

È con un'atmosfera pre-natalizia di festa e gioia che l'associazione "p63 sindrome E.E.C. International ONLUS net work word communication –MALATTIE RARE", ha accolto i suoi amici sabato 12 novembre 2011.



Come ogni anno, la presidente **Cristina Bolzonella** ha organizzato una serata di Gala per presentare ai sostenitori dell'associazione e a tutti coloro che si sono approcciati da poco al mondo delle malattie rare, il lavoro di un anno ed i traguardi raggiunti dalla ricerca scientifica sulle cellule staminali corneali adulte portata avanti da FBOV.

Eleganza e raffinatezza sono stati i due elementi regnanti sia tra gli ospiti, sia tra i giovani volontari dell'associazione che, impeccabilmente, hanno accolto gli ospiti e contribuito alla perfetta riuscita della serata.

L'importanza dell'evento è stata sottolineata da un rappresentante della banca **Credito Cooperativo di Longare**, Annarosa Legnaro (socio fondatrice dell'associazione) che ha evidenziato l'intenzione della banca nel supportare l'associazione nei suoi fini di aggregazione-integrazione-sostegno nonché nella creazione del primo registro mondiale per la sindrome e.e.c.

Anche il Sindaco di Abano Terme Luca Claudio, ha portato il suo supporto all'associazione e ai suoi progetti scientifici-sociali.

Tale importanza è stata anche dovuta alla presenza di due dottori: Dott. Giovanni Sato (responsabile centro veneto per l'ipovisione) e Dott. Ugo Bacilliero (ULS 15 Vicenza) e dal ricercatore Enzo Di Iorio (FBOV - Mestre).

La sindrome e.e.c. colpisce più parti del corpo umano: ossa, epidermide, capelli, unghie, reni, vista; è proprio a riguardo della vista che, il **dott. Sato**, ha ricordato l'importanza della riabilitazione visiva: *“tramite dei sistemi tecnologici come il telescopio, il video ingranditore fisso e portatile, telecamere apposite, occhiali particolari e avanzamenti informatici-scientifici, si possono riportare alla vita più o meno quotidiana anche situazioni di ipovisione grave come possono essere quelle presenti nell'aniridia, nella maculopatia o nella E.E.C. stessa.*

*Nella società e nella vita quotidiana le persone affette da malattia rara invalidante per la vista devono, talvolta, rinunciare allo sport, alle passeggiate, all'utilizzo dei mezzi di comunicazione, ad una vita per tutti normale, ma assieme possiamo aiutare queste persone a ritrovare una specie di normalità a loro accessibile”.*

Riabilitazione visiva e ricerca scientifica, due aspetti opposti ma strettamente correlati, un piano clinico e un piano di ricerca di base.

Nuovi ed importanti aggiornamenti a riguardo della ricerca scientifica sulle cellule staminali sono stati portati dal **ricercatore Di Iorio** che ha riassunto in poche parole a che punto sono arrivati presso Fondazione Banca Degli Occhi Veneto nei loro laboratori: *“il Progetto EEC è arrivato alla fase 4, cioè l’ultima di questo progetto, ma la più importante in quanto a questa, seguirà quella clinica (appena e se gli studi porteranno a risultati positivi). Questa fase prevedrebbe di poter trattare/curare il primo paziente (Trial Clinico).*

*Nello specifico della fase 4 è stata identificata una nuova molecola (chiamata siRNA) in grado di contrastare l’effetto della mutazione del gene p63 e in grado quindi di recuperare la funzione delle cellule staminali corneali; ora stiamo validando e confermando questi dati”.*

Il progetto E.E.C di FBOV è stato anche approvato e finanziato per 3 anni dal Ministero della Sanità per un pari di 600.000 euro, dopo esser stato vagliato e analizzato nei dettagli da una commissione americana per accertarne la fattibilità e validità.

Completamente diverso è stato l’apporto del Dott. Bacilliero, delegato della fondazione Operation Smile legata all’associazione”p63 sindrome e.e.c. International” da un protocollo di collaborazione nel mondo.

*“La nostra Fondazione presieduta nella sede italiana di Roma dal Dott. Domenico Scopellitti, opera bambini e non solo, nati con labiopalato schisi (situazione presente in alcuni casi di E.E.C.) in Europa e nel mondo avvalendosi di medici-infermieri-chirurghi specializzati ed esperti tutti volontari. Le missioni organizzate sono gratuite, la popolazione in cui si arriva spesso compie veri e propri viaggi per potersi far operare; il protocollo della Fondazione prevede l’assistenza operatoria, appena post operatoria ed un controllo documentato nel tempo, costante e accurato per assicurare a queste persone una degna possibilità di vita.*

*Non compiono solo progetti operatori, ma si cerca di abbinare sempre una buona formazione per poter permettere a infermieri e medici del posto di seguire e garantire un’adeguata assistenza sanitaria a chi necessita del loro aiuto”.*

È stato grazie alla collaborazione tra Associazione e Fondazione che è stato possibile salvare, i primi di ottobre, una piccola bimba nata in Ecuador con E.E.C. e, altrimenti, senza possibilità di vita per le gravi condizioni di nascita.

Alla fine del convegno, durato circa quaranta minuti, tutti i ragazzi dell’associazione sulle note di “Stand by me” e “Stammi vicino” hanno presentato tutte le iniziative svolte dallo scorso 2 ottobre 2010 ad oggi, proponendo ufficialmente il progetto “STAMMI VICINO” che ha intitolato anche la serata.

È infatti su questo progetto di informazione e sostegno alla ricerca che i giovani volontari parlano con i loro coetanei nel mondo per diffondere la conoscenza e la sensibilizzazione sulla malattia rara e sul necessario bisogno di combattere la solitudine e l’ignoranza.

Uniti in un grande abbraccio hanno a gran voce acclamato “STAMMI VICINO” riportando l’attenzione sulla serata appena iniziata e aprendo le danze alla cena, dopo la testimonianza di Giulia, ragazza di 20 anni affetta da E.E.C. :\_ *“io sono affetta da una malattia rara, ma questa malattia devo ringraziarla; nella mia vita di raro non ho solo la mia malattia, ma anche l’affetto di tutti i miei amici e della mia meravigliosa famiglia che combattono per me e con me per far capire al mondo che siamo uguali nella nostra diversità [...] quello che non si vede con gli occhi lo si vede col cuore e con la testa”.*

Sostegno e interesse anche da fuori Paese, dall'Inghilterra è arrivato un filmato di una giovane ragazza di 24 anni, affetta da E.E.C. in cui annuncia il suo totale supporto all'associazione tramite una campagna di raccolta fondi via web: *"the weekend of writing 100 poems over two days to raise money for EEC International is here! All the poems are being posted here: <http://100poemweekend.blogspot.com> as I write them. I'm drinking lots of tea and writing writing writing. Please support if you can"* .

Festa degli adulti che tornano un po' bambini. Dopo un'importante asta di beneficenza, una simpatica lotteria ha visto un magico Babbo Natale a fianco ai ragazzi per consegnare i premi a tutti coloro che possedevano un biglietto vincente. L'intero ricavato è stato totalmente devoluto all'associazione per finanziare il progetto "REGISTRO MONDIALE E.E.C" (registro che vede indicate tutte le caratteristiche della E.E.C in tutto il mondo) che vede una spesa annuale di circa 50.000€.

Inghilterra, Australia, Germania, Scandinavia, America, Ecuador, Irlanda, Italia ... Abano Terme, tutti collegati e uniti da un'unica missione, far diventare meno raro qualcosa che, da solo, non ce la fa: LA CONOSCENZA!

Con il motto della presidente Cristina Bolzonella e la forza di tutti i suoi giovani ragazzi italiani e nel mondo "NON C'E' NULLA DI RARO QUANDO CONOSCI".



(I GIOVANI VOLONTARI. Da sinistra in alto: Alessandro, Nadia, Carolina, Giulia, Cristina -Presidente-, Irina, Francesca, Sandra -Vicepresidente-, Sara, Rachele. Da sinistra in basso: Marco, Federico, Chiara)

### **La testimonianza di Giulia.**

Questa serata ha dimostrato quanto le persone sappiano dare e possano dare una volta che iniziano a volte essere informate. In sala erano presenti tanti amici, ma anche tanti sconosciuti che, tornando a casa, hanno manifestato la loro assoluta e necessaria voglia di continuare a sapere, conoscere e informarsi riguardo all'associazione non perché i loro amici siano sostenitori dell'associazione, ma perché sono rimasti colpiti dall'importanza della ricerca e della condivisione insieme.

Il mondo della malattia rara, la vita dell'ammalato raro è una sfida continua, come la vita di tutti; solo che un ammalato raro ha una lotta doppia da portare avanti: l'affermazione della sua persona per se stesso e l'affermazione della sua persona con la sua malattia nella società. Questo è possibile con un percorso lungo e faticoso nonché doloroso un cui si viene in contatto con persone più o meno intelligenti. La fortuna sta, come nel mio caso, a trovare delle persone meravigliose disposte a mettersi in gioco come persona e come squadra per sostenermi e aiutarmi; nei miei momenti di difficoltà cerco la forza dentro di me e, nei loro volto, ritrovo tutta l'energia che, a volta, da sola non riesco a ritrovare.

Fondamentalmente sono sicura che la maggior parte delle persone siano buone e capaci di capire e comprendere, credo sia più la paura di un qualcosa di apparentemente insormontabile a bloccare i più al primo impatto. Ma con un giusto lavoro di sensibilizzazione e informazione si possono abbattere un po' di barriere...quelle necessarie per arrivare al cuore, non agli occhi.

Se ho paura di poter perdere completamente la vista? Certo, sono consapevole che le possibilità sono alte e vicine, ma sono anche convinta che i ricercatori stanno facendo il possibile per aiutare me e tantissime altre persone quindi, no non ho paura. Io sono quella che sono con o senza vista, fortunatamente ho imparato a non guardare con gli occhi quello che mi circonda.



(Giulia Volpato)

La storia di Giulia, tutte le informazioni sull'associazione, sul progetto "STAMMI VICINO", tutti i contatti sono reperibili al sito [www.sindrome-eec.it](http://www.sindrome-eec.it)

Giulia Volpato