GGK MULLENLOWE

DEBRA - Rapporto annuale 2018

Così si sente un “Bambino Farfalla“

debra
Südtirol. Alto Adige.

© E. EGGER

Un grazie a tutti di cuore!

DEBRA Südtirol – Alto Adige si unisce ai “Bambini Farfalla” nel ringraziare tutti coloro che, attraverso il proprio impegno in prima persona e le generose donazioni, semplificano la vita delle persone affette da Epidermolisi bollosa (EB). La loro dedizione consente di garantire un’assistenza medica competente, di sviluppare approcci terapeutici e di assicurare un aiuto diretto alle famiglie colpite dall’EB.

Per una migliore leggibilità, si è omessa la differenziazione specifica dei sessi. I concetti corrispondenti, nel senso della parità di trattamento, valgono fondamentalmente per entrambi i sessi.

DEBRA - Rapporto annuale 2018

Così si sente un “Bambino Farfalla“

DEBRA Südtirol - Alto Adige

Alcune riflessioni sull'anno associativo 2018 ormai concluso.
Cari soci, cari amici dei "Bambini Farfalla",

grazie all'impegno di numerosi amici e soci, anche l'anno scorso è stato possibile fare molto per i malati di EB. Da sempre i nostri capisaldi sono il sostegno alle famiglie, il miglioramento della qualità di vita dei "Bambini Farfalla" grandi e piccoli, nonché la collaborazione con medici e ricercatori in Italia e all'estero.
La rarità della malattia rende necessario e anche piuttosto ragionevole pensare senza confini geografici: non solo molte delle nostre famiglie EB sono socie di DEBRA Austria e DEBRA Italia, ma anche l'assistenza medica e i centri di ricerca hanno creato legami sempre più stretti al fine di fornire loro la rete più vantaggiosa possibile. Il know-how deve essere condiviso, lo scambio di esperienze favorito e la coesione tra pazienti, famiglie, medici, infermieri e ricercatori rafforzato. Siamo tutti tasselli dello stesso puzzle e perseguiamo lo stesso obiettivo.
La collaborazione pluriennale delle due organizzazioni di pazienti DEBRA Austria e DEBRA Alto Adige vanta una lunga tradizione ed è andata via via consolidandosi come ben dimostrano la collaborazione all'interno della Casa EB, il progetto Interreg IV Italia-Austria, la rete EB-Clinet e i progetti di ricerca portati avanti fianco a fianco dal Centro di Medicina Rigenerativa di Modena e dal team di ricercatori della Casa EB a Salisburgo.

Isolde Mayr Faccin
DEBRA Südtirol-Alto Adige

© FOTO RAPID

Il sostegno che riceviamo da molte persone qui in Alto Adige, ma anche oltre i confini regionali, ci consente di aiutare i "Bambini Farfalla" nelle più diverse situazioni di vita: in modo diretto, rapido e non burocratico. Perché l'EB non conosce ancora una cura e purtroppo neanche domeniche o giorni di festa. Ogni singolo giorno un malato di EB ha bisogno di molte cure per la pelle (e anche per le mucose interne), di cambiare le bende, operazione lunga e molto dolorosa, e di sottoporsi a svariati trattamenti medici. Una grande sfida non solo per i pazienti ma anche per i genitori e i familiari che li assistono.
Attive, al nostro fianco, ci sono state, anche quest'anno, tre donne molto energiche: prima fra tutte la nostra ambasciatrice Arabella Gelmini Kreutzhof. Con le sue parole colme di affetto è riuscita ad avvicinare molte persone alla causa dei "Bambini Farfalla" e a far loro devolvere offerte alla nostra associazione. Grazie Arabella per il tuo impegno.
Anche le nostre testimonial Anna Mei ed Eleonora Buratto non perdono occasione per parlare dei "Bambini Farfalla" durante le manifestazioni e ci aiutano non solo a raccogliere donazioni e aiuti, ma anche a far conoscere la malattia al di là dei confini altoatesini.

Dal punto di vista medico i nostri "Bambini Farfalla" possono affidarsi all'eccellenza assistenziale offerta dai centri EB. Naturalmente, ricopre un'importanza per noi fondamentale il centro EB della "Casa EB" di Salisburgo. Dall'ambulatorio al centro di ricerca, le famiglie EB qui sono davvero in ottime mani. Quando si tratta di malattie rare, il lavoro di un centro d'eccellenza è tutt'altro che scontato.
Ecco perché siamo particolarmente felici che apra un centro dotato di ambulatorio multidisciplinare a Modena. Su modello austriaco, anche qui il focus operativo non è costituito solo dal trattamento medico, ma dai malati di EB nella loro interezza. Proprio per questo, infatti, le visite vengono programmate in modo da consentire a ogni famiglia di poterne fare il maggior numero possibile nel tempo minore. Il tempo, infatti, è un fattore determinante. E soprattutto non dimentichiamo che il viaggio per raggiungere questi centri spesso è molto lungo, ragion per cui la maggior parte delle famiglie sceglie di soggiornare in città per dare al figlio la possibilità di riprendersi dalle fatiche del viaggio prima di presentarsi alla visita.
Nel 2018 DEBRA Alto Adige ha avviato un'importante collaborazione con l'Associazione Sostegno Ematologia Oncologia Pediatrica (ASEOP) di Modena che ora, dunque, sostiene anche i "Bambini Farfalla". Durante le visite e i trattamenti a Modena, i malati di EB possono pernottare gratuitamente ne "La casa di Fausta", vicino alla clinica. Siamo molto grati per questo fondamentale e generoso aiuto e speriamo che sempre più famiglie possano usufruirne.
Altrettanto importante è anche avere delle persone di contatto in loco. La collaborazione con il reparto di dermatologia e di terapia intensiva neonatale dell'Ospedale di Bolzano aiuta i "Bambini Farfalla" dell'Alto Adige a proseguire i percorsi terapeutici indicati loro dai più grandi centri EB e a inserirli concretamente nel loro quotidiano. A tal proposito siamo molto riconoscenti nei confronti del personale del reparto di dermatologia di Bolzano. Benché il 2018 abbia riservato diversi momenti difficili ai "Bambini Farfalla", loro hanno saputo rimanere a fianco delle famiglie, passo dopo passo, con affetto e grande professionalità.
Nel 2018, il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena ha festeggiato i suoi primi 10 anni di collaborazione. Le nostre più sentite congratulazioni a tutta la squadra del prof. Michele De Luca e della prof.ssa Graziella Pellegrini per questo anniversario, unitamente all'augurio di poter continuare il lavoro di ricerca con grande motivazione e successo.
Gli eccellenti lavori accademici del prof. Michele De Luca hanno ottenuto numerosi riconoscimenti anche da parte di importanti istituzioni internazionali. Rinnoviamo le nostre congratulazioni e confidiamo in nuovi successi quanto prima.

DEBRA Alto Adige è rimasta a fianco delle famiglie di malati che hanno partecipato agli studi clinici. Per le malattie genetiche croniche di cui ancora non si conosce la cura la ricerca è fondamentale e dà speranza alle famiglie. La speranza di non essere soli in questa situazione, che si stanno cercando nuove strade terapeutiche e che si lavora continuamente perché ogni singola persona affetta da EB conta davvero. Lo scambio di esperienze e la comunicazione diretta tra i diversi livelli della ricerca e i pazienti hanno un'importanza enorme perché solo così si impara ed è possibile fare passi in avanti.

Un grazie di cuore a tutte le famiglie EB: grazie per la collaborazione, grazie per l'impegno durante le manifestazioni, grazie perché sperate insieme a noi e ci date forza. Se DEBRA Alto Adige può definirsi con grande orgoglio "una famiglia", lo deve anche a voi!
L'EB è fatta di alti e bassi e sono felice di sapere che noi ci siamo sempre, gli uni per gli altri. Anche nei momenti tristi e difficili: purtroppo nel 2018 abbiamo dovuto dire addio a quattro "Bambini Farfalla". Ai loro genitori e familiari va il mio più profondo cordoglio. Partecipiamo al loro dolore e assicuriamo che saremo al loro fianco anche in futuro.

Di cuore ringrazio tutti i donatori e gli amici. È solo grazie al vostro impegno che siamo riusciti ad aiutare chi ne aveva bisogno. Ogni centesimo è utilizzato, ogni euro di grande aiuto, ogni donazione importante.
Speriamo anche in futuro di poter contare sul vostro sostegno: per favore, continuate a parlare dei "Bambini Farfalla" affinché possano sentire che, anche se l'EB è una malattia rara, non sono soli.

Un caro saluto, Isolde Mayr Faccin presidentessa di DEBRA Alto Adige e mamma di una "Bambina Farfalla"

DEBRA Austria

L'Epidermolisi bollosa è una malattia della pelle rara, che comporta gravi sintomi e che non ha ancora trovato una cura. Per chi ne soffre e per chi gli sta accanto è una sfida enorme, ogni giorno e da numerosi punti di vista. Proprio per questo motivo i malati di tutto il mondo, e naturalmente quelli di Austria e Alto Adige, si sono riuniti per scambiarsi esperienze, sostenersi a vicenda e soprattutto per agire: grazie a molte persone generose, le due organizzazioni di pazienti strettamente connesse, DEBRA Austria e DEBRA Alto Adige, sono riuscite a dare vita, in entrambi i Paesi, a un eccellente servizio di assistenza medica e a portare avanti la ricerca verso il lenimento e la guarigione. Da questo punto di vista il 2018 è stato un anno molto movimentato e coinvolgente.

La Casa EB Austria è da tempo un punto di riferimento fondamentale per molti malati. Alle tre colonne portanti di questa istituzione, e cioè l'Ambulatorio, l'Unità di ricerca e l'Accademia, si è ora aggiunto il Centro Studi EB. Gli approcci terapeutici sviluppati dai nostri scienziati di base o dalle aziende biotech devono, tuttavia, passare per la cruna dell'ago degli studi clinici. Un tale processo internazionale e multicentrico è, infatti, necessario per dimostrare che l'approccio proposto è efficace e non comporta conseguenze negative. Solo dopo aver raccolto un numero sufficiente di prove con un adeguato numero di pazienti, può far seguito l'ufficiale approvazione da parte delle autorità competenti e cioè dell'Agenzia europea per i medicinali (EMA) in l'Europa e della Food and Drug Agency (FDA) negli Stati Uniti. Tanto è bello sapere che un grande numero di studi di questo genere sono in corso, poiché sono la dimostrazione che la ricerca fa passi in avanti, tanto gravoso può rivelarsi per i malati essere obbligati a raggiungere il centro (p.es. Casa EB), sottoporsi a ricovero ospedaliero e a ripetute applicazioni di creme o altro.

L'anno scorso si è verificata una serie di eventi importanti e positivi: ad esempio il professor Michele De Luca, uno dei nostri più validi ricercatori, a febbraio ha ricevuto da EURORDIS il noto Black Pearl Award che ha ricompensato e promosso a livello internazionale il suo eccellente operato scientifico al servizio delle malattie rare (soprattutto dell'EB). Ci congratuliamo vivamente con il professor De Luca e confidiamo in ulteriori successi nel campo della ricerca e dell'applicazione clinica. Sia DEBRA Austria che DEBRA Alto Adige perseguono e sostengono i numerosi sforzi compiuti nel campo della ricerca a Modena. Un ulteriore importante evento è stata la European Conference on Rare Diseases and Orphan Products che si è tenuta a Vienna a maggio 2018. Qui si sono incontrati quasi 1000 esperti provenienti da tutta Europa e da oltreoceano per discutere dei diversi aspetti della malattie rare e per scambiarsi esperienze. In tale contesto si è svolto anche un meeting sull'EB. All'inizio di settembre 2018, Zermatt si è trasformata nella capitale mondiale dell'EB. Oltre 200 partecipanti provenienti da tutto il mondo si sono incontrati al congresso internazionale organizzato da DEBRA. Le più recenti conoscenze emerse dalla ricerca, dagli studi clinici e dalla convivenza quotidiana con l'EB sono state esposte e scambiate in oltre 40 presentazioni, brevi conferenze e forum. Un importante meeting ha avuto luogo anche a Dublino alla fine di novembre durante il quale alcuni rappresentanti di DEBRA, provenienti da Stati Uniti, Regno Unito, Irlanda e Austria, hanno riflettuto sulla collaborazione sviluppata sinora in materia di ricerca di base e hanno discusso delle possibili cooperazioni future con partner industriali. Desidero, infine, mettere in risalto la pluriennale e feconda collaborazione tra DEBRA Austria e DEBRA Alto Adige. Sono già stati compiuti numerosi passi, più grandi e più piccoli, e molto è ancora in progetto: con un lavoro di squadra di questo calibro ce la faremo.

Grazie di cuore ai molti generosi donatori e agli amici dei "Bambini Farfalla" in Alto Adige. Sono loro che rendono possibile l'assistenza medica, la ricerca, la collaborazione in rete e l'aiuto immediato. Vi prego, continuate ad accompagnarci sulla strada comune verso il lenimento e la guarigione.

Affettuosi saluti,
Rainer Riedl,
Presidente
di DEBRA Austria
e padre di
una ragazza EB

© N. BARGAD

Dr. Rainer Riedl - DEBRA Austria

Epidermolisi bollosa (EB) – La malattia

“Bambini Farfalla” - Questa espressione, affermatasi in Austria e in tanti altri paesi, si riferisce a bambini nonché adulti affetti da Epidermolisi bollosa (EB) la cui pelle è tanto fragile quanto appunto le ali di una farfalla. Per quanto calzante, questa locuzione poco esprime la gravità di questa malattia. Il termine medico Epidermolisi bollosa potrebbe essere spiegato con termini più semplici: distacco dell’epidermide con formazione di bolle a carattere ereditario. Benché sia un po’ forzata, questa parafrasi trasmette quantomeno un’idea approssimativa della natura di questa malattia.

L’Epidermolisi bollosa comprende un gruppo di patologie, clinicamente e geneticamente differenti, aventi come caratteristica comune la formazione di lesioni bollose sulla pelle e sulle mucose indotta da traumi meccanici. Per avere un’idea, basti pensare a una persona affetta dalla malattia che, ad esempio, cade o viene colpita da un pallone da calcio. Nelle forme più gravi di EB, però, già una salda stretta di mano è sufficiente a causare la comparsa di lesioni bollose. Tuttavia, tale azione meccanica è talvolta così minima che difficilmente viene percepita come tale. Nel caso ad esempio di un neonato, il solo fatto di stare sdraiato supino, muovendosi leggermente avanti e indietro, può determinare l’insorgenza di enormi bolle sulla schiena. Ne conseguono costantemente ferite aperte, punti infiammati, croste e, purtroppo, anche la comparsa di dolore a ciò associato.

L’EB, che si manifesta alla nascita e accompagna la persona che ne è colpita per tutta la vita, è causata da mutazioni genetiche a carico delle molecole proteiche responsabili dell’adesione dell’epidermide al derma sottostante. In assenza di tale molecola proteica o qualora questa non esplichi correttamente la propria funzione, l’ancoraggio non sarà completo e, in caso di azione meccanica, si assiste alla descritta insorgenza di lesioni bollose. Ogni forma di EB è causata da una determinata mutazione in un gene ben specifico. Ad oggi sono note mutazioni in 14 diversi geni, all’origine dei rispettivi tipi di EB. L’odierna classificazione comprende quattro forme principali con un totale di oltre trenta sottotipi, prognosi e decorso variando fortemente a seconda della sottotipolo-

© DEBRA AUSTRIA (8)

gia. Lo spettro clinico dei differenti tipi di EB è particolarmente ampio: da un lato esistono forme gravi caratterizzate da un grado di fragilità della pelle estremamente elevato, una massiccia formazione di lesioni bollose e numerose ferite aperte; dall'altro vi sono forme più lievi contraddistinte da una comparsa di bolle solo localizzata e rara (ad esempio a causa di traumi meccanici più forti).

In alcune sottoforme, oltre all'insorgenza di lesioni bollose, si osservano anche altre manifestazioni secondarie: ad esempio, le dita delle mani o dei piedi possono concrescere, cicatrici e aderenze possono formarsi nell'area oculare (cornea, palpebre) così come mangiare e bere possono risultare difficoltosi a causa di malformazioni dentali e di stenosi a carico della cavità orale e dell'esofago. Sulla pelle possono inoltre comparire melanomi e, molto spesso, si riscontra anche un'anemia. Benché negli ultimi tempi siano stati compiuti progressi ragguardevoli nella ricerca sulle terapie geniche, non esiste ad oggi alcuna terapia causale dell'EB. Attualmente, l'unica possibilità e l'unico aiuto che possiamo offrire è una terapia sintomatica. Oltre alla prevenzione della comparsa di lesioni bollose (qualora attuabile nella normale vita di tutti i giorni), rivestono particolare importanza sia una cura delle ferite quanto più efficace possibile sia il trattamento delle infezioni. Anche un'alimentazione corretta e adeguata così come occasionali interventi chirurgici (ad esempio interventi di ricostruzione delle mani o di dilatazione esofagea) rientrano nel protocollo terapeutico dell'EB.

Ogni forma di EB presenta le proprie peculiarità e i propri problemi specifici. Ecco perché un'assistenza multidisciplinare risulta tassativamente necessaria. Oltre alla pelle, infatti, occorre esaminare anche tutti gli altri organi per verificare l'eventuale presenza di alterazioni. Soltanto se non ci focalizziamo soltanto sulla pelle ma consideriamo la persona nel suo complesso saremo in grado di offrire a ciascuno dei nostri pazienti il trattamento e la consulenza più adatti.

Dr. Anja Diem, Direttrice dell'Ambulatorio EB presso la Casa EB Austria

DEBRA Südtirol – Alto Adige

Chi siamo:

La nostra missione è quella di migliorare la qualità di vita delle persone affette da Epidermolisi bollosa (EB), offrire un'assistenza medica competente e dare una speranza di guarigione attraverso il sostengo alla ricerca.
DEBRA Südtirol - Alto Adige è stata fondata nel 2004 come gruppo di autoaiuto da malati, famigliari, volontari e medici con l'intento di offrire assistenza e uno scambio di esperienze alle persone affette da EB. La nostra associazione benefica è iscritta nel registro provinciale delle organizzazioni di volontariato con la certificazione del marchio "Donazioni Sicure".

Obiettivi:

- consulenza, informazione e scambio di esperienze per pazienti e famigliari
- garanzia e ottimizzazione delle cure mediche
- sviluppo di terapie o di possibilità di alleviamento dei sintomi dell'EB
- collaborazione con altri centri-EB

Compiti:

Lo scopo dell'associazione consiste, da un lato, nel garantire le cure mediche alle persone affette da EB ,
meglio note come "Bambini Farfalla", e nel promuovere lo scambio di esperienze tra i vari pazienti.
Dall'altro definire e incentivare la ricerca tesa allo sviluppo di terapie sicure sia per l'alleviamento dei sintomi della malattia di base che dei relativi effetti collaterali.

FOTO STABINGER

Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige

Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige:

riconfermato 2016

Presidente: Isolde Mayr Faccin

Vice Presidente: Dr. Guido Bocher

Segretaria: Manuela Costantini

Arabella von Gelmini Kreutzhof
ambasciatrice

Consiglieri:

Dr. Sandro Barbierato | Dr. Nadia Bonometti | Dr. Anna Faccin | Luca Piol

Commercialista: Dr. Corrado Picchetti

Delegata nelle sedi medico scientifiche e di ricerca
e alla cura dei contatti con pazienti e famiglie EB

Referenti per la Lombardia e Piemonte:
Antonella Naccarato e Franco Esposti

PRIVAT

Un grazie per l'eccellente collaborazione a tutto lo STAFF.

Assemblea generale 2018

Cari membri di DEBRA Alto Adige,
cari amici dei “Bambini Farfalla”,
care famiglie EB,

il 14 aprile 2018 si è tenuta a Dobbiaco l’assemblea generale di DEBRA Alto Adige. Come ogni anno, abbiamo colto l’occasione per far incontrare le famiglie EB con medici, infermiere e ricercatori.

Vi riportiamo di seguito un riassunto delle tematiche trattate in queste due giornate.

Assemblea Generale,
sabato 14 aprile 2018

L’assemblea è stata aperta dalla Presidente Isolde Mayr Faccin, che ha poi passato la parola al Sindaco di Dobbiaco, Dott. Guido Bocher, e all’Assessora Provinciale per la Sanità, Dott.ssa Martha Stocker per un discorso di benvenuto.

È stata presentata la relazione di gestione con gli eventi e le manifestazioni organizzate nel 2017 per la raccolta fondi finalizzata a migliorare la vita dei pazienti EB, finanziare progetti di medicina e ricerca, nonché sensibilizzare e diffonde-

FOTO STABINGER

re il verbo “EB”. La solidarietà dimostrataci è grande e desideriamo cogliere ancora una volta l’occasione per ringraziare tutti voi per il vostro sostegno.

Sono stati presentati il bilancio dell’anno associativo 2017 e il preventivo per l’anno 2018, approvati dall’assemblea generale.
Sono seguite le relazioni mediche e scientifiche sull’EB:
Il Prof. Dott. Ezio Sindici della Dental School di Torino ci ha presentato le cure odontostomatologiche nei pazienti con EB, soffermandosi in particolar modo sull’efficacia del gel piastrinico attivato con biostimolazione laser, sull’ozonoterapia per il trattamento del dolore e sull’importanza dell’igiene orale domiciliare.

Il Prof. Dott. Johann Bauer ha illustrato i vari stadi dei diversi studi clinici alla Casa-EB di Salisburgo. Oltre agli studi sulla crema a base di Diacereina per i pazienti EBS, è in corso uno studio sulla vitamina D, sull’uso di Oleogel, Losartan, Rigosertib e Nivolumab. Proseguono inoltre, in collaborazione con il Prof. Michele De Luca e il Centro di Medicina Rigenerativa “Stefano Ferrari” di Modena, le sperimentazioni sulla terapia genica sull’EBD ed EBG (Progetti “Hologene 7” e “Hologene 17”).

La Dott.ssa Gabi Pohla Gubo ha presentato sia l’ambulatorio EB, sia i risultati dell’Accademia EB e del congresso internazionale EB-Clinet di Casa-EB svoltosi a Salisburgo. Il networking internazionale e i workshop mirano ad ampliare il know-how sull’EB sia a livello medico che a livello di pazienti e famiglie EB.

Il Prof. Dott. Michele De Luca ha spiegato quanto sia importante la “compliance”, ovvero la partecipazione e la collaborazione del paziente e delle famiglie agli studi clinici. Il paziente che partecipa ad uno studio di ricerca e sperimentazione dovrà attenersi al piano prestabilito affinché la valutazione dei risultati della sperimentazione non venga in alcun modo ostacolata.

Successivamente, è stata presentata l’infermiera a domicilio di una paziente EB. L’operatrice ha raccontato del suo lavoro in famiglia, delle difficoltà iniziali, di come abbia “rotto il ghiaccio” e del rapporto professionale e affettivo che si è instaurato in breve tempo.
L’assemblea si è chiusa con i ringraziamenti ufficiali e la foto di gruppo, per concludersi poi con una cena tutti insieme.

Tavola rotonda, domenica 15 aprile 2018

La dott.ssa Angela Sacchetti e l’infermiera Teresa Veltri, della struttura di Dermatologia del Policlinico di Modena, hanno presentato il lavoro del reparto “Ferite difficili”, raccontando le interazioni con le famiglie EB le metodologie di trattamento dei “Bambini Farfalla”.

Abbiamo affrontato il tema del dolore nell’EB e di come affrontarlo.

È stato discusso l’uso medico della cannabis. Un paziente ha raccontato la sua esperienza con l’assunzione di cannabis in gocce. Le infermiere di Casa-EB hanno affermato che diversi pazienti EB la stanno assumendo, che la cannabis a scopo terapeutico è indicata esclusivamente per il dolore cronico e non per quello acuto, che servono alcuni giorni per sentire un beneficio e che, non essendo presente il principio attivo THC, non si osservano dipendenze né effetti

indesiderati se non paragonabili a quelli di altri antidolorifici. È in corso uno studio clinico in Olanda sull'uso della cannabis che verrà pubblicato nell'autunno 2018.
Per la prossima assemblea, DEBRA Alto Adige cercherà di organizzare l'intervento di un relatore medico esperto nell'ambito del trattamento del dolore con la cannabis terapeutica.

Si è parlato delle medicazioni con ibuprofene. Né Casa-EB, né gli esperti del Policlinico di Modena, né i pazienti hanno ancora fatto esperienze con queste medicazioni.

Il dolore da medicazione, invece, può essere dovuto agli sbalzi termici: rimuovendo la medicazione, la ferita è esposta all'aria e perde naturalmente la sua temperatura di base. Una volta riapplicato il bendaggio, la temperatura di base ritrova un equilibrio dopo circa 30 minuti. Attualmente non esistono, ad avviso degli esperti, soluzioni efficaci per evitare questo sbalzo di temperatura. Tuttavia, è possibile alleviare il dolore delle ferite durante la medicazione scaldando leggermente i liquidi come i disinfettanti e le creme, qualora sia possibile senza intaccarne l'efficacia.

Abbiamo colto l'occasione per distribuire a tutti la brochure "Possiamo influenzare il dolore! Consigli per affrontare il dolore durante la sostituzione della medicazione" ideata dal Centro per le cure palliative in età pediatrica di Datteln in collaborazione con DEBRA Alto Adige. Sul nostro sito www.debra.it nella sezione "La cura e l'assistenza medica dell'EB" troverete la versione digitale in lingua italiana e tedesca.

È stato affrontato l'argomento delle ferite negli occhi.

Un paziente racconta la sua esperienza relativamente alla comparsa di bolle sulle palpebre, aperte con delicatezza del suo oculista.
Una madre afferma che suo figlio ha molti problemi agli occhi e che le bolle negli occhi sono a suo avviso il dolore più atroce nell'EB. Lei usa il Novesine.
Una paziente racconta di aver avuto la cornea aperta per una ferita da EB e di essere stato curato usando una lente medicale.
Anche le infermiere di Casa-EB raccontano degli effetti positivi delle lenti medicali usate anche quotidianamente per prevenire la formazione di ferite e bolle in quei pazienti che presentano molti problemi e dolore agli occhi.
Anche una regolare applicazione di collirio aiuta a mantenere l'occhio idratato e lubrificato, prevenendo in alcuni casi la formazione di ferite da EB.

Su richiesta di una mamma EB, il Prof. Johann Bauer ha spiegato l'andamento degli studi clinici alla Casa-EB. Gli studi sull'Oleogel e sul Losartan mirano a verificare se ci siano dei miglioramenti per la pelle e se si riesca ad evitare, ovvero fermare, la chiusura delle mani dovuta all'EB. Si tratta di studi non ancora pubblicati. Per il momento, non è possibile pronunciarsi sull'efficacia di tali prodotti.

Il Prof. Michele De Luca ha colto l'occasione per spiegare lo scopo degli studi clinici, ossia provare l'efficacia o meno di una tesi scientifica.

Si è parlato di stenosi e dell'esistenza di nuove soluzioni per evitare o limitare il restringimento dell'esofago.

Le infermiere di Casa-EB e le infermiere del Policlinico di Modena spiegano che, per il momento, non esiste un modo efficace per evitare la chiusura delle mani. Esistono però diversi

casi di pazienti EB che, con la crescita, non hanno più dovuto sottoporsi all'intervento della dilatazione con il palloncino. Una mamma EB racconta di usare il Sucralan Gel ogni notte per tenere umida la gola della figlia; afferma di trovarsi bene con questo metodo, anche se il "blocco della deglutizione" mattutino permane.
Una famiglia racconta che tenere la stanza da letto ben umidificata contribuisce a non far seccare troppo le mucose di notte e a migliorare la deglutizione la mattina.

Vengono citati diversi medicinali e farmaci e si decide insieme di raccogliere dalle famiglie una lista di farmaci e medicinali per poter condividere e scambiare poi le esperienze tra i pazienti. Come d'accordo, inoltriamo in allegato la tabella che dovrà essere completata da ognuno di voi con i farmaci e le medicazioni che usate e la lista di medici che vi hanno in cura. La compilazione della tabella è volontaria e con l'inoltro dei vostri dati ne accettate l'uso e la conservazione allo scopo di ampliare la rete di specialisti EB per DEBRA Alto Adige ai sensi del D.Lgs. 196 del 30/06/2003. Potete richiedere la cancellazione dei vostri dati in qualsiasi momento. In nessun caso questa tabella intende essere una specie di registro EB.

La tavola rotonda si è conclusa con un pranzo tutti insieme.

In entrambe le giornate, al di fuori delle assemblee, la ditta Coloplast ha presentato - a titolo gratuito per i soli soci - i suoi prodotti di medicazione lasciando dei campioni a tutti i pazienti EB interessati.

Ci ha fatto molto piacere conoscere nuovi pazienti EB e riconoscere che siamo cresciuti insieme come una vera grande FAMIGLIA EB.

Grazie ancora a tutti per il vostro aiuto, il vostro impegno, il tempo che ci dedicate, gli eventi che organizzate, grazie per le raccolte fondi, perché diffondete il verbo EB, grazie per le feste, i sorrisi, il supporto, le idee e la speranza che ci date: insieme siamo più forti!

Un caro saluto,
Isolde e Anna e tutto il Consiglio di DEBRA Alto Adige
Until there is a cure, there is DEBRA.

Cara famiglia DEBRA Alto Adige,

eccomi qua, finalmente riesco a scriverti!
Noi ci conosciamo da poco e per questo volevo un po' raccontarti la nostra storia. Io e Denis stiamo insieme da 24 anni e siamo sposati da 18. Io ho 39 anni e Denis ne ha 43, in pratica stiamo insieme fin da ragazzini. Denis è entrato nella mia vita come la rivoluzione più totale per me stessa e, insieme a , è entrata nella mia vita l'EB. Insieme a lui ho fatto un percorso fantastico alla scoperta della sua malattia, perché allora c'era ancora molta incertezza sulla diagnosi. Grazie ad internet abbiamo conosciuto Paola Zotti e Stefania Bettinelli e a loro saremo sempre riconoscenti per il grande aiuto che ci hanno dato per capire e conoscere la malattia.
Io non ho mai smesso per un solo istante di credere nella terapia dell'EB. Dopo che ho conosciuto il prof. Michele De Luca, ero convintissima che prima o poi ce l'avrebbe fatta ad arrivare al trapianto, mentre Denis mi diceva sempre che forse per lui non sarebbe mai arrivato il momento, vista l'età che avanza. Ho iniziato questa battaglia contro l'EB insieme a Denis e voglio portarla a termine e VINCERLA! Mi sono letta libri di genetica, un sacco di articoli su internet, per capire fino in fondo questa malattia, visto che io l'EB me la sono sposata, fa parte ogni attimo della mia vita e lotterò fino alla fine!
Adesso abbiamo un orizzonte nuovo di fronte, tanta speranza e fiducia e poi, ci siete VOI!

Per noi, i 2 giorni passati a Dobbiaco per l'assemblea generale sono stati fantastici, pieni di emozione e pieni di amore. Quell'amore che esiste solo dove c'è anche il dolore, perché solo il dolore ti fa conoscere l'amore verso il prossimo e le persone che ti circondano. Sento di continuo persone che si lamentano per niente, alla minima cosa sono già in panico, mentre nella famiglia EB c'è solo l'Amore per sconfiggere il dolore e convivere con la malattia.

AMORE con cui la DEBRA Südtirol è riuscita a colpire la nostra anima, con persone semplici e grandi che sanno cos'è la sofferenza vera ed è questo che le rendono speciali. Bellissimo l'Ostello e bellissimo tutto, bellissimo anche il cuore di tutto il personale scientifico dove proprio non abbiamo parole per descriverlo! Sedersi tutti a un tavolo, famiglie, pazienti, medici, infermieri, scienziati, amici. Grandissima umanità, persone che danno la vita per il loro mestiere!
E li abbiamo incontrati noi! Questa è una grandissima fortuna! Grazie Isolde e Anna, grazie a tutti quelli che hanno organizzato queste giornate insieme, grazie anche a chi non ho ancora potuto conoscere.

Spero che ci rivedremo presto, un abbraccio grande!
Lara moglie di Denis, adulto con EB

Parole di saluto della nostra ambasciatrice Arabella Gelmini-Kreutzhof

Con immensa gioia e profonda riconoscenza, ripercorro i 13 “anni di DEBRA” trascorsi insieme.
Il primo incontro con i “Bambini Farfalla” nel 2006 mi ha molto commossa. Volevo aiutare, volevo agire, volevo cambiare le cose, alcune migliorarle, molte farle progredire.
Da allora, il punto cruciale del mio operato è stato sempre quello di portare all’attenzione del pubblico questa malattia rara, ponendomi proprio come obiettivo concreto quello di informare dell’Epidermolisi bollosa tutti gli abitanti dell’Alto Adige che ancora non ne avevano sentito parlare.
Tutti devono sapere che l’EB esiste e che chi ne è affetto ha bisogno di aiuto. Sono profondamente convinta che ciascuno possa contribuire a migliorare la qualità della vita dei malati di EB.

Grazie al sostegno attivo dell’ex presidente della Provincia Autonoma di Bolzano, dott. Luis Durnwalder, che ha avuto un ruolo determinante nella fondazione di DEBRA Alto Adige, e grazie alla generosa comunicazione effettuata da tutta (!) la Stampa altoatesina (e a questo proposito desidero rinnovare i miei ringraziamenti a tutti gli editori, i direttori, i capiredattori, i giornalisti e i collaboratori per il loro sostegno), posso affermare, non senza una punta di orgoglio, che siamo riusciti a portare la malattia EB, l’Associazione DEBRA Alto Adige e quindi i “Bambini Farfalla” altoatesini là, dove si trovano oggi: nella luce.

Oggi DEBRA Alto Adige è un caposaldo nel panorama associazionistico altoatesino, fatto non scontato e motivo di grande gioia. Ciò che abbiamo raggiunto sino a oggi sia sprone per continuare a combattere.

Cara Isolde, instancabile presidentessa di DEBRA Alto Adige, cara amica, sono felice e, al contempo, molto riconoscente di aver potuto contribuire alla meravigliosa storia costellata di successi di DEBRA e, a tal proposito, ti ringrazio per la tua fiducia e la tua amicizia.
I progressi medici e gli eventi determinanti degli ultimi mesi hanno rafforzato i miei pensieri e il mio augurio di non smettere mai di sognare una guarigione. È per me una gioia particolare nonché un onore poter condividere questo sogno con te, cara Isolde, e con DEBRA Alto Adige.

Auguro a tutti i “Bambini Farfalla” e alle loro famiglie forza e speranza infinite nonché profonda fiducia.
Per me, voi “Bambini Farfalla” siete i veri grandi eroi di questo tempo ai quali auguro di cuore un futuro senza sofferenze.
Un caldo abbraccio,
la vostra Arabella

Arabella Gelmini-Kreutzhof ambasciatrice dei “Bambini Farfalla” per DEBRA Alto Adige

Arabella von Gelmini Kreutzhof

DEBRA International meeting a Zermatt

Ogni anno DEBRA International organizza, per tutte le DEBRA del mondo, un incontro che si svolge ogni volta in un altro paese. Prima del settembre 2018, DEBRA Alto Adige ha partecipato a pochi meeting internazionali, soprattutto per problemi legati alla difficoltà di spostarsi per più giorni e muoversi in ambienti diversi da quelli a cui siamo abituati. Negli ultimi anni però, visto l'ottimo rapporto e la fattiva collaborazione con l'Ambulatorio EB di Modena, abbiamo pensato fosse necessario un collegamento che permettesse di ampliare le nostre conoscenze e le opportunità da offrire alle famiglie EB, oltre che di sentirci parte attiva di una comunità internazionale e di essere aggiornati e confrontarci con altre realtà al di fuori della nostra, magari cogliendo degli spunti che possano migliorare la qualità di vita dei nostri pazienti.
Abbiamo quindi partecipato al meeting annuale di DEBRA International, di cui siamo soci e membri fin da sempre, che si è tenuto a settembre 2018 a Zermatt, organizzato da DEBRA Svizzera e dedicato ai pazienti e alle famiglie.

La partecipazione è stata possibile grazie alla consueta disponibilità di Stefania Bettinelli, poco prima nominata dal Consiglio di DEBRA Alto Adige come delegata a rappresentare l'associazione nelle sedi medico scientifiche e di ricerca e alla cura dei contatti con pazienti e famiglie EB.

La scelta è caduta su di lei per diversi motivi: conosce in maniera approfondita il settore delle malattie rare, e in particolare l'EB, oltre che noi famiglie, ed è inserita nel mondo della ricerca e delle istituzioni legate all'EB.
Stefania, dal meeting di Zermatt, ha portato la grande soddisfazione di un confronto con le abitudini e i percorsi presenti in altri paesi e ha tenuto a sottolineare alcuni spunti particolarmente importanti.

Il primo, la possibilità di controllare meglio il prurito e/o il dolore mediante le tecniche di autoipnosi e meditazione, che, una volta imparate, sono applicabili nella quotidianità da ognuno di noi, senza spostarsi dal proprio ambiente. Come associazione ci stiamo attivando per approfondire queste tematiche e contemporaneamente avviare la possibilità di un supporto psicologico per i nostri ragazzi e per noi familiari.
Il secondo, la possibilità di diminuire il dolore e migliorare i sintomi legati alle lesioni delle cornee mediante l'applicazione di lenti a contatto, tecnica applicata da anni su diversi pazienti in Svizzera.
Abbiamo sfruttato subito questa informazione per accompagnare Maya ed Elena a Berna dal Dottor Bertschi; esperienza di cui più avanti potrete leggere direttamente nelle parole di Maya.

Il prossimo appuntamento con il Meeting di DEBRA International sarà a Londra nel gennaio 2020 e sarà importantissimo perché vedrà, per la prima volta nella stessa sede congressuale e negli stessi giorni, anche l'EB-Clinet Meeting, che raggruppa i maggiori ricercatori ed esperti mondiali di EB e al quale DEBRA Alto Adige ha già partecipato grazie alla collaborazione con la Casa-EB di Salisburgo: sarà dunque un'occasione preziosa di scambio e conoscenza reciproca.

Isolde Mayr Faccin, Isolde Mayr Faccin, Presidente di DEBRA Alto Adige e mamma di una "Bambina Farfalla"

L'anno 2018

W.E.S.T. 2018

La 4ª edizione del Campionato di BBQ&Grill è ormai storia. E che storia! Siamo infinitamente fieri della nostra famiglia BBQ: ha di nuovo donato 2.000 € per i "Bambini Farfalla". Con una piccola bicchierata, l'assegno è stato consegnato alla nostra presidentessa.

Ma perché hanno scelto proprio i "Bambini Farfalla"? Perché DEBRA è l'associazione rappresentata in tutti i Paesi partecipanti al campionato. Tanto di cappello!

DEBRA vi ringrazia tutti per il grande impegno e il piacere che avete messo nell'organizzare l'evento nonché per la gioia che avete trasmesso raccogliendo e donando un'offerta. Alla prossima!

Anna Faccin, "Bambina Farfalla" e membro del Consiglio direttivo di DEBRA Alto Adige

Moreno per i “Bambini Farfalla”

Moreno Stefanini e sua moglie Marisa, insieme ad un gruppo di artisti di prestigio, hanno sposato da alcuni anni ormai la causa dei “Bambini Farfalla”. La loro nipote Nina, che vive in Spagna, è affetta da questa patologia e ogni anno con immenso amore e passione organizzano eventi per DEBRA Alto Adige.

Nel 2018 hanno presentato due eventi dove arte e solidarietà si sono sposati alla perfezione. Loro sono in grado di trasmettere con la loro voce emozione, amore e passione. Il primo evento si è tenuto a febbraio e il secondo a novembre 2018. Due grandi successi per una nobile causa. Noi mamme eravamo presenti con il DEBRApoint e, come sempre, siamo rimaste commosse da tanto impegno e amore per come siamo state accolte da tutti con grande entusiasmo. Noi ci siamo divertite un sacco e i nostri ragazzi sono tornati a casa con un sorriso che riempie l’anima.

Musica e solidarietà sono un connubio perfetto e aiutano ad aiutare chi è meno fortunato… perché rari non voglia più dire soli…ma AMATI immensamente. Grazie Moreno, grazie Marisa, grazie a tutti voi. Sempre nel nostro cuore…

Rosalba Loprevite, mamma di un “Bambino Farfalla”

Borgo in Fiori

Il 3 giugno 2018 si tenuta, a Torino, la manifestazione “Borgo in Fiori”. L’organizzatrice Antonietta Altamore ha voluto cogliere l’occasione per pensare anche ai “Bambini Farfalla” di DEBRA Alto Adige: con un’offerta si è potuta acquistare una piantina e devolvere il ricavato ai “Bambini Farfalla”.

Ringraziamo per aver pensato a noi!

Isolde Mayr Faccin, Presidente di DEBRA Alto Adige e mamma di una “Bambina Farfalla”

I comunicandi di Monguelfo

I comunicandi di Monguelfo hanno donato a DEBRA Alto Adige una parte del ricavato ricevuto in regalo per la Prima Comunione. DEBRA Alto Adige è l'organizzazione che sostiene i malati di Epidermolisi bollosa (EB) e i loro famigliari in Alto Adige e in Italia allo scopo di migliorarne la qualità di vita. Questa malattia della pelle, rara e ancora priva di una cura, comporta a chi ne soffre grandi dolori e limitazioni. Anche i più piccoli movimenti meccanici (come camminare, alzarsi, sedersi, afferrare un oggetto o mangiare…) provocano la formazione di bolle sulla pelle. Queste si trasformano a loro volta in ferite, infiammazioni e croste su tutto il corpo. Le persone affette da EB sono conosciute anche come "Bambini Farfalla" perché la loro pelle è delicata come le ali delle farfalle. Venerdì 4 maggio, Anna Faccin, malata di EB, e sua mamma Isolde Mayr Faccin, presidentessa di DEBRA Alto Adige, sono andate a trovare i bambini. Anna è una "Bambina Farfalla" sin dalla nascita e ha sempre parlato apertamente di tutte le limitazioni che le procurava la malattia: cucinare da sola e andare a fare la spesa non sono attività possibili per lei, i lunghi percorsi possono essere affrontati solo su una sedia a rotelle e diverse ore al giorno devono essere dedicate alla pulizia, alla cura e alla fasciatura delle ferite. Ma nonostante tutto Anna è una giovane donna sicura di sé e con un lavoro. I bambini della prima comunione hanno raccolto 313,60 €.

Veronika Feichter Schenk

The Art Behind - Ost West Club Est Ovest

Nel 2018, prima della pausa estiva, il nostro club Est Ovest ha organizzato una mostra davvero speciale: con il titolo „The Art Behind“, alcuni dei più riconosciuti tatuatori e tatuatrici di Merano e Bolzano hanno messo in mostra alcune loro opere originali su carta. In contemporanea alla mostra sono state realizzate diverse stampe delle opere esposte che abbiamo venduto per raccogliere fondi per l'Associazione DEBRA Alto Adige. Oltre ai fondi raccolti dalla vendita delle stampe, sono state raccolte altre offerte dai clienti dello Studio Clockwork Tattoo e dai suoi artisti.

In totale abbiamo raggiunto la prodigiosa cifra di 2500 euro che le nostre colleghe del direttivo e responsabili dell'ambito artistico del club, Giorgia Lazzaretto e Laura Zindaco, hanno consegnato ad Anna Faccin di DEBRA, insieme a Fabian Langes. E' un vero piacere per noi vedere quante persone hanno preso parte a questa iniziativa.

DEBRA si occupa da diversi anni in Alto Adige dei cosiddetti “Bambini Farfalla”, affetti da una rara malattia della pelle che la rende fragile come le ali di una farfalla. Questa malattia (il cui nome scientifico è Epidermiolisi bollosa ereditaria) causa piaghe e ferite in tutto il corpo e attualmente non è curabile. Chi ne è affetto è costretto a una vita faticosa e dolorosa. Dalla sua fondazione, nel 2004, DEBRA Südtirol – Alto Adige si occupa di dare un sostegno alle persone affette da questa malattia. Le offerte serviranno a rafforzare i tre fronti su cui opera l'associazione: quello delle famiglie, con contributi pratici per agevolare la quotidianità, quello dei medici, a cui vengono offerti corsi di specializzazione sul tema, e quello della ricerca, con cui l'associazione funge da ponte.

Con “The Art Behind” il Club Est Ovest ha voluto creare l'occasione per gettare uno sguardo sull'arte che si manifesta nel tatuaggio. In collaborazione con 8 artisti attivi in provincia, il club ha raccolto 24 opere originali realizzate da Omar Boggian, Martin Di Collalto, Dani Green, Daniel Hofer, Fabian Langes, Matteo Lescio, Emil Mariscal e Manuel Winkler.

Il tour ciclistico di Alfred e Othmar fino a Capo Nord

L'iniziativa di Alfred Königsrainer e del suo collega Othmar Toll può essere tranquillamente definita come un generoso aiuto di buon vicinato. Insieme a Othmar, il mio ex vicino di casa Alfred ha intrapreso un tour ciclistico fino a Capo Nord. Dalle loro esperienze è nata una proiezione fotografica che i due hanno sfruttato per richiamare l'attenzione sui “Bambini Farfalla”: le donazioni raccolte per l'ingresso alla proiezione sono state devolute a DEBRA Alto Adige. Ringrazio ancora di cuore il mio ex vicino di casa Alfred per aver pensato a noi “Bambini Farfalla”.

Anna Faccin, “Bambina Farfalla“ e membro del Consiglio direttivo di DEBRA Alto Adige

Lecco in bici per i “Bambini Farfalla”

A maggio 2018 la nostra testimonial dello sport Anna Mei ha coinvolto gli alunni della sua scuola elementare in una biciclettata per il paese di Lecco. Sono state numerose le adesioni, bellissimi i colori decorativi accompagnati dai sorrisi dei bambini che hanno invaso le strade di felicità! Protagoniste le nostre farfalle: la nostra dolce Martina e le mamme sempre unite a dar voce e a diffondere il verbo EB... Grazie Anna Mei per tenerci sempre nel tuo cuore.
Rosalba Loprevite, mamma di un “Bambino Farfalla”

PRIVAT

Centro Giovanile Unda Dobbiaco

Nella primavera 2018, il Centro Giovanile Unda di Dobbiaco ha organizzato un memorabile concerto: Raise a Fist ha portato sul palco grandi nomi come Shanti Powa Soundsystem e Wicked&Bonny. Il ricavato dei biglietti di ingresso è stato devoluto a DEBRA Alto Adige e ai “Bambini Farfalla” per la superba somma di 1.800 €. Il momento della donazione è stato associato a un incontro informativo affinché i giovani di Dobbiaco sapessero a chi era destinata la loro offerta, cosa fa DEBRA come associazione, di cosa soffrono i “Bambini Farfalla” e perché è importante aiutare affinché una malattia così rara come l’EB sia sempre più conosciuta.

Grazie infinite a tutti i volontari e ai generosi sostenitori, soprattutto a Gabriel Grunser!
Siete tutti “supo mega”!

Anna Faccin, “Bambina Farfalla” e membro del Consiglio direttivo di DEBRA Alto Adige

Una giornata dedicata alla felicità

TRAU DI glücklich zu sein (ABBI IL CORAGGIO di essere felice) – Questo è il motto del mercoledì durante la settimana di eventi TRAU DI leben! (ABBI IL CORAGGIO di vivere) nel centro di formazione “Casa delle Famiglie” sul Renon. Durante questa settimana, 80 ragazze di età compresa tra i 12 e i 17 anni hanno convissuto sotto lo stesso tetto, hanno cantato, suonato, costruito, riso, festeggiato e affrontato, individualmente o in gruppo, tematiche di vita come, per l’appunto, la felicità.

Alla giornata TRAU DI glücklich zu sein, le ragazze hanno riflettuto su cosa ritengano veramente necessario per sentirsi felici, hanno valutato le grandi e le piccole gioie e hanno discusso sul fatto di essere o meno le artefici della propria felicità.

Per affrontare la tematica da ulteriori punti di vista, abbiamo invitato nella “Casa delle Famiglie” diversi ospiti, affinché raccontassero delle loro gioie personali.
Tra questi sono venuti a trovarci Shiri Alidad, un ragazzo fuggito diversi anni fa dalla sua patria, l’Afghanistan, e la “Bambina Farfalla” Anna Faccin.
Avevamo già sentito parlare di lei, della sua briosa gioia di vivere e della sua solarità. Abbiamo pensato che fosse proprio la persona giusta per fornire alle ragazze qualche suggerimento per essere felici.
Questo pensiero si è rivelato azzeccato.

Durante la visita alla “Casa delle Famiglie” abbiamo avanzato ad Anna richieste molto semplici: di parlarci della sua gioia personale e della sua strategia nel trovare e abbracciare sempre il lato positivo delle cose nuove nonostante le sfide quotidiane, non sempre facili, imposte dalla malattia.
Le parole di Anna hanno superato ogni aspettativa.
Questa donna, traboccante di gioia, ha letteralmente ammaliato con le sue storie, spesso molto umoristiche, le 80 ragazze e le loro accompagnatrici presenti in sala, che sarebbero volentieri state a sentirla parlare ancora per ore.

Una cosa è certa: Anna osa essere felice e questo incontro ha sicuramente contagiato le partecipanti alla settimana “TRAU DI leben!” ad “AVERE IL CORAGGIO di vivere”, per lo meno un pochino di più.

Verena Vieider, accompagnatrice durante la settimana di convivenza nella “Casa delle Famiglie”

Il Movimento delle Donne Cattoliche (KFB) e la Compagnia degli Schützen di Merano

Per riuscire ad attirare l'attenzione di un più vasto pubblico sulla rara malattia della pelle chiamata Epidermolisi bollosa ereditaria (in breve: EB), il Movimento delle Donne Cattoliche (KFB) di Merano ha organizzato nella parrocchia di San Nicolò una conferenza con Anna Faccin, giovedì 18 ottobre 2018. Numerosi interessati si sono radunati nella sala parrocchiale per scoprire qualcosa di più sui "Bambini Farfalla" in Alto Adige.

Con il suo modo di fare vivace e piacevole, Anna ha conquistato immediatamente il cuore di tutti i presenti. Con disinvoltura si è seduta sul bordo del palco e ha raccontato della sua malattia genetica e di tutte le sfide quotidiane a essa correlate. Per favorire la comprensione, ha accompagnato le sue parole con la proiezione di slide in Power Point. Con numerosi esempi di vita vissuta, Anna ha spiegato come trascorrono le giornate in compagnia dell'EB: molto tempo dedicato alle fasciature, episodico ricorso alla sedia a rotelle, lo svantaggio di non poter mangiare tutto o di dover indossare una parrucca o un turbante, il dolore continuo, ma nonostante tutto la volontà di cogliere sempre il lato positivo della vita.

L'ammirazione, ma anche lo stupore, nei confronti di questa "Bambina Farfalla" era palpabile: com'è possibile che una persona affetta da una malattia tanto grave possa emanare un tale ottimismo e una tale gioia di vivere? Notevole! Un fragoroso applauso è stata la conseguenza!

Al termine i presenti hanno avuto la possibilità di parlare di persona ad Anna. Numerose domande erano rimaste sospese e lei ha risposto a tutte con chiarezza e semplicità.

Gli ospiti hanno condiviso, naturalmente, l'idea di contribuire con una donazione al sostegno dei progetti di ricerca e al raggiungimento di risultati positivi nel campo dell'EB.

Il sostegno dei "Bambini Farfalla", però, non sta a cuore solo alle donne del KFB.

Anche la Compagnia degli Schützen di Merano si è data notevolmente da fare negli ultimi due anni per migliorare, con l' "iniziativa delle uova pasquali", la qualità di vita degli ammalati di EB. Con molto zelo, i giovani Schützen hanno realizzato uova di Pasqua colorate durante il periodo pasquale del 2017 e 2018. In fondo si trattava di un'opera buona! Con orgoglio e abiti tradizionali, hanno portato le uova di Pasqua (sei ceste piene) alla benedizione della domenica di Pasqua nella chiesa parrocchiale cittadina e, al termine della messa solenne, le hanno distribuite tra i fedeli in cambio di una donazione.

La buona azione ha diffuso la piacevole sensazione tra i partecipanti all'iniziativa di aver contribuito a sostenere il lavoro lodevole dell'associazione di auto-aiuto DEBRA.

Ci sono sicuramente molti modi di aiutare il prossimo. Ma c'è solo un modo di vivere: aiutare il prossimo.
Peter E. Schumacher, pubblicista (1941 - 2013)

Kornelia des Dorides, presidente del movimento delle Donne Cattoliche (KFB) di San Nicolò a Merano e cronista della Compagnia degli Schützen di Merano

4° Natale in montagna sul Lago di Braies

"Natale in montagna sul Lago di Braies" è una manifestazione che ormai non si limita più alle 8 giornate di eventi, ma è cresciuta fino a richiedere una progettazione di diversi mesi, sempre in collaborazione attiva con la famiglia Heiss, il Comune, l'Associazione turistica, i Carabinieri, il Soccorso alpino e i Vigili del Fuoco.
Anche quest'anno il CO dell'Associazione Albergatori e Ristoratori di Braies ha vinto le sfide poste da cornice musicale, illuminazione, artigianato, presepe vivente, pastori, gastronomia e lotteria.
Il programma giornaliero degli artigiani ha proposto una grande varietà con un fabbro del Tirolo orientale, gli artigiani del feltro di Bressanone, la pittrice su vetro di Bolzano Sabrina, l'artigiano del vimini Hans con la moglie e la nostra vasaia Heidi. Anche il pane contadino cotto nel forno a legna da Angelika ha attirato diversi visitatori. Peccato, invece, che solo pochi bambini abbiano mostrato interesse per gli spiedini di pane da cuocere sul falò con Alex del maso Burgerhof e per il "volo degli angeli" di Erwin del Globo Alpin!
Il presepe vivente con gli animali nella stalla, sorvegliati dagli attenti pastori, è stato per molti visitatori un appuntamento carico di autenticità del Natale in montagna. Accanto al fuoco crepitante, il tempo è trascorso in fretta gustando deliziosi Strauben, sorseggiando vin brûlé e ascoltando canti natalizi. UN GRAZIE INFINITO ai quasi 80 volontari!
Solo grazie a loro abbiamo potuto affrontare la sfida di quest'anno e l'afflusso sorprendentemente massiccio di visitatori! Il 10 gennaio, nel corso della cena sociale al Tuscherhof abbiamo passato in rivista l'intero evento.
Siamo molto felici che la lotteria abbia riscosso grande successo anche quest'anno e che i biglietti fossero esauriti già prima di Natale. Come comunicato desideriamo devolvere una parte del ricavato di tale vendita ai "Bambini Farfalla" dell'Alto Adige! All'Associazione DEBRA Alto Adige nella persona della sua presidentessa Isolde Faccin di Dobbiaco abbiamo consegnato un assegno di 6.000 €, un piccolo passo a sostegno di questa malattia dolorosa e attualmente ancora priva di cura che limita fortemente la vita di chi ne è affetto.
La 4ª edizione del Natale in montagna si è conclusa! Ogni volta è un'esperienza diversa e unica, ogni anno è una nuova sfida con sorprese e condizioni atmosferiche che ci danno filo da torcere. Nonostante tutto: Grazie a tutti gli sponsor, volontari e visitatori! È stato bello!

Ravenna al fianco dei pazienti affetti da EB

Il 29 giugno 2018 un gruppo di nove “ragazzi” di Ravenna ha organizzato una festa in campagna per festeggiare con i propri amici il traguardo dei primi 40 anni. La festa in piscina, a cui hanno partecipato circa trecento persone, si è svolta in tema hawaiano fino a tarda notte. L’evento è stato un’occasione per informare gli invitati su cosa è l’Epidermolisi bollosa e sull’importante contributo dell’attività del Centro di Medicina Rigenerativa di Modena.

Con grande piacere gli organizzatori sono riusciti a raccogliere 2.000 Euro, successivamente donati a DEBRA Alto Adige che sostiene i pazienti nell’accesso alle ricerche innovative del Centro di Medicina Rigenerativa di Modena.

Matteo Babini, per tutto il gruppo di Ravenna

Esposizione di presepi a Tablà

Dopo mesi di zelante lavoro, l’apice è l’esposizione di presepi a Tablà. Il laborioso Rudi organizza e supervisiona da anni, in autunno, un corso per costruire presepi sempre al completo e addirittura con liste di attesa di diversi anni. Il fatto poi che il corso si tenga nella sua cantina privata con il sostegno del figlio e della moglie, dimostra la gioia e la dedizione con il quale Rudi si dedica a questo hobby.

Durante tutto l’anno fa passeggiate nella natura e con occhi bene aperti cerca muschio, barba di albero, legnetti, pezzi di corteccia, radici, pietre e molto altro ancora al fine di poter assecondare le idee di tutti i partecipanti al corso.
Ognuno di loro apprende da Rudi come costruire un presepe e, seguendo i suoi numerosi trucchi, lo trasforma in un’opera d’arte unica.

L’esposizione annuale dei meravigliosi presepi e la gioia per il lavoro ben riuscito si è conclusa con un’iniziativa a scopo benefico.

Per la seconda volta, la destinataria prescelta della donazione è stata l’Associazione DEBRA Alto Adige, aiuto e sostegno per i “Bambini Farfalla”. Il 9 dicembre siamo stati invitati alla consegna della donazione e, di buon grado, abbiamo ricevuto l’ingente somma di 2.860 € per i nostri “Bambini Farfalla”. Per il prezioso sostegno, ringraziamo Rudi, i suoi collaboratori, i costruttori di presepi e tutti i donatori, e auguriamo loro tanta gioia e successo.

Zita Pfeifer, madre di un “Bambino Farfalla“

Vormas a Dobbiaco

Nell'estate 2018 ha avuto luogo la 2ª edizione della Toblinga Vormas. Per due sabati, le ore mattutine sono state dedicate a una fantastica "Vormas" (colazione). Anche se in tavola sono stati serviti deliziosi prodotti locali, l'evento non ha pensato solo a offrire "cibo per lo stomaco".

15 espositori hanno presentato l'artigianato altoatesino e prodotti naturali della zona: tra miele, succhi, marmellate, prodotti cosmetici, decorazioni in legno, lavori a ricamo e a intaglio, artigianato tessile, d'argilla e di legno nonché pizzi al tombolo ognuno ha trovato l'oggetto dei propri desideri.
Il pubblico locale e numerosi turisti hanno molto apprezzato il mercatino e i prodotti esposti con amore, nonché il legame tra gastronomia locale e natura estiva.

Promotore della manifestazione è stata l'Associazione dei Giovani Contadini di Dobbiaco, in collaborazione con l'assessore Greta Niederstätter Serani, la macelleria Bernhard Lanz e la pasticciera Birgit Steinwandter.
L'Associazione Artigiani di Dobbiaco, presieduta da Heidi Lanz, si è occupata della stampa, del layout e della grafica. Frieda Steger ha organizzato gli stand del mercatino mentre al servizio di cibo e bevande ha provveduto, grazie a numerosi volontari, l'Associazione no profit di Dobbiaco DEBRA Alto Adige, aiuto e sostegno dei "Bambini Farfalla".
Ancora una volta la Toblinga Vormas ha contraddistinto gli abitanti di Dobbiaco per varietà e tipicità delle proposte, per gaudio e coesione.
Hanno contribuito all'evento anche l'Associazione Famiglie Cattoliche, il Club degli Asinelli, Blumen Sabine e numerosi altri, nonché l'Azienda elettrica di Dobbiaco e la Latteria Tre Cime.
Al termine dell'evento, l'Associazione DEBRA Alto Adige ha ricevuto una donazione pari a 580 €. Una somma ingente, fondamentale per aiutare i malati di Epidermolisi bollosa, una malattia genetica rara.
Ringraziamo tutti coloro che ci hanno dato la possibilità di partecipare, come associazione, all'evento nel nostro paese. Grazie infinite alle numerose persone che hanno contribuito alla buona riuscita della Toblinga Vormas in primo piano e dietro le quinte, come visitatori, come collaboratori o come sostenitori invisibili.
Se il bel tempo ci assiste, la 3ª edizione della Toblinga Vormas è in programma anche per l'estate 2019. Vi aspettiamo sabato 1 giugno, domenica 21 luglio e sabato 24 agosto 2019 presso la fontana al centro del paese.

Isolde Mayr Faccin, presidentessa di DEBRA Alto Adige e madre di una "Bambina Farfalla"

Toblinga Dorf Feschtl

Siamo molto felici che alla festa del paese di Dobbiaco si sia pensato ai "Bambini Farfalla" e ai bambini ammalati di Dobbiaco, Santa Maria e Valle San Silvestro. Questo è lo spirito che anima una vera comunità.

Anna Faccin, "Bambina Farfalla" e membro del Consiglio direttivo di DEBRA Alto Adige

Caritas parrocchiale di Varna

Il 18/11/2018, come “Bambina Farfalla” sono stata invitata alla Domenica della Carità organizzata dal Gruppo Caritas della parrocchia di Varna. Durante la messa ho avuto l’opportunità di parlare dei “Bambini Farfalla” e della nostra malattia. In breve, ho descritto le limitazioni, i dolori e le terapie affrontate ogni giorno dai malati di EB e ho presentato il gruppo di auto-aiuto DEBRA Alto Adige. Dopo la messa ho visitato, in compagnia della responsabile della Caritas parrocchiale Anni Oettl, il mercatino delle pulci a scopo benefico di Varna, il cui ricavato sarebbe stato devoluto ai “Bambini Farfalla”.

Grazie a tutti per il grande impegno,
affettuosi saluti,
Margith Watschinger, “Bambino Farfalla”

Un saluto da Anna Mei, testimonial dello sport dei “Bambini Farfalla”

Anche in questo anno ho continuato ciò che anni fa ho, con gioia, iniziato a fare: pedalare x i “Bimbi Farfalla”.
Il 21 di gennaio infatti, a Grenchen, in Svizzera, ho pedalato x 12 ore in un velodromo indoor, raggiungendo la distanza di km 371,836 e ottenendo così un nuovo record mondiale di categoria.
Come sempre, tale evento è stato un pretesto per parlare di EB e raccogliere fondi per DEBRA Alto Adige.

Durante questo tentativo, purtroppo dopo sole tre ore e mezza ho iniziato ad avere crampi massivi in tutto il corpo, dovuti probabilmente a disidratazione o sovrallenamento. Non ho mai pensato di “mollare”. Pensando alla vita di una farfalla ed alle difficoltà che loro si trovano a vivere giornalmente, ho sentito forte il bisogno di proseguire, anche se “bloccata” nei miei stessi muscoli.... vivendo appieno ciò che Alessandro disse, durante un’intervista fatta al velodromo di Montichiari: “...vorrei avere la forza, ogni giorno, di poter fare le cose che tutti normalmente fanno“, ricordando queste sue parole ho vissuto l’impotenza di voler raggiungere un traguardo e di non avere la forza e un fisico che ti supporta. Ho pro-

seguito comunque il mio tentativo di record, con un corpo funzionante al 15%, per onorare la loro vita e lotta continua. Sì, Alessandro, non mi fermo, esattamente come fai tu!!! Un corpo dolorante non mi ferma, lotto con lui!!
Ho così ottenuto un record age group (cioè della mia categoria d'età), ma non l'assoluto.
A volte non conta il risultato, ma il percorso che si vive e le forze che si mettono in campo x raggiungere un traguardo, anche se inferiore alle aspettative.
Grazie a questo evento, giornali nazionali e locali hanno parlato di EB e dei "Bambini Farfalla". Questo, come sempre, è il vero fine ultimo.

Nel mese di maggio, a Lecco, ho concluso l'anno scolastico con una camminata/pedalata chiamata "Un giro con le farfalle" che ha visto 300 e più persone circa impegnate a pedalare e camminare nelle vie della città di Lecco, una marcia colorata da tante farfalle sotto forma di maschere o ombrelli colorati.
Anche durante questo evento la raccolta fondi ha dato i suoi frutti e i giornali locali hanno parlato molto dell'iniziativa, che ha dato la possibilità a molti Lecchesi di conoscere l'EB.

Questi gli eventi del 2018, un anno che mi ha vista riflettere molto, soprattutto dopo la perdita del caro Piccolo Principe Riccardo.

Ascoltate le parole degli amici, di Anna, di Michele De Luca, su quel sagrato assolato, il giorno del saluto fatto a Riccardo, ho percepito tanta impotenza davanti ad una malattia tanto "bastarda" (se mi è concesso chiamarla così), ma contemporaneamente dentro ho sentito un tumulto infinito: tanto potrò ancora fare, tanto devo ancora fare…
È per me una grande gioia e una infinita responsabilità portare le farfalle colorate sulle mie spalle e sulla mia maglia. Con loro porto tutta la sofferenza e le speranze di tante, tantissime persone.
Sogno, insieme a loro, che un giorno Michele possa dare lo stop a questa patologia odiosa, ma fino ad allora sento la necessità di portare avanti le voci di tutte le farfalle, i loro bisogni, le loro speranze e sogni.

Loro, con le loro bende, mi insegnano ogni giorno ad amare la Vita in tutte le sue più nascoste sfaccettature, mi insegnano a non avere paura, ad essere coraggiosa, a credere in un futuro di luce e gioia.

Questo è ciò che mi spinge, nel 2019, a tentare nuove strade, nuovi record, nuovi obiettivi.

La speranza e l'immensa voglia di Vita che li pervade mi portano a credere che ancora tanto io possa fare per loro e che la ricerca saprà, prima o poi, dare la fine alla EB.

Anna Mei, testimonial dello sport
dei "Bambini Farfalla" di DEBRA Alto Adige

La voce di Eleonora Buratto, testimonial della musica dei “Bambini Farfalla”

È passato un altro anno con DEBRA Südtirol - Alto Adige e con i “Bambini Farfalla”. Un anno speciale, che ha visto l’associazione e le problematiche dell’Epidermolisi bollosa balzare all’attenzione dei media.

Ho avuto modo di leggere dappertutto delle speranze legate alle nuove terapie e all’intervento realizzato grazie a uno studio guidato dal Centro di Medicina Rigenerativa ‘Stefano Ferrari’ di Unimore (Modena) diretto dal Prof. Michele De Luca. Ho gioito, sperato, parlato con alcune delle straordinarie mamme che conosco. Mi è stato spiegato che tutto rientra in questa complessa macchina fatta di ricerca e di ricercatori in rete internazionalmente, di piccoli passi in avanti che sempre più spesso si stabilizzano in nuove conquiste.

Ho partecipato a un incontro con gli associati di DEBRA Südtirol - Alto Adige, sia mamme e papà che bambini: nell’occasione, ho avuto il privilegio di conoscere il Prof. De Luca e il suo staff e di ricevere, con un linguaggio chiarissimo anche a noi che non siamo scienziati, gli aggiornamenti in tempo reale sulle loro ricerche. Sono stata colpita dal racconto relativo alla terapia genica ex-vivo praticata sul piccolo Hassan e da quello che ha significato per il prosieguo della ricerca e – voglio fortemente credere – per la sconfitta dell’Epidermolisi bollosa.

Ho gioito quando lo scorso 8 novembre il Prof. De Luca ha ricevuto, al Teatro alla Scala di Milano, il ‘Nobel lombardo’, cioè il Premio internazionale ‘Lombardia è Ricerca’, che assegna un milione di euro alla migliore scoperta scientifica nell’ambito delle Scienze della Vita, quest’anno dedicato alla medicina di precisione.

Un lavoro incessante ci attende: siamo impegnati e schierati con gli scienziati che non si arrendono. Con i genitori che non si arrendono. Con i “Bambini Farfalla” che non si arrendono e si affidano fiduciosi a tutti noi.

Io, con loro e con DEBRA Südtirol - Alto Adige, non mi arrendo. E continuo a mettere a loro disposizione la mia voce e la mia immagine, promuovendo la ricerca a favore dei “Bambini Farfalla” in ogni occasione della mia vita pubblica.

Eleonora Buratto, testimonial della musica dei “Bambini Farfalla” di DEBRA Alto Adige

Famiglia EB

Gli occhi di Maya: un viaggio a Berna per provare delle lenti all'avanguardia

9 dicembre 2018, in viaggio verso Berna. In macchina ero emozionatissima, non vedevo l'ora di arrivare e di vedere come era la Svizzera. Il viaggio è stato veramente lungo, però mi sono divertita quando ho visto fuori dal finestrino tutto bianco, stava nevicando. Arrivate nell'appartamento abbiamo messo giù le nostre cose nella stanza, poi mi sono messa a scorrazzare felicemente per la casa. La mattina seguente, invece, ero un po' agitata, spaventata e avevo anche un forte mal di stomaco, però facevo sembrare a tutte di essere calma e di stare bene per non farle agitare o preoccupare.

Arrivate nello studio medico, mi sono seduta sulla sedia e il dottore mi ha promesso che dopo aver messo le lenti agli occhi, col passare del tempo, non sarebbero stati più rossi e doloranti. Poi ha iniziato a controllarmi gli occhi, in quel momento stavo bene, il mal di stomaco mi era passato ed ero abbastanza tranquilla, ma il momento è arrivato. Ha preso le lenti, si è avvicinato a me... mi è tornato il mal di stomaco, sono diventata agitatissima, sapevo cosa dovevo fare, ma non mi riusciva molto bene, stare ferma in quel momento era l'ultimo dei miei pensieri.

Dopo alcune prove e una lunga pausa, servita per tranquillizzarmi, ho avuto tutte e due le lenti su. Era molto strano, all'inizio avevo molto fastidio, era come se avessi dei corpi estranei nei miei occhi, ma in compenso ci vedevo già meglio, era tutto un altro mondo, era veramente bello!

Da allora la mia vista è migliorata ancor di più. Il dottore aveva ragione, i miei occhi non sono più rossi e non mi fanno più male. Grazie Isolde che hai guidato tutto il tempo per me, grazie infinite!

Maya Bottura, "Bambina Farfalla"

Quando le farfalle volano via

In ogni famiglia ci sono anni più sereni e anni più difficili. Poi ci sono anni particolarmente difficili, come è stato il 2018 per la nostra famiglia EB.

Un anno in cui sono volate in cielo ben tre piccole "Bambine farfalla". Così piccole da non aver fatto neppure in tempo a presentarle a tutta la nostra comunità, che ha potuto solo abbracciarne i genitori e cercare parole così difficili da trovare per tentare di lenire il loro dolore con la nostra vicinanza. Insieme a loro, piangiamo un'altra prematura perdita, che ha stordito tutti noi con un dolore sordo e carico di impotenza. Ad aprile, ha raggiunto mamma Fulvia il nostro Riccardo, 19 anni di voglia di vivere, coraggio da vendere e un sorriso costante sulle labbra, nonostante le difficoltà della malattia e della vita.

Eravamo a Dobbiaco durante il meeting annuale quando ci ha raggiunti la notizia che le sue condizioni di salute si erano improvvisamente aggravate. Proprio quando sembrava avercela fatta a superare l'intervento al cuore che la sua seconda malattia aveva reso indispensabile. E dopo pochi giorni è arrivata la notizia che non avremmo mai voluto ricevere. Eravamo in tanti al suo funerale, a portare a lui, a Giuliano e ad Edoardo, a Eleonora e a Elisabetta, il saluto e l'abbraccio di tutta la nostra famiglia. Vogliamo ricordarlo qui, il nostro Piccolo Principe, con alcune delle parole con cui lo abbiamo accompagnato verso il suo ultimo viaggio.

"Sei sempre stato un esempio per la nostra grande famiglia EB, una presenza essenziale nei nostri momenti di incontro, in cui sapevi trovare una parola e un pensiero per ognuno, trasmettendo la leggerezza e insieme la profondità che erano la cifra della tua forte ed unica personalità.

Avevi una grazia e una solarità che ci facevano desiderare la tua compagnia e percepire forte la tua assenza, come nell'ultima assemblea, a cui non hai potuto partecipare perché impegnato in una battaglia più grande di te".

"La tua semplicità disarmante, mescolata alla tua eloquenza tanto spontanea quanto incisiva, facevano di te un oratore eccezionale, in grado di trasmettere in una manciata di minuti vent'anni di convivenza con due malattie terribili che tu, anziché disprezzare, avevi imparato ad amare perché ti avevano consentito di diventare la persona straordinaria che abbiamo conosciuto e amato.
Sapevi incantare qualsiasi platea e trasmettere il tuo ottimismo e la tua carica positiva a chiunque e la tua breve vita ha lasciato e continuerà a lasciare in noi una traccia indelebile, motivandoci quando saremo stanchi o scoraggiati. Perché tu non eri mai stanco né scoraggiato, e negli occhi avevi quella luce che solo l'amore può dare. L'amore per la cultura, per la vita, per la tua bellissima e amorevole famiglia in cui mamma Fulvia e papà Giuliano hanno investito tante energie e tanto impegno per fare di voi quattro le persone che siete diventati.

É passato così poco tempo da quando in questa stessa Chiesa sfoderavi tutta la forza che avevi per salutare la mamma che troppo presto aveva lasciato voi ragazzi e papà!
E in questo poco tempo, da ragazzo sei diventato uomo, affrontando tante sfide, sia scolastiche sia di salute, dando esempio di una forza e di un coraggio che tu solo sapevi trovare in ogni piccola cosa. Col sorriso sulle labbra e una generosità unica, che ti faceva preoccupare sempre prima degli altri che di stesso. Anche quando stavi male, anche quando essere ottimisti sembrava difficile, anche quando la maggior parte di noi si sarebbe arresa".
Ciao Riccardo, Camilla, Dua Fatima e Camilla. Che vi raggiunga il nostro abbraccio…

La piccola Camilla e la solidarietà reggiana

Poco prima di Natale del 2017 divento mamma di Camilla con sospetta Epidermolisi bollosa.
Nell'arco di pochissime ore dalla notizia riesco a mettermi in contatto con Michele De Luca, perché ho la fortuna di essere stata sua studente qualche anno prima a Modena.
Dopo pochissime ore dalla prima telefonata, incontriamo Stefania che si mette immediatamente in contatto con la neonatologia di Reggio Emilia e così parte il nostro percorso con Modena che non ci ha mai più lasciati soli, neanche dopo settembre 2018, quando la nostra Camilla ci ha prematuramente lasciati. Dopo un breve ricovero al Bambino di Gesù di Roma, Camilla viene ricoverata in neonatologia a Modena. Tutta la neonatologia si impegna per trovare soluzioni a ogni esigenza nostra o di Camilla. Chiara Fiorentini, con la sua infinita pazienza, passa più di 3 ore al giorno insieme a noi a medicare Camilla, cercando di insegnare a due neo genitori come gestire la fragilità della loro bambina.
In pochi giorni per noi arrivano: il piano terapeutico rifatto ad hoc per le esigenze di Camilla, l'attivazione dei servizi domiciliari, la visita di quello che diventerà il nostro pediatra e delle infermiere che ci seguiranno a casa, il colloquio con una psicologa per noi genitori e la diagnosi che viene fatta con differenti modalità e con diversi accorgimenti in modo da andare così a fondo da non lasciare nulla di non investigato.
Continuano tutti a ripeterci che Camilla è la prima paziente che hanno effettivamente preso in carico da così piccola ed io e Christian rimaniamo ogni giorno più stupiti perché è tutto così curato e organizzato che è difficile credere di essere davvero "la prima volta".
Dopo un colloquio con i neonatologi che ci stanno seguendo arriva la decisione, condivisa da tutti, di andare a casa. Viviamo a 50 km da Modena, non troppo lontani ma neanche così vicini, ma in realtà non cambia nulla perché tutti restano al nostro fianco esattamente come al Policlinico. Chiara ci controlla periodicamente e ogni volta rientriamo a casa con nuove idee per la nostra piccola Camilla che cresce. Riusciamo a ottenere, sempre grazie a Stefania, Michele, Chiara e la farmacologia di Modena, la prescrizione della Cannabis, così eliminiamo per sempre la morfina.
Passano addirittura un paio di mesi dove sembra che le ferite siano così poche da dimenticarci tutto quello che abbiamo passato. Ma la forma di Camilla è purtroppo molto aggressiva e alcune complicazioni la portano via a settembre abbastanza improvvisamente.
Tanti amici durante questo anno ci hanno chiesto come poter aiutare e noi abbiamo risposto di essere stati molto fortunati a incontrare Modena e DEBRA Alto Adige e pertanto vogliamo restituire loro qualcosa. I primi sono stati gli amici e parenti più vicini che hanno iniziato a fare piccole donazioni o a devolvere il loro 5 X 1000.
A metà estate sono arrivati i ragazzi del Mucchio, un gruppo di Scandiano (RE) che ogni anno organizza un torneo in memoria di un loro caro amico, Andrea, laureato in ingegneria elettronica, promettente giocatore di calcio, ma soprattutto sempre pronto a divertirsi e a vivere appieno ogni momento, scomparso in un incidente stradale. Nel 1997, questo gruppo di amici creò l'associazione "Mucchio" (nome adottato da come Maria, la mamma di Andrea, chiamava loro da ragazzi) e tramite il torneo e le attività correlate cominciarono a raccogliere soldi da devolvere in beneficenza. Attualmente il "Mucchio" è composto da più di 50 persone di diverse generazioni (alcune delle quali non hanno mai conosciuto Andrea), che si aiutano e si prodigano per la buona riuscita delle attività che organizzano. Tra loro, Luigi Costi "Freccia", amico di Christian da molto tempo che, insieme agli altri ragazzi, decide di devolvere il ricavato del torneo del 2018 a DEBRA.
Dopo di loro, "Gli amici di Leguigno", un gruppo di Casina, il paese di Camilla, noti per l'organizzazione da diversi anni di pranzi a scopo benefico, anche loro decidono di devolvere il ricavato del pranzo di fine agosto a DEBRA Alto Adige.
Successivamente, le due scuole primarie di Casina con la loro "settimana del pane". Da qualche anno la prima settimana di dicembre i piccoli studenti rinunciano alla classica merenda e mangiano solo pane acquistato dagli insegnati con i soldi consegnati dai genitori. Il resto della donazione viene devoluto in beneficienza e nel 2018 è stata scelta DEBRA Alto Adige.
Il nostro paesino è ancora all'opera per aiutarci a organizzare qualcosa per DEBRA e noi rimarremo per sempre in debito nei confronti di tutte le persone che hanno saputo tenerci in piedi in questi difficilissimi mesi, quindi continueremo a portare avanti la solidarietà messa in piedi dalla piccola Camilla anche se lei era molto più brava di noi. Da genitori crediamo che senza Modena non avremmo mai trovato la forza per affrontare tutto questo, avere incontrato questo gruppo di persone competenti, affiatate e immensamente umane è il regalo più bello che potessimo ricevere e non basterà tutta la solidarietà del mondo per dire loro grazie.
Giulia e Christian, i genitori di una "Bambina Farfalla"

Il racconto di Alessandro

• *Testimonianza raccolta da Luigi Nocenti*

SPERO CHE LA RICERCA TROVI UNA CURA per noi bambini farfalla

***Alessandro Rizzato**, 18 anni, è affetto da epidermolisi bollosa. Vive a Riva di Chieri, un piccolo paese della provincia di Torino, con la mamma Rosalba Loprevite e papà Maurizio. Ha un fratello maggiore, Andrea, 28 anni, sposato.*

Sono nato con una bollicina sulle labbra e un'altra sul dito, ma sembravo completamente sano. Poi, tra le manovre di pulizia della bocca e il bagnetto, il personale neonatale dell'ospedale di Chieri si accorse subito che c'era qualcosa che non andava. Con i miei genitori sono stato trasferito al Regina Margherita di Torino, dove fin da subito si è ipotizzato che fossi affetto da epidermolisi bollosa; la diagnosi, però, è arrivata circa un anno e mezzo più tardi, con gli esami condotti presso il centro delle genodermatosi di Milano.

MEDICAZIONI LUNGHE E DOLOROSE

I miei genitori non avevano mai sentito parlare di questa malattia, nessuno in famiglia ne ha mai sofferto e non avevano idea di essere entrambi portatori sani di due mutazioni diverse che nel concepimento, senza saperlo, mi hanno trasmesso: lo hanno scoperto solo con le indagini genetiche. La cosa più difficile da accettare è stato sapere che non ci sono cure, solo lunghe e dolorose medicazioni che mia madre compie ogni giorno da quando sono un neonato. Per me è una tortura e per lei una grande sofferenza vedermi star male, ma non abbiamo scelta: vivo fasciato per quasi il 60% del corpo perché nella mia pelle si formano continuamente bolle che si aprono in ferite finché si ritraggono e lasciano estese piaghe come se mi fossi ustionato. Tutte le mattine, da quando sono piccolo, per prima cosa al risveglio dobbiamo cambiare tutte le bende: mamma si accerta che non ci siano nuove bolle da medicare e pulisce delicatamente tutte le ferite anche profonde che ho sul corpo, coprendole con cerotti speciali che non creino ulteriori danni nella rimozione. Il momento della colazione poi, non è così piacevole: la malattia mi causa lesioni anche interne, soprattutto all'esofago, per cui spesso per me è un problema deglutire: la malattia, infatti, è anche nella mucosa della bocca e l'esofago si restringe periodicamente. Ho dovuto sottopormi all'intervento di dilatazione all'ospedale Bambino Gesù di Roma proprio poco tempo fa. Nonostante queste ferite mi espongano a continue infezioni e per me quindi sia da sempre molto difficile stare in mezzo agli altri, ho frequentato sia l'asilo sia la scuola con profitto, e oggi sono iscritto all'ultimo anno delle superiori: voglio diventare geometra e lavorare con mio fratello maggiore.
Indosso maglie esclusivamente di cotone e sempre a rovescio in modo che le cuciture non peggiorino lo stato delle mie piaghe, ma l'estate è in ogni caso il periodo più critico: il caldo umido danneggia continuamente la pelle, vivo rintanato in casa con il climatizzatore. Una volta ogni mese e mezzo mi sottopongo agli esami del sangue come controllo generale e in particolare per l'emoglobina; se i valori sono bassi, devo sottopormi a flebo di ferro. Inoltre, quando la mia pelle si infetta, assumo antibiotici con un protettore dello stomaco, ma sono farmaci che utilizzo solo all'occorrenza perché purtroppo ancora oggi non esiste cura.

MI AIUTANO LA FAMIGLIA E I COMPAGNI DI CLASSE

Sicuramente la malattia ha inciso anche sul mio carattere: quando ero più piccolo provavo tanta rabbia, non riuscivo ad accettare di non poter fare la vita dei miei coetanei, una partita di pallone per me è un sogno impossibile. Oggi sto cercando di accettare la mia vita grazie all'amore della mia famiglia e all'aiuto di una psicologa, e poi a scuola posso contare su alcuni miei compagni di classe che mi portano lo zaino o mi passano le lezioni durante le mie numerose assenze dovute ai periodi di infezione. Ho anche un mio caro amico che mi viene a trovare a casa, ma devo ammettere che in genere non è facile relazionarsi con il mondo

di malattie rare si parla anche su ok-salute.it

esterno: la mia è una malattia rara, per cui molte persone non sanno che non è contagiosa e che, anzi, sono io a rischiare di prendere infezioni dagli altri a causa delle mie ferite aperte. Non posso in nessun caso praticare attività fisica. Indosso scarpe ortopediche per limitare l'insorgenza delle ferite ai piedi e spesso utilizzo la sedia a rotelle perché è troppo faticoso per me camminare. A 18 anni non è facile dipendere sempre dagli altri tra medicazioni e spostamenti. Mi è di aiuto l'Associazione Debrasudtirol per la sindrome dei bambini farfalla: siamo chiamati così perché la nostra pelle è fragile come le ali di una farfalla. In Italia esistono due associazioni nazionali, Debraitalia e Debrasudtirol Alto Adige; quest'ultima sostiene le famiglie e la ricerca del professor Michele De Luca, il primo medico al mondo che da anni sta studiando l'epidermolisi bollosa e che ha messo a punto una terapia genica sperimentale. Nutro grandi speranze che possa essere trovata una cura e in attesa di sconfiggere la malattia sogno di prendere la patente e comprare un'auto adattata che mi renda più indipendente. Inoltre, vorrei tanto visitare Londra e soprattutto Los Angeles, patria della Playstation di cui sono grande appassionato: sono le mie «ali» per volare via dalla malattia.

Alessandro Rizzato

TE LO SPIEGA L'ESPERTO

Focus

Epidermolisi bollosa: allo studio la terapia genica

MICHELE DE LUCA, DIRETTORE DEL CENTRO DI MEDICINA RIGENERATIVA STEFANO FERRARI - UNIVERSITÀ DI MODENA E REGGIO EMILIA

Il termine epidermolisi bollosa (EB) indica una serie di difetti nei geni responsabili della produzione delle proteine deputate all'adesione dell'epidermide (lo strato più superficiale della pelle) al derma sottostante. Colpisce indistintamente maschi e femmine ed è presente in tutte le etnie. In base al gene coinvolto si divide in diverse forme, tra cui simplex, giunzionale (GEB) e distrofica (DEB), con diversi livelli di gravità, che vanno da una semplice fragilità generalizzata della pelle alla morte nei primi mesi di vita. Si stima che in Italia ci siano più di un migliaio di pazienti, chiamati bambini farfalla proprio per la fragilità della pelle e delle mucose, che provoca bolle e lesioni di difficile cicatrizzazione.

CAUSE

A parte qualche caso piuttosto raro di mutazione de novo o di EB acquisita di tipo autoimmune, la malattia è ereditaria e può essere trasmessa con modalità dominante, da un genitore malato, nel 50% dei casi o da due genitori portatori sani, nel 25% dei casi.

SINTOMI

Solitamente si manifesta già dai primi giorni di vita, con la comparsa di lesioni bollose in diverse parti del corpo, che si aggravano nel tempo, portando, nelle forme più severe, a sindattilia (fusione di due o più dita) delle mani o dei piedi, infezioni, stenosi esofagea, complicanze renali e carcinomi cutanei già nelle prime decadi di vita.

DIAGNOSI

Trattandosi di una malattia genetica la sola possibilità di conoscere la mutazione responsabile della malattia è la diagnosi molecolare. Se sono presenti casi di EB in famiglia, è possibile fare la diagnosi prenatale o, in alternativa, ricorrere alla fecondazione assistita con diagnosi pre-impianto.

TRATTAMENTI

A oggi non esiste una cura per l'EB e i pazienti sono costretti a lunghe e dolorose medicazioni quotidiane con disinfezione della cute e bendaggi con materiali innovativi che non causano traumatismi alla rimozione. In aggiunta, sono spesso costretti a ricorrere a cure antibiotiche e interventi chirurgici alle mani, all'esofago e per la rimozione di tumori cutanei. Le lesioni provocate dell'epidermolisi bollosa, soprattutto nella DEB, portano alla perdita della funzionalità delle mani e grosse difficoltà nella deambulazione. Tale quadro clinico fortemente invalidante rende spesso impossibile una vita lavorativa, aumentando così il disagio sociale e l'isolamento di questi pazienti.

LA RICERCA

Molti ricercatori nel mondo lavorano sull'epidermolisi bollosa con approcci diversi; il nostro gruppo, a Modena, lavora da decenni sulla terapia genica ex vivo attraverso la correzione delle cellule staminali dei pazienti EB con vettori retrovirali per inserire nelle cellule una copia del gene corretto in grado di produrre la proteina mancante e rigenerare una cute perfettamente sana, impedendo così la formazione, nelle aree trattate, di lesioni bollose per il resto della vita del paziente.

Ricerca e medicina

Dental School Torino

Chi, almeno una volta, è venuto a trovarci alla Dental School di Torino (centro di eccellenza per la didattica, la ricerca e l'assistenza in campo odontostomatologico diretta dal professor Stefano Carossa) ci conosce già: l'ex stabilimento FIAT riconvertito in clinica, la vecchia pista per il collaudo delle automobili, i lunghi corridoi, il nostro affollato e coloratissimo reparto.

Una piccola realtà e una grande seconda famiglia.

Il sorriso e l'enorme disponibilità di Floriana, che accoglie ogni mattina i ragazzi e le loro famiglie, le cure delle giovanissime dottoresse Paola Mlekuz e Simona Astesano, laureatesi proprio con delle tesi di ricerca sull'Epidermolisi bollosa e che grazie alle due borse di studio annuali di DEBRA Sudtirol possono continuare a seguire i pazienti, ormai diventati amici, permettendoci di mantenere operativo il reparto tutte le mattine dal lunedì al venerdì.
Il dottor Arduino e il reparto di patologia orale che coordina la parte di ricerca, il dottor Pecorari che si occupa dell'aspetto protesico. Le periodiche sedute di igiene con la dottoressa Sara Cammisuli, igienista dentale. La dottoressa Beatrice Giuliano, neolaureata che, dopo la pubblicazione dell'articolo tratto dalla propria tesi su "Photodermatology photoimmunology & photomedicine" e dopo aver presentato il proprio lavoro sotto forma di poster in collaborazione con la dottoressa Astesano alla II giornata SIOH Piemonte, ha ricominciato a frequentare il reparto e gli studenti di odontoiatria e igiene della dental school, professionisti di domani pronti a familiarizzare per la prima volta con la cura di pazienti con esigenze particolari.

Senza dimenticare ovviamente il dottor Sindici, che da anni collabora con DEBRA e, ormai ufficialmente diventato "lo zio-dentista dei "Bambini Farfalla"", capitana tutta la squadra alla quale si aggiungono in continuazione nuovi elementi. L'anno scorso si è unita Lucia Basiglio, oggi studentessa dell'ultimo anno. Nell'autunno 2018 Lucia, per la propria tesi, ha portato avanti il progetto sui concentrati piastrini e la biostimolazione laser su un nuovo campione, ancor più numeroso dei precedenti. 16 pazienti dai 4 ai 48 anni si sono sottoposti al trattamento di 3 sedute in 3 giorni consecutivi, spesso affrontando anche lunghi viaggi.
Quest'anno il protocollo prevedeva l'utilizzo di un laser di tipo diverso, con lunghezza d'onda minore, un'applicazione punto a punto e un manipolo più piccolo che permette più agevolmente di raggiungere la zona interessata. I risultati, come al solito, sono stati buoni ma per trarre le conclusioni sarà necessario aspettare ancora qualche mese. Continua nel frattempo il monitoraggio di chi, in passato, si era sottoposto ai protocolli precedenti: in alcuni casi, a distanza di 4 anni continuano a non ripresentarsi lesioni sulle zone trattate.

Il nostro lavoro ha attirato l'attenzione anche delle riviste specializzate di settore: nel luglio 2018 su "Il Dentista Moderno" è uscita un'intervista al dottor Sindici nella quale si parlava delle attività del nostro reparto connesse all'EB.
Il nostro obiettivo è anche quello di informare gli altri odontoiatri sull'esistenza di questa patologia e sulle reali possibilità di trattare questo tipo di paziente nel proprio studio con piccole accortezze, risparmiando ai ragazzi il viaggio fino a Torino per qualsiasi esigenza odontoiatrica. Laser e concentrati piastrinici sono forse tecnologie e protocolli non ancora diffusi sul territorio, come è raro trovare strutture odontoiatriche che effettuino terapie con l'ozono, metodo traumatico e indolore per la cura della carie dentale molto apprezzato dai più piccoli.

Figura sempre più importante all'interno della routine clinica è quella dell'igienista dentale e la nostra Sara è forse una delle poche in Italia ad avere una certa esperienza con pazienti con EB. Come affrontare il momento del lavaggio dei denti? Quali possono essere i piccoli "trucchi" da utilizzare? Cosa è più importante tenere a mente?
Gli spazzolini non sono tutti uguali: in questo caso meglio optare per uno di tipo extramorbido, meglio se da bambino, con testina più piccola capace di arrivare in tutte le aree della bocca anche in caso di microstomia. Il dentifricio deve essere senza microgranuli, potenzialmente traumatici, e dal gusto delicato, deve contenere fluoro (in grado di proteggere i denti dalle carie) o, meglio, può essere scelto per le sue capacità rimineralizzanti (a tal proposito abbiamo visto buoni

risultati con il Regenerate, usato sia come dentifricio che nella sua formulazione in siero per un trattamento più incisivo). Un passaggio che consigliamo spesso ma che molti non fanno prevede l'utilizzo di un cotton fioc imbevuto di un collutorio contenente clorexidina allo 0,05% lungo il bordo gengivale al confine con i denti.

Per quanto riguarda l'igiene professionale sono ancora tante le igieniste che non sanno come approcciarsi.
Il nostro invito è sempre quello a non arrendersi e a spingerle a documentarsi e mettersi in contatto con noi, in modo da poter condividere anche con loro i protocolli messi a punto in questi anni. In generale, il consiglio è quello di usare l'ablatore alla minima potenza facendo attenzione a non toccare la gengiva, usare uno specchietto monouso in plastica e avvolgere l'aspiratore con una garza sterile. Anche in questo caso, un microbrush inumidito di clorexidina può essere un valido aiuto per la rimozione dei depositi molli lungo il margine gengivale.
In attesa dei risultati del lavoro della futura dottoressa Basiglio, cominciamo a preparare nuove sorprese per il 2019, affinché la vostra visita dal dentista possa essere ricordata da parte vostra anche con un sorriso.
Vi aspettiamo a Torino!
Dott. Ezio Sindici e il Team della Dental School Torino

Casa EB a Salisburgo

Ambulatorio EB nella Casa EB

L'ambulatorio di Casa EB offre a chi è affetto da Epidermolisi bollosa (EB) assistenza e consulenza medica di altissimo livello. Questa equipe ospedaliera raccoglie sfide molto particolari che rendono necessario un intervento terapeutico a 360°, contraddistinto da competenze mediche e infermieristiche nonché da grande empatia e profonda comprensione.

Nostro compito fondamentale è quello di offrire assistenza e consulenza medico-infermieristica ai malati di EB e ai loro famigliari. La nostra consulenza a 360° spazia dalla diagnostica agli esami preventivi o di controllo, dal trattamento delle ferite alla consulenza alimentare, dalla terapia del dolore fino alla consulenza genetica.
Vista la complessità della malattia, il nostro lavoro non può assolutamente prescindere dalla collaborazione interdisciplinare. Grazie alla cooperazione di specialisti di diversi reparti della Clinica universitaria di Salisburgo e di medici del luogo siamo in grado, oltre alle visite nell'ambulatorio EB, di organizzare anche ulteriori visite e interventi terapeutici come operazioni alle mani, fisioterapia/ergoterapia, risanamenti dentali e consulenza alimentare.
Anche l'assistenza psicologica e sociale sono parte fondamentale delle attività ambulatoriali. Entrambe vengono fornite in stretta collaborazione con il gruppo di auto mutuo aiuto di DEBRA Austria.

Breve sguardo retrospettivo:
Nel 2018, il numero delle visite ambulatoriali è cresciuto ulteriormente. L'anno scorso, infatti, l'ambulatorio EB ha registrato 303 pazienti e cioè un incremento di oltre il 38% rispetto all'anno precedente. Tra questi si segnalano 34 prime visite di nuovi pazienti e 62 visite di studio, 53 visite interdisciplinari avviate e organizzate nonché 26 pazienti accolti nella clinica LKH di Salisburgo per un totale di 137 giorni e assistiti dal personale dell'ambulatorio di Casa EB con 56 "giri letti".

Oggi e domani:
Come sempre in questo periodo e a questo punto, desideriamo fornire un resoconto dell'anno passato nel laboratorio EB nonché dei progetti e delle speranze per il futuro. L'ambulatorio della Casa EB ribadisce che il suo compito principale è quello di offrire assistenza, consulenza e trattamenti ai pazienti affetti da ogni forma di EB, di ogni età e con qualsiasi percorso pregresso. Il trattamento e la consulenza personale offerti in loco nel nostro ambulatorio assumono, pertanto, un ruolo fondamentale. Noi, lo staff dell'ambulatorio della Casa EB, non lesiniamo assolutamente sul tempo che dedichiamo ai nostri pazienti al fine di fornire loro la consulenza e il trattamento più completi. Oltre alla cura delle ferite, al lenimento e al trattamento di sintomi connessi e consequenziali, come la fusione di dita di mani e piedi, il prurito cronico e i problemi legati all'alimentazione e alla digestione, affrontiamo anche aspetti legati alla vita quotidiana dei nostri pazienti. Questi colloqui riguardano spesso tematiche quali una corretta alimentazione, il lenimento del dolore, l'abbigliamento ottimale, l'igiene orale, possibili attività sportive e molto altro ancora. In molti casi offrire assistenza personale a pazienti affetti da EB nella Casa EB significa anche mantenere un assiduo contatto telefonico con i pazienti stessi, con i loro medici e con i professionisti nel loro luogo di residenza per rispondere a qualsiasi loro quesito attinente alla malattia in modo diretto o indiretto.

Spesso assistiamo i nostri pazienti per tutta la vita. Molte persone affette da EB giungono, infatti, alla nostra osservazione ancora neonati e tornano regolarmente alla Casa EB per controlli e trattamenti durante tutta la vita. Questo ci consente di osservarli e accompagnarli per un arco di tempo così lungo da conoscerne bene la storia clinica e instaurare con loro un profondo rapporto interpersonale.

Al fine di poter assicurare ai nostri pazienti, presenti e futuri, il migliore trattamento possibile, la Casa EB attua di continuo nuovi progetti.

Gli studi clinici sono lo strumento indispensabile per poter stabilire l'efficacia, la tollerabilità e la sicurezza dei nuovi approcci terapeutici. Il nostro scopo è quello di fornire ai pazienti un accesso agli approcci terapeutici più innovativi e garantire loro i benefici del progresso medico.

Un ulteriore punto fondamentale è il sostegno ai genitori e ai famigliari delle persone affette da EB. A loro dedichiamo continuamente seminari e incontri durante i quali possono aggiornarsi su diversi tematiche relative all'EB, ma anche trovare uno spazio relazionale.

Un ulteriore progetto si occupa dell'abbigliamento ottimale

per i malati di EB e dei tessuti più adatti a loro. Questi ultimi devono essere morbidi e piacevoli da indossare, ma allo stesso tempo sufficientemente robusti per offrire un'aggiuntiva protezione dalle lesioni; non devono incollarsi alle ferite o alle bende, devono essere freschi durante le giornate calde ed eventualmente avere un'azione lenitiva o curativa. Alla luce di questo progetto, vengono continuamente testati prodotti tessili sia alla Casa EB sia a casa dei pazienti.

Il team del laboratorio EB rimarrà anche nel 2019 al fianco dei malati di EB e dei loro famigliari offrendo consigli, assistenza e ascolto e farà del proprio meglio per trovare il trattamento migliore, in generale, a tutte le forme di EB e, in modo specifico e individuale, a ogni paziente.

Dott.ssa Anja Diem, medico EB nella Casa EB Austria

Accademia EB nella Casa EB

Accademia EB: formazione e rete

Tra i compiti chiave dell'accademia EB troviamo i corsi di formazione e di aggiornamento dedicati ai malati di EB, ai famigliari, ai medici e agli specialisti nonché – specialmente tramite il progetto EB-CLINET – la rete nazionale e internazionale di tutti coloro che si interessano alla materia EB. L'accademia EB, inoltre, sostiene DEBRA Austria negli eventi di pubbliche relazioni, nelle campagne di informazione sulla stampa, nella cura di tutti gli interessati, ricercatori e donatori nonché del sito web della Casa EB.

Seminari EB. Ci sono sempre nuove tematiche riguardanti la vita quotidiana di chi è affetto da EB che, seppur in cima alle priorità, non riescono, per mancanza di tempo, ad essere adeguatamente affrontati durante le visite all'ambulatorio EB nella Casa EB. Per poter dedicare uno spazio proprio a ciascuno di questi interrogativi, nel 2017, DEBRA Austria e l'Accademia EB hanno dato vita ai seminari EB, una nuova serie di corsi di aggiornamento. Durante questi seminari della durata di un giorno, con uno o più relatori, i malati e i loro famigliari ricevono sempre nuovi spunti e informazioni nonché trovano uno spazio per il confronto. I temi affrontati dai seminari si basano sui desideri e i bisogni dei soci di DEBRA Austria ai quali vengono date regolarmente da compilare schede di feedback, oltre a venire consultati di persona con un apposito incontro annuale. I primi due seminari del 2017 hanno affrontato il tema del "Dolore durante il cambio delle bende". Anche l'anno scorso sono stati offerti due seminari, questa volta sulla "Cura delle ferite e le bende in caso di EB distrofica e giunzionale (e Sindrome di Kindler)", nonché "Alimentazione e integratori alimentari in caso di EB".

Cura delle ferite e bende in caso di EB distrofica e giunzionale (e Sindrome di Kindler). Questo primo seminario, che si è tenuto nella primavera del 2018, è stato tenuto da tre infermiere della Casa EB e moderato dalla psicologa esperta di EB dott.ssa Eva-Maria Roth. Con 24 partecipanti il seminario era al completo, a dimostrazione del fatto che la cura delle ferite, nonostante la pluriennale esperienza, rimane sempre una sfida per i malati e i loro familiari. Non ci sono soluzioni standard in materia, valide per tutti i malati di EB. A seconda dello stato e delle condizioni della ferita si cerca il medicinale, la pomata e il materiale delle bende più indicati al singolo caso. Ne risulta, pertanto, un mix di trattamenti individualizzato che mira al successo. I preziosi consigli e suggerimenti delle infermiere ma anche il tempo e lo spazio dedi-

Il gruppo organizzativo dei seminari EB: Sabine Wittmann, Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi, Gabriele Pohla-Gubo, Iris Bregulla, Julia Rebhan

cato allo scambio di esperienze sono stati molto apprezzati dai partecipanti.

Alimentazione e integratori alimentari in caso di EB. Ha presenziato in qualità di esperta il secondo seminario EB che si è tenuto a novembre 2018 la dott.ssa Michaela Mandl, farmacista presso la Salzburger Landesklinik (SALK). Dopo una breve introduzione sui principi di una dieta equilibrata, i partecipanti hanno preparato la loro lista della spesa personale, completa di tutti gli alimenti consumati con maggiore frequenza. Alla fine si è passati al confronto per vedere quante sostanze nutritive importanti erano contenute in ciascuna. Ne è emerso che il maggiore fabbisogno di sostanze causato dall'EB spesso non viene coperto dai comuni alimenti. Si deve perciò ricorrere all'uso di integratori alimentari e, nel caso dei "Bambini Farfalla", si consigliano quelli liquidi poiché facilmente assimilabili anche in presenza di difficoltà ad inghiottire o problemi all'esofago. I consigli e gli spunti forniti dalla dottoressa Mandl sono stati accolti con entusiasmo. Molto apprezzati sono stati soprattutto i suggerimenti pratici, inseribili nella già di per sé stancante quotidianità senza costituire ulteriori complicazioni. Oltre agli input di ordine medico e all'esaustivo materiale informativo hanno avuto un'attenzione particolare anche le domande e i bisogni individuali. L'attiva partecipazione di tutti i presenti e il feedback positivo ci motivano naturalmente a continuare la serie di seminari anche nel 2019.

Novità nella rete EB-CLINET

Nel 2018, la rete EB-CLINET ha festeggiato i suoi sette anni di vita. In passato è stata prevalentemente un modello per la rete di riferimento europea ERN-SKIN. Ora, nel "nefasto settimo anno", è giunto il momento di riconsiderare e adeguare le proprie strutture.

Allo scopo di semplificare ulteriormente la creazione di nuovi contatti e lo scambio di informazioni nel mondo dell'EB, nel 2018, abbiamo modificato la presentazione dei partner EB-CLINET sul sito di EB-CLINET. Alla fine dell'anno il sito presenterà tutti i partner che hanno dato il proprio consenso con foto corredata di nome e indirizzo e-mail. È stata rinnovata anche la grafica della lista dei partner che ora presenta due criteri di visualizzazione: tutti i partner possono essere cercati sia per Paese e istituzione che per settore medico.

Un'ulteriore importante modifica riguarda il numero dei partner EB-CLINET per istituzione e Paese. Finora il contatto era limitato a un partner centrale di riferimento che trasmetteva le domande o le richieste di aiuto ai colleghi – anche di altre specializzazioni mediche - più adeguati. Ora possono entrare a far parte della rete e rendersi reperibili numerosi specialisti per istituzione o Paese.

Siamo convinti che tali modifiche possano migliorare e notevolmente sensibilizzare la collaborazione tra professionisti.

Seminario sulla cura delle ferite e le bende in caso di EB distrofica e giunzionale (e Sindrome di Kindler)

eb Seminar

Il nuovo logo del seminario EB

AUSTRALIA, Sydney | Sydney Children's Hospital
updated: 09/2018

EB-CLINET Partaer(s)
Rebecca Saad | EB nurse | rebecca.saad(at)HEALTH.NSW.GOV.AU

AUSTRIA, Salzburg | EB House Austria, Dept. of Dermatology, Paracelsus Medical University Salzburg
updated: 09/2018

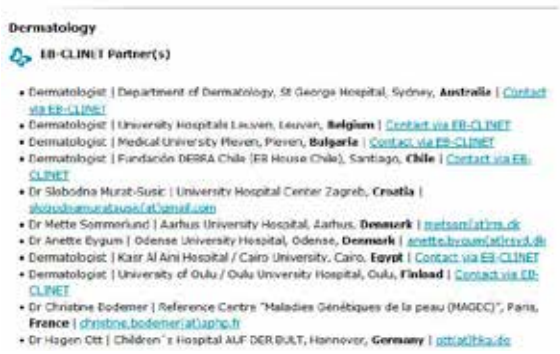
EB-CLINET Partaer(s)
Dr Anja Diem | General practioner, EB Specialist | a.diem(at)salk.at
Dr Gabriela Pohla-Gubo | Diagnostics | g.pohla-gubo(at)salk.at

B

BELGIUM, Leuven | University Hospitals Leuven
updated: 09/2017

EB-CLINET Partaer(s)
Dermatologist | Contact via EB-CLINET

Presentazione dei partner EB-CLINET suddivisi per Stati



Dermatology

EB-CLINET Partner(s)

- Dermatologist | Department of Dermatology, St George Hospital, Sydney, **Australia** | Contact via EB-CLINET
- Dermatologist | University Hospitals Leuven, Leuven, **Belgium** | Contact via EB-CLINET
- Dermatologist | Medical University Pleven, Pleven, **Bulgaria** | Contact via EB-CLINET
- Dermatologist | Fundación DEBRA Chile (EB House Chile), Santiago, **Chile** | Contact via EB-CLINET
- Dr Slobodna Murat-Susic | University Hospital Center Zagreb, **Croatia** | slobodnamuratsusic(at)gmail.com
- Dr Mette Sommerlund | Aarhus University Hospital, Aarhus, **Denmark** | metsom(at)rm.dk
- Dr Anette Bygum | Odense University Hospital, Odense, **Denmark** | anette.bygum(at)rsyd.dk
- Dermatologist | Kasr Al Aini Hospital / Cairo University, Cairo, **Egypt** | Contact via EB-CLINET
- Dermatologist | University of Oulu / Oulu University Hospital, Oulu, **Finland** | Contact via EB-CLINET
- Dr Christine Bodemer | Reference Centre "Maladies Génétiques de la peau (MAGEC)", Paris, **France** | christine.bodemer(at)aphp.fr
- Dr Hagen Ott | Children´s Hospital AUF DER BULT, Hannover, **Germany** | ott(at)hka.de

Presentazione dei partner EB-CLINET suddivisi per settori medici

Ricerca EB nella Casa-EB

Lo sviluppo di una terapia genica basata su nucleasi "designer" per la forma giunzionale dell'Epidermolisi bollosa

A luglio 2017 abbiamo avviato un progetto che si pone come obiettivo quello di sviluppare una terapia genica basata su nucleasi "designer" per la forma giunzionale dell'Epidermolisi bollosa. Questa vuole correggere mutazioni legate alla malattia nel gene del collagene di tipo XVII con l'ausilio della tecnologia CRISPR. Il progetto è stato avviato dalla dott. ssa Patricia Peking e, dopo un suo nuovo orientamento professionale all'inizio del 2018, portata avanti da Oliver March anche perché, visti i risultati promettenti, i fondi sono stati stanziati per un anno ulteriore. Il focus del lavoro è rivolto alla creazione di nucleasi "designer" basati sul sistema CRISPR-Cas9 che si leghino nelle vicinanze di una determinata mutazione al fine di riuscire ad avviarne la correzione. Nel primo anno e mezzo del progetto siamo riusciti a generare nucleasi molto efficienti in grado di mettere in atto la correzione della mutazione prescelta nelle cellule del paziente. Poiché è risaputo che le nucleasi "designer" di prima generazione potrebbero causare danni al DNA, abbiamo impiegato per il nostro progetto una più recente e più sicura variante della nucleasi CRISPR-Cas9 (Cas9n). A trattamento concluso è stato possibile individuare nelle cellule dei pazienti la produzione del collagene di tipo XVII che prima, a causa della mutazione, non funzionava (v. foto).

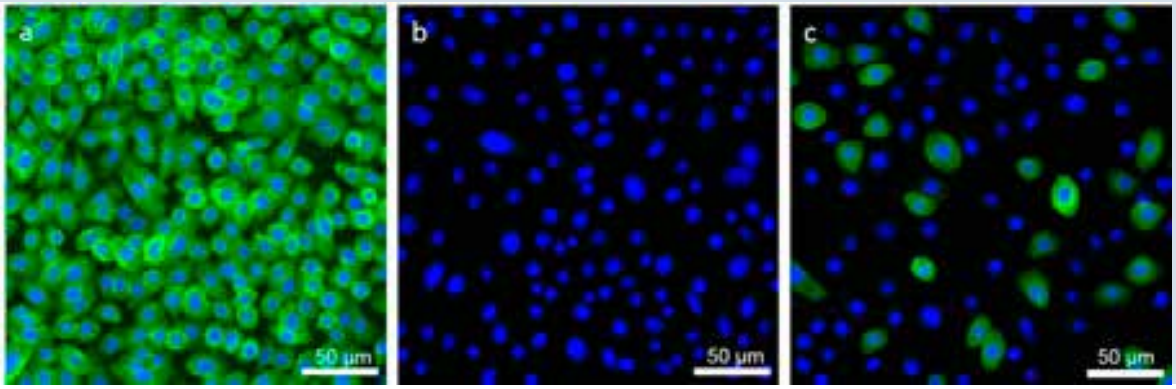
Le conoscenze emerse da questo progetto possono essere impiegate anche per la correzione di altri geni associati all'EB e per lo sviluppo della terapia di altre forme di Epidermolisi bollosa.

Foto: Produzione di proteine dopo la correzione di una mutazione nel gene del collagene di tipo XVII

a: Le cellule della pelle di donatori sani producono la proteina collagene di tipo XVII (verde).

b: nelle cellule della pelle di pazienti affetti da EB giunzionale che presentano una mutazione nel gene del collagene di tipo XVII, non è possibile individuare la presenza di collagene di tipo XVII. Nella foto sono visibili solo i nuclei di colore blu.

c: Dopo il trattamento delle cellule dei pazienti con CRISPR-Cas9, la mutazione del gene del collagene XVII viene corretta in alcune cellule. Queste cellule cominciano dunque a produrre collagene di tipo XVII (verde).

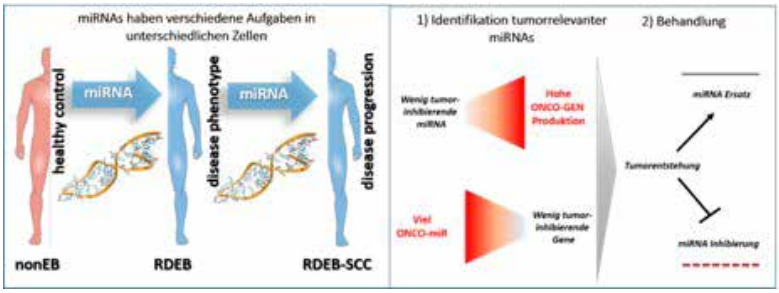


Identificazione di reti molecolari in presenza di EB per la creazione di nuovi approcci terapeutici

Contrariamente a quanto inizialmente ritenuto e cioè che nelle cellule tutti i processi fossero controllati dalle porzioni di DNA che venivano tradotte in RNA e poi in proteine, oggi sono stati scoperti nuovi elementi che influiscono sulla quantità e sulla funzione di numerose proteine. Una frattura importante con il passato è stata segnata dalla scoperta dei microRNA (miRNA) che svolgono essenziali funzioni regolatrici all'interno della cellula. Oltre ai loro compiti in cellule sane i miRNA assumono una grande importanza anche in funzione di malattie come il cancro. Ad esempio ci sono miRNA che rendono possibile la proliferazione delle cellule tumorali, o altri che le rendono mobili affinché queste si possano espandere nel corpo. Il nostro scopo è quello di comprendere il ruolo dei miRNA nell'insorgere di tumori in pazienti affetti da Epidermolisi bollosa distrofica recessiva (RDEB) al fine di identificare fra loro i candidati responsabili dell'insorgere del tumore e trasformarli, di conseguenza, nei protagonisti di una profilassi o terapia oncologica. Queste ultime stanno, infatti, prendendo sempre più campo poiché, tra-

mite la sostituzione o l'inibizione di un miRNA target dotato di un preciso meccanismo di funzionamento (un singolo miRNA regola diverse proteine), si è in grado di influire contemporaneamente su una molteplicità di processi tumorali. Nel frattempo abbiamo già identificato alcuni miRNA rilevanti per i tumori legati alla RDEB e annoverati tra gli agenti scatenanti anche di altre forme tumorali. Attualmente si stanno verificando in laboratorio le conseguenze negative sulle cellule EB e la possibilità di impedirne la formazione con speciali molecole terapeutiche. Un ulteriore obiettivo è quello di riuscire a trarre dalla quantità di dati sinora prodotti un' "impronta di miRNA" specifica per questa forma tumorale poiché questo può migliorare l'identificazione precoce e favorire il successo terapeutico. Tali impronte possono essere rintracciate nelle cosiddette "biopsie liquide" e cioè, ad esempio campioni di sangue e urine.

Foto: i miRNA possono, a seconda del tipo di cellula e dell'ambiente, svolgere diverse funzioni e anche essere presenti in diverse quantità. Una quantità troppo elevata di miRNA oncogeni (Oncomir) oppure una quantità troppo scarsa di miRNA oncosoppressori possono venire bilanciate da rispettive molecole terapeutiche.



Sotto i riflettori il microbioma cutaneo:

miglioramento della cura delle ferite e riduzione dei rischi di tumore in presenza di RDEB

I tumori erano descritti come "ferite incurabili". L'EB distrofica recessiva (RDEB) rendeva particolarmente chiaro questo paradigma: le ferite croniche sviluppano nel corso del tempo tumori molto aggressivi. Con la collaborazione del laboratorio di ricerca della Casa EB, l'anno scorso la ricerca ha compiuto importanti passi avanti che le hanno permesso di trovare il collegamento tra le ferite provocate dall'EB e l'insorgere di tumori.

La pelle ci protegge dall'ambiente circostante (barriera contro le infezioni), ma rappresenta anche un proprio ecosistema popolato da miliardi di microrganismi diversi (=microbioma) che favoriscono la nostra salute così come l'insorgere di malattie. Abbiamo osservato che il microbioma cutaneo di un malato di RDEB è meno diversificato e, pertanto, meno in salute. La riduzione dei microrganismi cutanei è particolarmente influenzata dalla presenza di ferite legate alla RDEB e correlata all'aumento di specie batteriche infettive e patogene così come a una guarigione più lenta.

Inoltre una squadra di ricercatori americani è riuscita non solo a scoprire "marcatori" molecolari di infezioni batteriche, ma anche una difesa immunitaria congenita che porta a mutazioni nel patrimonio genetico dei pazienti.

Tali risultati dimostrano come una cura antimicrobica delle ferite possa ridurre il rischio di tumori in pazienti affetti da Epidermolisi bollosa distrofica e supportano i nostri tentativi di impiegare una pomata alla vitamina D, già autorizzata dal punto di vista medico, per accelerare la guarigione delle ferite nei malati di DEB. In alcuni studi preclinici abbiamo dimostrato che il trattamento con un basso dosaggio di Calcipotriol, analogo sintetico della vitamina D, può effettivamente migliorare le difese antimicrobiche e la guarigione delle ferite in caso di DEB. Lo stesso trattamento rallenta anche la crescita di cellule tumorali in caso di EB. Questo studio ha ottenuto il premio per la scienza 2018 della società austriaca di Dermatologia e Venereologia (ÖGDV).

Uno studio separato che mirava allo sviluppo di un test ematico per tumori legati all'EB ha ottenuto il premio per la ricerca 2018 del Non-Melanoma Skin Cancer. .

Foto: Le dottoresse Christina Guttmann-Gruber e Josefina Piñón Hofbauer durante il conferimento del premio dell'ÖGDV.

Ricerca ed EB a Modena

2008-2018: 10 anni di EB a Modena

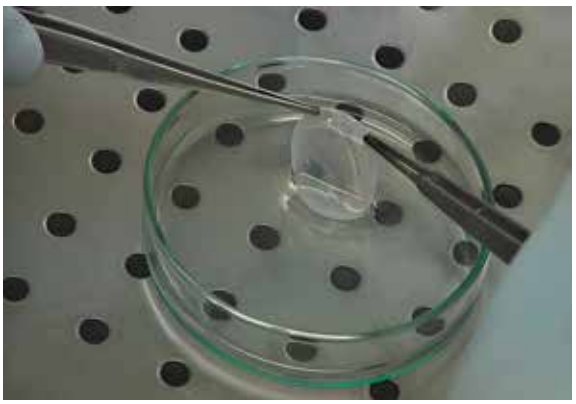
La prima volta che incontrai il Prof. Michele De Luca era la fine del 2006.
Nell'aula del Rettorato dell'Università di Modena, gremita come non l'avrei mai più vista, presentava la pubblicazione su Nature Medicine della terapia genica condotta per la prima volta al mondo su Claudio, uomo adulto affetto da EB. Mi colpì la portata dei risultati raggiunti, che davano finalmente una speranza per una malattia considerata fino ad allora incurabile. E mi colpirono molto anche l'attenzione con cui le famiglie, e soprattutto i ragazzi, seguivano le sue parole (non certo di immediata comprensione per un pubblico di non esperti) e le domande pertinenti che gli rivolgevano.
Allora iniziavo la mia avventura in DEBRA, al fianco di Paola Zotti, l'allora Presidente di DEBRA Italia, e non potevo sapere che quello sarebbe stato il mio lavoro e che quelle famiglie sarebbero state per tanti anni presenze quotidiane nella mia vita.
Quando tornai a Modena, il 29 febbraio 2008, in occasione della prima giornata dedicata alle malattie rare, visitai, con Paola e sua figlia Beatrice, il Centro di Medicina Rigenerativa (CMR) in costruzione e ricordo ancora l'entusiasmo con cui Michele ci mostrava le aree che da lì a pochi mesi sarebbero diventate laboratori e stanze per colture cellulari.
Ad agosto 2008 cominciai il mio lavoro come segretaria di direzione in Holostem, lo spin-off dell'Università di Modena e Reggio Emilia fondato da Michele De Luca e Graziella Pellegrini insieme all'Università e a Chiesi Farmaceutici per portare ai pazienti le terapie avanzate sviluppate dalla ricerca. Quando arrivai, al CMR eravamo una decina e sarebbe stato difficile immaginare che dopo dieci anni saremmo diventati più di 120 persone che ogni giorno dedicano tutte le loro energie per i pazienti.

La certificazione del Centro e lo sviluppo di Holoclar

I primi anni furono dedicati all'ottenimento di tutte le certificazioni necessarie per poter continuare a trattare i pazienti, dopo l'adeguamento alle stingenti normative europee in vigore da quell'anno (GMP) che equiparavano le colture cellulari ai farmaci e richiedevano una mole incredibile di documenti ed esperimenti, e alla creazione di Holostem, con tutte le competenze e le professionalità di stampo farmaceutico che l'Università non possedeva.
Non è stato facile capire bene tutto quello che si doveva fare, perché era tutto così nuovo che spesso neppure gli enti regolatori riuscivano a darci indicazioni chiare e certe su tutti gli adempimenti necessari, che ora sono invece ben noti e rodati.

Già nel 2009 superammo la prima ispezione dell'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) e il CMR fu accreditato tra i 13 laboratori italiani che soddisfacevano i requisiti necessari per la produzione di terapie avanzate a base di cellule staminali. Nel 2010 arrivò l'autorizzazione alla produzione di colture cellulari per sperimentazioni cliniche di terapia cellulare e genica e nel 2011 fu trattato il primo paziente con ustione corneale in GMP.

Il primo prodotto sviluppato da Holostem fu infatti Holoclar, una terapia avanzata a base di cellule staminali limbari per la ricostruzione della superficie della cornea danneggiata da ustioni chimiche, che nel 2015 divenne il primo prodotto a base di cellule staminali autorizzato al mondo. La scelta cadde necessariamente su Holoclar perché era la terapia con uno stadio di sviluppo più avanzato, già applicata con successo su centinaia di pazienti, grazie soprattutto al lavoro della Prof.ssa Graziella Pellegrini, coordinatrice della terapia cellulare del CMR e direttrice della ricerca e sviluppo di Holostem.

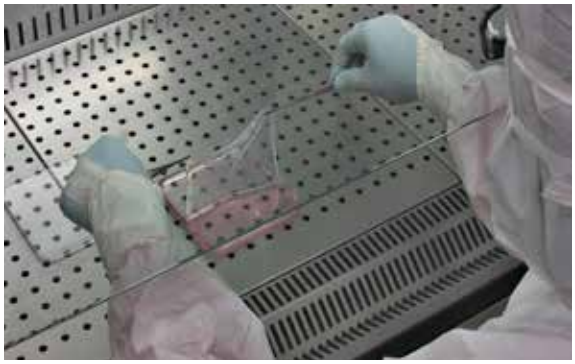


Grazie all'approvazione di Holoclar (che è stata anche inserita da EMA (European Medicines Agency) tra i principali risultati raggiunti nella sua storia), Holostem ha ricevuto diversi riconoscimenti ed è diventata un esempio da seguire per lo sviluppo delle terapie avanzate. Nel 2015 è stata infatti premiata come azienda altamente innovativa dal Massachusetts Institute of Technology Review Italia (Premio "Smart & Di-

sruptive Companies 2015") ed ha ricevuto dal Comune di Modena, insieme al CMR, la "Bonissima", la massima onorificenza cittadina.

La terapia genica e lo sviluppo di Hologene

Nel frattempo, Michele De Luca, con i ricercatori del CMR e il personale di Holostem, non ha mai smesso di occuparsi della terapia genica per l'EB, anche grazie all'aiuto di DEBRA e di voi pazienti che ci avete sempre supportati non perdendo mai la fiducia nel nostro lavoro e con una pazienza davvero encomiabile.
In quegli anni iniziammo infatti la collaborazione, che continua tuttora, con il Centro di Ricerche Genomiche dell'Università di Modena e Reggio Emilia (CGR), diretto dal Prof. Enrico Tagliafico, per sviluppare un innovativo sistema di diagnosi molecolare (tramite Next Generation Sequencing) in grado di fornirci tutte le informazioni genetiche necessarie per lo sviluppo e l'applicazione della terapia genica, che si ottengono con un semplice prelievo di sangue evitando di ricorrere



alla biopsia per identificare la proteina mutata e risparmiando così tempo e disagi per i pazienti, soprattutto se neonati.
Contemporaneamente, iniziammo a collaborare anche con il Policlinico di Modena per la raccolta di campioni di sangue per la diagnosi genetica e di biopsie per la ricerca, per cui vi abbiamo, in diverse riprese, chiamati a Modena. Da allora il mio lavoro si è spostato prevalentemente sulla gestione dei pazienti e, da segretaria di direzione, sono diventata responsabile della comunicazione e delle relazioni esterne.
Nel 2014, mentre in Italia infuriava la polemica attorno al cosiddetto "caso Stamina", arrivò l'autorizzazione ad Holostem per la produzione di colture cellulari commerciali per terapia cellulare e sperimentali per terapia genica per tutta l'Europa e venne trattato, a Salisburgo, il secondo paziente con EB giunzionale, che fu anche il primo paziente trattato in GMP con la nostra terapia genica.

Nel 2015, un mese dopo l'autorizzazione all'immissione in commercio di Holoclar, la terapia genica per l'EB ottenne dall'European Medicines Agency (EMA) la designazione di farmaco orfano in Europa, per trattare due forme giunzionali (dovute a deficit di Laminina 5 e Collagene 17) e la forma distrofica recessiva dell'EB.

In quello stesso anno ci arrivò da Bochum la richiesta di trattare un piccolo paziente in gravissime condizioni, Hassan, che, in diverse operazioni, fu trattato sull'80% della superficie corporea e di cui tutti conoscete la storia, che a fine 2017 ha fatto il giro del mondo contribuendo a far conoscere nel mondo l'EB e la ricerca di Modena.

Nel 2016 è stata approvata in Austria una sperimentazione clinica per la forma distrofica, che è stata avviata a Salisburgo nel 2017 sui primi tre pazienti. Nel 2018 è stata avviata, sempre a Salisburgo, anche una sperimentazione clinica sulla forma giunzionale da Collagene 17.

Con particolare riferimento alla forma distrofica è ancora in corso l'analisi dei primi risultati ottenuti, che ci hanno già fatto capire due cose importanti: la presenza del transgene e della proteina ad un anno dal trapianto ci dice che la terapia genica può funzionare anche per la forma distrofica, ma è necessario modificare le procedure di correzione genetica delle cellule e almeno una parte del protocollo clinico. Queste modifiche saranno di fondamentale importanza per l'ottimizzazione del disegno dello studio e per l'arruolamento dei prossimi pazienti nelle sperimentazioni cliniche che saranno condotte anche in altri centri.

Hassan e la pubblicazione su Nature

Questo importantissimo lavoro ci ha permesso di dimostrare sia che la terapia genica può essere fatta su quasi tutta la superficie corporea, sia che sono le cellule staminali a garantire il costante rinnovamento dell'epidermide e, nel caso della terapia genica, che le staminali geneticamente modificate si mantengono stabili nel tempo generando costantemente epidermide corretta.

Grazie a questa pubblicazione, che ha contributo a scrivere una pagina importante nella storia della medicina rigenerativa, Michele ha ricevuto moltissimi premi prestigiosi da tutto il mondo. Dagli Stati Uniti sono arrivati: la nomina a "ricerca-

tore dell'anno sulle cellule staminali", il premio per l'innovazione della International Society for Stem Cell Research (la più importante società scientifica al mondo sulle cellule staminali), vinto con Graziella, e il premio per l'innovazione della New York Academy of Sciences, che sarà consegnato a Tokyo ad aprile 2019. Dall'Europa è arrivato il premio "Perla Nera" di Eurordis, la federazione delle associazioni europee dei malati rari, vinto con il chirurgo tedesco Tobias Hirsch, seguito poi dal premio "Lombardia è ricerca" della Regione Lombardia, vinto con Graziella e Tobias. E un premio, il Kazemi Award, è arrivato persino dall'Iran.

Michele è stato inoltre eletto membro della prestigiosa European Molecular Biology Organization e dell'Accademia nazionale dei Lincei, la massima istituzione scientifica italiana. La notorietà seguita al lavoro di Nature ha portato a Michele decine di inviti per convegni e seminari in tutto il mondo, per spiegare la terapia genica dell'EB, e ci ha permesso di istituire collaborazioni con diversi centri di ricerca e ospedalieri esteri, che saranno coinvolti nelle prossime sperimentazioni cliniche. Ha inoltre suscitato l'interesse di centinaia di pazienti, che ci scrivono e ci chiamano costantemente da ogni angolo del pianeta, comportando un carico di lavoro imprevisto per la gestione di questi rapporti.

Il progetto regionale

Nel 2015 abbiamo ottenuto dalla Regione Emilia-Romagna un grosso finanziamento, di 1 milione di Euro, che ci ha permesso di fare un notevole passo avanti nella ricerca e nello studio dell'EB.
Grazie al progetto, infatti, oltre ad assumere nuovo personale dedicato alla ricerca e a finanziare esperimenti preclinici per la terapia genica della forma distrofica, abbiamo potuto affinare ulteriormente la tecnica di diagnosi e avviare con la clinica dermatologica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (Policlinico), diretta dal prof. Giovanni Pellecani, un ambulatorio dedicato all'EB, in cui visitare i pazienti e raccogliere dati clinici di fondamentale importanza sia per lo sviluppo della terapia genica sia per la conoscenza della patologia.

Abbiamo infatti creato un database dedicato alla correlazione tra dati genetici (ottenuti dal CGR tramite il sangue), dati clinici (raccolti dal Policlinico) e dati biologico-molecolari (ottenuti dal CMR tramite le biopsie) che sarà di fondamentale importanza anche per l'arruolamento dei pazienti nelle sperimentazioni cliniche condotte da Holostem.

Anche grazie al fondamentale sostegno fornito da DEBRA Alto Adige alla copertura delle spese di viaggio dei pazienti che hanno accettato di partecipare allo studio, da febbraio 2016 a dicembre 2018 siamo riusciti ad arruolare più di 50 pazienti, che sono stati visitati dalla Dr.ssa Chiara Fiorentini, coordinatrice e referente dell'ambulatorio Ferite Difficili e Medicina Rigenerativa.

Nel 2017 è iniziata una proficua collaborazione tra DEBRA Alto Adige e ASEOP (Associazione Sostegno Ematologia Oncologia Pediatrica Onlus) che gestisce la "Casa di Fausta", una struttura ricettiva che si trova all'ingresso del Policlinico composta da diversi appartamenti che vengono messi a disposizione anche delle famiglie che accedono all'ambulatorio EB.

Le visite sono state condotte attraverso un'iniziale spiegazione dello studio per la raccolta del consenso informato, una valutazione dermatologica dell'intera superficie corporea e dello stato di salute generale dalla Dr.ssa Fiorentini, una consulenza genetica della Dr.ssa Olga Calabrese e, ove necessario, un prelievo di sangue per la diagnosi genetica e una biopsia per la ricerca.

Visto il successo e l'importanza dei risultati raggiunti grazie al progetto, si è deciso di proseguire oltre la sua scadenza le attività avviate, anche grazie al sostegno di DEBRA Alto Adige che ha stretto un accordo con l'Università di Modena per devolvere i proventi del 5x1000 2017 alla ricerca sull'EB.

La presa in carico dei pazienti EB a Modena

Anche all'interno del "protocollo" standard legato all'arruolamento, il nostro approccio è sempre stato quello di personalizzare le visite dei pazienti, tenendo conto del quadro clinico generale (severità della malattia e tempo necessario per le medicazioni), dei documenti di cui erano già in possesso (tra cui l'immunofluorescenza per l'individuazione della proteina mutata o la diagnosi molecolare per l'individuazione della mutazione) e delle necessità contingenti della ricerca.
A mano a mano che i pazienti arrivavano a Modena per l'arruolamento e ritornavano per successivi controlli, ci siamo trovati a rispondere a diverse richieste che hanno portato l'Ambulatorio ad avere una periodicità più stabile e a coinvolgere anche esperti di altre specialità per consulenze e supporto (tra cui anestesia e rianimazione, chirurgia della mano, chirurgia pediatrica, odontoiatria e chirurgia oro-maxilllo-facciale, fisiatria, oftalmologia, otorinolaringoiatria, neonatologia, pediatria, psicologia, terapia del dolore).

Accanto a queste collaborazioni interne al Policlinico, sono state inoltre avviate collaborazioni con specialisti esterni e con diverse strutture territoriali di competenza dei vari pazienti, nell'ottica di favorire una presa in carico delle persone EB in grado di minimizzare i loro spostamenti pur nel rispetto della continuità terapeutica, essenziale nella gestione e nella sorveglianza di una patologia così complessa.

Grazie all'esperienza maturata col progetto regionale, alla presenza del CMR, di Holostem e del CGR e alla disponibilità dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria e di varie altre istituzioni modenesi e regionali ad impegnarsi per i pazienti EB, è nato il progetto di creare a Modena una EB-Hub che ha l'ambizioso obiettivo di accompagnare i "Bambini Farfalla" dalla diagnosi alla terapia genica, in collaborazione con altri centri EB internazionali. In quest'ottica, nel 2018 è ufficialmente partita l'attività di un ambulatorio multidisciplinare per l'EB, coordinato dalla Dr.ssa Fiorentini, che ad oggi comprende, oltre alla dermatologia (con relativa diagnostica e chirurgia), la genetica medica, la chirurgia della mano, l'oculistica e la fisiatria, a cui si aggiungeranno progressivamente nuovi specialisti.

Oltre alla prima visita per l'arruolamento nel progetto (coordinato da Michele e per cui potete continuare a fare riferimento a me) sarà quindi possibile, per i pazienti, essere seguiti in modo continuativo dalla struttura modenese per visite e piani terapeutici.

Per prenotare le visite all'ambulatorio, che si tiene il venerdì mattina, è necessario telefonare al numero 0039 (0)59 4222463, dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 13.30.

Stefania Bettinelli, Responsabile comunicazioni e relazioni esterne, CRM/Holostem

CASINA/I RAGAZZI DELLA PRIMARIA PER L'ASSOCIAZIONE DEBRA

Un amico per la pelle

Una combinazione di cellule staminali e terapia genica permette di risanare la pelle affetta da epidermolisi bollosa secondo la tecnica messa a punto dal prof. De Luca, un medico che ha trovato nella ricerca in endocrinologia la sua strada e una cura per i "bambini farfalla"

di Giovanna Caroli

Niente è troppo piccolo quando si è davvero grandi. Così il prof. Michele De Luca, professore ordinario nel Dipartimento di Scienze della Vita e direttore del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università di Modena e Reggio Emilia, il pomeriggio del 13 dicembre è sugli schermi internazionali per la comunicazione del conferimento del premio "Innovators in Science Award", ennesimo prestigioso (e sostanzioso) riconoscimento alla sua attività di ricercatore e la sera è alla festa della scuola primaria di Casina per ricevere i risparmi destinati all'associazione Debra e raccolti dai ragazzi sostituendo per una settimana le merendine con la classica fetta di pane e marmellata o in alternativa un velo di Nutella.

"Se anche i grandi, soprattutto i più ricchi, facessero come voi, avremmo già sconfitto molte malattie", esordisce nel suo saluto l'autore della prima sperimentazione al mondo di terapia genica per la cura delle persone affette dalla forma Giunzionale dell'Epidermolisi Bollosa, popolarmente conosciuta come "Sindrome dei Bambini Farfalla".

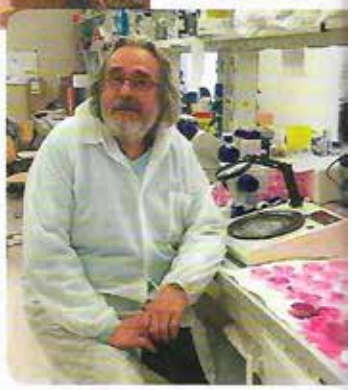
Il prof. De Luca da anni si occupa, con successo e ampi riconoscimenti in ambito scientifico, di rigenerazione della pelle in diversi contesti, dalla ricostruzione dell'uretra a quella della cornea come della pelle dei grandi ustionati. L'idea vincente e pionieristica del prof. De Luca è la combinazione di due delle tecniche più all'avanguardia della medicina moderna: cellule staminali e terapia genica. Sommate, permettono di risanare la pelle affetta da epidermolisi bollosa. La notorietà a livello popolare è giunta con la ricostruzione dell'intera pelle di un "bambino farfalla", profugo siriano di 11 anni, ricoverato in fin di vita in un ospedale in Germania: il prof. De Luca, con il suo staff, è riuscito a coltivare e correggere in laboratorio le cellule staminali della pelle del paziente e a reimpiantarle sull'80% del suo corpo con tre interventi lunghi e impegnativi, restituendo al piccolo Hassan una vita normale.

A fargli incontrare Casina è stato l'impegno per Camilla, bellissima, vivace bambina farfalla cui la gravità della epidermolisi non ha concesso il tempo di ricevere le cure, portandola via alla fine dell'estate scorsa a poco più di 8 mesi di età.

Che cos'è una cellula staminale? E una terapie genica? Che cosa si ottiene e che cosa si cura con la loro combinazione? Lo chiediamo direttamente al prof. De Luca.

"Le staminali sono le cellule che consentono il rinnovamento e la riparazione dei nostri tessuti: pensi che cambiamo la pelle ogni circa tre settimane, la cornea ogni sei-nove mesi, l'intestino quasi ogni settimana. Questo per quanto riguarda le cellule staminali adulte, che possono ricreare solo i tessuti in cui risiedono: quelle della pelle possono fare la pelle, quelle della cornea la cornea, quelle del sangue gli elementi del sangue e così via. Diverso è il discorso per le staminali embrionali, che possono differenziarsi in tutti i tipi di tessuto. Noi lavoriamo con cellule staminali adulte autologhe (cioè dello stesso paziente) che possono essere coltivate in laboratorio per ricostruire in vitro tessuti danneggiati (terapia cellulare). Nel caso di patologie genetiche, le cellule vengono corrette geneticamente per ricreare tessuti sani (terapia genica). Ad oggi sono ancora pochi i tessuti che si possono ricreare in laboratorio: principalmente pelle, sangue, cornea, retina. Ma molti gruppi di ricerca nel mondo sono impegnati nella medicina rigenerativa che rappresenta una delle principali sfide della medicina del futuro".

Il prof. De Luca a Casina con insegnanti e autorità e, sotto, al lavoro al microscopio



Tutto è cominciato...

"Volevo fare il medico fin da piccolo; mi sono iscritto a medicina e ho frequentato diverse specialità come medicina interna, ginecologia, chirurgia, anche prima di laurearmi, ma non mi divertivo. Ho scelto endocrinologia, la più scientifica, ma continuavo a non divertirmi, allora sono andato negli Stati Uniti a fare ricerca e ho capito che era la mia strada. Nei diversi spostamenti tra Bethesda e Harvard ho incontrato le cellule della pelle e me ne sono innamorato. Essendo di formazione medico, ho sempre fatto una ricerca traslazionale, applicativa.

Tornando in Italia, abbiamo cominciato a coltivare le cellule della pelle per le ustioni e le grandi ustioni, poi per la ricostruzione della cornea. Vista l'applicazione clinica, è venuto naturale pensare di poter modificare le cellule e quindi occuparci di malattie genetiche".

Non è un plurale maiestatis quello usato dal prof. De Luca: la ricerca è un fatto collettivo, di équipe.

"I meriti vengono dati a me perché sono il coordinatore degli studi, ma c'è una quantità di ragazzi giovani, di ricercatori appassionati senza i quali non potrei fare nulla. Il lavoro di ricerca è un lavoro fortemente di squadra: ci sono i tecnici, i dottorandi... Certo ci vuole una guida giusta. Nel centro di medicina generativa siamo 120. E' una struttura complessa perché oltre ai ricercatori classici, c'è l'azienda biotecnologica Holostem, ci sono quelli che devono trasferire le ricerche in ambiente clinico seguendo le regole. Poi c'è un gruppetto più ristretto, circa una decina di persone che sono più affiatate con me e lavorano alla terapia genica e con Graziella Pellegrini alla terapia cellulare".

Ci sono però vissuti che restano individuali e il racconto torna presto alla prima persona: "Nel corso delle mie ricerche, mi sono imbattuto nell'epidermolisi bollosa. I bambini farfalla mi sono entrati sotto la pelle e non sono usciti più. Ho concentrato la ricerca su di loro".

Che cosa aiuta la creatività nella scienza, lo scatto verso il nuovo? Anche il caso?

"Più che il caso aiuta l'intuito, ma quello che guida la ricerca è la passione".

Si può parlare di sconfitte nella ricerca?

"Costantemente, ogni giorno! Il ricercatore si impegna quotidianamente: nella maggior parte dei casi non ottiene un risultato, cerca di capire cosa ha sbagliato finché riesce a comprendere cosa è successo e ottiene la soluzione! E' il bello della ricerca! Quando facciamo ricerca non sappiamo cosa andiamo a trovare, l'importante è non avere pregiudizi mentali: non devo avere un preconcetto in testa per dimostrare quello che vorrei che fosse, ma la mente libera per vedere quello che veramente è e cercare di interpretarlo al massimo. Io sono fortunato da questo punto di vista".

Quando ottiene un successo si premia?

La risata scoppia fragorosa: "Riesco a goderne per 10 minuti, poi penso cosa devo fare dopo. Però alcuni risultati mi hanno dato emozioni fortissime. Davanti alla guarigione di Hassan, davanti all'esito delle nostre ricerche in quel bambino, ho pianto".

Esiste il tempo libero per un ricercatore del suo livello?

"No, soprattutto da quando sono diventato più famoso... (sorride). Per me il lavoro è parte del divertimento, non sento la fatica, non devo timbrare, entrare, uscire...

Quanto il successo distrae, quanto toglie alla ricerca?

"Apparentemente distoglie, perché devo andare in università e a congressi ad esporre la ricerca, ma in realtà non mi toglie nul-

la perché mi motiva, mi carica talmente di responsabilità verso i pazienti la cui attesa è enorme che... dormivo meglio prima!".

Quanto conta la solidarietà?

"La storia di Hassan è l'esempio della solidarietà. Nella ricerca non ci sono più barriere. Ormai tutti i grandi laboratori di tutti i paesi sono interconnessi, si parlano. Nella scienza non ci sono confini: già di per sé supera tutte le divisioni. Per il tipo di ricerca che facciamo noi, tendente a considerare patologie orfane, malati rari solitamente non trattati dalle grandi aziende, dai grandi problemi dell'umanità – diabete, cancro, malattie cardiovascolari – la solidarietà diviene importante, come testimonia il mio essere alla festa della scuola di Casina".

Che cosa può fare l'uomo comune, il cittadino, per la ricerca?

"Può fare una cosa importantissima, in questo momento devastantemente assente: avere fiducia nella scienza. Stiamo vivendo un'epoca di antiscientificità: i santoni, le false terapie, le fake news, la diffidenza verso i vaccini, verso la medicina, verso la tecnologia sono manifestazioni di sfiducia verso la scienza. La scienza è il futuro di un popolo: le grandi democrazie hanno sempre avuto grandi scienze".

Anche a livello istituzionale è un momentaccio?

"Abbastanza. In ogni periodo di crisi i primi a essere tagliati sono i fondi per la ricerca. Bisognerebbe invece sostenerla perché il metodo scientifico è capace di aiutare ad uscire dalla crisi".

Poco più che sessantenne, cresciuto tra Liguria e Sicilia, il lavoro e la ricerca lo hanno reso emiliano. Conosce il nostro Appennino?

"Io ero di quelli che consideravano montagne solo le Alpi, poi ho cominciato a percorrere gli Appennini in tutta la loro lunghezza e adesso adoro l'Appennino tanto da passarci quasi tutto il mio poco tempo libero". ●

DEBRA Alto Adige è un'associazione di volontari che da un lato sostiene i bambini e i genitori nelle necessità imposte dalla Epidermolisi Bollosa, dall'altra promuove la ricerca per il superamento della malattia; per entrambe queste finalità ha stretto una forte collaborazione con il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena.
Debra dà consigli e aiuto ai genitori o alle persone affette di EB che hanno bisogno di informazioni su medicazioni, consigli per le cure, indirizzi di ospedali a cui rivolgersi e nominativi di medici che si occupano di Epidermolisi Bollosa, suggerimenti per sbrigare le incombenze amministrative, ottenere il riconoscimento di invalidità, accedere ai piani terapeutici, ma anche come e dove reperire dai medicinali agli abitini e agli ausili più adatti. La componente medica è solo una parte della vita delle persone affette da Epidermolisi Bollosa, una parte comunque legata a sfide e complicazioni. L'Epidermolisi Bollosa coinvolge tutta la famiglia e ne condiziona la vita intera: le cure dispendiose, le numerose visite mediche, il dolore costante, la preoccupazione dei genitori, l'integrazione sociale, la scuola, la crescita, l'inserimento professionale... Ogni passo della vita impone ai malati di Epidermolisi Bollosa e a chi li ama di cercare continuamente strategie creative ed individuali: è una associazione come Debra risulta fondamentale. A Modena, un riferimento sicuro è la dottoressa Stefania Bettinelli, membro dello staff del prof. De Luca con l'incarico di responsabile delle Relazioni esterne e della Comunicazione.
"Stefania si occupa molto dei pazienti. Festività e non, è sempre vicina a chiunque chieda aiuto. A Modena tutti loro stanno facendo un lavoro pazzesco per noi famiglie e meritano la nostra lode e la nostra gratitudine", ci confermano i genitori di Camilla.
Essendo un'associazione di volontari, è importante il sostegno di tutti. Si può devolvere a Debra il 5 per mille in sede di denuncia dei redditi (Cod. fisc. 92025410215) o dare un sostegno diretto con offerte sul conto della Banca Popolare dell'Alto Adige DEBRA Südtirol - Alto Adige BIC: BPAAIT2B015; IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341. Maggiori info su https://www.debra.it/it/

Corriere Romagna

Ravenna

LA STORIA

Foto di gruppo per i 40enni che hanno organizzato la festa questa estate

La festa dei 40 anni diventa un grande evento solidale

Un gruppo di amici celebra gli "anta" organizzando un party per 400 persone, ma l'incasso va in beneficenza

RAVENNA

La festa per i 40 anni si è trasformata in una bellissima occasione per fare qualcosa di importante a favore di chi combatte quotidianamente contro una malattia rarissima, l'epidermolisi bollosa. I bimbi che ne sono affetti sono chiamati anche "bimbi farfalla" per l'estrema fragilità della pelle. Al minimo urto e contatto si formano bolle e ferite dolorose sia sulla loro pelle che sulle mucose interne.

«Siamo un gruppo di amici che ci conosciamo da una vita – spiega l'avvocato Andrea Zaccaria, uno dei 40enni organizzatori -. Abbiamo tutti la stessa età e dieci anni fa, in occasione del trentesimo compleanno, abbiamo organizzato una grande festa. Questa estate abbiamo ripetuto l'evento per i nostri 40 anni, ma anziché ricevere regali abbiamo chiesto ai partecipanti, che sono stati circa 400, di fare un'offerta libera in favore di Debra Sudtirol. Si tratta di un'associazione che fornisce un importante aiuto ai bimbi che soffrono di epidermolisi bollosa e che sostiene i pazienti nell'accesso alle ricerche innovative del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università di Modena e Reggio Emilia».

Zaccaria spiega che la festa (in tema hawaiano *ndr*) è riuscita alla perfezione e il divertimento a bordo piscina è andato di pari passo con la generosità di chi ha partecipato: «Alla fine abbiamo raccolto 2mila euro che sono stati donati all'associazione, affinché riesca in maniera sempre più efficace a proseguire nella sua attività. Siamo molto soddisfatti: ci siamo fatti un bellissimo regalo per i nostri 40 anni, aiutando bambini che hanno bisogno di cure specialistiche».

PER AIUTARE I "BAMBINI FARFALLA"

I fondi donati a un'associazione che da anni combatte una malattia pediatrica rarissima: l'epidermolisi bollosa

Eccellenza italiana

Il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena e Reggio Emilia si configura come un centro di eccellenza nel panorama della ricerca internazionale sulla caratterizzazione delle cellule staminali epiteliali e sulla loro applicazione clinica in terapia cellulare e terapia genica, grazie anche alla dotazione di strumentazione assolutamente all'avanguardia. «L'epidermolisi bollosa è una patologia molto rara e si presenta in diverse forme, più o meno gravi – spiega Stefania Bettinelli, responsabile relazioni esterne e comunicazione del centro -. Il nostro centro è coinvolto in diversi progetti di ricerca per l'epidermolisi bollosa e in collaborazione con il centro di ricerche genomiche e con l'azienda ospedaliero-universitaria di Modena ci proponiamo di offrire ai pazienti un percorso completo: dalla diagnosi della malattia fino alla terapia genica. Lavoriamo in strettissimo contatto con loro e l'associazione Debra Sudtirol ci supporta tantissimo, sostenendo la ricerca e aiutando i pazienti che arrivano da noi da tutte le parti d'Italia». **(ro.art.)**

Informazioni generali - Contatti

DEBRA Südtirol – Alto Adige
Via Rienza 12/d, 39034 Dobbiaco
Tel: +39 335 1030235
info@debra.it - www.debra.it

Casa EB Austria
Clinica universitaria di dermatologia
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
Tel: +43 (0) 57255 82400
info@eb-haus.org - www.eb-haus.org

Ospedale Bolzano
Reparto dermatologia
Edificio W, 3° piano
Primario DDr. Klaus Eisendle
Tel: 0471 909 901
E-Mail: dermat.bz@sabes.it

Ambulatorio per il trattamento dell'Epidermolisi bollosa
Dermatologia Policlinico di Modena,
Ingresso 16 Via del Pozzo, 71, - 41125 Modena
Tel.: +39 0594222463

Centro di Medicina Rigenerativa „Stefano Ferrari"
Università degli Studi di Modena e
Reggio Emilia via Glauco Gottardi, 100 - 41125 Modena
Tel.: +39 059 2058070
cmr@unimore.it - www.cmr.unimore.it

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale
Maggiore Policlinico di Milano
Via Commenda 9
20122 Milano
E-mail: maria.favero@policlinico.mi.it
Tel. +39 02 55032450

C.I.R. Dental School
Univeritá degli Studi di Torino
Via Nizza nr. 230
10126 Torino
Tel. +39-0116708366
Fax +39-011-2366504

DEBRA Südtirol – Alto Adige
Donazioni: Südtiroler Volksbank, Filiale di Dobbiaco
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341
BIC: BPAAIT2B015

Impressum:
Responsabile: DEBRA Südtirol - Alto Adige
Immagine cover: © GGK MULLENLOWE
Stampa: Dipdruck Bruneck
Grafica: Pinkhand Dobbiaco
Traduzioni: CBL Translations

Dona il 5 per mille!

Codice Fiscale: 92025410215

www.debra.it

PINKHAND