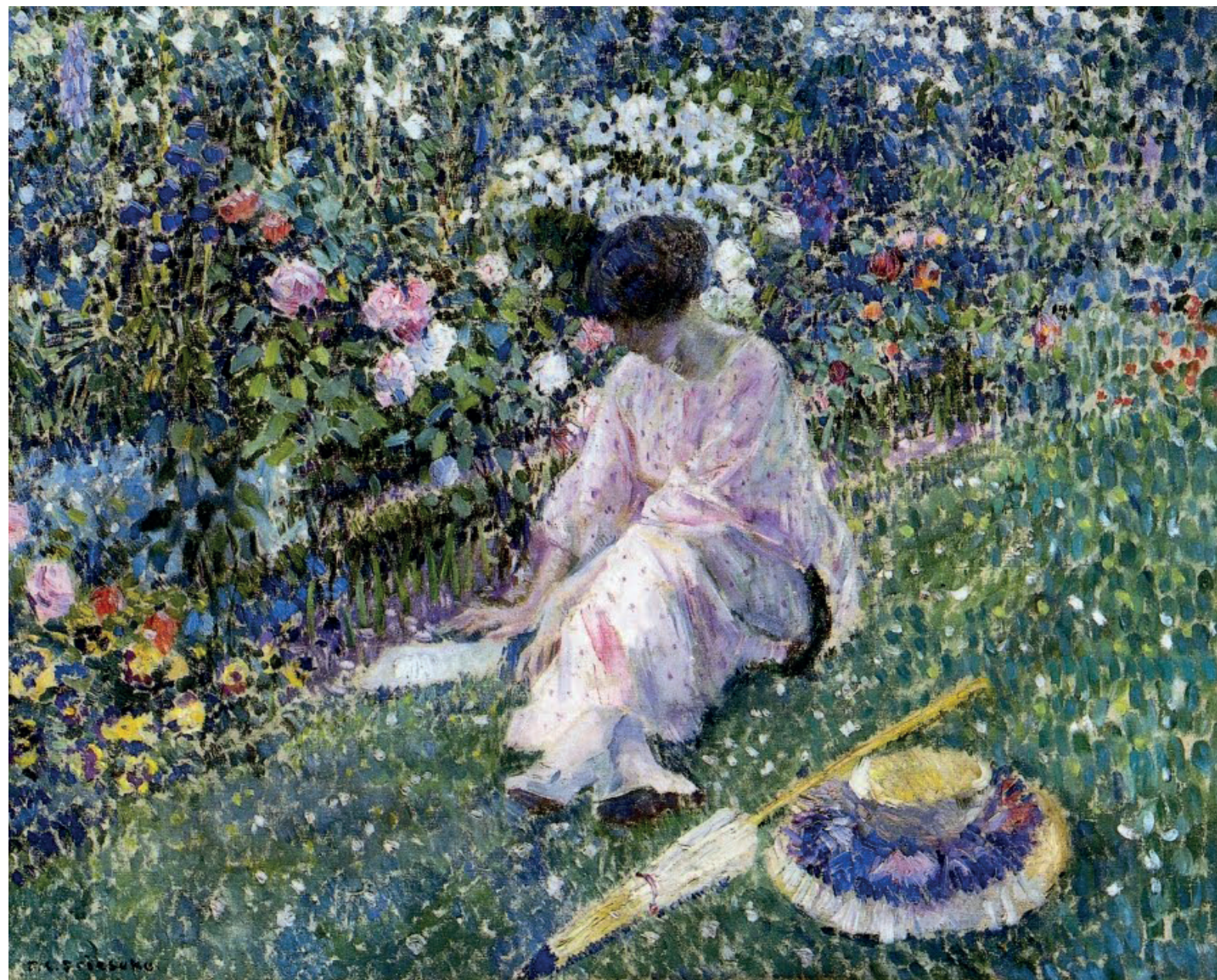
Il movimento è l’unica via per mantenere la forza e la libertà. Portare lo zaino, non avere paura del freddo, scendere in sicurezza e vedere il sole sono metafore di un viaggio molto intenso, che mi ha insegnato a resistere e a non arrendermi mai.

Oggi sono anche accompagnatrice per escursioni e trekking in montagna, condividendo la mia passione e la mia forza con gli altri”.



## Trentamila tulipani per Sofia, da 5 anni combatte contro una malattia rara

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Giardino di giugno, Frederick Carl Frieseke (1911)

### Sofia è diventata la regina dei fiori. Dei tulipani.

Glielo aveva promesso la sua mamma, Greta Turrini, dopo un importante intervento al cervello, legato a problemi causati da una condizione rarissima, il gene Ktm2e modificato, di cui sono noti solo 27 casi al mondo. Il patto era che le avrebbe donato un campo con tulipani coloratissimi se tutto fosse andato bene e così è stato. Sofia, che ora ha 5 anni, alla nascita non presentava condizioni critiche, poi al primo anno di vita sono comparse le crisi epilettiche.



“La prima – racconta Greta – si è presentata di notte ed è durata quattro minuti. Non avevo mai vissuto un’esperienza simile prima di allora, nello spavento ho avuto la prontezza di riprendere tutto col telefonino. Siamo subito andati al Policlinico di Modena, vicino a casa, dove ha iniziato la terapia antiepilettica. È stato il primo di tanti ricoveri. La situazione però non si è definitivamente risolta, le crisi epilettiche lunghissime perduravano, e quindi a novembre 2024 abbiamo deciso di procedere, all’ospedale Meyer di Firenze, con un’operazione di rimozione della parte del cervello che le generava”.

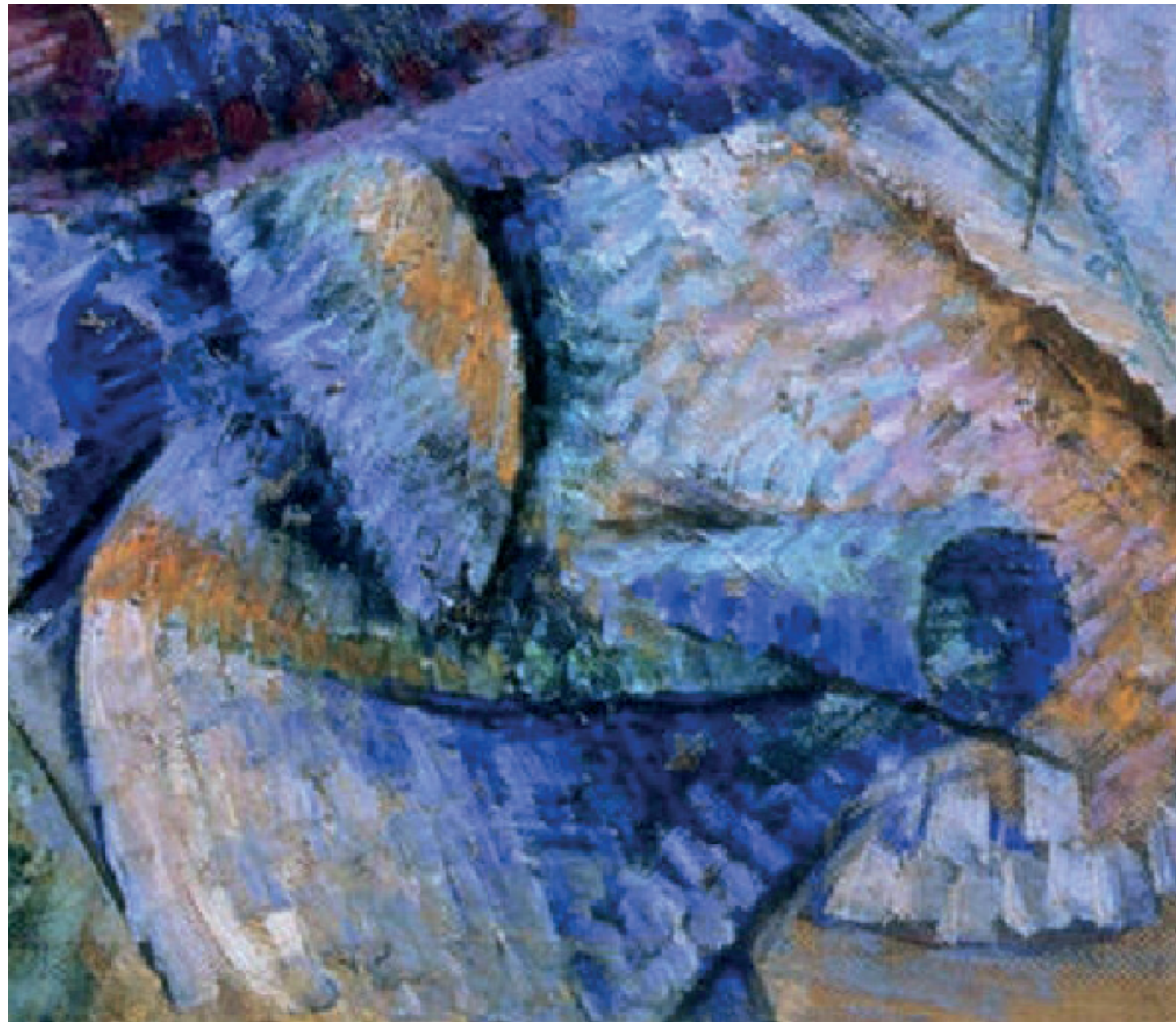
“Sofia aveva un’epilessia farmaco-resistente, la paura naturalmente c’era e non dimenticherò mai i 53 punti in testa dopo l’operazione ma eravamo anche consapevoli della necessità di intervenire – sottolinea Greta –. Ringrazio i reparti di Neuroscienze e Neurochirurgia e i professori Renzo Guerrini e Flavio Giordano per come ci hanno assistiti: dall’operazione ad oggi la bimba è libera da crisi. Sofia non parla, non cammina, ma inizia pian piano a stare in piedi e non è più assente come prima. Ha ripreso ad andare a scuola. È una bimba nata due volte, continuiamo ad avere fiducia che la situazione possa migliorare”.

“A un’altra mamma che affronta una condizione come la mia – aggiunge – consiglieri di non piangersi addosso e prendere invece in mano la vita. Direi anche che è importante ricavare di tanto in tanto degli spazi propri: io, ad esempio, come anche la mia Sofia, sono tifosa del Bologna e chiedo supporto ai nonni nella gestione della bimba per poter andare allo stadio”.

**La quantità enorme di tulipani (30mila) acquistati dall’Olanda in onore di Sofia, sbocciati questa primavera, sono visitabili anche dal pubblico a Tulip Wonderland. Man mano, quando i fiori sfioriranno, lasceranno spazio a delle attività pensate in un’ottica di stagionalità.**

## **L'impresa di Davide, in bici dalla Versilia a Venezia per aiutare i bambini con una grave malattia della pelle**

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Dinamismo di un ciclista, Umberto Boccioni (1913)

**Non avrebbe potuto immaginare la sua  
infanzia senza i pomeriggi all'aria aperta,  
al sole, a fare sport.**

E parte di quel benessere vissuto da piccolo Davide Strambi, architetto toscano, prova anche concretamente a restituirlo ai bambini che, per una malattia genetica rara, lo xeroderma pigmentoso, sono ipersensibili ai raggi del sole e costretti quindi ad uscire il meno possibile, bardati di cappelli con visiera e guanti, rinunciando in molti casi alla spensieratezza di un gioco o di una corsa in un prato con gli amici.



Strambi, 45 anni e appassionato di sport, sarà infatti protagonista il 13 giugno di un viaggio in bici dalla Versilia a Venezia: 410 dieci chilometri quasi tutti d'un fiato, senza soste lunghe, con lo scopo di raccogliere fondi per l'Associazione italiana xeroderma pigmentoso, dedicata a questa patologia che tra l'altro causa anche una maggiore predisposizione a sviluppare tumori della pelle e altri problemi cutanei, oculari e neurologici di tipo degenerativo.

“Parlando con gli amici, mi hanno raccontato la storia di una signora della zona, Valentina, che ha una bimba colpita dalla malattia e che ha dovuto stravolgere la propria vita – racconta Strambi –.

La piccola deve giocoforza vivere di notte. La sera, al rientro della mamma dal lavoro talvolta molto stanca, la bambina vorrebbe fare delle attività, proprio quando per tutti è il momento in cui stare a casa. Ho pensato a come avrei vissuto io, da bimbo, senza due componenti per me essenziali come sole e sport e ho ritenuto che servisse fare qualcosa di concreto”.

“Durante la mia pedalata – aggiunge l'architetto toscano – è come se idealmente tutte le persone con xeroderma pigmentoso fossero al mio fianco. ***È una bellissima sensazione.***

Se avessi fatto questa impresa sportiva da solo mi avrebbe dato molta meno soddisfazione”. “Spero – conclude Strambi – che l'iniziativa possa essere di stimolo per lo sviluppo di progetti simili anche per altre patologie rare. Per quanto riguarda me posso dire che è solo un inizio”.

## Giada, la ragazza dalle “ossa di cristallo” ora Alfieri della Repubblica

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Il sogno ad occhi aperti di Dante Gabriel Rossetti (1880)

### Resilienza.

Questo termine, spesso abusato, è quello giusto per descrivere il percorso di vita di Giada Baltieri, una ragazza di 17 anni con osteogenesi imperfetta che è stata nominata dal Presidente Sergio Mattarella Alfieri della Repubblica per il suo impegno nel campo delle malattie rare.



L'incontro di Giada con la malattia, in realtà meglio definibile come un gruppo di patologie genetiche ereditarie che rendono le ossa fragili e suscettibili a fratture anche con traumi minimi, è avvenuto a sei anni. Ma lei non ha mai perso la sua positività, tirando fuori il meglio di sé e ideando anche, insieme alla mamma Elena con cui la complicità è massima, una manifestazione podistica, una corsa per sensibilizzare sulle malattie rare e l'importanza di investire nella ricerca scientifica.

“Dopo la prima frattura, del femore, se ne sono verificate altre cinque. Siamo entrati e usciti molte volte, specie nei primi anni, dalle sale operatorie – spiega Elena –. Giada ha mantenuto sempre il sorriso, anche nelle situazioni più difficili. Non vuole suscitare pietà, tristezza, in chi la vede con una carrozzina o un deambulatore, ma veicolare il concetto che seppur con tempi e modi diversi le è possibile fare quello che fanno tutti”.

“L'idea della gara, un'iniziativa denominata 'CamminarDonando Run' che si svolge a Perzacco (Verona) dove Giada abita – racconta ancora la mamma – è nata nel 2019. Per organizzare un evento simile ci vuole un anno e non potevamo minimamente immaginare che sarebbe arrivato il Covid, con i lockdown. Il risultato è stato che nel 2020, con la data ormai fissata, abbiamo dovuto trasformare la manifestazione in una virtual run, che tenesse conto della necessità di fare tragitti molto limitati e stare a casa. Così è stato anche l'anno successivo. Da allora in poi, invece, l'evento si svolge in presenza con un'ottima partecipazione. Anche in occasione della sesta edizione i fondi raccolti sono a favore di Asitoi, Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta”.

Giada, in occasione del conferimento dell'onorificenza, ha avuto modo di incontrare il Presidente della Repubblica Sergio Mattarella. “Era molto emozionata – conclude mamma Elena – mi ha riferito, in particolare, che ha trovato commovente il modo in cui il Presidente si è posto con lei e con tutti i ragazzi presenti, riservando loro la giusta attenzione”.



## Dalla Fondazione Viva Ale una banca del tempo per i caregiver

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Allegoria della verità e del tempo, Annibale Carracci (1584)

**Una mano tesa ai caregiver, per restituire loro parte del tempo che quotidianamente e con enorme affetto dedicano ai propri cari.**

È questo l'obiettivo di un nuovo progetto 'Take your time' della Fondazione Viva Ale Ets, una Fondazione che nasce per ricordare Alessandra Bisceglia, giovane giornalista morta a 28 anni a causa di una rara malformazione vascolare.

Una "banca del tempo" che mette a disposizione un elemento prezioso: i minuti, le ore, da dedicare a sé stessi, al disbrigo di questioni pratiche importanti sapendo che la persona da assistere è nel frattempo in buone mani.

Il progetto, che entrerà nel vivo con una prima fase di formazione dei volontari nei prossimi mesi e che ha come zona di sviluppo la Basilicata, mira ad offrire un sistema di supporto gratuito, umano e innovativo ai caregiver, riducendo l'isolamento, prevenendo il burn-out e favorendo la generazione di reti di prossimità nei piccoli comuni, attraverso un modello di cura partecipata e diffusa. È prevista anche, oltre all'azione di sollievo a domicilio, la creazione di uno sportello dedicato.



### **Il percorso di supporto ai caregiver ha per la Fondazione Viva Ale un valore da sempre.**

“Sin dall’inizio – spiega infatti Raffaella Restaino, responsabile rapporti istituzionali della Fondazione e mamma di Alessandra – abbiamo messo al centro della nostra attività anche il tema dei caregiver con diversi progettualità a loro dedicate”.

Viva Ale già a partire dal 2010 ha realizzato l’opuscolo “Verso l’Autonomia Possibile”, cercando di offrire alle famiglie spunti di riflessione sui danni da iperprotezione. Nel 2012 ha promosso il progetto-pilota “Parent training” una serie di incontri formativi intesi come spazi di condivisione emotiva, volti ad aumentare il senso di competenza dei genitori e a valorizzare le loro capacità di adattamento rispetto alle situazioni difficili e, a partire dal 2014, mette a disposizione il servizio “HelpLine” di assistenza telefonica.

Nel 2019 è stata invece messa a punto la guida “Verso l’Armonia possibile” che affronta le difficoltà che i genitori e i fratelli possono incontrare nella convivenza con la malattia del proprio caro, tradotta anche in inglese, mentre nel 2020/2021, è stato strutturato il progetto “In Armonia con una malattia rara”, per informare, orientare e sostenere i caregiver familiari nelle loro attività di cura.

Nel 2021 e 2022 è stato realizzato il progetto “MiglioRARE” con la finalità generale di aumentare, in qualità, la conoscenza dei diritti esigibili connessi alle patologie rare, tramite la diffusione di informazioni validate, aggiornate e corrette in tema di anomalie vascolari, malattie rare, disabilità e il miglioramento del servizio di ascolto, informazioni ed orientamento già erogato. Il progetto si è concluso con un’indagine conoscitiva delle difficoltà psico-fisiche espresse dai caregiver delle persone affette da una malformazione vascolare, da cui è emerso che tra le necessità più riconosciute vi è quella relativa ai servizi di supporto e sollievo domiciliari, spesso carenti e insufficienti. Sempre nel 2022 è stato pubblicato l’opuscolo “Raccontare le Rare: 10 consigli per i genitori” una guida che raccoglie dieci consigli, rivolti ai genitori, sul tema della comunicazione delle patologie rare ai bambini.

Quest’anno, inoltre, l’Associazione ha organizzato “Il salottino di ViVa Ale” un ciclo di 7 incontri online per caregiver, strutturati come gruppo di auto mutuo aiuto, dedicati alla condivisione del vissuto e all’apprendimento di strategie utili per affrontare le difficoltà del caregiving e della convivenza con la malattia.

## Quando la forza diventa strada, Jenny e i traguardi in bici con una malattia rara

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



I garofani di Alfons Mucha (1898)

Jenny Narcisi è nata con una malattia genetica rara, della quale ha avuto una diagnosi certa solo a 34 anni: la Fava (Fibro-Adipose Vascular Anomaly).

### **Il ciclismo è stato la sua forza e il suo riscatto.**

Nonostante un'asimmetria degli arti, a causa di un piede sinistro più grande, già a partire dai 13 anni la bicicletta è diventata il suo 'sfogo' preferito. All'Università ha fatto di più: ha dedicato la sua tesi allo studio della pedalata, analizzandola sia in condizioni normali che in presenza di alterazioni. È stato un momento decisivo, che le ha dato l'intuizione di studiare la biomeccanica per ottimizzare posizione e angoli di lavoro durante la corsa, e di pensare a possibili compensazioni meccaniche per chi, come lei, ha difficoltà motorie.



**I traguardi sportivi, di altissimo livello, sono arrivati inevitabili e un anno chiave è stato il 2015.**

In quell'anno, infatti, è arrivata la prima medaglia internazionale, un sogno quasi sfumato a causa di un incidente stradale, ai Mondiali di Nottwil (Svizzera) e il ritiro a cui ha preso parte con campioni del calibro di Alex Zanardi. È stata seguita dal CT Nazionale Mario Valentini insieme al Tecnico Fabrizio Di Somma, che Jenny ricorda con tanto affetto.

L'anno dopo Jenny ha conquistato l'argento alla Coppa del Mondo di Ostenda (Belgio) e, soprattutto, la qualificazione alle Paralimpiadi di Rio de Janeiro: il coronamento di anni di lavoro, sacrifici e passione.

“Dopo quell'esperienza – racconta – ho scelto di lasciare l'agonismo, non essendo prevista una forma sufficiente di sostegno economico per il mio percorso. Ho deciso pertanto di portare avanti la divulgazione del valore dello sport, insegnando educazione fisica nelle scuole”.

“Sono inoltre impegnata – prosegue – in un progetto di dottorato in Scienze dell'esercizio fisico e dello sport, coordinato dalla professoressa Caterina Gozzoli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore. Il mio obiettivo è dare voce a tanti malati rari, portando la mia esperienza personale a servizio della ricerca. Stiamo avviando uno studio pilota per dimostrare quanto l'attività fisica possa essere raccomandata come parte integrante del percorso di cura. Sogno anche la creazione di un centro sportivo dedicato alle malattie rare”.



## Stefano, la ricerca come leva per muovere Tre Everest, uno dopo l'altro

*di Luana Penna, Ufficio Stampa ISS*



Cime montuose - William Turner (1830)

### Determinazione, cuore e solidarietà.

Sono questi gli ingredienti che hanno portato Stefano Delbarba, 52 anni, carpentiere di Adro e grande appassionato di corse estreme, a realizzare un'impresa straordinaria: il triplo Everesting, che consiste nel raggiungere tre volte la quota dell'Everest.

Sul monte Trentapassi, nel cuore della Franciacorta, Stefano ha affrontato 52 salite consecutive, senza mai lasciare la sua provincia.



Due anni fa ha partecipato al Tor des Géants, 330 km e 30.000 metri di dislivello, per raccogliere fondi destinati alla ricerca sulle malattie rare. Il ricavato delle sue imprese è stato devoluto all'Associazione Cistinosi Italia OdV, che si occupa di una rara malattia genetica del metabolismo, e all'Associazione Angeli per la vita, un'organizzazione dedicata alla ricerca e al supporto per le malattie metaboliche rare, in particolare la sindrome di Menkes.

Da allora, Stefano ha continuato a correre per chi lotta ogni giorno contro una patologia rara. È stato selezionato per la SwissPeaks 660, la gara più dura al mondo: 660 km e 50.000 metri di dislivello.

**Quattro eventi da aprile 2024  
a settembre 2025 sono stati raccolti  
oltre 18.000 euro per beneficenza.**

“La corsa mi fa bene, e così riesco a fare del bene anche agli altri - racconta Stefano -. Tutti possiamo fare qualcosa, con qualsiasi tipo di sport. Le nostre imprese servono a creare curiosità, a far parlare della ricerca e delle persone che ne hanno bisogno”.

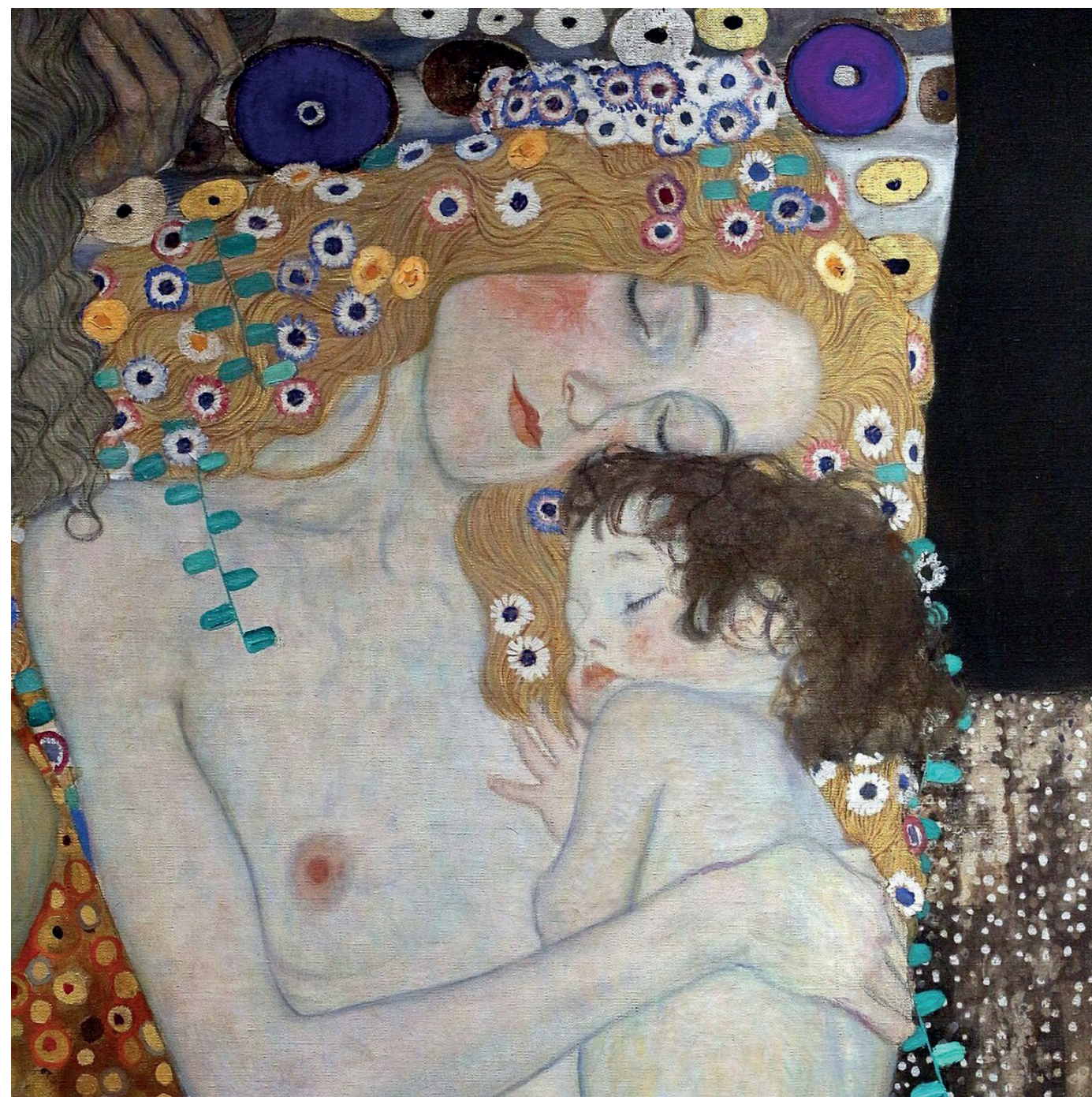
Ogni notte si allena alle tre del mattino,  
poi torna a casa, si cambia e va al lavoro in officina.

**Un esempio concreto di come la passione,  
quando incontra la solidarietà, possa diventare  
una forza che muove montagne: anche tre  
Everest, uno dopo l'altro.**



## Le mamme dei bimbi con malattia rara, tutto il mondo in una carezza

*di Elida Sergi, Ufficio Stampa ISS*



Mother and Child (detail from The Three Ages of Woman) - Gustav Klimt (1905)

### Sono mamme dal cuore flessibile quelle dei bimbi con malattia rara.

Un cuore che si fa piccolo per meglio racchiudere e far sentire protetti i bambini, o si allarga a dismisura per far sentire tutto l'amore del mondo in un abbraccio o una carezza.

Mamme presenti, che mai si sentono invisibili seppure il loro bimbo non abbia mai pronunciato la parola **"mamma"**.

Mamme che più che lottare contro la malattia, con una logica da guerriera che in molti casi non appartiene al loro modo di essere, vivono con intensità, curiosità e una sana dose di realismo il legame con i figli.

*Abbiamo scelto di dare voce ai loro pensieri,  
in occasione della Festa della Mamma.*



**Noemi, la vera poesia sarebbe sentirsi chiamare semplicemente mamma, ma vivo mio figlio giorno dopo giorno godendo della sua presenza**

“Ho sempre immaginato la Festa della Mamma come il giorno della poesia da leggere ad alta voce con una margherita in mano come dono. Così la facevo io e così l’ho pensata da bambina immaginandomi nel futuro. Sono mamma da 5 anni e non ho ancora avuto mai il piacere di sentire la voce del mio bimbo che semplicemente mi chiama. Per la poesia so di dover aspettare a lungo, forse non la sentirò mai da lui. Non ho ricevuto nessuna margherita effettivamente ancora, e pure per quella posso aspettare. La vera poesia sarebbe sentirmi chiamare semplicemente “mamma” e in questa un po’ dolce e un po’ amara attesa, mi godo la vera essenza di questa festa, essere la sua mamma, la mamma di Dylan”.

*Noemi di Lorito, mamma di Dylan*

**Lisa, la mia bimba Simona mi riempie la vita, sono orgogliosa di continuare questa avventura con lei.**

“Che tenerezza che mi ha fatto oggi Simona! Ha la febbre dovuta alle immunoglobuline trasfuse da poco, mi ha fatto capire che voleva mettersi a letto, poi mi ha fatto segno di sdraiarmi accanto a lei, con la sua minuscola manina ha preso il mio viso e lo ha avvicinato con decisione al suo. Poi, abbracciate e appiccicate guancia a guancia, si è addormentata come una cucciola... A dire il vero, Simona mi fa tenerezza in tante occasioni. Io vado in brodo di giuggiole ogni volta

in cui mi guarda con quei suoi occhietti profondi, che sembrano entrarti nell’anima, per chiedermi di fare qualcosa che la diverta o per aiutarla in qualcosa. Io e Simona non ci separiamo mai. Qualunque cosa io faccia; Simona è accanto a me e io le parlo di continuo e le spiego cosa sto facendo, le canto canzoncine inventate per farla sorridere, la coinvolgo in tutto quello che faccio. Mi inorgoglisce molto questa cosa e mi intenerisce allo stesso tempo. Sono nata, come mamma, 6 anni fa insieme a Simona, mi prendo cura di lei nel migliore dei modi, ma in realtà non so cosa voglia dire essere una mamma ‘normale’. So fare benissimo la mamma di Simona, lo so, so prendermi cura di lei sotto il punto di vista materno e sanitario, ma non ho la più pallida idea di cosa voglia dire essere mamma di un bambino senza problemi di salute. Non so cosa voglia dire avere un figlio seienne che ti parla continuamente, non so cosa voglia dire avere un figlio che pranza insieme a te, non so nemmeno a cosa pensa mia figlia e quante cose vorrebbe dirmi ma non sa ancora come comunicarmele. Quello che so, però, è che essere la mamma di Simona mi piace molto e Simona mi fa capire che ogni attimo vissuto con lei è meraviglioso e vale assolutamente la pena viverlo. Le nostre giornate insieme sono molto ricche sotto ogni punto di vista e io sarò sempre grata alla vita per avermi dato questa opportunità. E l’unica cosa che realmente voglio, è continuare questa meravigliosa avventura insieme a lei...”

*Lisa Orrico, mamma di Simona*

### **Greta, mamme siate fiere dei vostri bimbi e dei piccoli e grandi traguardi**

“Buona Festa della Mamma a tutte...ma un pensiero speciale a tutte le mamme rare che stanno affrontando un qualcosa di più grande di loro! Auguri a tutte le mamme rare, perché sappiamo benissimo che ci saranno giorni dove è difficile riuscire a trovare le forze per andare avanti, dove i problemi ci sembrano esageratamente grandi per affrontarli. Ma mamme, asciugatevi le lacrime e siate fieri dei vostri bimbi... di quei piccoli ma grandi traguardi che riescono a raggiungere, qualunque siano! Perché mamme, il sole esiste per tutti... e cercatelo nel sorriso di vostro figlio”.

***Greta Turrini, mamma di Sofia***

### **Telefono Verde Malattie Rare: persone a supporto di persone**

*di Marta De Santis, Coordinatore del TVMR e primo ricercatore Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità*

Era il 10 marzo del 2008 quando il primo squillo all' 800.89.69.49 ha dato l'avvio a quello che sarebbe diventata una risorsa informativa, ma soprattutto un luogo di ascolto, per le persone con malattia rara, per le loro famiglie e per quanti in un modo o nell'altro sono coinvolti in questo mondo.

Il Telefono Verde Malattie Rare (TVMR), collocato presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS, rappresenta da sempre un filo diretto con la cittadinanza e con i professionisti e professioniste che cercano di orientarsi in un ambito complesso, multiforme e non sempre facile da capire e conoscere.

Il valore di questo servizio, si poggia su alcune importanti e fondamentali caratteristiche, le persone che lo animano, il lavoro di rete e la mission: ascoltare, orientare e informare. Le persone sono quelle che ogni mattina accolgono ed ascoltano – senza giudizio – paure, disagi, problemi, dubbi, ma anche pianti, arrabbiate e lamentele, e che restituiscono una informazione personalizzata, chiara e declinata sulle esigenze dell'utente anche in termini di linguaggio, tempo e risorse.



Persone che con professionalità e dedizione hanno scelto di accompagnare chi affronta un periodo di fragilità e confusione verso scelte consapevoli su percorsi possibili e disponibili; di sostenere chi attraversa momenti di transizione o difficoltà, aiutandolo a superare le fasi di smarrimento. Persone formate e con specifiche abilità comunicativo-relazionali, che utilizzano un approccio fondato sulle competenze di base del counselling telefonico, per offrire il miglior supporto possibile a cittadini e cittadine e soddisfare i loro bisogni (ancora) insoddisfatti.

Persone che hanno creato e attivato delle differenti reti di collaborazione a vari livelli, con clinici, associazioni di pazienti, professionisti ed enti impegnati su vari ambiti, per favorire una adeguata presa in carico della persona con malattia rara e della sua famiglia, tenendo sempre in considerazione ogni aspetto della vita, non solo le esigenze cliniche, ma anche quelle sociali, relazionali, lavorative ed emotive. Persone che credono che la condivisione e lo scambio di buone pratiche sia fondamentale per garantire l'armonizzazione e l'omogeneità dell'informazione che è strumento prezioso per il superamento delle disuguaglianze di salute.

Persone che, in quanto tali, hanno fragilità e commettono errori ogni tanto, ma che hanno sposato in pieno lo slogan che da qualche anno identifica il TVMR:

***“Ti ascolto, ti informo, ti oriento”.***

“Ascoltare”, infatti, porta con sé l’idea di una apertura all’altro e di una predisposizione all’accoglienza e all’empatia, per instaurare – seppur solo per la durata di una telefonata – un rapporto umano e di fiducia, e individuare i reali bisogni delle persone. “Informare” nel senso di far conoscere qualcosa in modo chiaro ed “orientare” nel suo senso più ampio implica fornire strumenti e risorse utili per avviare un processo di scelta consapevole e coerente con le proprie necessità.

A completare la ricchezza del numero verde nazionale, nel 2020 sono nati altri due preziosi strumenti informativi complementari al TVMR. Il primo è il portale tematico [www.malattierare.gov.it](http://www.malattierare.gov.it), nato dalla collaborazione con il Ministero della Salute. Un sito concreto e semplice, in cui sono raccolte tutte le notizie e le informazioni più importanti in tema di malattie rare, a livello, locale, nazionale e internazionale.

E a distanza di pochi mesi la Newsletter RaraMente, che offre con uno sguardo attento, approfondimenti su progetti e iniziative, ma anche storie ed esperienze di persone che convivono con una malattia rara, di persone che fanno ricerca, di persone che si raccontano.

## Una storia di scienza, persone e visione

*di Domenica Taruscio, già direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare,  
Istituto Superiore di Sanità, Roma*

La mia è una storia che affonda le radici in una cittadina situata sulla Sila in Calabria, Cotronei. Credo che sia bello, arricchente e quindi un privilegio vivere in tanti luoghi diversi e conoscere molte culture, la mia vita lo dimostra, sono cittadina del mondo; nel contempo sono legata con affetto alle mie radici. Per me, Cotronei e la Sila sono la memoria, luoghi in cui ho imparato l'importanza di non perdere le proprie origini. Essere consapevole delle mie radici mi ha aiutato a riconoscere e apprezzare le radici altrui.

### ***Fin da ragazza, mi immaginavo come una studiosa.***

L'immagine di me stessa in laboratorio al microscopio mi ispirava. Ero curiosa, desiderosa di scoprire cosa ci fosse dentro le cellule. Le motivazioni che mi guidavano erano in gran parte frutto del sostegno di tre persone: i miei genitori che hanno sempre creduto in me e la mia insegnante di lettere che mi ha trasmesso l'amore per cultura. Hanno incoraggiato la mia determinazione a intraprendere un percorso di studio che dura ancora.

Dopo il liceo mi sono iscritta all'Università di Bologna, dove ho conseguito la laurea in Medicina e Chirurgia. Un giorno, mio fratello tornò a casa con un dono meraviglioso per me: un microscopio di ottone, comprato al mercato dell'antiquariato di Lucca.

Era un oggetto affascinante e funzionante, e per me rappresentava il sogno che mi permetteva di entrare nel mondo misterioso delle cellule. Ho proseguito la mia formazione, specializzandomi in Anatomia e Istologia Patologica e ottenendo un Diploma di Perfezionamento in Bioetica all'Università "La Sapienza" di Roma. **Quegli anni sono stati intensi.**

Nel 1989, sono entrata all'Istituto Superiore di Sanità come ricercatrice e pochi mesi dopo ho vinto una borsa di studio per l'Università di Yale, a New Haven negli Stati Uniti. Così, dal 1989 al 1991, ho svolto ricerche in genetica umana in una delle più prestigiose università americane. Ricordo con entusiasmo gli anni trascorsi a Yale, dove ho incontrato persone straordinarie, ricercatori e professori, provenienti da tutto il mondo. Lì mi dedicaì con passione alla mappatura di alcune sequenze virali, i retrovirus endogeni, che si sono integrati milioni di anni fa nel nostro genoma. Queste ricerche mi portarono a identificare che i componenti di una specifica famiglia di retrovirus endogeni (4.1) sono localizzati sui siti fragili dei nostri cromosomi, cioè su regioni particolarmente sensibili del nostro genoma in cui può più facilmente modificarsi, generando malattie. A Yale trascorrevo molto tempo in laboratorio ed è da lì che sono iniziate le mie collaborazioni scientifiche anche con altre università, inclusa la Columbia University.



Durante la permanenza a Yale ho anche coltivato la mia passione per la musica e per l'arte, frequentando, ad esempio, il Metropolitan Opera House di New York e il Museum of Modern Art (MoMA), esperienze che hanno molto arricchito la mia vita. Tornai in Italia nel 1991 e ripresi il mio lavoro di studio e ricerca all'Istituto Superiore di Sanità, mantenendo viva la collaborazione con gli USA, anche con trasferimenti periodici. Un anno cruciale fu il 1996, quando partecipai a un incontro nell'Auditorium del Ministero della Salute con circa trenta famiglie provenienti da varie parti d'Italia, tutte unite dalla lotta per i loro figli malati.

Questi genitori raccontavano le difficoltà e la sofferenza di avere bambini di cui nessun medico, neanche gli specialisti, comprendeva la condizione: erano bambini rari, con patologie complesse e molti senza diagnosi. Da lì iniziò un lungo percorso di ricerche e collaborazioni, non solo nazionali ma soprattutto europee ed internazionali, finalizzate a far fronte alle sfide poste dalle malattie rare, identificare risposte scientifiche e individuare nuove proposte organizzative per le persone con malattie rare e loro famiglie.

La grande svolta avvenne nel 1998 quando – grazie a studiosi e operatori di sanità pubblica, all'interesse suscitato dalle associazioni di pazienti e all'impegno di politici – nel Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 fu incluso un capitolo dedicato alle malattie rare.

Per la prima volta il nostro Sistema Sanitario Nazionale faceva emergere dall'invisibilità i cittadini con malattie rare, indicando la creazione di una rete di centri specialistici per la prevenzione, diagnosi tempestiva e terapia di tali patologie.

Un momento storico: fu il primo riconoscimento formale a livello nazionale dell'importanza di un approccio coordinato e sistematico a queste malattie. Cominciò così un cambiamento epocale: si parlò di malattie rare come problema complessivo di sanità pubblica, e quindi di una rete nazionale. L'associazionismo dei pazienti si organizzava e rafforzava sempre di più. Il primo elenco di malattie rare che godevano di esenzione venne identificato nel 2001, con il decreto ministeriale 279 che istituì la rete nazionale e il registro nazionale.

Da allora, si proseguì a lavorare alacremente a livello nazionale e regionale per concretizzare quanto descritto nel decreto. L'impegno condiviso da tutti, istituzioni e associazioni dei pazienti, ha portato ad un miglioramento continuo di tutto il sistema. L'istituzione del Centro Nazionale Malattie Rare all'Istituto Superiore di Sanità che mi onoro di aver fatto nascere e diretto ha avuto e ha un ruolo di rilievo nel panorama nazionale ed internazionale.

Il Centro, nato dall'ascolto attento dei bisogni dei cittadini, dall'osservazione di analoghe realtà come l'Office for Rare Diseases all'NIH (USA), e dalla partecipazione di vari saperi e competenze, ha un'impostazione moderna che include ricerca e sanità pubblica, incluso il servizio – Telefono Verde Malattie Rare – per fornire informazioni a cittadini e pazienti e il "Volo di Pegaso", concorso artistico, letterario musicale, nato nel 2008, per fornire spazi espressivi e di partecipazione attiva alle persone con malattie rare, ai caregivers, ai professionisti della salute e a tutte le persone interessate. Ho sempre lavorato all'Istituto Superiore di Sanità, dapprima come ricercatrice e poi in qualità di dirigente di ricerca.

Dal 1992 ho ricoperto il ruolo di Direttore del Reparto di Istopatologia, dal 2004 a fine anni '90 Direttore del Reparto di Malattie Rare. Dalla fine degli anni '90 al 2022 sono stata Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare. Ho onorato questi ruoli con grande passione e forte impegno scientifico, etico e civile.

Questi risultati non sarebbero stati raggiunti senza un impegno corale. Pertanto, ringrazio caldamente tutte le persone del Centro e dell'intero Istituto - ricercatori, operatori, funzionari, dirigenza - che nel corso degli anni hanno profuso impegno e dedizione per il Centro.

Un ringraziamento speciale va al contributo del Capo e dell'intero Staff dell'Ufficio Stampa del nostro Istituto. Un ringraziamento affettuoso va a tutte le persone con malattie rare, Associazioni, Federazioni e Fondazioni che mi hanno accompagnato negli anni.

Nel corso degli anni ho avuto il privilegio di insegnare Malattie Rare anche in vari Corsi e Master di diverse università, contribuendo a formare una nuova generazione di medici; impegno che continua tuttora con soddisfazione, grazie ad un ampliamento di competenze che includono nuovi saperi e proposte epistemologiche della scienza post-normale. Ho ricoperto molti incarichi nazionali ed internazionali, tra cui la partecipazione a comitati tecnico-scientifici nella Commissione Europea, Agenzia Europea del Farmaco e OECD, sviluppando esperienze straordinarie.

E, incredibilmente, nel 2022 ho ricevuto l'onorificenza di Ufficiale dell'Ordine "Al merito della Repubblica italiana" dal Presidente Sergio Mattarella. Questa è la mia storia, un viaggio che è partito dalla Sila e che mi ha portato a studiare, a realizzare validi risultati nei campi della ricerca e della sanità pubblica, tra questi in primo luogo il Centro Nazionale Malattie Rare incardinato nella Legge 175, ad incontrare persone straordinarie, a combattere per costruire un mondo in cui ogni voce, anche la più fragile, ha il diritto di farsi sentire per essere ascoltata e rispettata.



Le immagini dei manufatti artistici riprodotte in questo volume provengono da Wikimedia Commons e sono utilizzate nel rispetto delle licenze ivi indicate. I diritti sulle opere restano di esclusiva titolarità dei relativi autori o aventi diritto, ai sensi della normativa vigente in materia di diritto d'autore (Legge 22 aprile 1941, n. 633 e s.m.i.)

Il presente volume è destinato esclusivamente a finalità non commerciali, didattiche e/o divulgative e non è destinato alla vendita né alla distribuzione a scopo di lucro.

Eventuali errori di attribuzione o utilizzi non conformi sono del tutto involontari: su segnalazione degli aventi diritto si provvederà tempestivamente a correzione o rimozione del materiale contestato. In ogni caso, fanno fede le licenze e le informazioni riportate sulle pagine originali di Wikimedia Commons.





