



Una speranza per i bambini

La difficile convivenza con una malattia rara come la "sindrome dei bambini farfalla" è supportata dai progetti di supporto dell'associazione Debra Italia Onlus.

Il presidente Claudio Notarantonio ne illustra le attività

di Nicolò Mulas Marcello

Attiva dal 1990 Debra Italia Onlus è l'associazione che fornisce supporto ai malati di epidermolisi bollosa e alle loro famiglie. Tra le malattie rare, la "sindrome dei bambini farfalla", definita così per la fragilità della pelle dei malati affetti da questa patologia, vanta in Italia l'unico centro al mondo di sviluppo di una terapia genica attraverso l'impiego di cellule staminali, ovvero il Centro di medicina rigenerativa di Modena diretto dal professor Michele De Luca. Tra le attività della Debra Italia Onlus c'è anche quella della raccolta fondi per supportare la ricerca di questo fondamentale centro. Il presidente di Debra, Claudio Notarantonio in merito ai risultati positivi ottenuti dalla terapia genica si dichiara ottimista: «Dai progressi scientifici ci aspettiamo che concludano questo percorso e che portino a compimento la speranza di tutti i malati di EB di avere una cura per la loro malattia».

Quanti sono in Italia i bambini farfalla e in cosa consiste questa malattia?

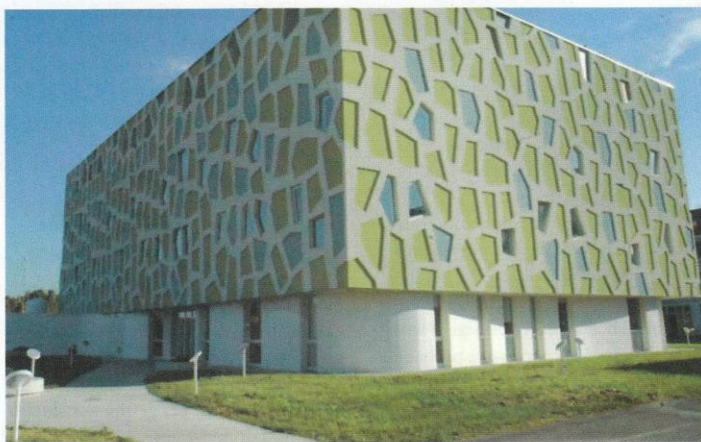
«Dall'ultimo censimento i bambini colpiti da questa malattia in Italia sono 1.100 circa. Epidermolisi significa letteralmente rottura della pelle ma anche delle mucose, bollosa indica la tendenza a formarsi di bolle e vesciche. Già alla nascita in caso di parto naturale il neonato presenta spesso grosse bolle e lacerazioni della pelle. Per tutta la vita il paziente deve fare i conti con medicazioni e ben-

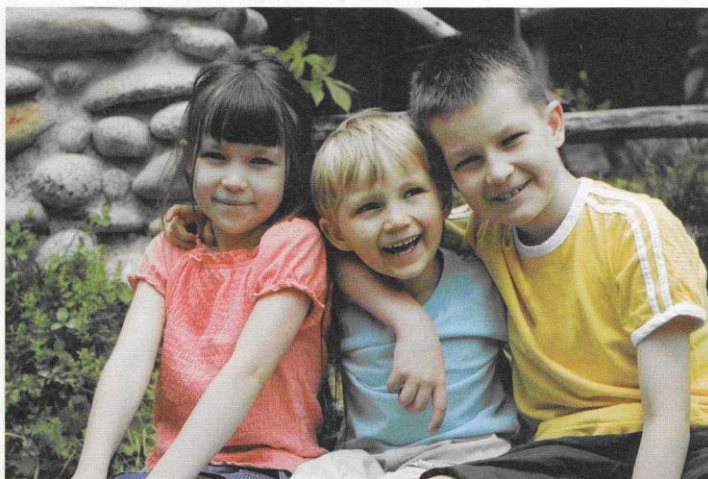
daggi quotidiani e continue terapie a base di antibiotici per combattere il pericolo di infezioni dovute alle ferite aperte. Oltre a diversi interventi di dilatazione esofagea e di ricostruzione delle mani che soprattutto nella tipologia distrofica della malattia tendono in breve tempo a chiudersi impedendo quasi totalmente l'uso delle dita».

Come si articola l'attività dell'Associazione Debra Italia Onlus?

«L'associazione è stata fondata nel 1990 da un gruppo di genitori di pazienti determinati ad assicurare ai loro figli una migliore qualità della vita. Il loro scopo è quello di lavorare insieme per fornire aiuto. Con gli anni l'attività si è estesa comprendendo l'affiancamento ai centri

In alto, Claudio Notarantonio, presidente Debra Italia Onlus; sotto, il Centro di Medicina rigenerativa "Stefano Ferrari" di Modena; nella pagina a fianco, in basso, Luna Berlusconi





**DEBRA
È AL FIANCO
DEI RICERCATORI
E AUSPICA
EFFICACI
TRATTAMENTI
TERAPEUTICI**

specialistici, attività congressuale di informazione medico scientifica, borse di studio di ricerca, collaborazione con i principali centri nazionali e internazionali, attività di sostegno socio-sanitario alle famiglie e rapporti con le istituzioni e infine campagne di sensibilizzazione sociale. I recenti progressi della ricerca genetica hanno permesso di conoscere i geni responsabili di EB. Debra Italia è al fianco dei ricercatori e auspica che trattamenti terapeutici efficaci siano disponibili in un futuro ragionevolmente prossimo».

Nell'ambito della ricerca quali passi avanti sono stati fatti negli ultimi anni?
Il fondamentale lavoro dell'equipe di Modena guidata da Michele De Luca che riguarda la terapia genica su un paziente adulto affetto da epidermolisi bollosa consiste in una pionieristica applicazione di cellule staminali epiteliali adulte e fonde la terapia cellulare con quella genica. Sono state ottenute e coltivate cellule staminali epidermiche da una biopsia cutanea effettuata sul paziente. Queste cellule sono state corrette geneticamente e impiantate. Esse hanno generato lembi di pelle sana che sono stati trapiantati su due zone malate del paziente. La valutazione del risultato dopo un anno ha dimostrato la rigenerazione e il mantenimento di un'epidermide normale sulle zone trapiantate. Questo studio dimostra per la prima volta che la terapia genica è fattibile e che questa malattia è curabile».



Luna Berlusconi, Ambasciatrice dei Bambini Farfalla

Qualche mese fa è stata inaugurata all'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma la prima stanza al mondo per i bambini Farfalla. In cosa consiste?

«L'ospedale Bambino Gesù, con il sostegno di Debra Italia Onlus, ha organizzato uno spazio di degenza con caratteristiche tecnologiche uniche per dare ai pazienti assistenza nei periodi di degenza. Questa stanza ha interruttori con fotocellula, vasca da bagno con sportello per facilitare l'ingresso, una culla neonatale speciale e un letto dotato di materassi antidecupito. L'assistenza e la cura sono assicurate da un personale infermieristico e medico altamente specializzato. A quest'attività collabora un team multidisciplinare di dermatologi, neonatologi, anestesisti, chirurghi, psicologi, che coordinano tutti i bisogni dei malati di EB».

A quali progetti state lavorando attualmente?

«Debra ha in cantiere diversi progetti. Tra questi, Debra Online ha attivato un progetto che ha consentito di realizzare un forum dedicato ai malati, "In ospedale con Ebby", che ha permesso la realizzazione della stanza di cui abbiamo parlato. Inoltre, abbiamo la consulenza sui diritti esigibili che prevede assistenza gratuita per gli associati di un legale che li supporti in materia di diritti di assistenza socio-sanitaria, scolastica, facilitazioni fiscali e diritto al lavoro. "Le mani da salvare" è un altro progetto che prevede lo stanziamento di una borsa di studio per la realizzazione di un supporto ortesico conservativo atto a mantenere il più a lungo possibile la funzionalità della mano. "Dottori volanti", invece, prevede la creazione di un'unità medica che nel corso dell'anno si rechi direttamente nell'ospedale locale o presso il domicilio nel caso di pazienti adulti, per assistere il malato e la famiglia. Per tutti gli altri progetti si può consultare il sito www.debraitaliaonlus.org».



DA ANNI AL FIANCO DEI "BAMBINI FARFALLA"

Debra Italia Onlus vanta un'ambasciatrice d'eccezione impegnata da anni nel difficile compito di fare conoscere meglio l'epidermolisi bollosa. Luna Berlusconi (nella foto) è attiva in prima linea per quanto riguarda l'organizzazione di eventi volti a informare e raccogliere fondi per la ricerca.

Quello dei "bambini farfalla" è un mondo fatto di difficoltà quotidiane, ma anche di solidarietà e di speranza. Come e quando si è avvicinata all'associazione Debra?

«L'ho conosciuta circa tre anni fa perché ho avuto anche io una bambina affetta come me da epidermolisi bollosa. Il primo anno ho vissuto la malattia in maniera difficile perché appunto non sapevo ci fosse un'associazione dedicata. Ne sono venuta a conoscenza partecipando a un importante convegno nazionale sulle malattie rare dove appunto c'era Debra. Ho conosciuto il presidente Paola Zotti, che purtroppo ci ha lasciati a dicembre, e da lì ho capito che sarebbe stato un dovere da parte mia impegnarmi per questa causa, rendendomi conto che in fondo il livello della malattia da cui io ero stata colpita era molto lieve. Quindi per i bambini molto più gravi di noi sarebbe stato un dovere lottare».

Le speranze di tutti i "bambini farfalla" e dei loro genitori sono riposte senz'altro nella ricerca. Sono stati fatti recenti progressi in questo ambito?

«Sicuramente a livello istituzionale si sta cercando di dare una svolta anche se comunque ci sono ancora delle leggi che bloccano la ricerca. La cosa importante è che un anno e mezzo fa è stato inaugurato il primo centro di medicina rigenerativa a Modena dal

professor De Luca, una struttura unica al mondo dedicata a questa malattia. Si tratta di un centro che studia le cellule staminali adulte ed è rivolto alla ricerca per l'epidermolisi bollosa e per la cornea. L'esperimento avviato nel 2006 su Claudio, un bambino affetto dalla malattia, che è stato sottoposto a trapianto di pelle ricostruita geneticamente ha funzionato. Questo dimostra che siamo sulla strada giusta, ma purtroppo mancano i fondi per continuare la ricerca».

Tra le sue attività nel ruolo di ambasciatrice Debra c'è anche la ricerca fondi. Attraverso quali iniziative avviene la raccolta?

«Attraverso eventi e manifestazioni organizzate costantemente durante l'anno. Il mio ruolo più che organizzare eventi è quello di cercare di parlarne sempre di più. Soltanto parlandone e comunicando e conquistando il cuore della gente allora potremo iniziare a fare degli eventi importanti e trovare anche dei fondi».

Ci sono in programma dei progetti per informare le persone e sensibilizzare l'opinione pubblica su questo tipo di malattia?

«A livello locale le famiglie fanno molto nel loro piccolo. Di solito vengono organizzati circa due o tre eventi ogni anno. La perdita di Paola ha comunque rallentato un po' il lavoro di Debra perché lei era la mente e la forza dell'associazione e oggi senza di lei facciamo un po' più fatica. Il mio compito è quello di parlarne. Sicuramente faremo una cena a Milano a settembre per i 20 anni di Debra e organizzerò personalmente una raccolta fondi con amici, industriali e imprenditori per aiutare la ricerca».