EO-ODV

debra
Südtirol. Alto Adige.

DEBRA Südtirol - Alto Adige: Rapporto annuale 2021

Così si sente un Bambino Farfalla

DEBRA Südtirol - Alto Adige

Cari lettori,
care famiglie dei Bambini Farfalla,
cari amici,

Scrivervi quest'anno è una vera missione. Avrei voluto che qui leggeste le parole e i saluti affettuosi di Isolde, la nostra presidente e mia mamma, mancata da poco. È inevitabile condividere con voi il dolore, sapendo che Isolde, detta Isa, era per tanti di voi più che solo una presidente, era un'amica e una compagna di viaggio, con la quale condividere le sfide, ma anche le gioie della vita quotidiana. L'EB è il motivo che ci ha portato insieme, che ci lega e che ci fa condividere tante speranze.

Anna Faccin - DEBRA Südtirol-Alto Adige

Sappiamo, che la cooperazione, l'aiuto reciproco e il rafforzamento dell'unità tra le famiglie sono necessarie per le persone affette da malattie rare, ma anche per i parenti, in primis i genitori, che spesso si sentono lasciati soli, con un cucciolo di Bambino Farfalla in braccio. Subito dopo la nascita di un bambino con EB, i genitori si sentono completamente impotenti, sono completamente sopraffatti, non sanno come comportarsi correttamente, dove battere la testa. Nulla è cambiato a questo proposito nel corso dei decenni.

Per questo DEBRA Südtirol – Alto Adige si impegna ad aiutare le persone colpite e le loro famiglie: oltre alla consulenza e agli incontri informativi, forniamo anche un sostegno concreto, ad esempio per coprire la franchigia per l'acquisto di ausili e protesi. Per alleviare il peso delle famiglie, le aiutiamo a trovare un sostegno per l'assistenza; a volte rendiamo possibile prendersi del tempo libero, passando un fine settimana di vacanza o realizzando piccoli "desideri di vita". A volte ci sono anche incontri con VIP, che non solo danno visibilità alla nostra malattia rara e dunque poco conosciuta, ma restano sempre colpiti dall'unità e allegria che ci unisce in DEBRA.

Tra le pietre miliari della nostra associazione ci sono le numerose collaborazioni, tra le altre con il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena, con la Casa-EB di Salisburgo, la Dental School di Torino, con le associazioni Le ali di Camilla, DEBRA Austria e DEBRA International, delle quali siamo membri fondatori.

DEBRA Südtirol – Alto Adige appartiene al gruppo delle malattie rare della Federazione per il Sociale e la Sanità ed è membro del Centro per il Volontariato. Infine, ma non meno importante, facciamo parte del gruppo di esperti che consiglia l'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) sui prodotti medici per i Bambini Farfalla.

Potrei elencare tutte queste e molte altre ragioni per cui la nostra associazione è oggi più importante che mai. Insieme raggiungeremo i nostri obiettivi, quello più alto sicuramente una cura e terapia per l'EB. Isa, la mamma delle farfalle, sperava e credeva nella ricerca. E noi continuiamo a farlo, anche per lei.

Ringrazio tutti coloro, che anche nell'anno associativo 2021 hanno sostenuto DEBRA, hanno raccolto fondi, hanno raccontato delle sfide quotidiane di chi convive con l'EB. Il vostro aiuto è prezioso per noi e ci aiuta ad andare avanti portando ancora e ancora, aiuti ai Bambini Farfalla.

Con affetto,
Vostra, Anna Faccin

Indice

Introduzione	2
EB e i Bambini Farfalla	4
DEBRA si presenta	6
Isolde – una retrospettiva	7
Saluti da Arabella Gelmini Kreutzhof, ambasciatrice di DEBRA Südtirol – Alto Adige	11
Eleonora Buratto	12
Anna Mei	13
Famiglie EB	14
Sport	14
Vita di coppia e amore	17
Il lavoro dei miei sogni	22
Le famiglie si presentano	23
Mamme raccontano	24
Ricette	27
Eventi e manifestazioni	28
Fabrizio Scolfaro e i suoi Bambini Farfalla	28
Yoga al Laghetto d'Issengo	29
Croce Bianca Renon	29
Amicizie e collaborazioni	30
DEBRA Austria	30
Le ali di Camilla	32
Ricerca e medicina	34
Dental School Torino	34
Casa-EB Salisburgo	35
Ambulatorio EB	36
Accademia EB	37
CMR Modena	38
Abilismo	40
Felicità e resilienza	42
Informazioni generali e contatti	43

L’EB e i Bambini Farfalla

Cosa è l’EB

I Bambini Farfalla vivono con una rara malattia dermatologica chiamata Epidermolisi Bollosa Ereditaria (EB in breve). L’EB è una condizione genetica che viene diagnosticata alla nascita o nei primi mesi di vita, e dà luogo alla formazione di vesciche e piaghe.

Queste vesciche si formano perché tra gli strati della pelle una proteina con funzione di collante è carente o assente tra gli strati della pelle: senza questa proteina, la pelle non ha ancoraggio. I bambini con EB sono quindi spesso chiamati Bambini Farfalla: perché una farfalla che viene toccata non può più volare. Tuttavia, la malattia non colpisce solo i bambini e gli adolescenti, ma anche gli adulti.

Cause e sintomi

L’EB è causata da un difetto di coesione tra gli strati della pelle, che è ereditato recessivamente da entrambi i genitori o in modo dominante da un genitore, ma può essere causato anche da una mutazione spontanea. Ecco perché la pelle delle persone colpite – ed a seconda della forma di EB, anche le loro mucose interne, gli occhi, la bocca, il tratto genito-intestinale e l’esofago – è molto vulnerabile. Al minimo tocco, si formano vesciche e piaghe.

Le ferite aperte, spesso croniche, il forte dolore quotidiano come nelle ustioni di quarto grado, il prurito, le cicatrici, le aderenze delle dita delle mani e dei piedi e le relative restrizioni di movimento, le carie gravi con frequente perdita dei denti, la perdita dei capelli, i problemi nutrizionali e digestivi, così come occasionalmente i tumori cutanei aggressivi complicano la vita dei pazienti colpiti.

La scienza ora distingue quattro forme principali di EB: EB simplex, EB giunzionale, EB distrofica e sindrome di Kindler. All’interno di queste forme, ci sono molti sottotipi. Ogni persona con EB sviluppa ulteriori caratteristiche personali.

Terapia e ricerca

Secondo la ricerca attuale, l’EB non è ancora curabile. Ogni giorno, i malati di EB si sottopongono a lunghi cambi di medicazione per disinfettare, applicare creme e bendare nuovamente la pelle dolorante e le vesciche. Senza la medicazione delle ferite con bende speciali, i Bambini Farfalla non possono sopravvivere. Un semplice cerotto, al momento della rimozione, strapperebbe via la pelle. Inoltre, le persone con EB hanno spesso bisogno di una terapia del dolore, di un supporto nell’alimentazione a causa delle ferite nell’esofago, di ausili per la deambulazione, di una fisioterapia occupazionale e di un supporto psicologico per affrontare meglio le sfide della vita quotidiana.

© DEBRA AUSTRIA (8)

DEBRA Südtirol – Alto Adige

Ci sono circa 30 persone che vivono con l'EB in Alto Adige, circa 1.000 in Italia e 30.000 in tutta Europa, rendendo la malattia una delle più rare al mondo. DEBRA Südtirol – Alto Adige è un'associazione di volontariato fondata da persone colpite e dai loro familiari. Invita all'auto-aiuto e offre solidarietà e sostegno, ma anche assistenza molto concreta per la vita quotidiana, al fine di migliorare la qualità della vita delle persone che vivono con questa malattia ad alta intensità di cure. L'associazione offre aiuto, supporto e consigli ai pazienti, ai genitori e alle famiglie colpite. DEBRA persegue anche l'obiettivo di fornire un'assistenza medica competente e di aumentare le possibilità di cura e di terapia attraverso una ricerca mirata.

La nostra associazione benefica è iscritta nel registro provinciale delle organizzazioni di volontariato con la certificazione del marchio "Donazioni Sicure".

FOTO STABINGER

Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige

Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige:

Presidente: Dr. Anna Faccin

VIce presidente: 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

Isolde

La sua forza era nella speranza

Isolde veniva dalla Val Casies ed è vissuta a Dobbiaco con suo marito Maurizio e con le sue due figlie, Alice ed io, Anna. Io sono Anna nata con l'EB e sono ormai un'adulta di 32 anni. Il coraggioso impegno di mia madre era rivolto alla sua famiglia e all'associazione DEBRA Südtirol – Alto Adige, che lavora per le persone affette da una malattia genetica della pelle chiamata Epidermolisi Bollosa (EB).
"Gli obiettivi che raggiungo per mia figlia dovrebbero andare a beneficio di tutti i Bambini Farfalla".

La storia di DEBRA Südtirol – Alto Adige inizia molto prima dell'anno di fondazione, il 2004. Poco dopo la mia nascita, mia madre si rese conto che sarebbe stata una vita piena di sfide, la mia. Le fu subito chiaro che, con una malattia così rara, sarebbe stato difficile trovare altre persone nella stessa situazione. Ma fu per fortuna, o forse per destino, che a pochi chilometri da casa nostra, vivesse proprio una giovane Bambina Farfalla, con la quale Isolde cercò subito il contatto. "Se ce l'ha fatta lei, ce la faremo anche noi" disse Isolde e con queste parole ha incoraggiato mio padre
Maurizio, mia sorella Alice e probabilmente anche sé stessa.

Nel 1992 Isolde insieme ad una sua amica, Manuela Costantini, – ora membro del Consiglio DEBRA, andò ad un primo incontro tra famiglie con l'EB in Germania. Fu lí, in tempi lontani dall'internet e dalla comunicazione sui social, che si rese conto della gravità della malattia che certo non colpisce solo bambini. L'EB resta compagna a vita dei pazienti. Poco dopo fu fondata nel 1995 DEBRA Austria, di cui Isa era uno dei membri fondatori.

La vicinanza all'Austria – all'epoca c'era una DEBRA Italia, ma a Catania, molto lontana – non si spiega solo con la geografia ma anche in una scelta personale della mia famiglia. In quel periodo infatti ho ricevuto cure mediche ad Innsbruck. Il Prof. Dr. Helmut Hintner, da lì si spostò a Salisburgo, "portandosi dietro" tutti i pazienti EB. È lui, insieme a DEBRA Austria che fondò la Casa-EB di Salisburgo, una clinica di eccellenza, specializzata interamente esclusivamente all'EB.

Isolde (Isa) Mayr Faccin - *30.6.1962 +21.6.2021

Nel 2004 si è tenuta una riunione con il presidente della Provincia Dr. Luis Durnwalder per raccogliere fondi proprio per questa clinica. Ed è in quell'occasione e con il coraggio di Isa che poco dopo è stata fondata DEBRA Südtirol – Alto Adige. Gli altri membri fondatori oltre ad Isa erano Guido Bocher (vicepresidente), Manuela Costantini, Luca Piol e Sandro Barbierato. Dal 2010, Nadia Bonometti ed io siamo entrate a far parte del consiglio direttivo. Isolde è stata la prima presidente in carica fino al 2021, anno della sua improvvisa morte. Io sono stata eletta dal consiglio direttivo come sua succeditrice.

La forza di Isa era il "networking". Era di carattere modesta, riservata e, allo stesso tempo, mondana. Ha mantenuto i contatti con altre associazioni DEBRA, ha incontrato luminari della medicina, si è tenuta informata sui progressi della scienza. A casa, l'obiettivo molto personale di Isa era quello di pro-

muovere la mia indipendenza. Tutta la famiglia mi ha sostenuto nella mia ricerca di strategie di gestione della vita. Era felice e orgogliosa quando riuscivo a padroneggiare qualcosa che mi ero prefissata di fare. Era indescrivibilmente felice quando mio figlio è nato sano. Tenere suo nipote tra le braccia è stato un momento importante della sua vita, perché quando sono venuto al mondo io, non le era permesso di abbracciarmi. Improvvisamente e inaspettatamente, Isa è morta troppo presto nel giugno 2021.

Isa vorrebbe che continuassimo a lavorare con passione per migliorare la qualità della vita dei Bambini Farfalla e delle loro famiglie e che mantenessimo e migliorassimo DEBRA Südtirol – Alto Adige come importante e in realtà unico punto di contatto per tutti gli interessati. Insieme perseguiremo e raggiungeremo i nostri obiettivi.

Anna Faccin

Isa, Isolde – fondatrice e anima di DEBRA

Quando non sarai più parte di me
ritaglierò dal tuo ricordo tante piccole stelline,
allora il cielo sarà così bello che tutto il mondo
si innamorerà della notte.

William Shakespeare

Isolde per l'anagrafe, ma per tutti noi semplicemente Isa.
Un nome sobrio, chiaro, veloce da pronunciare, essenziale.
Incredibilmente adatto alla tua persona, perché tu eri proprio così: sobria, chiara, veloce.
Assolutamente essenziale.
Difficile trovare le parole per raccontare di te, ogni discorso sembra banale, scontato. Forse perché il tuo non era il mondo delle parole, ma del cuore e dell'azione, un agire concreto sempre affidato al tuo saggio buon senso e a una costante energia vitale.

La prima immagine di te è questa: una Isa sempre "in moto", attiva ed efficiente in ogni campo e in ogni momento. Un'efficienza che mettevi a disposizione di tutti, senza distinzione, con una forza generosa e instancabile.
Allegra dispensatrice di ottimismo e buonumore, ci hai sempre accolto nella tua casa e tra le tue braccia con tutti i nostri problemi e difficoltà a volte concreti, altre volte irrilevanti e banalmente marginali.

Tuttavia, tu c'eri sempre, col sorriso e con quella semplicità che tanto ti caratterizzava.
Accogliere ti veniva naturale, come l'immediata risoluzione dei problemi tuoi e degli altri.
Niente era così complicato da essere impossibile. Sei sempre stata una grande combattente, lucida e vigile su ciò che accadeva, mai rassegnata, pronta ad accogliere le sfide dell'esistenza come un'opportunità di crescita e di miglioramento.
Mamma molto giovane, hai saputo trasformare la tua inesperienza in un vantaggio, affidandoti ad un innato amore materno per Alice e al tuo straordinario senso pratico nella gestione della quotidianità.
Nemmeno la nascita di Anna, la tua secondogenita, dolce Bambina Farfalla ti ha messo troppo in difficoltà: dopo un iniziale legittimo disorientamento, ti sei rimboccata le maniche, come eri solita fare, e hai affrontato questa nuova esperienza con la tua consueta naturalezza, aperta al confronto, all'ascolto, desiderosa di imparare, diventando presto un punto di riferimento importante per tutte le altre famiglie con bimbi affetti da EB.
Eri e sei straordinaria Isa!

Ho letto che il nome Isa, secondo la tradizione celtica, significa "luminosa". Ed è proprio la tua luce che ci manca tanto, dopo anni di amicizia preziosa.
Senza far troppo rumore te ne sei partita per altri lidi e a noi non resta altro che procedere il cammino ancora confusi e increduli, ma grati e orgogliosi di aver condiviso con te parte del nostro viaggio.
Ciao Isa! Una delle tue amiche del cuore

La mamma dei Bambini Farfalla, Isa

Ho cominciato a muovere i primi passi nelle associazioni nel 2008. L'era dei social network è arrivata dopo. Era tutto un sentirsi per telefono tra mamme, un organizzare banchetti nelle piazze. Era l'ottobre del 2008, si teneva la settimana DEBRA Italia, occasione per cercare di sensibilizzare le persone e parlare delle nostre farfalle.

Nel 2009, a Roma, per uno dei tanti congressi sull'EB a cui ho partecipato, alloggiavo dalle suore con molte altre famiglie. Che gioia vedersi, ritrovarsi e confrontarsi! Proprio in quell'occasione conobbi Isolde.

Una donna gentile e determinata, con un accento particolare. Scambiammo due chiacchiere, ma capii solo dopo che era la Presidente di DEBRA Südtirol – Alto Adige. Nel 2012 feci il mio primo viaggio a Dobbiaco e quando la incontrai... era come se la conoscessi da sempre! Avete presente quelle amicizie uniche che nascono all'istante, senza bisogno di parlarsi perché già dallo sguardo ci si capisce al volo? Con Isa è andata proprio così. Era una donna straordinaria, che sapeva leggere la mia anima. Capiva quando stavo male e le sue parole erano sempre di incoraggiamento. Lei sapeva che non sono una che parla molto, ma era in grado di cogliere tutte le sfumature del mio essere madre. Nove lunghi anni di amicizia, collaborazione, fiducia, sorrisi, successi ma anche di pianti. Lei sapeva sempre ascoltare.

Posso dire che con Isa mi sentivo amata e accettata e, soprattutto, parte di una grande famiglia. Perché la nostra è una grande famiglia che ha perso una grande Donna, ma non i valori che ci ha trasmesso: l'amicizia e l'amore.

Il 21 giugno ho perso una grande amica! Non c'è giorno che non la pensi o che non mi arrivi qualche segno della sua presenza. Lei vive nel mio cuore e in tutti noi.
Ciao Isa!

Con infinito Amore
Rosalba Loprevite

Il nostro primo incontro con Isa

Quando siamo tornati nel nostro piccolo paese di Stelvio, dopo la diagnosi di EBD della clinica universitaria di Innsbruck, non sapevamo nulla della malattia di cui soffriva il nostro piccolo Martin. Dal giorno alla notte ci siamo trovati in una situazione di cui nulla sapevamo, nella più totale incertezza. Non c'era ancora l'associazione DEBRA e avere un PC era ancora una rarità. Miracolosamente, inaspettatamente, mi sono imbattuto in un annuncio in cui si cercavano persone con l'EB. Abbiamo subito preso contatto con la famiglia Riedl di Vienna. La cosa ci ha fin da subito sollevato e abbiamo gradito molto il loro modo amichevole e disponibile. Ci hanno anche dato il numero di telefono di Isolde. Prima di telefonarle ero ovviamente ansioso e un po' eccitato, ma la prima conversazione è stata così empatica e rassicurante che al suo termine ero abbastanza ispirato, rilassato e speranzoso. Ora sapevamo che non eravamo soli e non vedevo l'ora che arrivasse l'annunciata visita della famiglia Faccin. Non dimenticherò mai il nostro primo incontro. Abbiamo subito sentito una vicinanza e un legame profondo con loro. Le preoccupazioni per Martin si erano improvvisamente dimezzate. Abbiamo visto come Anna, che all'epoca aveva quattro anni e mezzo, fosse vitale, sicura di sé e allegra: abbiamo tratto molta forza da questo primo incontro. Isolde ha preso per noi il primo appuntamento con la clinica di Salisburgo e ci ha anche accompagnato lì. Eravamo molto felici e sollevati. Tutti gli anni della nostra amicizia sono stati sempre segnati da grande empatia.
Isolde aveva il dono speciale di riconoscere le paure degli altri e riusciva ad alleviarle. Ho sempre ammirato il modo in cui si avvicinava agli estranei, il modo in cui accettava naturalmente le nuove sfide. Insieme a Maurizio, con Anna e Alice, hanno dato vita a DEBRA Südtirol – Alto Adige e per loro nessun lavoro era impossibile. L'unico e grande obiettivo era sempre quello di essere lì per tutti, di offrire sostegno a tutti: Isolde e la sua famiglia, questo obiettivo lo hanno raggiunto davvero.
Tanto di cappello a Isolde e a voi Anna, Alice e Maurizio.
Isolde ci manca molto, non la dimenticheremo mai.
Zita, Martin e Daniel Pfeifer

Arabella Gelmini Kreutzhof
Ambasciatrice DEBRA Südtirol – Alto Adige

Cara Presidente, cara Anna,
mi avete chiesto alcuni pensieri, parole e righe per la rivista 2022 di DEBRA, ma vi chiedo di permettermi di scrivere questa volta non solo dei successi di DEBRA, ma soprattutto di una grande donna che ho avuto il piacere di conoscere attraverso l'associazione e che avevo già preso a cuore molti anni fa per il suo calore e la sua sincerità. Una donna che potevo chiamare amica, perché lo è stata nel vero senso della parola, una donna che ha messo la sua vita al servizio degli altri, una donna che era semplicemente unica e molto speciale per le sue molte buone qualità: la tua mamma.

Isolde Mayr Faccin. Per tutti noi: Isa.

Quando Anna mi ha chiamato nelle prime ore del mattino del 21 giugno per dirmi che poco prima, a causa di un improvviso attacco di cuore, sua madre era volata in cielo, ho provato una grande tristezza e un profondo smarrimento. Uno sconcerto che continua ancora oggi.

Isolde & Arabella

Avevo parlato con Isolde una settimana prima della sua morte e avevamo programmato di incontrarci a pranzo nei giorni seguenti. Ma il nostro appuntamento si è trasformato in un addio per l'eternità, celebrato nella chiesa parrocchiale di Dobbiaco. La bara di Isolde era decorata con rose rosse: i fiori dell'amore. E quale sentimento più dell'amore è più affine ad Isolde?
Isolde Mayr Faccin ha fatto tutto nella sua vita per amore.
È stato l'amore per la sua Bambina Farfalla Anna che l'ha spinta a fondare l'associazione di mutuo-aiuto DEBRA Südtirol – Alto Adige nel 2004.
È stato l'amore per le persone, per i pazienti e le persone colpite, è stato l'amore per la vita che Isolde irradiava che ha reso possibile aiutare molti Bambini Farfalla, che soffrono di quella dolorosa malattia della pelle che è l'Epidermolisi Bollosa (EB in breve).

Nel corso del tempo, DEBRA Südtirol – Alto Adige è riuscita non solo a diventare un punto fermo nel sistema associativo altoatesino, ma anche a lasciare tracce preziose oltre i confini nazionali.
Grazie alla visione di Isolde Mayr Faccin, alla generosità di tutti i donatori e sostenitori e a tutta la stampa altoatesina, che è sempre stata molto benevola e solidale con DEBRA Südtirol – Alto Adige, l'associazione ha potuto contribuire negli anni ad un notevole miglioramento della qualità della vita dei piccoli e grandi pazienti.
DEBRA Südtirol – Alto Adige ha potuto sostenere la fondazione della Casa-EB di Salisburgo, considerata a livello europeo un centro di eccellenza nella cura delle persone affette e nella ricerca di possibili cure per l'Epidermolisi Bollosa.
DEBRA Südtirol – Alto Adige ha potuto sostenere e ampliare l'intenso lavoro di ricerca per lo sviluppo di una cura con notevoli somme di denaro.
Con il sostegno di DEBRA Südtirol – Alto Adige, presso il Centro di Ricerca di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università di Modena è stato condotto il primo studio al mondo sulla terapia genica basata su cellule staminali epiteliali geneticamente implementate.
Credo sia giusto dire che, in tutti questi anni, DEBRA Südtirol – Alto Adige ha saputo costruire dei ponti decisivi nella lotta contro l'Epidermolisi Bollosa. Ponti che portano il nome di Isolde!
Probabilmente questo non sarà il solito anno associativo, man-

ca sicuramente il collante che vi teneva tutti uniti, ma sai, le persone che amiamo non se ne vanno mai via, semplicemente ci stanno vicino in maniera diversa.
Con tutto il mio cuore, vi auguro di godere della serenità del momento pensando che la luce di quella stella sarà sempre con voi.

Mi manca Isolde.
Perché era sincera e vera.
Perché non indossava alcuna maschera ed era semplicemente e meravigliosamente onesta. E di buon cuore.
Non ho mai sentito Isolde lamentarsi, preferiva regalare alle persone di cui amava circondarsi le sue risate cordiali, il suo atteggiamento positivo verso la vita, il suo aiuto e la sua incrollabile gioia di vivere.
Avevo già incontrato Isolde nel 2005 e l'avevo apprezzata molto.

Le esperienze che ho potuto fare attraverso e insieme a DEBRA Südtirol – Alto Adige sono uniche. L'amicizia con Isolde, di lunga data, sincera e sentita, è stato un dono di cui sono molto grata.

La sua morte rende la vita più povera.
Ma tutte le cose buone che ha dato rimangono.
Il suo sorriso rimane.
Il suo calore.
E soprattutto il suo amore.
Isolde Mayr Faccin, la Madre Teresa dei Bambini Farfalla non sarà mai dimenticata

Arabella von Gelmini Kreutzhof
Ambasciatrice DEBRA Südtirol – Alto Adige

Eleonora Buratto

Un altro anno con DEBRA Südtirol – Alto Adige, il primo senza Isolde. È stato un dolore immenso per la grande famiglia DEBRA che, sgomenta, si è stretta attorno ad Anna. Mi auguro che il ricordo di questa donna fortissima e l'ammirazione per la sua "visione" che ha aiutato DEBRA Südtirol – Alto Adige ad arrivare fino a qui, aiutino tutti noi ad andare avanti. Più determinati di prima, come vorrebbe lei.

Quando Anna mi ha chiesto il mio pensiero annuale per DEBRA e mi ha lasciato carta bianca, non ho avuto dubbi. Volevo omaggiare Isolde, la nostra Isa, e con lei tutte le mamme, la loro forza e soprattutto la loro dolcezza. Così, amici di DEBRA, condivido con voi due ricette "dolci", che sanno di buono, di semplice, di antico, di mamma. Spero che vi piacciano e che siano di buon augurio per un 2022 che ci auguriamo porterà altre novità positive per la ricerca contro l'Epidermolisi Bollosa.

Ricette a pagina 27

Eleonora Buratto

Anna Mei

Cara Isolde,
Quest'anno ci hai fatto proprio un bello scherzo, non ho neanche avuto il tempo di dirti quante cose desidero ancora fare per le nostre farfalle.

Ci hai lasciati a pochi giorni dal tentativo di record di Bassano del 10 luglio.
Ebbene si ho voluto ritentare in quel velodromo per colpa di quel vento che mi trovo sempre davanti. Ma tu mi conosci e non sono una persona che si scoraggia o perde di vista l'obiettivo.

Non ho fatto in tempo dirti che finalmente nel libro del guinness world record si sono ricordati di noi; ebbene sì l'associazione viene ricordata nell'edizione 20/22, dopo tanti anni siamo riuscite a farci conoscere in tutto il mondo, il record premiato è quello dei 500 km dell'anno scorso.
Durante il tentativo delle 12 ore ho spesso sentito la tua presenza che, in modo molto forte, mi esortava a non fermarmi.
Vedi cara Isolde gli ultimi due anni sono stati difficili, ricordo molto bene quando mi dicesti che ti mancavano gli abbracci, ti mancavano i tuoi Bambini Farfalla.
Hai ragione, il mondo è cambiato ormai, noi tutti siamo cambiati ma qualcosa si sta muovendo in meglio: sento e percepisco che le loro famiglie sono meno sole, la campagna di sensibilizzazione inizia a dare i suoi risultati. Altri ciclisti, come Fabrizio Scolfaro, stanno sposando la causa e stanno creando eventi e manifestazioni per DEBRA Südtirol – Alto Adige.
Una gara molto importante del circuito internazionale UCI, la Tour des Alpes, nel 2022 dedicherà la sua parte solidale a DEBRA Südtirol – Alto Adige, grazie anche al grande aiuto dell'instancabile Anna, tua figlia.

Le hai lasciato una grande responsabilità, ma lei come il capitano di una nave ha già messo le mani saldamente sul timone e la nave procede spedita.

La raccolta fondi dei miei tentativi a Bassano del Grappa è stata abbastanza grande ed entrambe eravamo entusiaste.
Come ti ho detto precedentemente questa nave procede spedita anche se non so dove ma stai tranquilla, ai tuoi Bambini Farfalla qui sulla terra ora ci pensiamo noi.

Grazie per i segnali che mi dai, ti sento e ti riconosco sempre.
È stato un anno impegnativo ma anche bello perché nelle difficoltà se le persone si stringono e si aiutano l'un l'altro è perché il capitano, anche se mancato, aveva dato loro i giusti insegnamenti:

Grazie capitano, ti voglio bene. Anna Mei

Famiglie EB

Sport

Sport e EB

Ciao sono Alessandro, ho 36 anni, ed ho la RDEB.

L'EB purtroppo è una malattia che mette di fronte alle nostre realtà quotidiane, molte difficoltà anche nelle azioni più semplici, come per esempio vestirsi, mangiare, fare le medicazioni, relazionarsi con gli altri, ecc ecc.

Non è semplice convivere ogni giorno con una "compagna scomoda" come l'EB, ma non è nemmeno impossibile, già proprio così!

Infatti con le dovute accortezze e strategie, si può fare una vita normalissima come chiunque altro, avendo le proprie passioni, i propri interessi, i propri hobby ed obiettivi, dipende tutto da come si decide di gestire e affrontare la vita. Per tanti anni abbiamo sempre sentito dire che EB ci rende molto fragili e delicati, che non si possono fare molte cose perché sarebbe rischioso, e tutte queste apprensioni negative portano poi ad un "isolamento obbligato" fondato su paure altrui inesistenti, senza nemmeno aver tenuto conto del pensiero del diretto interessato che ha l'EB.

Fin da bambino, a partire dalle scuole elementari fino ad arrivare alle scuole superiori, mi era sempre stato vietato di giocare a palla fuori con gli amici perché "loro tiravano troppo forte la palla e potevo farmi male", oppure non potevo andare in bicicletta perché "se poi fossi caduto mi sarei fatto molto male" e così via, e pure le attività di educazione fisica (la famosa ora di "ginnastica" alle scuole, che di tutto si trattava tranne che ginnastica) avevo sempre l'esonero da tale attività perché "se poi mi facevo male" era un problema.

Ma in realtà il vero problema, erano soltanto le paure infondate degli altri nei miei confronti per proteggermi, ma nessuno si è mai domandato che cosa ne pensassi io e se realmente me la sentissi di fare certe cose o no. Tutto era basato solo e semplicemente sul mio aspetto fisico, sulle fasciature, sul fatto di essere fragile e che potevo farmi male. Tante, tantissime paure.

La mia fortuna è stata quella di avere la testa più dura dell'acciaio, e di aver voluto provare su di me (e letteralmente sulla mia pelle) se fare sport o attività fisica fosse stato realmente un problema o no, se potevo fare allenamenti o quant'altro che mettesse potenzialmente in difficoltà il mio corpo.

Alle elementari per esempio all'età di 7/8 anni (pochi mesi dopo essermi operato ad entrambe le mani contemporaneamente per riaprirle) mi era presa voglia di giocare a Tennis, e dopo diverso tempo sono finalmente riuscito ad iscrivermi al corso di tennis, ed a fare i primi allenamenti insieme agli altri bambini.

Il Maestro di Tennis mi regalò pure la sua racchetta vista la mia determinazione che avevo, poi però ho dovuto lasciare questo sport perché le racchette per giocare "seriamente" erano troppo grandi per le mie mani e mi facevo veramente male, quindi lasciai in autonomia questo sport un anno dopo, e sono felice di aver provato questa prima esperienza perché già da piccolino sapevo che avrei potuto fare tante altre cose (nonostante le paure dei miei genitori, super apprensivi in tutto).
Mentre alle scuole medie ho voluto provare a fare la corsa campestre insieme a tutti i miei compagni, ma qui ho lasciato perdere subito perché si correva in terreni non proprio agevoli, e spesso si scivolava, quindi presi la decisione di non fare più la corsa campestre.

Alle scuole superiori (io ho fatto il liceo scientifico) come attività fisica c'era la pallavolo, ma qui in tutta sincerità non ho voluto cimentarmi non solo perché realmente questa mi avrebbe potuto fare veramente male, ma anche perché era un'attività che non mi piaceva molto (bisogna essere onesti).
Nonostante queste piccole e brevi esperienze "sportive", dentro di me c'era e c'è sempre stata questa voglia di fare attività fisica, di movimento, di muovere liberamente il mio corpo e di "sprigionare" la forza che avevo in me ma che per tanti anni (a detta degli altri) non potevo esprimerla perché "mi sarei fatto male".
All'età di 25 anni, ho deciso di seguire i miei amici in palestra, e qui mi si è aperto letteralmente un mondo, dove finalmente potevo fare ciò che volevo, e con i miei ritmi, le mie energie, con i miei tempi, dove potevo mettere più o meno forza, e potevo gestire a pieno il mio corpo.
Ovviamente all'inizio ho dovuto prendere confidenza con tutto, partendo proprio dagli istruttori della palestra, che nonostante il primo approccio molto cautelare nei miei confronti (ovviamente per paura sempre che potessi farmi male) mi hanno sempre consigliato e aiutato negli esercizi da fare.

L'ostacolo per me più grande non era fare gli esercizi con gli attrezzi o macchinari, ma era farmi vedere dagli altri fare cose in determinate condizioni, o addirittura cambiarmi la maglia sudata a fine allenamento negli spogliatoi, tutto questo perché nella mia testa riecheggiava il timore dei miei genitori che fin da sempre mi tenevano coperto per non far vedere le medicazioni, ma per fortuna nella mia testa c'era pure una frase che il mio caro amico di sempre mi disse la prima volta che andammo al mare "Barne, ma cosa te ne frega se gli altri ti vedono le fasce, non è un problema tuo, tu devi stare libero e sentirti libero, tutto il resto non conta", ed infatti è proprio così, non c'era nulla di male a farsi vedere per come si è, e soprattutto se una persona non ha una fasciatura non significa che non abbia pure lui un problema.

L'attività fisica in palestra oltre che a piacermi, ha portato in me pure molti cambiamenti in termine di salute, perché fare determinati sforzi richiede diversa energia e forza, e questo viene ricavata dal cibo. Andare in palestra ha fatto sì che iniziassi a mangiare di più, e io mio organismo ha iniziato a ricevere molte più sostanze nutritive.

Ho visto proprio il cambiamento del mio corpo, reagire e migliorare, pure le mie ferite che avevo da una vita sono migliorate (e addirittura guarite più in fretta), tutto questo perché tenendo in movimento il mio corpo facevo arrivare più sangue e più ossigeno in ogni parte dell'organismo (anche alle ferite) e questo ha fatto sì che rimarginassero prima, e in più ovviamente si previene il blocco delle articolazioni a causa della troppa sedentarietà e immobilità dovuta allo stare sempre fermi in casa per paura di fasi male.

Con i miei istruttori di palestra ci parlo spesso, ormai ci conosciamo da 12 anni, e un giorno mentre uno di loro mi stava dando istruzioni su come fare un esercizio, mi disse questa frase "Ale, ma perché non fai qualcosa che potrebbe aiutare seriamente anche altre persone con la tua malattia e non solo, ci hai mai pensato ad iscriverti all'università e fare Scienze Motorie per aiutare altre persone a superare le loro difficoltà e problemi di salute attraverso l'attività fisica? Su di te sta avendo grandi risultati, e ormai stai diventando esperto nella tua patologia e sai come trattarla e fin dove spingerti senza recarti danni, potresti veramente aiutare chi sta cercando una mano per uscire dalla paura di farsi male e svoltargli la vita". Queste parole mi fecero riflettere molto e mi sono detto che, se ci sono riuscito io a migliorare la mia vita attraverso il movimento, perché non lo possono fare pure gli altri? E quindi da lì a pochi mesi (giusto il tempo di organizzarmi) mi sono iscritto all'università nella facoltà di Scienze Motorie (e adesso sono al 3°anno) per apprendere al meglio la dinamica del corpo umano, apprendere come il movimento ha potuto migliorare nettamente la mia condizione di vita con una malattia rara, per poi dare una mano a chi ne ha bisogno e soprattutto a chi come me in passato gli è sempre stato detto "non lo puoi fare perché poi ti fai male".

Chi lo ha stabilito che se si ha una malattia rara (in questo caso l'EB), non si può fare movimento o un'attività fisica? Chi lo ha stabilito che ci si debba per forza "fare male se si fa determinate cose"? E se anche dovesse succedere che malauguratamente esce una ferita o una bolla in più, che problema c'è, può capitare a tutti di fasi male (malati e non), anche i migliori Chef stellati si tagliano in cucina, ma ciò non significa che non possono continuare a cucinare.

Fare attività fisica, o qualunque altro sport, oltre che ad es-

sere un toccasana per l'organismo, è una vera e propria opportunità di inclusione sociale, di aggregazione, di socializzazione. Diventa un gioco per i bimbi piccoli che possono fare tutti insieme, e si trasforma in gioco di squadra per i ragazzi più grandi.
Il nostro corpo è una macchina perfetta (anche se esteticamente può avere delle ferite), e come ogni macchina se la si usa e si tiene in movimento, e si ha le dovute accortezze, funzionerà sempre bene, basta solo volerlo.
L'unica cosa che fa veramente male al nostro organismo, è la paura di farsi male.

Alessandro Barneschi

Vita di coppia e amore

Relazioni sentimentali: Giulia e la sua storia

Mi chiamo Giulia, ho 29 anni, una RDEB in forma medio grave. Ma preferirei presentarmi in un altro modo: mi chiamo Giulia, ho ventinove anni, sono una studentessa all'ultimo anno di Scienze Politiche, amo studiare, viaggiare, cucinare, leggere.
Da quattro anni vivo una relazione con Davide, trentatré anni, con cui condivido la vita, la casa e due gatti: Salem e Iris.

Nell'era delle battaglie sui social, ho cominciato a seguire diverse persone che si occupano di divulgazione delle tematiche più disparate. Di chi si occupa di disabilità, oltre a sposare le loro battaglie su accessibilità, barriere architettoniche, diritto all'assistenza e così via, ho riconosciuto un concetto a mio parere estremamente importante, che ho sempre notato ma mai verbalizzato. Si tratta dell'infantilizzazione e desessualizzazione delle persone con disabilità. Quando ero piccola, con i miei genitori la tematica delle relazioni sentimentali era un tabù, forse per loro un vero e proprio incubo. Del sesso non abbiamo mai nemmeno sfiorato l'argomento. E quando vedevano una ragazza con EB più grande di me, con il suo compagno o marito, mi dicevano speranzosi: vedi, questa ragazza si è sposata. Oppure, parlando a mia zia di una mia relazione ormai finita, mi disse: io non ti immaginavo accanto a nessuno, perché credevo che nessuno sarebbe mai andato "oltre".

Scelgo quindi di utilizzare questo spazio per affrontare la tematica delle relazioni perché, proprio per i concetti sopracitati che dilagano nella nostra società, credo che sia un argomento troppo poco trattato e che può addirittura essere dannoso.
Anzi, non solo lo credo. L'ho vissuto sulla mia pelle.

Il mio attuale compagno non è stato la mia unica storia.
Davide arriva dopo una sfilza di relazioni, frequentazioni e conoscenze sbagliate, tossiche e talvolta dannose. Perché quando fai parte di una categoria emarginata e la società ti insegna che sarai miracolato a trovare qualcuno che sceglierà di starti vicino, ti costringi a legarti a chiunque ti trovi interessante. Non ti dai possibilità di scegliere, lasci che ti scelgano. E non solo ti accontenti di chiunque, ma, ancor più grave, ogni rottura è una tragedia. Ogni rottura è un fallimento insostenibile, ti rinvia in quella condizione di solitudine dalla quale tu sei sicuro, assolutamente sicuro che non uscirai mai, perché non troverai mai nessun altro disposto ad accollarsi la tua croce.

Ad ogni rottura ho pianto fino a sentirmi male, ho supplicato di non essere lasciata calpestando la mia dignità perché ogni rottura non era una rottura, era una condanna.

Mi sono accontentata tante volte. Se la persona con cui uscivo mi sembrava minimamente decente, io mandavo avanti la frequentazione fino a farmela piacere per forza:

ti affezioni a qualsiasi cosa se te la porti sempre dietro.
Sono stata con narcisisti che non mi vedevano neanche perché l'unica cosa che amavano era sé stessi e sentivano di esistere solo rispecchiandosi negli occhi adoranti della persona che avevano accanto. Sono stata con chi non mi rispettava, tenendomi accanto a sé solo per riempire un vuoto.
Sono stata con una ragazza quando vivevo in Inghilterra, la mia prima relazione sana nonché la prima volta che ho provato un sentimento vero per la persona che avevo accanto, e quando sono tornata non sono stata in grado di accettare la mia palese bisessualità vivendomela come una seconda disabilità. Per nasconderla a me stessa, alla mia famiglia e a tutti, mi sono fidanzata con un ragazzo che già era innamorato di me senza darmi nemmeno il tempo di soffrire per la mia precedente relazione finita. È durata nove mesi e sono stata così depressa che nessuno sapeva più come tirarmi fuori dal letto e ricordo mio padre pulire compulsivamente il pavimento di casa nostra quattordici volte al giorno per avere un diversivo.
Quando ho trovato la forza di lasciarlo, ho subìto stalking da parte sua per mesi.
È estremamente difficile raccontare tutto questo. E allora perché lo faccio? Non per un eccesso di egocentrismo, ma perché vorrei che nessuno si sentisse più come mi sono sentita io. Come se la solitudine fosse una condanna e non una condizione che può mutare, che può essere scelta e può rivelarsi anche piacevole, come se fosse un miracolo che qualcuno si interessasse a me, come se non mi fosse concesso il lusso di scegliere. Ma vorrei anche che se chi sta leggendo si sente come mi sono sentita io, abbia un punto di riferimento, sappia di poterne parlare, sappia di non essere solo/a.

Credo inoltre, che la mia esperienza non sia l'unica importante da leggere, ed è per questo che decido di far parlare Davide della nostra relazione secondo il suo punto di vista: quello di una persona esterna, che non ha avuto casi di disabilità in famiglia e che prima di conoscermi era completamente estraneo al mondo dell'EB.

Quello che spero è, in fondo, di riuscire a dare risposte a genitori di bambini piccoli che si interrogano sul futuro dei propri figli, a ragazzi adolescenti che si affacciano alla vita, a persone di qualsiasi età che vivono o vorrebbero vivere una relazione e si fanno delle domande, si danno delle risposte, sentono il bisogno di avere un confronto.

In fondo ogni storia è diversa e ogni vita è diversa. Questa è la nostra esperienza, due punti di vista: il mio, di donna quasi trentenne che dalla nascita gestisce una disabilità molto visibile e quello di Davide, un uomo che fino a ventinove anni non aveva mai sentito nemmeno parlare di EB.

Noi ci conoscevamo già da prima di fidanzarci, ma non abbiamo mai parlato molto. Quali sono le domande che ti facevi sulla mia condizione, non sapendone nulla?
Credo che mi feci quasi le stesse domande che si fanno tutti quando si imbattono in qualcosa di sconosciuto, nello specifico, in una malattia rara. Dico quasi perché frequentavamo e frequentiamo la stessa compagnia di amici, e per me la tua condizione avrebbe anche potuto assumere lo status di semplice argomento di conversazione; affrontato sì con il giusto tatto, ma comunque accompagnato da altri argomenti, altri aspetti della tua vita. Direi che quella comprensibile curiosità, in questo caso su una malattia rara, venisse spontaneamente sovrastata da altri tipi di curiosità: quelli che riguardavano il tuo carattere e la tua personalità. Quando ci conoscemmo nessuno dei due aveva il minimo interesse per l'altro, e nei momenti di aggregazione con la comitiva, tenevano banco essenzialmente altri temi. Questo perché se una persona è disabile e nient'altro, e non traspare nient'altro, è comprensibile farsi, e fare, domande solo su quello. Non so se le domande che mi feci furono quantitativamente sufficienti, ma il fatto è che tu offrivi altri spunti. Con te era molto più facile parlare di università, dell'ultimo viaggio all'estero che avevi fatto, dell'ultimo libro che avevi letto, dell'ultima cotta che ti era presa per qualcuno, dell'ultima persona che si era presa una cotta per te.

Quali sono state le cose che più ti hanno colpito, quando abbiamo iniziato a conoscerci? Ad esempio limitazioni che non immaginavi potessi avere, o anche il contrario, ovvero se pensavi ci potesse essere qualcosa di limitante che invece si è rivelata assolutamente fattibile.
Direi che convivere con una patologia di questo tipo e contemporaneamente vivere la vita con tanto dinamismo è un aspetto interessante. Al di là della disabilità, che è uno svantaggio, e che presenta limitazioni rispetto ad una persona sana, laddove il fattibile comune diventa per te complicato, è anche vero che una specifica condizione fisica porta a sopperire a certe mancanze con altri tipi di esperienze. Esperienze che ho avuto l'occasione di vivere, e che avrei potuto vivere solo con te. Esperienze, per lei, forse stimolate dalla consapevolezza di avere delle limitazioni per fare altre cose. Conoscendoti ho imparato a distinguere lentamente cosa per te è fattibile e cosa non lo è, e parallelamente cosa lo è per me e cosa no, e non in quanto fidanzato ma in quanto persona singola, indipendentemente da te.

Ognuno decide come impostare la propria relazione e come gestire una eventuale disabilità. Nel nostro caso, sul piano sanitario tu mi sei sempre vicino. Come vivi le numerose visite in ospedale, i day hospital, le operazioni, talvolta i ricoveri?
La gestione di una relazione è come un viaggio in auto verso una meta lontana: Studi il tragitto, metti benzina, accendi il GPS, prevedi soste, guardi il meteo, fai provviste. Poi parti e durante il viaggio la gestione si smussa, si adatta, si delinea, prende forme che non ti aspettavi. Trovi strade che non pensavi esistessero, buchi una gomma, il tempo è migliore di come aveva informato il meteo e così via.
Le visite in ospedale, i ricoveri, le operazioni, sono tutte cose che portano il normale carico di stress e di preoccupazione. Ovviamente meno ce ne sono, meglio è.
Al di là del fatto che è un peso più per te di quanto possa esserlo per me, bisogna prendere la cosa nel suo insieme. Come ho detto prima, se una persona ha da dare solo la sua disabilità, l'altro riceverà solo quello.
Io ti accompagno in ospedale, sto seduto nella sala d'attesa, prendo una cioccolata calda finta dal distributore, una volta ho preso sonno col rumore regolare della flebo e dei macchinari come unico sottofondo, ti ho ascoltato lamentarti per fastidi vari.
Poi, una volta finito il tutto, usciamo dal Bambin Gesù e vediamo Roma oltre il chiosco, dall'altra parte della strada, dove ci prendiamo dei veri cappuccini con cornetti caldi, o succhi di frutta. Se ci prende restiamo appoggiati sul parapetto e ci godiamo il freddo sul viso mentre guardiamo i monumenti immersi nella foschia di tarda mattinata. E si chiacchiera del più e del meno. Poi magari capita che ci scappi una passeggiata in centro se la giornata è tersa. Oppure si torna a casa, ma non prima di aver divorato dei trapizzini alla cacciatora o con doppia panna.
Ci sarebbe altro da dire, ma in sostanza questo è l'insieme, coi suoi pro e i suoi contro, e il tutto si divide fra ciò che è inevitabile e ciò che si sceglie di costruire. Ci sono lati, positivi o negativi. Io non vorrei i contro ma tu per prima non li vorresti, e io questo lo capisco. Ci godiamo insieme quello che possiamo costruirci dopo essere usciti dall'ospedale. L'importante è compensare i momenti non proprio allegri con momenti felici.

Sai bene che l'EB è una malattia degenerativa. Come convivi con l'idea di un peggioramento? Cosa pensi? Ti spaventa?
Ci penso come penso che qualsiasi cosa finisce. Mi spaventa come mi spaventa qualsiasi evento che può accadere da un momento all'altro. Che potrebbe esserci un crollo improvviso da un momento all'altro è un pensiero che forse mi accompagna, ma lo fa da lontano, e non si mette in mezzo al quotidiano, ma lì entra in gioco il carattere che ognuno ha. Se ci pensi troppo ti ammali di preoccupazione. Non voglio che succeda, e per ora ci riesco, anche perché non ho nessun controllo sulla situazione. E allora non mi preoccupo finché non c'è un buon motivo.

In questa intervista e in questo articolo vorrei essere nuda e cruda e raccontarla così com'è, senza abbellirla. Esistono molti tipi di disabilità, la mia è estremamente visibile ed estremamente variabile, si manifesta sul corpo rendendo l'aspetto della persona a dir poco peculiare. Quanto e quale peso ha avuto questo nella fase di conoscenza / innamoramento? Quanto peso ha questo tutt'oggi, nei momenti in cui sono molto ferita?
Parlo dal punto di vista di chi non porta sulle spalle un certo tipo di giudizio critico verso sé stesso. Semplicemente, verso di te ho un giudizio, e un gusto del bello, forse diverso dal tuo, o che tu non riesci comprensibilmente a percepire. Ma questo io non lo so spiegare. Nella fase di conoscenza ha inciso prepotentemente il tuo carattere, ma comunque il tutto andava di pari passo col fatto che ti trovassi fisicamente attraente. Non incide più di tanto il fatto che tu sia più ferita del solito in certi periodi.

In relazione a quanto accennavo prima, sull'idea radicata della società per la quale una persona con disabilità difficilmente troverà un compagno/a, io credo che le persone che ci vedono si facciano la loro idea, talvolta errata, sulla nostra coppia. Ti disturba questo? Tu cosa ne pensi?
Le persone forse tendono a girarsi e a guardare qualche secondo in più solo perché vedono una situazione che non vedono tutti i giorni. Da una parte si può comprendere. Per quanto riguarda le idee che potrebbero farsi su di noi no, in sostanza non mi disturba niente. Loro non sanno niente di noi. Forse sarà capitato che mi abbiano scambiato per

un violento che picchia la sua compagna, perché ferite ed escoriazioni viste di sfuggita durante una passeggiata possono anche portare a pensare certe cose. Ma non mi tocca, e riesco invece a comprendere i dubbi della gente. Un disabile che non trova una compagnia sentimentale non è detto che non la trovi in quanto disabile, ma a volte perché semplicemente non è una persona piacevole, come penso capiti a tutti.

La domanda precedente era più sugli sconosciuti, mentre questa riguarda persone più vicine a te. Sono stata molto in ansia all'idea di conoscere la tua famiglia e lo sono tutt'ora nel conoscere tuoi eventuali nuovi amici. Le persone nuove che mi conosceranno inevitabilmente si faranno delle domande su di me e su di noi. Tu come vivi la fase che precede la presentazione a tuoi parenti / amici, e cosa pensi in quella fase?

Posso aspettarmi domande in proposito, certo. Domande alle quali mi è capitato di rispondere senza preoccupazione. Possono vertere sulla patologia, ma in quanto miei conoscenti, poi vertono anche su altre cose. E allora ecco che la disabilità diventa una delle tue caratteristiche, ma non per forza la più significativa o la più interessante, nonostante sia parte integrante della tua esistenza e delle tue scelte. Perché poi mi chiedono che fai nella vita, ed ecco che lì stilo una lista di ciò che fai e che hai fatto. Lista che comprende parole come università, LUISS, ESA, convegni, viaggi.
Quindi agli occhi di chi mi conosce Giulia non è una disabile che si barcamena nella società ignorante e sprovveduta. È una che ha il carattere e i mezzi giusti per andare avanti e sì, ha anche lo svantaggio di essere disabile. È una parte importante di te la disabilità, e merita attenzione se non altro per fini divulgativi, ma c'è molto altro.
Sei una persona perfettamente inserita nel pensiero del mondo, che sa vivere il suo tempo, che sa sfruttare con autonomia le tecnologie che il progresso mette a disposizione. E in tutto questo mi superi ampiamente, nonostante io non abbia alcuna disabilità. Questo capisce chi si ferma quell'attimo in più per conoscerti.

Sai che la medicazione è un momento fondamentale ed estremamente importante che non si può mai saltare. In assenza dell'infermiera o quando siamo in viaggio, sei tu ad aiutarmi. Come vivi quel momento? Come vivi il fatto di dover organizzare giornata e impegni in funzione di quel momento?

È un impegno che assimili e che fai tuo, e diventa parte della routine. Direi che il meccanismo è così ripetitivo che lo prendo come un qualcosa che sbrighiamo insieme. Da un punto di vista di vita quotidiana, non lo reputo diverso dallo spendere tempo per cucinare, o tenere la casa in ordine, o buttare la spazzatura. Ognuno ha questi impegni, noi abbiamo in più solo questo nel quotidiano.
Provo soddisfazione ogni volta che scopro la ferita sulla schiena (ndr: la parte del corpo più lesionata) e vedo che sta un po' meglio rispetto alla volta prima. Ho medicato sempre io prima che ci concedessero l'assistenza domiciliare, e ricordo le condizioni di certe ferite, in tempi passati. Ho notato miglioramenti considerevoli. Il merito principale è del progresso medico che avanza, ma se anche io avessi mai contribuito in minima parte a fare qualcosa di buono, tanto vale.

Dopo pochissime settimane di frequentazione, una sera hai dormito a casa mia (io vivevo già da sola) e durante la notte ho avuto una lesione alla cornea. Sono stata tre giorni al buio e tu hai rimandato un viaggio per restare con me, aiutandomi in tutto. Cosa pensavi in quel momento, rendendoti forse veramente conto per la prima volta di cosa comportasse talvolta vivere con EB?

Non penso al viaggio mancato, penso che il posto giusto dove essere è dove c'è bisogno. E anche senza parlare di bisogni, davanti a un'emergenza, seppur tutto sommato piccola, il viaggio non fatto passa in secondo piano. Non ho mai riflettuto su come o quanto potesse cambiare il mio quotidiano, avendo a che fare indirettamente con l'EB. E non ci rifletto tuttora. Forse, per quanto riguarda la lesione della cornea, era più forte quel pizzico di morale che mi impediva di prendere e andarmene. I viaggi possono aspettare. Se è vero che nella coppia si è presenti nel momento del bisogno, non potevo esimermi, indipendentemente dal motivo.

Tagliando la testa al toro, c'è mai stato qualcosa che ti ha fatto pensare che fosse troppo con cui convivere e che ti frenasse a proseguire la mia conoscenza?

Credo che se ci fosse stato un motivo legato strettamente alla patologia in sé, abbastanza importante da mettermi paura, non avrei continuato. Se dopo quattro anni stiamo ancora insieme un motivo che mi sfugge ci sarà, tralasciando i motivi che invece ben conosco. Se mai abbiamo avuto problemi, direi che erano legati ad altre cose, ma non a questo. Viviamo in tempi in cui la tecnologia e gli agi del ventunesimo secolo ci vengono incontro, e il tema della disabilità viene discusso e divulgato sempre di più. Questo, parallelamente, va ad agevolare anche le persone che non hanno disabilità, ma vivono insieme a persone che ne hanno.

Per concludere, cosa diresti al genitore di un bambino EB che si interroga preoccupato sul futuro del figlio a livello relazionale o ad un ragazzo o una ragazza EB che si affaccia adesso alla vita adolescenziale o adulta e vorrebbe vivere una relazione ma teme, come successe a me, che nessuno sia in grado di andare oltre le varie problematiche?

Ogni persona è diversa da un'altra, quindi io non darò risposte da manuale, non ho soluzioni né risposte su come si viva con una persona, malata o sana che sia. L'EB può essere un elemento che induca una persona ad allontanarsi e a evitare di avere a che fare con individui con questa problematica, ma il fatto è che si tratta di qualcosa ignota ai più. L'ignoto fa paura. Spesso vediamo certe patologie in programmi televisivi specifici, che poco hanno a che fare col fine divulgativo, quanto con quello canzonatorio. Abbiamo paura di dover patire al 100% le pene di chi ha l'EB, ma non è così. Non pensate che la relazione giri intorno alla patologia. Fate in modo che la patologia sia una parte del rapporto; un qualcosa da vivere come si vivono altri impegni quotidiani. Parlando del mio caso, io non mi sono innamorato di una persona con l'EB. Io non sono il suo infermiere, né il suo badante, né il suo autista. I primi tempi non voleva nemmeno che io entrassi nella stanza dove si medicava, non aveva piacere di farsi nemmeno guardare.
Io mi sono innamorato di una persona che mi raccontava di Parigi, di Baudelaire, di Montmartre, di Palahniuk, dell'Aventino. Tutto questo l'ho vissuto con lei, e non avrei potuto viverlo allo stesso modo con un'altra persona. E sì, ha anche l'EB, e bisogna prendersene cura.
Ma mentre passeggiamo per via del Corso a Roma, a Natale, per cercare il nuovo alberello di coccio da appendere al muro, o quando navighiamo sul lago di Braies sotto quei costoni diroccia spioventi sull'acqua verde, o quando guardiamo una serie TV insieme buttati sul divano, me lo dimentico. Costruite insieme il modo per dimenticarvi della patologia.

Giulia Demofonti e Davide

Il lavoro dei miei sogni:

Insegnante di religione cattolica

Venendo da una famiglia dove la religiosità e la fede rivestono un ruolo importante e avendo avuto come maestro elementare un sacerdote molto preparato, sono sempre stata affascinata da tutto ciò che aveva a che fare con la religione.
Già all'epoca, avevo capito che mi sarebbe piaciuto occuparmi di questo mondo e lavorare coi bambini. Così, terminate la scuola dell'obbligo e il liceo pedagogico di Brunico, ho iniziato la formazione come insegnante di religione a Bressanone. Durante gli studi mi è stato conferito un incarico di 9 ore a Villabassa. Fin da subito l'entusiasmo era grande quindi non mi è stato difficile motivare i miei alunni.

Rispetto agli adulti i bambini si esprimono con più naturalezza e manifestano le loro emozioni con spontaneità, amore, pietà, paura o rabbia che sia. I bambini sono aperti, hanno meno condizionamenti, non sono in costante allerta nel tentativo di nascondere i loro veri sentimenti. I bambini sono curiosi e interessati, si accontentano facilmente, vogliono esplorare il mondo e la vita. Si chiedono il perché delle cose, si immergono nelle vicende bibliche che amano rappresentare e mettere in scena. I bambini vogliono essere accettati, sentirsi sicuri e ci segnalano questo desiderio in tanti modi. Sanno percepire la vulnerabilità e la fragilità come avessero delle "antenne", amano gli animali e la natura.

I bambini vogliono giustizia, ma sanno essere anche estremamente severi e rigorosi quando si tratta di valori morali e del loro rispetto.

Da noi adulti vogliono presenza, pretendono che ci siamo per loro, ci chiedono di volergli bene, di fargli da guida, di avere tempo per loro, di affrontare seriamente le loro domande e le loro preoccupazioni. I bambini richiedono tutta la nostra forza, la nostra pazienza, il nostro accudimento e il nostro amore incondizionato.

Le mie lezioni di religione vogliono trasmettere il messaggio di Gesù Cristo per portarli a fare la loro scelta di fede in maniera indipendente. Le mie lezioni dovrebbero dare una risposta alle grandi domande della vita, insegnare il rispetto dei valori insiti nel messaggio cristiano, stimolare e permettere al bambino di mettere in pratica il messaggio di Gesù nel quotidiano.
Il lavoro che faccio con loro è talmente vario e creativo che anche dopo 37 anni, ogni mattina aspetto con gioia e trepidazione i miei alunni e sono grata di avere la possibilità di stare con loro. La nostra è un'interazione reciproca, è "dare e avere". Fare l'insegnante di religione è sempre il lavoro dei miei sogni e continua ad esserlo: perché i bambini sono semplicemente un miracolo e con loro ogni giorno si fanno nuove, meravigliose scoperte!

Margith Watschinger, una Bambina Farfalla

Le famiglie si presentano

Il piccolo guerriero Vlad

Ciao a tutti, siamo Adela e Daniele, genitori del piccolo Vlad, affetto da RDEB.

Inizio la nostra storia ringraziando DEBRA Südtirol – Alto Adige per averci accolto nella sua grande e speciale famiglia, e per tutto il supporto offertoci.
L'anno scorso è venuto al mondo il nostro piccolo, aspettato con tanta gioia, tanti piani, tanti sogni. La sua nascita, 16 agosto 2020, ha cambiato per sempre le nostre vite. Come un fulmine a ciel sereno ci ha però colpiti la diagnosi di Vlad: Epidermolisi Bollosa.
Due parole che non avevamo mai sentito, due parole che con una ricerca su Google ci hanno fatto una paura da morire. Due parole che, quando riuscivo a pronunciarle, avevano un impatto terribile su di me.
Non potevo proprio immaginare come avrei potuto prendermi cura di lui. Nei primi mesi tutto era molto difficile e nella nostra testa ci ripetevamo in continuazione sempre le stesse domande: "perché a noi? ", "perché questa malattia?", "come faremo?", "perché il mio unico figlio deve affrontare una vita piena di dolori?".
Poi, piano piano abbiamo iniziato a creare una nuova normalità, sapendo che le nostre vite sarebbero state completamente diverse da ciò che avevamo immaginato.
Ho conosciuto altre mamme che hanno vissuto e vivono le stesse cose che stiamo vivendo. Ho conosciuto altre mamme che hanno vissuto e vivono le stesse cose che stiamo vivendo noi e mi hanno offerto supporto in ogni momento, mi hanno dato coraggio e soprattutto mi hanno spronata ad essere più forte, proprio come lo sono loro.
Grazie di cuore a tutte voi, che mi avete fatto il regalo più bello che una persona può ricevere: il vostro tempo. Il primo anno è stato come una montagna russa: alti e bassi che pensavo di non riuscire a superare, però eccoci qua. Più forti, più determinati, più allegri.
Adesso, a 16 mesi, Vlad è un bambino pieno di vita e energia, allegro, agitato, capriccioso. È un piccolo guerriero che mi fa capire ogni giorno che nella vita si può superare tutto. Ogni suo traguardo, ogni suo progresso mi porta tanta gioia. I suoi sorrisi ci danno la forza per superare ogni momento difficile.
Avrei voluto che tante cose fossero andate in modo diverso, però non tutto si può scegliere nella vita. L'unica scelta è di andare avanti, con la speranza che presto ci possa essere una cura per tutti i Bambini Farfalla.

Adela, Daniele e il piccolo Vlad Staicu

16 mesi

16 mesi di Olivia, 16 mesi di EB, 16 mesi da quando le nostre vite sono state catapultate in una nuova realtà. Quando il destino ti mette davanti ad una malattia genetica rara, tutto quello che pensavi di conoscere viene ribaltato. Se quella malattia poi ad averla è tua figlia, tutto il mondo, tutto ciò che eri, sei e pensavi saresti stata viene stravolto. Non vi staremo quindi ad elencare le problematiche che l'EB comporta, perché noi tutti, volenti o meno, ne siamo a conoscenza. Vorremmo concentrarci su quello che l'EB ci ha portato ad apprezzare ed essere grati. Ebbene sì, perché abbiamo cominciato ad immaginare di affrontare l'EB di Olly come se giocassimo una partita di tennis tra veri sportivi, quelle lunghe partite dove ti giochi il tutto per tutto. Dove due set li vince lei e uno noi e così via. È una forte avversaria ma devo dire che noi non siamo da meno, anche solo per la tenacia.

Quindi grazie all'EB abbiamo imparato ad amare incondizionatamente, ad essere amati incondizionatamente, a chiedere aiuto, ad essere grati, a dare il giusto valore, a capire le priorità, ad essere resilienti, ad accettare ciò che non possiamo cambiare, a conoscere la vera natura delle persone, a sperare, a gioire, a rialzarci, a non arrenderci e che domani è sempre un nuovo giorno e andrà meglio.

Grazie all'EB, ma soprattutto grazie ad Olly, la nostra bambina dagli occhi grandi, belli e vispi. Grazie a lei, la quale basta faccia un sorriso con quel suo nasino arricciato e tutto nel mondo sembra trovare il suo posto. Spero un giorno che Olly possa provare lo stesso senso di gratitudine nei nostri confronti, così da capire che, fare del nostro meglio in qualche modo è stato abbastanza. Soprattutto, che sia sempre così emozionata del suo fratellino Sergio, nato ad ottobre. Il miglior regalo che potessimo fare a loro, avere sempre un complice, e a noi nel vederli crescere insieme non ricordandosi mai la vita l'una senza l'altro.

Giulia, Diego, Olivia e Sergio Casamenti

Chiara cresce

Carissimi,
L'ultima volta che ho scritto, Chiara aveva 5 mesi ed ora ne ha quasi 16.

Beh, che trasformazione! Il suo carattere si sta formando: è dolce, affettuosa, testarda e precisa. Manca poco ormai e camminerà!!!
Le cose che più adora fare? Pulire, tirare fuori i libri dalla libreria, giocare con la pasta cruda dandola al nostro cane (lui gradisce, ma chissà la sua pancia!), divertirsi con le sue cuginette e gli amichetti, e... togliersi le crosticine. Proprio così, avete capito bene. Durante la medicazione non c'è pellicina che le sfugga! E se non riesce a staccarla del tutto, indica la forbice e col suo "e e e" mi chiede di tagliarla via.
Che dire, mi sento molto diversa rispetto a quando Chiara è nata e rispetto a quando aveva 5 mesi.
Sono più forte, sono più realista e cerco di accogliere tutto ciò che viene da questa malattia, anche quando fa male, anche quando toglie il fiato. Tutto questo, sicuramente grazie a Chiara, che è una forza!
Abbiamo ancora tanta strada da percorrere, ancora tanto da scoprire nel bene e nel male. Spesso, sempre oserei direi, quando inizia la medicazione/bagnetto, non sono serena. Cerco di non darlo a vedere, cercando di essere positiva mettendo canzoncine, alcune volte ballando e inventandomi un po' "pagliaccia", ma dentro di me sento che ancora non sono "serena" in quei momenti. Mi sento diversa rispetto al resto della giornata. So che voi mi capite!

Si, voi mi capite e questo lo sento. A differenza della "non comprensione" che percepisco da chi non vive in prima persona come noi genitori questa malattia.
Ci sarebbero così tante cose da dire, da raccontare, da condividere… speriamo di poterlo fare di persona!
Un ringraziamento lo voglio fare questa volta a tutte le mamme EB che hanno parlato con me fino ad oggi. Ho capito che un po' mi state proteggendo. Mi sono resa conto che non mi raccontate tutto, quando vi chiedo delle cose. Grazie anche per questo!

Grazie per i consigli e per gli incoraggiamenti.
Grazie per esserci sempre, tutti voi.

Eleonora, Giovanni e la piccola Chiara Peron

Mamme raccontano

Quasi 22 anni di EB

Come? Davvero non lo so!

Il ricordo più vivo di quando Ale è nato – oltre al dolore – è una frase che dicevo spesso: “Vorrei addormentarmi e svegliarmi tra 10 anni, per vedere mio figlio com’è diventato”. Oggi di anni ne sono passati tanti, la strada a volte è stata impervia. Non solo per la malattia. Lungo il cammino abbiamo incontrato tante persone e abbiamo spesso dovuto fare i conti con l’ignoranza di alcune.

I problemi più grossi li ho avuti a scuola soprattutto alle superiori. Tante e tante volte mi sono chiesta il perché. Non ho trovato risposta.

Oltre ad alcuni compagni completamente incuranti della malattia e della fatica di mio figlio a frequentare e mantenere comunque una certa preparazione, mi sono dovuta scontrare con l’ignoranza dei genitori. Perché a mio avviso è da loro che dovrebbe (uso il condizionale) partire il buon esempio!

Per citare alcuni episodi: feste di compleanno da cui era escluso, guppetti, sfottò, addirittura una riunione tra ragazzi con mio figlio presente, in cui hanno insinuato che Ale era un problema per la classe e che durante le uscite era una responsabilità la sua carrozzina. Ricordo ancora le sue lacrime: lo avevano ammazzato moralmente!

La cosa più eclatante è successa alla maturità, quando una mamma con cui mi confrontavo spesso mi ha tolto il saluto perché Ale si è diplomato con successo e a suo figlio hanno tolto un punto, quasi come fosse colpa nostra, quasi come mio figlio non meritasse. Perché TANTO è invalido. Io sono una che non parla molto, ma mi devasto dentro. Due giorni fa, guarda il caso, in farmacia ho incontrato questa mamma. È sbiancata ha abbassato lo sguardo e non mi ha salutato.

Sono passati due anni dalla maturità e oggi, ve lo dico sinceramente, non mi tange più! Quindi, care mamme, non permettete a NESSUNO di trattare i vostri figli da “diversi”. I nostri figli non devono far pena e tantomeno avere sconti nella vita, anzi fanno il doppio della fatica a conquistare il mondo. Quando superano i limiti, però, il successo è assicurato.

Alle mamme come me dico: “Forza, la strada è impervia, ma i nostri successi hanno il sapore della FELICITÀ”.

Con affetto
Rosalba Loprevite

Ricette

Torta Paradiso

Ingredienti
400 gr fecola
300 gr zucchero
1 tazzina di olio di semi di girasole
5 uova
1 bustina di lievito vanigliato

Preparazione
1. Montare il rosso delle uova con lo zucchero e l’olio
2. Montare il bianco a neve con la frusta
3. Setacciare il lievito dentro la fecola
4. Unire il bianco e il rosso, amalgamando delicatamente
5. Aggiungere la fecola
6. Versare il contenuto in una tortiera con cerniera (leggermente imburrata) e informare a forno statico preriscaldato 170 gradi per 50’ (controllare la cottura con uno stecchino, la durata varia a seconda del forno)

Budino di zucca

Ingredienti
500-600 gr di zucca
150 gr maizena
200 gr zucchero
3 arance
700-750 ml di latte
20 gr di burro
sale

Preparazione
1. Pulire la zucca, tagliarla a dadini e farla sbollentare a fuoco lento in acqua leggermente salata, fino a quando non sarà cotta e morbida
2. Scolarla, lasciarla sgocciolare bene e schiacciarla con una forchetta fino a quando si otterrà una purea
3. In un pentolino sciogliere il burro, poi aggiungere la maizena e il latte, mescolare per evitare grumi
4. Quando il latte bolle, aggiungere lo zucchero, la purea di zucca, la buccia grattugiata di un’arancia e la spremuta di 3 arance
5. Mescolare bene col minipimer
6. Versare il contenuto in uno stampo
7. Lasciare solidificare in frigo almeno 2 ore

Un dolce 2022 a tutti! Elena Buratto

Eventi e manifestazioni

Fabrizio Scolfaro e i suoi Bambini Farfalla Chi è Fabrizio Scolfaro?

Fabrizio si definisce un ragazzo molto fortunato che mette a disposizione questo dono per chi ne ha bisogno, e un dono se non lo condividi non serve a nulla, è energia sprecata.
I Bambini Farfalla hanno bisogno di questa energia.
Fabrizio come una farfalla, in sinergia con la sua bicicletta vola. Vola sui pedali. Vola con i suoi pensieri. Vola perché sogna forte.
Ancora una volta Fabrizio ha voluto donare il meglio di sé, ed in collaborazione con il Gruppo Ciclistico 95 di Novara, nella persona di Graziana Antoci, hanno organizzato il secondo Everesting 8848 presso la Madonna del Sasso.
Venerdì 10 Settembre 2021, alle ore 20:00, Fabrizio e Bruna, Stefano Vivacqua, Carlo Magnaghi, Michelangelo Pacifico, tutto il GC 95 di Novara capitanati da Graziana Antoci ed in sinergia con Andrea Noè capitano del gruppo BRONTolo BIKE con i suoi seguaci, hanno dato il via all'evento. Ora dopo ora, salita dopo salita, discesa dopo discesa, queste persone speciali non hanno mai smesso di far volare le farfalle, l'obiettivo era molto ambizioso ed impegnativo, ma il perché era ancora più forte.
Così dopo ben 253 km con un dislivello di 9218 mt e ben 17 ore e 30 minuti hanno raggiunto il loro traguardo, quello di far volare sempre più in alto le farfalle di DEBRA Südtirol – Alto Adige. Le emozioni sono state molteplici, ma anche le risate e la fatica e la cosa bella era che ognuno aveva in cuor suo un ragazzo o ragazza EB che lo accompagnava in questa avventura.
Durante le piccole pause per bere e mangiare, guardavo negli occhi queste persone speciali e vedevo quello sguardo di chi sa di far fatica, ma è consapevole come anche i ragazzi e le ragazze farfalla faticano, soffrono ogni giorno per avere una giornata con meno dolore!
Già… FATICA, DOLORE, SOFFERENZA sono state le parole che ognuno di loro aveva in testa che, come benzina, alimentava le loro gambe, la loro mente e li faceva ripartire per un altro giro, sempre con il pensiero rivolto ai ragazzi e ragazzi farfalla.
Quanta passione e quanta energia in questi gesti di solidarietà che, come un rompighiaccio, tracciano una nuova rotta per le generazioni a seguire.
Ora a questo meraviglioso gruppo di persone va tutto il ringraziamento di tutte le famiglie dei Bambini Farfalla in sinergia con tutto il consiglio direttivo di DEBRA Südtirol – Alto Adige, per la loro energia e solidarietà che ha permesso di raccogliere ben € 1.390, oltre a divulgare il "verbo EB".

Con grande affetto e stima,
Franco e Nicoletta Esposti

Yoga al Laghetto d'Issengo

Lo Yoga al Laghetto d'Issengo si tiene ormai da 9 anni. Ogni martedì sera, yogi e yogini entusiasti praticano lo yoga per una buona causa, nella cornice incantevole del Laghetto d'Issengo. Il 100% del ricavato viene donato ad associazioni e organizzazioni caritatevoli.

Info: Facebook/YogaamIssingerWeiher

Croce Bianca Renon

Zita Pfeifer, madre di un Bambino Farfalla colpito da EB, ha visitato il gruppo giovanile della Croce Bianca di Renon nel dicembre 2021.
I giovani hanno seguito con interesse la conferenza sull'Epidermolisi Bollosa. Zita stessa è la madre di un Bambino Farfalla ed è stata in grado di trasmettere ai giovani molte conoscenze e informazioni su questa rara malattia. Nell'occasione, ha anche presentato l'associazione di volontariato DEBRA Südtirol – Alto Adige, che lavora per i Bambini Farfalla.

Anna Frötscher

DEBRA Austria

A causa della pandemia, per due anni non è stato possibile riunirsi e festeggiare in grandi numeri. Così, abbiamo dovuto trovare altri modi per ricordare il passato e per gioire di ciò che abbiamo raggiunto. Vorrei dunque cogliere l'occasione del nostro saluto a DEBRA Südtirol – Alto Adige, nostra stimata organizzazione sorella, per guardare al passato e condividere la gioia di importanti traguardi con tutti i lettori.

Un percorso comune inizia quando persone che la pensano allo stesso modo si riuniscono per superare preoccupazioni e/o dirigersi verso un obiettivo comune. In Austria, il momento era arrivato nel 1995, quando è stata fondata DEBRA Austria. Fin dall'inizio, Isolde Faccin è stata un membro attivo di questa organizzazione di pazienti e ha contribuito con informazioni interessanti e suggerimenti importanti, per molti anni anche nella sua funzione di membro del consiglio direttivo. Nel 2004 è stata fondata DEBRA Südtirol – Alto Adige, che sotto la guida di Isolde è diventata una fiorente associazione. In seguito, si è sviluppata un'intensa cooperazione tra le due associazioni sorelle. Nel mondo DEBRA, c'è sempre stato un pensiero internazionale e una cooperazione mondiale.

Questa filosofia è stata finalmente formalizzata nel 2008 con la fondazione di DEBRA International, che oggi conta ben oltre 50 membri in tutto il mondo. Ora queste tre organizzazioni di pazienti vantano ormai una storia di 27, 18 e 14 anni ricchi di eventi.
In parallelo e un po' sfalsate nel tempo, furono lanciate altre importanti reti: EB Clinet è un'organizzazione fondata da Casa-EB e serve a mettere in rete professionisti medici e clinici. In questo contesto, dal 2011 i professionisti si scambiano esperienze su come affrontare l'EB, si organizzano congressi e simposi e si offrono competenze aggiornate tramite piattaforme elettroniche (sito web, newsletter). EB Clinet ha più di cento aderenti in 80 paesi. Oltre a questa piattaforma clinica, nel 2018 è stato istituito l'EB Research Network (EB Resnet), una rete per la promozione o lo scambio di informazioni sulla ricerca sull'EB. Qui, i gruppi DEBRA impegnati nella ricerca ed in altre iniziative con pazienti di EB, si ritrovano per organizzare, finanziare e riferire sulla ricerca internazionale nel campo della EB. Di solito ci sono due bandi di ricerca internazionale ogni anno. Viene fatta una distinzione tra "All Priority Calls", senza specifiche di contenuto, e "Special Calls", dove si deve risponde a domande di ricerca concrete (per esempio infiammazione cronica e fibrosi).

Queste diverse organizzazioni e piattaforme disegnano un quadro interessante, ma quali risultati hanno ottenuto? Quali benefici hanno avuto i Bambini Farfalla o le persone che vivono con l'EB dal loro impegno? Ecco alcune conquiste e punti salienti, senza pretesa di completezza...

Nell'autunno 2005, presso l'Ospedale universitario di Salisburgo è stata aperta la Casa-EB Austria, la prima clinica specialistica al mondo per l'EB. Questa casa comprende un ambulatorio, un'unità di ricerca, un centro di studi clinici e un'accademia, e dalla sua apertura è evoluta in un centro di competenza riconosciuto a livello internazionale. Nel 2020, ha ricevuto il prestigioso Black Pearl Award da EURORDIS, l'organizzazione ombrello europea per le malattie rare, nella categoria allora appositamente creata "Cure Olistiche". I premi sono importanti per la visibilità, per le persone interessate ad un'assistenza competente e sensibile ne costituiscono la massima priorità. E i Bambini Farfalla – di tutta Europa – possono contare su di loro.

Un altro aspetto importante è la ricerca, specialmente per una malattia multisistemica (ancora) incurabile e grave come l'EB. Senza la continua ricerca sull'EB, finanziata dalle donazioni, non saremmo sicuri di poter alleviare i sintomi nel prossimo futuro e forse anche di poter curare l'EB in un futuro più lontano. È solo con la cooperazione, in una rete internazionale, che riusciamo a sviluppare strategie, organizzare campagne di finanziamento e tenere congressi. A differenza dei primi pionieristici anni, oggi vediamo un gran numero di gruppi e progetti di ricerca, e anche il numero degli studi clinici e le domande di approvazione sono in continuo aumento. Le vere grandi scoperte sono ancora lontane e hanno bisogno della nostra piena concentrazione. Abbiamo già fatto il lavoro preliminare. Pertanto, vorremmo cogliere l'occasione per ringraziare i molti generosi donatori e amici dei Bambini Farfalla in Alto Adige. Sono loro che rendono possibile l'assistenza medica, la ricerca, la rete e l'aiuto immediato per le persone colpite. La mia richiesta per il futuro: per favore continuate ad accompagnarci nel nostro cammino comune verso una migliore qualità di vita, verso il sollievo e la guarigione per i Bambini Farfalla e per tutte le persone le cui vite sono colpite dall'EB.

Infine, una parola di ringraziamento e di apprezzamento per una persona molto speciale: tutti noi dobbiamo molto a Isolde Faccin. Ci ha confortato, sollevato, ispirato, divertito ed era sempre presente quando avevamo bisogno di lei. "Es geaht schun!" era uno dei suoi principi guida. Anche se lei non può più partecipare attivamente all'ulteriore sviluppo di DEBRA Südtirol – Alto Adige, continueremo a lavorare con la nostra "sorella" altoatesina con lo stesso impegno di prima. In questo senso auguriamo a DEBRA Südtirol – Alto Adige tutto il meglio. Che possa continuare a crescere e prosperare così bene!

Cari saluti,
Rainer Riedl
Presidente di DEBRA Austria

Dr. Rainer Riedl - DEBRA Austria

© N. BARGAD

Le ali di Camilla

Quando insieme si può fare tanto:
il progetto EB AID

Non riesco a smettere di guardare questa targa che da più di due anni ormai mi fa compagnia accanto alla scrivania.
Ce l'ha portata Isolde il giorno della festa che abbiamo fatto a Modena nel 2019 per presentare Le ali di Camilla alla città. Un grandissimo successo, dovuto anche alle delizie altoatesine che lei e Maurizio avevano portato da Dobbiaco. Il menù tirolese scelto per la serata raccontava senza bisogno di parole l'alleanza preziosa e vera che lega le nostre due associazioni sin dal primo momento, oltre che un'amicizia altrettanto preziosa e vera che ci lega come persone da molti anni. Ora che Isa ci ha lasciati con la grazia di una farfalla, sta a noi continuare a dimostrare che insieme possiamo fare tanto e che il battito delle ali di una farfalla a Dobbiaco può provocare un tornado di benefici a Modena e in tutte le città in cui viva un Bambino Farfalla.
In quest'ottica è nato il progetto EB AID o "Un aiuto per EB", coordinato da Le ali di Camilla e co-finanziato da DEBRA Südtirol – Alto Adige.
Da tempo sappiamo che accanto ai risultati della ricerca scientifica e medica, che rappresentano il futuro, ci sono molte difficoltà nella vita quotidiana dei pazienti EB che potrebbero essere risolte nel presente attraverso lo sviluppo di una serie di ausili e attività in grado di migliorare la qualità della vita e l'autonomia.
Queste attività, che non possono essere prese in carico direttamente dai ricercatori e dai clinici senza l'impegno in prima persona dei pazienti e delle loro associazioni, riguardano la scarsità di ausili disponibili sul mercato testati su pazienti EB, la difficoltà nell'utilizzare quelli studiati per altre patologie che non coinvolgono gli epiteli di rivestimento (come gli invasi per le protesi che causano traumi e frizioni nei pazienti EB) e la scarsa conoscenza di questa patologia rara da parte delle strutture sanitarie situate nelle regioni di residenza dei pazienti, che spesso non riescono a realizzare esattamente i modelli prescritti dai clinici di Modena. Oltre alla necessità di testare in modo più approfondito e sistematico nuove soluzioni in grado di migliorare drasticamente l'autonomia dei pazienti e la loro qualità della vita, che potranno successivamente essere inserite nei LEA e fornite dal SSN delle ASL di appartenenza dei pazienti.

Iniziato a settembre 2021, il progetto EB AID sarà realizzato dai volontari di Le ali di Camilla in collaborazione con il personale dell'ambulatorio multidisciplinare per l'Epidermolisi Bollosa dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena e con aziende all'avanguardia nel settore degli ausili all'autonomia, come Progettiamo Autonomia di Reggio Emilia, e coinvolgerà, almeno nelle sue fasi iniziali, i pazienti seguiti presso il Policlinico di Modena.
Il progetto si compone di diverse tipologie di attività, tra cui la progettazione e brevettazione di un guanto multifunzionale indossabile e personalizzabile, ottenuto mediante tecniche di stampa 3D, che consentirà ai pazienti con disfunzioni agli arti superiori (sindattilia, mano a cocoon, amputazioni parziali) di compiere i principali atti della vita quotidiana come mangiare, lavarsi i denti, scrivere, tagliare, etc.
Per i pazienti che abbiano subito amputazioni degli arti è previsto anche lo studio e lo sviluppo di soluzioni innovative di protesica, in collaborazione con le principali realtà emiliano-romagnole che operano nel settore, come il Centro Protesi Vigorso di Budrio.
Grazie alla collaborazione con il negozio di Orthoshop che si trova di fronte al Policlinico sarà possibile per i pazienti testare solette ortopediche o calzature su misura ideate per le esigenze particolari dei pazienti EB, sviluppate con la supervisione dei fisiatri e degli altri specialisti dell'Ambulatorio Multidisciplinare.
Così come saranno studiate e messe a disposizione dei pazienti innovative soluzioni di domotica e automazione per aumentare l'autonomia nei loro luoghi di vita e lavoro, come sensori ad infrarossi e comandi a sfioro o da remoto per l'apertura dei rubinetti o per il controllo di porte e serramenti, etc.
Il progetto prevede inoltre lo studio di soluzioni per dare l'opportunità sia ai pazienti con EB che ai loro genitori, di poter riacquisire e mantenere un'adeguata mobilità (data magari da un post intervento) e per ritardare il più possibile il progredire della malattia.
Per fare questo, in collaborazione con il reparto di fisiatria e con i terapisti occupazionali del Policlinico di Modena, il progetto prevede di fornire un servizio di "ginnastica dolce" a distanza (attraverso piattaforme come Teams, Zoom, Skype, ecc.) suddiviso in fasce di età, per poter restare attivi fisicamente in cui l'attività motoria verrà suddivisa per fasce di età e sarò studiato un adeguato "allenamento" da poter fare a qualsiasi età, partendo dai bimbi più piccoli (sotto forma di gioco da fare con i genitori) fino ad arrivare agli adulti. Verranno inoltre selezionati accessori (come tappetini, bande elastiche, ecc.) da fornire a chi vorrà partecipare per farne uso da soli o tutti insieme. Così come saranno testate soluzioni di realtà aumentata e virtuale attraverso l'utilizzo di visori da utilizzare sia per distrarre i più piccoli durante le medicazioni sia per fare attività motoria, da soli o in gruppo attraverso tornei da remoto con gli altri pazienti.
Queste soluzioni, oltre che avvicinare le persone al mondo dell'attività motoria, rappresentano un'opportunità importante per socializzare, soprattutto in questo momento di pandemia, e restare in contatto nonostante la distanza.
Un ringraziamento speciale va dunque a DEBRA Südtirol – Alto Adige, senza il cui aiuto non saremmo riusciti a partire così presto con il progetto, al personale del Policlinico di Modena e delle realtà con cui abbiamo avviato le collaborazioni descritte, che si è dimostrato da subito molto disponibile ed entusiasta, ad Alessandro Barneschi e Lucio Buricca, che con le loro vulcaniche idee non smettono mai di stupirci, e a tutti le persone EB che collaborano e collaboreranno con noi per realizzare questo bellissimo progetto.
Sì, insieme possiamo fare tanto!

Stefania Bettinelli
Presidente di Le ali di Camilla e Delegata nelle sedi medico scientifiche e di ricerca e alla cura dei contatti con i pazienti e le famiglie EB

Ricerca e medicina

Dental School Torino

Per tutto lo staff del reparto di hcp della Dental School di Torino il 2021 è stato un anno ricco di cambiamenti, tra i quali ricordiamo nell'autunno scorso i festeggiamenti per la pensione del professor Stefano Carossa direttore della struttura al quale è subentrato il professor Elio Berutti. Un'altra novità che si respira nell'aria e che speriamo di vedere presto realizzata è il trasferimento nei nuovi locali situati al terzo piano dove ci saranno spazi più ampi adatti alle esigenze di tutti i pazienti. Questa area della Dental School da poco ristrutturata ci permetterà di avere sale più spaziose con grandi finestre per permettere una migliore areazione, corridoi e porte che non ostacolino il passaggio delle sedie a rotelle ed una sala d'attesa dedicata dove i nostri pazienti potranno sentirsi completamente a loro agio.

Il nuovo reparto, praticamente pronto per accoglierci, era già stato apprezzato dalla presidente Isolde nel mese di giugno 2021 quando è stata qualche giorno in visita a Torino, poco prima della sua triste scomparsa.
Nonostante i cambiamenti in corso il nostro team di odontoiatri ed infermiere è rimasto invariato e stiamo portando avanti nuove idee di ricerca anche se queste sono state rallentate dalla situazione di emergenza sanitaria che da ormai due anni ha limitato l'attività ambulatoriale alle sole prestazioni urgenti. In particolare, nel mese di febbraio 2022, c'è il progetto di effettuare nuovamente delle applicazioni di fattori di crescita da cordone ombelicale seguite da biostimolazione laser. Questo tipo di trattamento, come già confermato da studi effettuati negli scorsi anni, permette una riduzione della comparsa di lesioni bollose all'interno del cavo orale ed una più rapida e migliore guarigione di quelle già esistenti con notevole beneficio. La nostra idea è quella di andare a verificare l'effettiva guarigione dei tessuti trattati tramite uno scanner intraorale che permette di studiare la mucosa evitando la pratica della biopsia, procedimento invasivo che andrebbe ad annullare il beneficio ottenuto. La nostra speranza è quella di poter rendere questo tipo di trattamento più fruibile da parte di tutti i pazienti con EB con una riduzione delle tempistiche di attesa. Nell'attesa di vedere realizzati i nuovi obiettivi vi aspettiamo per inaugurare i locali del terzo piano dai quali si apprezza una vista stupenda sulle nostre montagne.

Prof. Ezio Sindici
e tutto il team della Dental School Torino

Casa-EB a Salisburgo

La strada dal laboratorio al paziente: sviluppo di una pomata alla vitamina D per la DEB.

Una bassa dose di calcipotriolo, un principio attivo già utilizzato per la psoriasi, si è dimostrata utile per inibire il prurito e promuovere la guarigione delle ferite da Epidermolisi Bollosa Distrofica (DEB)! Ciò è stato dimostrato da uno studio clinico di fase 2 condotto da clinici e ricercatori di Casa-EB Austria e pubblicato nell'Orphanet Journal of Rare Diseases nel novembre 2021. Il calcipotriolo è un analogo sinteticamente prodotto della vitamina D ed è spesso chiamato l'ormone del sole, perché si forma nella pelle grazie all'esposizione alla luce del sole. In primo luogo, vi si forma un precursore inattivo della vitamina D, che viene successivamente convertito nella sostanza attiva nel fegato e nei reni. Attraverso il flusso sanguigno, l'ormone attivo viene poi distribuito in tutto il corpo e raggiunge altri organi. La pelle, però, ha la particolare capacità di produrre la forma attiva dell'ormone senza deviazioni. Nella pelle, la vitamina D è necessaria per l'omeostasi e la guarigione delle ferite. Inoltre, la vitamina D ha proprietà antitumorali che sono di particolare importanza per i pazienti con DEB recessiva. Per tutte queste ragioni, i ricercatori della Casa-EB Austria stanno studiando da tempo se la somministrazione diretta di vitamina D attiva abbia un effetto benefico sulle ferite da EB. In precedenti esperimenti di laboratorio, i ricercatori hanno scoperto che la concentrazione impiegata del principio attivo somministrato (calcipotriolo) è decisiva per gli effetti positivi. Se gli scienziati hanno somministrato il principio attivo in una concentrazione usuale per il trattamento della psoriasi, il calcipotriolo ha inibito la crescita cellulare necessaria per la guarigione delle ferite. Se invece hanno diluito il principio attivo, si sono potuti osservare in laboratorio effetti positivi sul rafforzamento delle difese naturali delle cellule della pelle contro i microbi, la cicatrizzazione accelerata delle ferite e l'inibizione della crescita delle cellule tumorali EB. Sulla base di questi dati, nel 2016 è stato avviato lo studio clinico di fase 2 CalciDEB2016. Qui è stata testata una diluizione di 1000 volte di Psorcutan®, un unguento già approvato per il trattamento della psoriasi. La speranza è che usando una sostanza già approvata, il percorso per lo sviluppo di un farmaco per i pazienti EB possa essere abbreviato. Questa è una strategia particolarmente utile per le malattie rare, dato che per condurre studi clinici controllati di nuovi farmaci è necessario un gran numero di partecipanti. Sebbene lo studio sul calcipotriolo fosse stato pianificato per arruolare un totale di 15 pazienti con DEB da Austria e Germania, solo 12 pazienti sono stati reclutati nei tre anni in cui lo studio è stato condotto, e di questi, solo sei hanno completato lo studio. Ma anche con questo piccolo numero, sono stati osservati effetti positivi. L'applicazione quotidiana dell'unguento ha mostrato chiari effetti nella guarigione della ferita dopo solo due settimane di trattamento, mentre i ricercatori avevano originariamente ipotizzato quattro settimane. L'effetto più evidente è stato un forte sollievo dal prurito, che è stato osservato in tutti e sei i pazienti. A causa del piccolo numero di partecipanti, è difficile fare affermazioni generali sul fatto che questo trattamento sia adatto a tutti i pazienti con DEB. Tuttavia, i dati raccolti suggeriscono che l'applicazione locale di calcipotriolo a basso dosaggio è ben tollerata e sicura, può fornire un significativo sollievo dal prurito e una migliore guarigione della ferita in alcuni pazienti. Anche dopo la fine della sperimentazione, alcuni partecipanti hanno voluto continuare a usare l'unguento a basso dosaggio. Ma al momento, l'accesso a questo unguento è ancora limitato e l'uso è possibile solo a discrezione di un medico e sotto supervisione. Pertanto, il team di Casa-EB sta puntando a far approvare l'unguento per l'uso nella DEB per renderlo facilmente disponibile a tutti i pazienti con EB. Per raggiungere questo obiettivo, è necessario condurre ulteriori studi che corroborino ulteriormente l'evidenza del beneficio per i pazienti. Anche per un farmaco che è già stato approvato, il passaggio dal laboratorio al paziente è ancora una grande sfida. Al fine che ciò sia possibile nel più breve tempo possibile a beneficio dei pazienti, i ricercatori stanno attualmente lavorando su un piano strategico con il supporto di esperti farmaceutici.
Lo studio clinico CalciDEB2016 è stato finanziato da DEBRA Austria. L'istituto di ricerca Casa-EB Austria e il Centro Studi Clinici desiderano ringraziare i pazienti e le loro famiglie che hanno partecipato allo studio clinico per la loro fiducia e il loro sostegno.

Il Team di Ricerca della Casa-EB di Salisburgo

Ambulatorio EB

Cari lettori di questo rapporto annuale 2021 di DEBRA Südtirol – Alto Adige!

Guardando al 2021, anche noi di Casa-EB Austria – come tanti altri – siamo provati da una pandemia che ha richiesto molta energia a tutti noi, e probabilmente continuerà a farlo in futuro. Ognuno di noi ha dovuto trovare un modo per vivere in e con questa crisi, e i modi erano e sono stati probabilmente molto diversi. Anche la percezione della crisi e le singole tappe da attraversare, più spesso, sono state diverse per ognuno di noi. Molto è stato scritto e discusso su questo, ogni individuo ha avuto le proprie esperienze.

La pandemia ci spinge anche a pensare a ciò che conta davvero nella nostra vita, a ciò di cui abbiamo effettivamente bisogno e a ciò che ci aiuta a vivere la vita che abbiamo nel modo migliore e più appagante possibile. Si potrebbe pensare che tutti lo sappiano, ma credo che questo sia un errore. Tutti sappiamo molto bene cosa ci manca, cosa rende la nostra vita difficile, cosa ci serve per vivere meglio. Ma spesso non siamo in grado di nominare ciò che ci fa bene, ciò che ci dà gioia, ciò che ci riempie di profonda soddisfazione.

Qui nella Casa-EB, abbiamo notato nell'ultimo anno che un gran numero di bambini e adulti che vivono con l'EB, e anche i loro parenti, hanno molto spesso imparato ad affrontare questa nuova situazione in modo relativamente rapido. In molte conversazioni penso di aver scoperto un denominatore per queste famiglie: tutte, vivendo con l'EB, hanno una lunga esperienza per affrontare le situazioni di crisi. Da questa esperienza è possibile trovare sempre nuove idee e soluzioni creative per tutte le sfide, imparando a convivere con quella che ormai è diventata una crisi globale.

Dal mio punto di vista, vale la pena perseguire queste idee, queste soluzioni e tutte le buone esperienze, raccoglierle e poi anche condividerle. Cosa è utile, cosa motiva e cosa sostiene l'individuo, l'ambiente immediato e più ampio? Sono quindi lieto che l'anno scorso abbiamo potuto approfondire la nostra collaborazione con l'Università Sigmund Freud di Vienna e che l'anno prossimo continueremo a analizzare intensamente la questione di quali cose concrete siano utili per vivere con l'EB. Sono sicuro che le profonde intuizioni acquisite in questi studi saranno preziose per ogni singola persona che è direttamente o indirettamente colpita dall'EB, per il lavoro futuro nella Casa-EB, e speriamo anche oltre.
Sì, anche il nostro lavoro qui alla Casa-EB è stato colpito dalla pandemia del 2021, ma a parte questo, il funzionamento del nostro ambulatorio è tornato da tempo alla normalità. Il numero di visite alla Casa-EB è simile a prima, è possibile condurre nuovamente studi clinici e gli appuntamenti possono essere presi come al solito. Anche la cooperazione internazionale si è spostata sul digitale, ma nel frattempo ci siamo adattati a questa modalità e lo scambio è tornato vivace. E anche la ricerca continua a lavorare su nuovi e migliori approcci terapeutici, non impressionata dalle circostanze.

Anche se viviamo ancora in tempi di grande incertezza, l'Ambulatorio EB è e rimarrà disponibile per tutte le questioni riguardanti l'EB, anche in questi tempi, e io e il mio meraviglioso team non vediamo l'ora di sentirvi!

Cordiali saluti
Anja Diem, dall'Ambulatorio EB di Salisburgo

Anja Diem - Ambulatorio EB di Salisburgo

Accademia EB

La serie di seminari online di EB Clinet lanciata nel 2021

Nel 2021, noi della Casa-EB Accademia abbiamo concentrato il nostro lavoro su uno dei capisaldi dell'Accademia, ovvero l'istruzione e la formazione dei professionisti nel campo dell'EB. Soprattutto in tempi burrascosi come questi, anche noi ci siamo trovati di fronte a nuove sfide e abbiamo pensato a modi innovativi per fare rete, educare e trasferire conoscenze al personale medico nel miglior modo possibile, anche nell'impossibilità di tenere conferenze e seminari in presenza.

In questo contesto, l'anno scorso è nata e si è realizzata l'idea della serie di seminari online di EB Clinet. EB Clinet si considera come una piattaforma nella quale le conoscenze specialistiche possono essere condivise per migliorare le cure mediche e le condizioni di vita dei pazienti affetti da EB, per trasmettere informazioni sulla malattia e per scambiare idee tra colleghi.

In questo contesto, l'8 marzo 2021 ha avuto luogo il primo seminario online di EB Clinet su "Oral Health Care and EB". La relatrice, dottoressa Susanne Krämer dal Cile, è un delle principali specialiste di EB nel campo dell'odontoiatria. Ha condiviso la sua esperienza con un uditorio di paesi come Austria, Nuova Zelanda, America, Nepal, Iran e Colombia. Oltre alle ultime conoscenze in materia odontoiatrica, la conferenza ha interessato anche consigli pratici su come, ad esempio, le visite dal dentista possono essere organizzate al meglio per i Bambini Farfalla. Interessante è stato vedere i pazienti parlare direttamente attraverso brevi video e spiegare al pubblico quali sono i loro problemi concreti e le difficoltà nella vita quotidiana. Questo ha dato allo staff medico un quadro completo delle molteplici lamentele e preoccupazioni in quest'ambito.

Il secondo di questi eventi si è tenuto il 3 novembre 2021. Questa volta, è stata data piena attenzione all'importante argomento "Psychosocial Development and EB". Joanna Willen, MSc e Sam Geuens, MSc che lavorano entrambi come psicologi clinici presso l'Ospedale Universitario di Leuven in Belgio, hanno condiviso contenuti scientificamente validi dalla psicologia dello sviluppo ed esperienze pratiche dai loro diversi anni di lavoro psicologico con bambini con EB. Oltre a presentare le differenze tra le fasi di sviluppo psicosociale, sono stati mostrati i modi per fornire il miglior supporto possibile alle persone affette da EB e ai loro caregiver. Idealmente, questo sostegno dovrebbe avvenire fin dalla nascita. "A causa dell'attenzione alle cure mediche per i Bambini Farfalla, la risorsa del supporto psicologico per le persone affette da EB e i loro parenti passa spesso in secondo piano", hanno detto gli psicologi. Era quindi ancora più importante dare a questo argomento un posto di rilievo all'interno della serie di seminari online di EB Clinet per poter fornire nuove idee anche a livello internazionale.

L'anno prossimo continueremo con la serie di seminari, che è iniziata con molto successo. Il prossimo evento su "Nutritional aspects for children with EB" avrà luogo nel marzo 2022. Medici, terapisti e personale infermieristico interessati possono trovare tutte le informazioni sull'evento qui: www.eb-clinet.org

Il Team dell'Accademia della Casa-EB di Salisburgo

CMR Modena

Dall'Europa quasi 2,5 milioni di euro per la terapia genica dell'EB

Ad aprile 2021 Michele De Luca si è aggiudicato un ERC Advanced Grant, un finanziamento prestigiosissimo dato dalla Comunità Europea a ricercatori senior che si siano distinti per risultati scientifici di particolare eccellenza nella loro carriera.
Il progetto vincitore, chiamato Holo-GT, ha come obiettivo lo sviluppo di un approccio rivoluzionario per superare gli attuali limiti della terapia genica nelle forme dominanti dell'EB. Lo studio delle possibili applicazioni terapeutiche delle cellule staminali epiteliali è da sempre il focus della ricerca condotta al Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" e il prof. Michele De Luca è uno dei massimi esperti di cellule staminali e terapia genica a livello internazionale. Le sue ricerche sono state pionieristiche in questo settore e nel 2008 hanno portato alla nascita dello spin off universitario Holostem Terapie Avanzate, che oggi produce e commercializza la prima terapia al mondo basata su cellule epiteliali corneali umane per ricostruire la cornea danneggiata da ustioni oculari e che da anni sta conducendo studi e sperimentazioni cliniche di terapia genica per diverse forme di EB.

Le tecniche di terapia genica attualmente in sperimentazione permettono di correggere il difetto genetico solo nel caso in cui sia causato da una forma recessiva della patologia, cioè quella in cui entrambi gli alleli del gene coinvolto sono difettosi. Questo è possibile grazie all'aggiunta di una copia del gene "sano" in grado di ripristinare un'epidermide funzionale, ma non è una soluzione applicabile a tutte le forme di EB. Infatti, le forme con trasmissione dominante – in cui è sufficiente un allele difettoso affinché si manifesti – non possono beneficiare dell'inserimento del gene terapeutico, ma richiedono la correzione dell'errore sul DNA attraverso le tecniche di editing genomico.

"L'efficienza di queste procedure di gene editing è ancora molto bassa: per ottenere dei buoni risultati e creare un pezzo di epidermide trapiantabile dobbiamo prima correggere tutte le cellule staminali, o almeno la stragrande maggioranza di esse", ha spiegato De Luca a Rachele Mazzaracca in un'intervista per l'Osservatorio Terapie Avanzate da cui è tratto questo articolo.
"L'epidermide contiene molte cellule epiteliali (i cheratinociti) e solo una piccola parte di queste ha le proprietà di una cellula staminale. La prima fase del progetto prevede quindi la caratterizzazione molecolare di tutti i cheratinociti che formano l'epidermide umana. Comprendere i meccanismi molecolari che regolano l'attività di queste cellule potrebbe permetterci di riprogrammarle e farle diventare direttamente cheratinociti staminali. Una volta riprogrammate, infatti, si potrà procedere con la correzione tramite gene editing e, dopo aver selezionato le cellule staminali in cui la procedura è andata a buon fine, amplificarle per creare un'epidermide geneticamente corretta ed efficiente".
Si tratta di ricerca di base, ancora lontana dall'applicazione clinica, ma che potrebbe portare a grandi risultati in futuro. Le staminali adulte della pelle – e di altri epiteli come la cornea – possono essere isolate ed espanse, e da esse si possono produrre gli olocloni, cloni della cellula genitrice con elevate capacità di proliferazione e da anni studiati per diverse applicazioni in terapia cellulare e genica. "Stiamo cercando soluzioni innovative e mirate per fare un gene editing più efficiente su cheratinociti temporaneamente riprogrammati a olocloni. Temporaneamente perché non si possono trapiantare le cellule alterate, ma bisogna tornare all'attività cellulare normale che permette la produzione di quell'epitelio stratificato che è la pelle".

Holo-GT consta quindi di un approccio rivoluzionario che unisce tecnologie di riprogrammazione delle cellule staminali epidermiche e tecniche innovative per superare i limiti ad oggi esistenti nella terapia genica. "Vincere un ERC Advanced Grant è difficile perché selezionano i progetti più visionari, quelli più rischiosi ma che potrebbero portare a un reale avanzamento scientifico. È una vera e propria sfida, per me e per il gruppo di giovani ricercatori che coordino. Potrebbe anche non andare a buon fine, ma se dovesse funzionare in futuro potrebbe porre rimedio a una categoria di malattie genetiche epiteliali che non possono essere trattate con l'aggiunta del gene sano. Il nostro progetto è talmente 'folle' che alla fine ha vinto davvero".

Il Team del Prof. Michele De Luca al Centro di Medicina Rigenerativa di Modena

Abilismo

L'ignoranza, gli sguardi indiscreti, le domande fastidiose, i commenti invadenti e i dispetti, per non parlare della violenza o dell'indifferenza: la DISCRIMINAZIONE DEI DISABILI ha molte sfaccettature e gradazioni. Come l'affrontiamo? Facciamo spesso grande fatica a metterci nei panni degli altri, è questo il caso anche dell'abilismo. Chi non è direttamente colpito da limitazioni fisiche o non ha conoscenti o amici in questa situazione, chiude troppo spesso gli occhi su tale faccenda. Alla base di ciò ci sono molte ragioni: paura, comodità, mancanza di empatia, ma anche disattenzione. Abbiamo una vita così frenetica che il tempo per badare alla sensibilità degli altri ci manca proprio... Tutto questo ci porta però anche – per curiosità, ignoranza, e per alcuni anche per cattiveria – a fare commenti o domande dolorose; comprese domande che ci sembrano del tutto naturali e originali, anche se gli interessati se le sentono ripetere quasi quotidianamente. Capita a tutti di sentirsi ripetere continuamente le stesse domande, ma c'è una bella differenza tra domande fastidiose su un'abitudine o sul nome proprio e quelle legate ad uno stato di sofferenza.

La parola abilismo deriva dal termine inglese ability, "abilità", ed è la traduzione dall'inglese di ableism (ableismo/abilismo). Il termine è stato coniato dal Disability Rights Movement, un movimento statunitense di persone con disabilità. Il fenomeno descrive la riduzione di una persona alla sua disabilità ed è paragonabile ad altre forme di discriminazione; esso porta ad una disparità di trattamento e, in forma indebolita, ad una "incapacità" in termini di interazione normale. Tra le altre cose, il rifiuto si esprime attraverso la svalutazione, la cura paternalistica, ma anche attraverso un presunto miglioramento, come illustrano gli esempi tratti dalla vita qui sotto. In Italia, in particolare, verrebbe da pensare che la svalutazione dei disabili fisici o mentali sia un fenomeno raro, forse per la semplice ragione che non abbiamo, come in altri paesi europei, classi speciali per i bambini con disabilità dal 1977, quando fu introdotta l'inclusione scolastica.

Non disabile, ma compromesso

Le persone che soffrono di una malattia rara e incurabile hanno un quadro completamente diverso dalle persone fisicamente o mentalmente disabili. I Bambini Farfalla affetti da Epidermolisi Bollosa (EB) spesso incontrano la discriminazione verbale semplicemente a causa della visibilità della loro condizione. Alle piaghe quotidiane e alle medicine, si aggiunge l'inutile confronto con l'ignoranza. Se si sottraggono le domande maliziose e ignoranti, ciò che rimane sono affermazioni che nascono anche da un'ignorante impotenza o da un buonismo borghese, per esempio quando i genitori dicono ai loro figli "Si è solo bruciata", sottintendendo la volontà di non parlarne e dire al bambino che esistono delle particolari malattie.

Discriminazione e strategie

Le persone con EB, i parenti, i coniugi e gli amici sentono tante affermazioni inappropriate:
"La madre deve aver fumato/preso droghe durante la gravidanza!"
"È a causa del cibo malsano"
"Ha mangiato troppo salame"

Sorprendentemente, quest'ultima affermazione è molto comune in Alto Adige.

I bambini di solito reagiscono onestamente e direttamente, descrivendo ciò che vedono, per esempio:
"Guarda mamma, ha ferite, vesciche, macchie ovunque, non ha capelli, siede su una sedia a rotelle" oppure "questo bambino ha un aspetto strano"

Davvero inopportune, però, sono le reazioni degli adulti che accompagnano questi bambini:
"Non guardare, sta lontano, si è bruciata..."

Numerosi sono i consigli e i suggerimenti non utili e fastidiosi di autoproclamati esperti:

"In America c'è una medicina per questa malattia"
"L'ho avuto anch'io, con l'aloe vera è andato via tutto"
"Tutto migliora dopo i 40 anni" (una specie di mantra in Alto Adige)
"La pillola migliora/peggiora la malattia"
"Non vaccinarti mai/vaccinati a tutti costi!"
Memorabile per i genitori di bambini affetti da EB:
"Ma non fare un secondo figlio"
"Sarebbe stato meglio abortire"

Spesso, le persone colpite sono anche costrette ad assumersi il ruolo di vittima:
"Povero bambino/a".
"Povera madre, con un figlio così"
"Non vorrei vivere con quei dolori"
"Questa non è una vita dignitosa"

Anche le "buone intenzioni" spesso celano solo un giudizio spietato:
"Sei un eroe a viver con questa malattia"
"Lavori anche? Sei un vero esempio"
"Hai un buon marito/moglie"

Come reagire?
Alcuni consigli ad hoc:
Affrontate la disparità di trattamento sperimentata.
Fate delle contro-domande, per esempio: "Cosa te lo fa pensare?" in modo che la vostra controparte possa riflettere sulle sue azioni.

Astenetevi dal dare giustificazioni.
Siate perspicaci.
Educate chi vi circonda sul termine Abilismo
e sul suo significato.

Felicità e resilienza

L'EB è una malattia che non dà tregua a chi ne soffre ed è presente nelle loro vite ogni giorno. Tuttavia, anche se alcuni non riescono a crederci, è possibile vivere una vita piena anche con l'EB. La vita sarebbe certamente molto più facile senza malattia, ma se non si può modificare lo stato delle circostanze, ecco perché è importante imparare a gestirle. Studi rilevanti hanno dimostrato che anche le persone con disabilità e malattie possono raggiungere una vita soddisfacente attraverso la resilienza, l'adattabilità e l'assuefazione. Questo è anche il caso dell'Epidermolisi Bollosa, che presenta a chi ne è affetto sfide particolarmente difficili nella vita quotidiana.

La cosa più importante è fare rete con altre persone affette da EB per scambiare esperienze personali, sollievo e consigli per la vita quotidiana (quando ci si veste, si aprono le porte, si raccolgono gli oggetti, ecc.). Sentirsi parte di un gruppo, poi, rafforza la fiducia in sé stessi. Questo è vero non solo per i diretti interessati, ma anche per i parenti che li accompagnano nella loro difficile vita quotidiana. La rete DEBRA è un'ancora affidabile che offre loro sicurezza e fiducia. Ottenere sostegno dall'esterno è un requisito fondamentale per condurre una vita felice nonostante l'EB. Siamo forti quando abbiamo un obiettivo in mente e lo perseguiamo con pazienza.
La malattia richiede resilienza, ma anche una certa capacità di accettazione, perché contestare il destino non porta alcun miglioramento visibile nella lotta quotidiana. Rimane anche la speranza nella scienza, perché i trattamenti per l'Epidermolisi Bollosa stanno migliorando e la ricerca moderna fa piccoli e grandi passi, cammina e procede verso nuove cure future per la malattia. Fino a quando non ci sarà una svolta nella ricerca che porti ad una vera cura, è importante per chi soffre di EB trovare un'ampia rete di solidarietà, che serva da supporto e aiuto pratico. Queste reti di solidarietà e di sostegno sono modelli sociali psicologicamente importanti nell'affrontare una malattia rara e grave.
Anna Faccin

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 Salisburgo
Tel: +43 (0) 57255 82400
info@eb-haus.org - www.eb-haus.org

DEBRA Südtirol – Alto Adige
Donazioni: Banca Popolare dell'Alto Adige, Filiale di Dobbiaco
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341
BIC: BPAAIT2B015

Note legali:
Responsabile: DEBRA Südtirol - Alto Adige
Immagine cover: © GGK MULLENLOWE
Stampa: Dipdruck
Grafica: Pinkhand
Testi: context. simply good content

Ospedale Bolzano
Reparto dermatologia
Edificio W, 3° piano
Primario DDr. Klaus Eisendle
Dr. Nadia Bonometti
Tel: +39 0471 909 901
E-mail: dermat.bz@sabes.it
E-mail: NADIA.BONOMETTI@sabes.it

Ambulatorio EB Policlinico di Modena
Direttore: Prof. Giovanni Pellacani
Via del Pozzo 71 - 41125 Modena (Ingresso 103)
Tel: +39 059 4222463 (solo la mattina)

Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari"
Direttore Prof. Michele De Luca
Via Glauco Gottardi 100 - 41125 Modena
Tel: +39 345 2601842
E-mail: cmr@unimore.it

Le ali di Camilla
Via Francesco Selmi 80 41121 Modena
Tel: +39 345 2601842
E-mail: info@lealidicamilla.org

C.I.R. Dental School
Univeritá degli Studi di Torino
Via Nizza nr. 230
10126 Torino
E-mail: ezio.sindici@hotmail.it
Tel: +39-0116708366
Fax: +39-011-2366504

Dona il 5 per mille! Codice Fiscale: 92025410215

AUTONOME PROVINZ BOZEN - SÜDTIROL
Gesundheit
PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO - ALTO ADIGE
Salute

EO-ODV

debra
Südtirol. Alto Adige.

GGK MULLENLOWE PINKHAND