

Volontariato

Le buone notizie

# La malattia rara del piccolo Fabio Solitudine sconfitta con «Anat»

**La storia.** La mamma: «Avevamo domande senza risposte». Poi quando il bimbo aveva 2 anni diagnosi grazie all'Associazione atassia telangectasia

CHIARA RONCELLI

Carola Vanoncini è una donna, una mamma e una volontaria. Vive a Bergamo e ha quattro figli: Anna che studia al sesto anno di Medicina, Sara che è in Erasmus a Istanbul, Mattia che frequenta la prima media e Fabio. Fabio ha nove anni ed è affetto da atassia telangectasia. Gli è stata diagnosticata nel 2015, quando aveva solo due anni. «Una malattia rara autosomica. È genetica ma recessiva, si presenta infatti solo nel 25% dei casi. Nella nostra famiglia è comparsa con Fabio, non avevamo mai avuto segnali che ci facessero pensare di essere portatori di questa mutazione».

Le prime allerte

Le prime allerte sono state quelle della deambulazione: quando Fabio ha iniziato a gattonare e poi a camminare i genitori si sono accorti che c'erano delle difficoltà. Grazie al prezioso aiuto della pediatra e della neuropsichiatra hanno iniziato un lungo iter di test ed esami che ha portato a scoprire che Fabio era affetto da questa rarissima sindrome. «Da un giorno all'altro ci siamo ritrovati con due adolescenti e due bimbi piccoli a mettere a fuoco cosa fosse una malattia rara. Sono stati mesi difficili, perché andavamo a bussare a diverse porte e tutti rispondevano che non sapevano di cosa stessi parlando. Vivere con una malattia rara vuol dire anche porre domande a cui non ci sono risposte. E quindi sentirsi soli». I bambini con atassia telangectasia in Italia sono all'incir-



Fabio con la mamma Carola di fronte a Porta San Giacomo illuminata di verde

**■ Quando iniziò a gattonare e poi a camminare i genitori si sono accorti che c'erano difficoltà**

**■ La madre è entrata nell'associazione: l'aiuto delle amiche, poi la nascita di un gruppo locale**

ca settanta: numeri piccoli, per cui è facile capire quanto possa essere stato difficile trovare un appoggio. Carola però non si è data per vinta e ha continuato a cercare: «Combattere con una malattia rara è faticoso e preoccupante. Avevo bisogno di confrontarmi con altre mamme per mettere a fuoco cosa fosse questa malattia e allo stesso tempo riuscire a mantenere la serenità della mia famiglia. Finché vagabondando in internet ho trovato l'Associazione nazionale atassia telangectasia e ho contattato la dottoressa Sara Biagiotti».

L'associazione Anat raccoglie famiglie sparse per l'Italia che si trovano a convivere con l'atassia telangectasia, permettendo loro di mettere in comune le difficoltà ma anche le risorse e le possibili strade da percorrere.

Informazioni in comune

«In questi anni l'associazione sta svolgendo un prezioso lavoro di messa in comune delle informazioni, di raccolta delle diverse esperienze e possibilità che esistono nelle Regioni italiane e sta arrivando a costruire un vademecum con i

passi che possono essere seguiti da tutte le famiglie nello stesso modo. Non solo: porta avanti un progetto di speranza e di ricerca per una cura». Carola è così entrata a far parte di Anat e a darle una mano sono state le sue amiche che hanno raccolto le sue preoccupazioni e hanno scelto di supportarla. È nato così un gruppo locale legato ad Anat: «Abbiamo dato vita a questo piccolo gruppo di mamme che periodicamente si attivano, raccolgono fondi, appoggiano progetti dell'associazione nazionale o di Telethon. Io sono convinta che non sono sola: siamo tante e tutte condividiamo le stesse paure nei confronti dei nostri figli. Essere in associazione mi dà la forza di andare avanti». In provincia di Bergamo le famiglie che vivono questa malattia e fanno parte di Anat sono tre: oltre alla famiglia di Carola ci sono una famiglia di Paladina e una di Arcene.

Non si lascia abbattere

Fabio, come la sua mamma Carola, ha un grande coraggio e non si lascia abbattere. Cade e si rialza. Va a scuola, gioca a calcio, studia, impara e è curioso e vuole fare tante cose. L'atassia telangectasia ha una componente immunitaria che per alcuni bimbi è preponderante su quella neurologica in certe fasi della vita: per ora Fabio regge bene sotto questo aspetto ed è sotto antibiotico da giugno 2015, ma potrebbe rendersi necessaria l'infusione di immunoglobuline in un futuro non molto lontano.

«Dentro questo corpo malato c'è una mente che è viva. La mia speranza è quella che ci possa essere una cura per permettergli di continuare a giocare a calcio. Fabio è una ricchezza per la nostra famiglia, ci sta dando una lezione di coraggio importante: la malattia non gli impedisce di essere un bambino di nove anni. E l'atassia telangectasia non è la causa di tutto: la vita ha mille sfumature di colori». Per saperne di più visitare il sito [www.associazione-at.it](http://www.associazione-at.it).

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Sostenere la ricerca per donare la speranza



Edvige Invernici

La rete bergamasca

Ne fan parte 8 associazioni. La carenza di servizi adeguati

Lunedì 28 febbraio Porta San Giacomo si è illuminata di verde, colore della speranza, per celebrare la quindicesima Giornata mondiale delle malattie rare istituita per richiamare l'attenzione sui bisogni di una comunità che conta oltre 300 milioni di persone nel mondo e, in Italia, oltre 2 milioni, di cui 1 su 5 è un bambino. Un'iniziativa fortemente voluta dalla rete delle associazioni che a Bergamo si occupano di malattie rare e sostenuta dal Comune di Bergamo. Acmt-Rete Charcot Marie Tooth, Aisla, Associazione nazionale atassia telangectasia, Associazione Angelman, Armr-Fondazione aiuti per la ricerca sulle malattie rare, Ibis, Parent Project e Uildm sono le otto associazioni che hanno aderito all'iniziativa e che operano sul territorio bergamasco.

La carenza di servizi adeguati

Ognuna di esse si occupa di una specifica malattia rara o di più malattie, lavorando per sostenere la ricerca affinché possa donare speranza ai malati e alle loro famiglie. Famiglie che ogni giorno si trovano ad affrontare sfide importanti: l'inclusione scolastica e lavorativa, la carenza di servizi socio-sanitari adeguati e sistemi di welfare troppo distanti dai bisogni reali, i tempi lunghi che impiega mediamente una persona con malattia rara per ricevere la diagnosi (dai 4 ai 7 anni, stima Eurordis), i «farmaci orfani» così definiti poiché il loro «raro» utilizzo scoraggia la loro produzione da parte delle aziende farmaceutiche, il carico assistenziale ed economico che devono sopportare. «Questa Giornata - spiega Edvige Invernici, volontaria Uildm - è stata una prima occasione per metterci insieme e far sapere a cittadini ed istituzioni quello che c'è, che manca e che si vorrebbe che ci fosse: aiuti che possono migliorare la qualità della vita di persone con malattie rare. Auspichiamo che in occasione di Bergamo capitale italiana del volontariato 2022 la rete possa continuare a lavorare insieme per raccontare quanto il volontariato sia una risorsa fondamentale pure in tale ambito».

## Da Credaro lotta alla sindrome di Angelman

L'associazione

Colpisce un neonato ogni 15mila. Molte le attività del gruppo che ha 100 volontari

La sindrome di Angelman è una malattia rara del neurosviluppo di origine genetica. Colpisce in tutto il mondo un neonato ogni 15mila e in Italia si stimano circa 3mila pazienti con questa sindrome. Una di questi piccoli pazienti vive a Credaro, in provincia di Bergamo, e la sua famiglia nel 2021 ha scelto di dar vita all'Associazione Angelman per diffondere la conoscenza di questa sindrome e raccogliere fondi per la ricerca. «Quando alla mia bambina è sta-

ta diagnosticata questa sindrome, insieme a mia moglie e alle nostre famiglie abbiamo scelto di dar vita all'associazione per alimentare la speranza che si possa trovare una cura», racconta il presidente Luca Patelli. Questa malattia genetica rara comporta diverse problematiche cliniche con sviluppi diversi ma tutti molto seri: in tutti i bambini c'è assenza di linguaggio verbale, presentano ritardi cognitivi e problemi motori, in alcuni si manifestano frequenti crisi epilettiche e in altri casi ci sono problemi neurologici come i disturbi del sonno che impattano sulle famiglie. Sono persone che necessitano di assistenza costante per tutta la loro

vita. Ad oggi non c'è una cura, ma la ricerca ha fatto grandi progressi anche grazie al prezioso contributo del volontariato e dell'associazionismo.

L'associazione Angelman nei suoi 10 anni di vita è riuscita a raccogliere una rete di 100 volontari impegnati nelle attività di sensibilizzazione e raccolta fondi. Nei suoi dieci anni di vita l'associazione ha raccolto 700mila euro che ha interamente destinato alla ricerca scientifica. Con questi soldi ha finanziato due borse di studio per due giovani ricercatrici, una bergamasca e l'altra italiana, all'Erasmus Mc di Rotterdam, centro all'avanguardia nel mondo per la ricerca sulla sindrome di An-



Bimba malata della sindrome

gelman. Dal 2015 ad oggi l'associazione ha anche sostenuto tre progetti di ricerca della From (Fondazione per la ricerca dell'ospedale di Bergamo), tra cui il primo registro italiano sui pazienti Angelman (Risa) attivato nel 2018: un progetto che ha caratteristiche innovative perché

è alimentato dai pazienti stessi e dalle loro famiglie attraverso un protocollo stringente ma molto efficace. In tre anni il Risa ha raccolto i dati demografici e clinici di 82 pazienti con sindrome di Angelman provenienti da tutta Italia e ha permesso di avere una fotografia importante della sindrome oltre che una migliore conoscenza della malattia. «La ricerca in questo campo è molto attiva e noi facciamo tutto il possibile per sostenerla. Ci sono test in atto su farmaci che alimentano le nostre speranze di far vivere meglio questi bambini». Per maggiori informazioni visitare il sito [www.associacioneangelman.it](http://www.associacioneangelman.it) o la pagina Facebook Associazione Angelman.