

# Gaia, 14 anni, e la malattia rara: Telethon investe 5,27 milioni di euro per finanziare 35 nuovi progetti

Di Carlotta Lombardo

In vista della Giornata Nazionale delle malattie rare (il 28) la onlus annuncia i vincitori del bando aperto ai ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale. E domani, con «Sette», le storie dei bambini curati grazie alla ricerca scientifica

Gaia ama la lettura, la musica e l'arte. Ha un debole per De Andrè, Elettra Lamborghini e Frida Khalo, dopo che ha scoperto che come lei l'artista messicana doveva usare il busto. A maggio compirà 14 anni, frequenta la scuola secondaria di primo grado ed è una ragazza «molto speciale». Nonostante non possa leggere, passa le ore ad ascoltare chi può farlo per lei e pur non riuscendo a parlare è, come ama dire la sua mamma, «logorroica» perché grazie al suo podd, un quaderno fitto di simboli e immagini con il quale ha imparato a comunicare, è un fiume di parole. Gaia non può nemmeno camminare, ha apnee respiratorie centrali, ipotonia, ritardo cognitivo, difficoltà nella masticazione e nella deglutizione. La sua malattia si chiama sindrome di Joubert. La costringe a un'assistenza costante per mangiare (via peg e per bocca), lavarsi, deambulare. «Gaia sa perfettamente cos'ha e coglie le sfumature emotive e le situazioni della vita — precisa Eleonora Franchini, la mamma, insegnante della scuola primaria Montessori Sorriso di Brescia —. Come tutti i bambini deve poter essere felice partecipando attivamente alla vita ma per far questo bisogna che noi genitori impariamo a guardare dritto in faccia alla sua malattia. Dobbiamo conoscerla, imparare a convivere sapendo che non scompare, né si indebolisce e che per combatterla serve ancora tanta ricerca. La nostra unica via di salvezza perché, al momento, una cura non c'è».

## Fondazione Telethon e l'importanza della ricerca scientifica

La sindrome di Joubert di cui soffre Gaia, una malattia che interessa principalmente lo sviluppo del cervelletto e del troncoencefalo, è solo una delle migliaia di malattie genetiche rare esistenti. Malattie dai nomi impossibili: Ada-Scid, Distrofia di Duchenne, Artrogriposi TOR 1°, Sindrome di Wiskott-Aldrich, di Usher, di Klestra, di Phelan McDermid... Molte, ancora, sono senza nome, tanto sono rare e, al momento, non diagnosticabili. Per dare loro una risposta Fondazione Telethon ha ideato il programma Malattie senza diagnosi coordinato presso l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli (NA) che consente a bambini con malattie complesse in età pediatrica e senza una diagnosi di accedere alle più sofisticate tecniche diagnostiche per arrivare a una classificazione genetica precisa. Con l'istituto San Raffaele-Tiget di Milano ha invece sviluppato due farmaci basati sulla terapia genica in grado di intervenire sul difetto genetico. Una sola somministrazione nella vita e l'effetto curativo è risolutivo. Ma sono 33 anni che Fondazione Telethon, per arrivare alla cura delle malattie genetiche rare, investe nella ricerca scientifica. A oggi, sono 623,69 i milioni di euro investiti. Con 2.804 progetti finanziati e 1676 ricercatori coinvolti. Un traguardo che ora può vivere di nuova linfa grazie alle donazioni ricevute: 5

milioni e 270mila euro, per l'esattezza, che Fondazione Telethon ha raccolto per finanziare 35 progetti di ricerca in tutta Italia.

## **Il nuovo bando di ricerca e i vincitori**

In vista della Giornata Nazionale delle malattie rare (quest'anno il 28 febbraio e riguarda le malattie il cui numero di casi registrati non supera la soglia dei 5 casi per 10.000 abitanti l'anno) la Onlus ha annunciato i 35 vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale. «Di fronte a patologie così gravi e nella maggior parte dei casi orfane di cura e interesse, il nostro impegno è garantire, con il finanziamento degli scienziati che rappresentano l'eccellenza nel proprio ambito, un sostegno costante alla ricerca — spiega Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon —. L'avanzamento della ricerca parte proprio dalla valutazione dei progetti, affidata a una commissione scientifica composta da 28 scienziati in gran parte stranieri, attivi in prestigiosi istituti internazionali».

Novembre le regioni coinvolte nei progetti vincitori: Lombardia, con 11 progetti (tra Università Vita-Salute San Raffaele, Università degli Studi di Milano, Università degli Studi di Pavia, CNR di Neuroscienze e di Ricerca Genetica e Biomedica); Toscana, 5 (Università degli Studi di Firenze, Università degli Studi di Pisa e Università degli Studi di Perugia), Veneto, 5 (CNR, Istituto di Neuroscienze di Padova, Istituto Veneto di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Verona); Liguria, 4 (Istituto Italiano di Tecnologia di Genova, Consiglio Nazionale delle Ricerche – CNR di Genova, Università degli Studi di Genova); **Campania, 3 (Università Federico II di Napoli, CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli)**; Piemonte, 3 (Azienda Ospedaliero-Universitaria San Luigi Gonzaga, Università degli Studi di Torino, Università del Piemonte Orientale); Friuli Venezia Giulia, 2 (Università degli Studi di Udine e Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati) Emilia-Romagna, uno (Università di Modena e Reggio-Emilia) e Lazio, uno (Università La Sapienza di Roma).

## **I progetti**

Tra i progetti finanziati, una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento specifico, ma non mancano progetti focalizzati su patologie già note e studiate, quali quella di Huntington (la ricercatrice Marta Valenza, dell'Università degli Studi di Milano) o la distrofia muscolare di Duchenne (Monica Dentice, dell'Università Federico II di Napoli e Bert Blaauw dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare). E poi forme rare ed ereditarie di malattie ad alta diffusione come quella di Alzheimer (Letizia Mariotti del CNR, Istituto di Neuroscienze di Padova) e sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins (Michela Ori dell'Università degli Studi di Pisa) o di Catel-Mankze (Michela Tonetti, dell'Università degli Studi di Genova). Anche la sindrome di Joubert di cui soffre Gaia sarà oggetto di studio, all'Università degli Studi di Verona. I risultati saranno importanti per identificare nuovi potenziali farmaci per la malattia. «Ogni persona che ne è affetta ha un quadro suo — spiega ancora Eleonora Franchini, mamma di Gaia —. Quando è stata diagnosticata a Gaia lei aveva 10 mesi di vita. La pediatra diceva che era tutto ok ma io

sono un'educatrice, vivo molto i bimbi e c'erano cose che non mi tornavano... Non è facile. Ci sono stati momenti di progresso e conquiste e altrettanti di regressione e perdita ma lo sguardo sulla malattia può cambiare la visione della vita. Noi, la malattia, la viviamo come se fosse un grosso zaino sulle spalle. Da riempire e portare consapevolmente. Un peso da "gestire" per poter vivere dignitosamente». Nel 2021, Eleonora è stata contattata da Fondazione Telethon e Associazione italiana Sindrome di Joubert (Aisjac) che rappresenta le persone affette da questa sindrome, per partecipare alla maratona Telethon. «Ho chiesto a Gaia il suo consenso ma non abbiamo potuto partecipare per via del Covid perché io ero in quarantena — chiosa Eleonora —. Però ci siamo collegate via Skype e mi sono fatta portavoce del suo pensiero: "Ciao, sono Gaia", ha detto. "Sono speciale perché parlo con il podd e ho la carrozzina. Sono bella"».

### Con il settimanale «Sette» le storie dei piccoli curati negli Istituti Telethon

In vista della Giornata Nazionale delle Malattie Rare (cade il 28 febbraio) domani, 24 febbraio, insieme al settimanale «Sette» del Corriere della Sera troverete «Telethon Notizie», il magazine di informazione della onlus con la storia dei bambini e dei ragazzi affetti da malattie genetiche rare ai quali la terapia genica degli istituti di ricerca Telethon ha donato la possibilità di un futuro migliore. Salsabil, la piccola palestinese, prima al mondo, a essere curata con la terapia genica per l'Ada-Shid, una malattia genica che rende il sistema immunitario incapace di affrontare anche le infezioni più comuni, messa a punto dal gruppo dell'SR-Tiget e applicata in un ospedale israeliano a Gerusalemme. E poi Ava ed Ella, che vivono a migliaia di chilometri di distanza l'una dall'altra (Londra e Providence, capitale dello stato del Rhode Island) e si conoscono a Milano, all'istituto San Raffaele Telethon dove è in corso uno studio sperimentale di terapia genica della loro malattia: la leucodistrofia metacromatica. E, ancora, il piccolo boliviano Abraham; i gemellini inglesi Oscar e Phelix e le argentine Ines e Maria; Arshida, iraniana; Alba, spagnola; Rafael, venezuelano; Adam e Ayman; Griseldi e Thomas... Storie di vite riscritte grazie alla ricerca scientifica. Con i contributi di Beatrice Mautino, Cristiana Capotondi, Erika Brenna, Antonio Polito, Massimiliano Bruno, Margherita De Bac, Flavio Insinna e Massimo Russo.

[Gaia, 14 anni, e la malattia rara: Telethon investe 5,27 milioni di euro per finanziare 35 nuovi progetti- Corriere.it](https://www.corriere.it/2023/02/23/gaia-14-anni-malattia-rara-telethon-investe-5-27-milioni-euro-finanziare-35-nuovi-progetti/)

The screenshot shows a news article from the Corriere della Sera website. The headline reads: "Gaia, 14 anni, e la malattia rara: Telethon investe 5,27 milioni di euro per finanziare 35 nuovi progetti". The author is identified as Carlotta Lombardo. The article text begins with: "In vista della Giornata Nazionale delle malattie rare (il 28) la onlus annuncia i vincitori del bando aperto ai ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale. E domani, con «Sette», le storie dei bambini curati grazie alla ricerca scientifica". Below the text is a photograph of Gaia, a young girl with glasses, smiling, with a man and another person. To the right of the article is a video player with the title "CORRIERE TV" and a play button icon. Below the video player is a caption: "Rigiplano, tutte le date dalla tragedia al processo: la ricostruzione di cosa è successo".