

OGNI GIORNO per Emma - Associazione ONLUS
Via Altinate 33 - 30150 Vascon di Carbonera (Treviso)
www.per-emma.it



SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni e fondazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett a), del D.lgs. n. 460 del 1997

FIRMA Mario Rossi

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) | 9 | 4 | 1 | 3 | 2 | 8 | 8 | 0 | 2 | 6 | 4

Una firma che non ti costa nulla ma che può fare tanto.

Il ricavato di tutti i versamenti è destinato al sostegno della ricerca scientifica sull'Atassia di Friedreich

Per versamenti volontari potete effettuare bonifici nei conti correnti con IBAN:

IT49C0503512003132570354562

c/o Veneto Banca Holding Scpa Fil. TV Strada Ovest

IT58P0622561500100000001749

c/o Cassa Risp. del Veneto Fil. Breda di Piave

IT59X0200812020000101157227

c/o Unicredit Banca - Treviso Burchiellati

Causale:

sostegno alla ricerca scientifica sull'Atassia di Friedreich

L'Amministrazione comunale di Istrana

Vi invita alla presentazione del libro



L'autrice, **Emma Della Libera**, dialoga con **Fulvio Ervas**
Intervento musicale di **Antonino Nigido**

Sabato, 27 agosto 2016

Ore 17.30

Sala Teatro – Via San Pio X – Istrana (TV)

TROVA IL TEMPO

Per te stesso e per il prossimo

Cara amica, caro amico
Trova il tempo per essere con me alla presentazione del mio libro.
Il libro è edito dall'Associazione Ogni Giorno per Emma onlus che devolverà l'intero ricavato alla ricerca medico-scientifica sull'Atassia di Friedreich, malattia che ha colpito anche me.
Ti aspetto e ti ringrazio per la tua gradita partecipazione.
Emma

Storia e attività dell'Associazione "Ogni giorno per Emma Ohlus"

L'Associazione "Ogni Giorno per Emma" viene costituita nell'ottobre 2010 e viene riconosciuta ONLUS nel novembre dello stesso anno.

Il suo scopo è finalizzato alla raccolta fondi per il sostegno della ricerca medico-scientifica per curare malattie rare definite "orfane" di cure, in particolare per curare l'Atassia di Friedreich, severa patologia neuro degenerativa ad esordio precoce di tipo genetico, ereditaria, autosomica recessiva, progressiva e molto invalidante.

L'incidenza della malattia a livello mondiale è di 1 persona ogni 50.000 abitanti. Nord Europa e Nord America, Canada, Australia di una 1 persona ogni 20.000 abitanti (dati non ufficiali); l'incidenza dei "portatori sano" è invece molto elevata: 1 persona ogni 50 abitanti. Essendo una malattia ereditaria di tipo recessivo ci vogliono due portatori sani per poter generare un figlio ammalato.

Solo nel 1996 con la lettura del genoma umano è stato possibile individuare in che cromosoma è situato il problema. Da una errata espansione del gene che produce una proteina denominata frataxina inizia il processo degenerativo. La frataxina è deputata a ripulire il corpo dai metalli pesanti in eccesso, principalmente ferro, che con l'attività metabolica tenderebbero ad accumularsi. Le persone affette da Atassia di Friedreich hanno livelli molto bassi di questa proteina. Pur essendo carente, nei primi anni di vita questa è sufficiente a garantire il buon funzionamento corporeo e non ci sono segnali evidenti della presenza del problema. Con la crescita corporea, la quantità di frataxina presente non riesce a mantenere invariati i collegamenti tra cervello e il resto del corpo e l'accumulo di metalli pesanti comincia a dare problemi in primis nelle parti più periferiche come gli arti inferiori e poi superiori, via via intacca gli organi interni e di senso con una progressione più o meno lenta, in modo molto soggettivo. L'organo più a rischio è il muscolo cardiaco che appesantendosi di metalli, fatica sempre più a pompare sangue e tende ad ingrossare lo spessore delle pareti dei ventricoli, prima in modo lieve, successivamente con esordio di cardiomiopatie importanti che sono la causa principale di premortale in questa patologia. Le aspettative di vita fino a qualche anno fa non superavano i 30/40 anni di età. Oggi per mezzo di una migliore diagnostica e terapie riabilitative mirate in grado di tenere sotto controllo la parte muscolare, l'utilizzo di anti ossidanti in grado di proteggere un po' il cuore, si ritiene che le persone affette da AF possano mediamente vivere qualche decennio in più.

Il problema però rimane la qualità di vita, in quanto queste persone rimangono vigili e vivaci intellettualmente dentro ad un corpo che non obbedisce più ai loro comandi.

Tutto quello che ho illustrato è stata la sconvolgente scoperta della malattia di mia figlia Emma, dopo lunghe indagini, alcune inuiti e fuorvianti, fino ad arrivare ai test genetico mirato per sospetta Atassia di Friedreich. Emma aveva allora poco più di 11 anni e questa diagnosi ci ha cambiato la vita per sempre.

Dopo circa 10 mesi dalla scoperta della patologia, abbiamo deciso come famiglia di affrontare il nemico "vis à vis", non nascondendo il nostro dramma, anzi rendendolo pubblico attraverso la nascita dell'Associazione "Ogni Giorno per Emma Ohlus".

In questi anni ci siamo preoccupati di raccogliere un numero sufficiente di fondi attraverso la pubblicazione e la vendita di quattro libri scritti da mia moglie Annalisa, da nostra figlia Emma e da altre persone affette da Atassia; attraverso altre attività come concerti, spettacoli teatrali, cene e pranzi di beneficenza, eventi sportivi, sfilate di moda, bomboniere solidali, ecc., molte altre persone si sono unite alla nostra battaglia e a loro volta si sono messe ad organizzare eventi per e con noi. La raccolta fondi ci arriva anche da donazioni liberali di aziende e privati a mezzo bonifico bancario. Dette donazioni sono detraffibili/deducibili fiscalmente.

L'aiuto maggiore è comunque dato dalla scelta del 5 per mille a favore della nostra Associazione, un gesto semplice che non costa nulla al contribuente ma che per noi significa tantissimo. Solo per fare un esempio, abbiamo ricevuto poche settimane fa l'accredito del 5 per mille relativo all'anno d'imposta 2012. La cifra è importante: euro 68.455,00 con 2077 adesioni. Contiamo di mantenere ed anche aumentare questa importante cifra e chi ci legge potrà farlo nella prossima dichiarazione dei redditi e in quelle che seguiranno per dare continuità al nostro impegno.

Attività di ricerca sostenute anni 2011/2015

In primis ci siamo rivolti a due filoni di ricerca: uno farmacologico con sostegno indiretto tramite un'altra importante Associazione italiana GoFar - Comitato RUDI Ohlus, di una sperimentazione per una potenziale molecola in grado di riattivare il gene della frataxina. Da aprile 2012 a maggio 2013 si è svolta in Italia la prima sperimentazione al mondo sull'uomo per questa patologia. La molecola si è dimostrata efficace, però una parte della stessa, non è stata smaltita correttamente nelle 36 ore successive all'assunzione e rimanendo nel corpo potrebbe favorire l'insorgere di tumori. Pertanto la casa farmaceutica americana che guidava il trial ha dovuto sospendere le fasi successive e ripensare importanti modifiche strutturali della molecola. Ad oggi non abbiamo evidenze certe che sia pronta per ritornare sull'uomo, anche se sappiamo che gli studi di laboratorio stanno continuando.

In contemporanea negli anni 2011/2014, abbiamo finanziato direttamente una ricerca/sperimentazione di tipo diagnostico con la creazione di software molto particolari che abbinati a risonanze magnetiche della potenza di 3 tesla sono in grado di diagnosticare la presenza di anomalie a livello cerebrale e di monitorare la loro progressione nel tempo in modo molto preciso. Lo scopo di questo lavoro è anche il poter utilizzare questo strumento per verificare se possibili terapie e/o farmaci sono efficaci o meno in tempi molto brevi.

Il lavoro ha comportato un grande impegno da parte nostra, non solo economico ma anche di reclutamento dei volontari affetti da AF (20 soggetti) e di altrettanti volontari sani suddivisi per età per avere parametri il più oggettivi possibile. Questo studio è stato presentato a Londra al convegno mondiale sull'Atassia di marzo del 2015 ed è stato accolto in modo favorevole dalla comunità scientifica europea e americana. Ora si sta proseguendo con il follow up di monitoraggio e quindi i dati raccolti cominciano a diventare dati sempre più solidi a livello scientifico. La ricerca è tutta italiana.

Questo però non è sufficiente per dire che possiamo essere soddisfatti perché ad oggi una vera terapia ancora non c'è.

Allora ci siamo nuovamente guardati attorno cercando di "mettere a terra" cioè poter portare sull'uomo, ricerche interessanti al fine di rallentare/bloccare la progressione della malattia.

Una possibile cura potrebbe essere l'utilizzo di una molecola già in uso farmacologico e conosciuta come Interferone. Il suo utilizzo è già ampiamente previsto per patologie similari come la sclerosi multipla e forme tumorali di diversa natura. Sembra che anche per l'Atassia di Friedreich sia possibile rallentare la progressione. Il protocollo che ha richiesto un anno di lavoro è ora in approvazione presso l'ATFA (Agenzia italiana del farmaco) e ci si aspetta che per il prossimo marzo possa partire il trial con 12 volontari di età compresa tra i 10 e i 40 anni. Non è la soluzione ma può aiutare a "prendere tempo". La nostra Associazione è chiamata a sostenere l'acquisto del farmaco che è molto costoso (euro 1.045,00 per paziente a settimana). La sperimentazione dovrebbe durare sei mesi e verrà abbinata al monitoraggio con la risonanza sopra citata. Anche questa sperimentazione si svolgerà in Italia.

E' in corso il finanziamento di un progetto di ricerca mirato ad aprire nuove speranze terapeutiche per l'Atassia di Friedreich, la più comune tra le forme di atassia a trasmissione autosomica recessiva.

La ricerca dal titolo "Gene transfer of human frataxin protein (FXN) using engineered stem cells for the treatment of Friedreich's ataxia" sarà diretta dal Dott. Yvan Torrente presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, e prevede la caratterizzazione delle cellule staminali adulte isolate da pazienti affetti dalla patologia target e la valutazione delle loro potenzialità rigenerative.

Lo studio è stato reso possibile grazie al supporto delle Associazioni "Ogni Giorno" - per Emma ONLUS e "Per il sorriso di Ilaria di Montebruno" ONLUS, e si propone di gettare le basi per la futura messa a punto di un trattamento concreto per l'Atassia di Friedreich sfruttante la combinazione di protocolli cellulari e genici.

Questa è un'altra strada che abbiamo intrapreso di recente e quella della terapia genica abbinata allo studio di cellule staminali adulte mesenchimali con prelievo autologo. La collaborazione è con un'altra Associazione figure nata di recente, sempre da genitori di ragazzi ammalati come Emma. Lo studio si svolge presso il Policlinico di Milano Ospedale Maggiore e già il primo dicembre 2015, con il primo prelievo di midollo spinale da un volontario ammalato (ne seguono poi altri) viene avviato il trial. La durata prevista è di circa un anno.

Questa è una strada assolutamente nuova per questa malattia, potremo dire ora quasi una scommessa, che però può aprire strade interessanti e percorribili per la cura di questa grave malattia.

Noi siamo convinti che quello che non c'è oggi, potrà esserci domani, basta non mollare e avere la costanza di seguire le ricerche in prima persona e controllare che i denari devoluti, non vadano dispersi nel grande mare della ricerca scientifica.

Ringrazio chi ha avuto la pazienza di leggermi e spero voglia "salire a bordo", partecipando al sostegno dei nostri progetti anche con il semplice gesto della scelta del 5 per mille a nostro favore.

Concludo con questa frase già nota a molti che credo ci rappresenti pienamente: "Ci sono sempre almeno due scelte possibili nella vita: accettare le condizioni in cui viviamo o prendersi la responsabilità di cambiarle".

Italo Della Libera - papà di Emma

Associazione OGNI GIORNO - per Emma ONLUS

Per maggiori informazioni:

Mail: ognigiorno@per-emma.it

Sito internet: www.per-emma.it