



PICCOLA GRANDE STORIA DELLA ONLUS INSIEME PER LA RICERCA PCDH19

Nel 2008 si scopre la mutazione del gene PCDH19

Tutti i bambini hanno il diritto di crescere, sorpresi e affascinati dal mondo che li circonda, procedendo a passi spediti verso le conquiste personali del poter camminare, correre, giocare, fare amicizia, mangiare da soli e farsi capire. Sembra scontato, ma purtroppo non lo è, perché l'unica condizione affinché tutti i bambini possano vivere la loro vita serenamente è la salute. Esiste una malattia rara, chiamata EFMR (female restricted epilepsy and mental retardation) scoperta molto di recente (2008), che determina l'insorgenza di crisi epilettiche intorno al primo anno di vita. Le crisi si presentano in grappolo (numerose crisi in poche ore), sono di lunga durata (da qualche giorno fino ad una settimana) e hanno frequenza ravvicinata (settimanale o mensile). Questa forma di epilessia è di norma farmaco-resistente e, spesso, si associa a deficit cognitivi e a disturbi del comportamento con possibili tratti autistici. L'ereditarietà insolita con cui le bambine sono interessate mentre i maschietti vengono quasi sempre risparmiati ha reso sfuggente il gene responsabile fino al 2008. Dopo tale scoperta, il numero di casi PCDH19 positivi è cresciuto costantemente fino a raggiungere circa 200 diverse persone e famiglie a livello internazionale ed è iniziato ad emergere un quadro clinico più dettagliato della patologia correlata. Tra queste ci sta la famiglia di Emma che oggi ha cinque anni e vive a Roma.

Nel 2011 si scopre la mutazione di Emma

Con Emma e la sua diagnosi sul PCDH19 nasce anche la Onlus INSIEME PER LA RICERCA PCDH19 che riunisce dal 2011 le famiglie italiane delle piccole pazienti impegnate nel sensibilizzare la ricerca e sostenerne il finanziamento. Questa meta è resa molto difficile dalla rarità della malattia, ma ogni giorno la Onlus si opera per favorire il contatto tra medici e ricercatori di tutto il mondo, tra le famiglie, tra gli istituti medici, tra le Istituzioni. Queste famiglie addolorate, che non vogliono arrendersi, hanno bisogno dello sforzo generoso di chi, pur non vivendo personalmente questo problema, può ampiamente comprenderlo e contribuire attraverso la solidarietà a difendere l'esistenza dei più deboli e restituire a queste bambine la loro vita e il loro diritto di diventare donne.

Nel 2015 Emma ha 5 anni e 4 istituti scientifici cercano di aiutare le bimbe come lei

L'incessante attività di raccolta ci ha consentito in soli 4 anni di vita dell'associazione di finanziare per intero 4 importanti progetti di ricerca. Già nel 2012 è partito il primo progetto di ricerca presso l'Università di Adelaide condotto dal prof. Jozef Gecz, scopritore del gene. Il secondo ed il terzo sono condotti uno dall'equipe dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma e l'altro dai ricercatori dell'Istituto di Neuroscienze del CNR di Milano. Il quarto progetto, del valore di € 100.000,00, è stato finanziato a seguito di un bando internazionale aggiudicato ai ricercatori dell'Istituto di Neuroscienze del CNR di Milano i cui costi sono stati sostenuti congiuntamente dalla nostra Onlus e dalla partner americana "The Cutesyndrome Foundation". Gli studiosi sono sulla buona strada, ma l'associazione ha bisogno di continuare a finanziare le loro ricerche; è per questo che l'attività di raccolta fondi non può e non deve fermarsi.



Aiutaci ad aiutarle

I nostri membri, sostenitori e simpatizzanti mettono ogni giorno a disposizione della associazione le loro competenze e professionalità per realizzare eventi di sensibilizzazione e anche campagne di più ampio respiro. Tra queste ricordiamo una tra tutte: la campagna di SMS solidali realizzata dal 13 al 23 luglio 2012 con il supporto di alcune compagnie telefoniche e con la collaborazione delle trasmissioni RAI: "AREA DI SERVIZIO"; "START"; "BAOBAB". Attualmente i nostri principali sostenitori sono: "AIL" "ARTEMISIA LAB" "ASSOCIAZIONE ABITANTI DEL CENTRO STORICO di Roma" "CLUB INNER WHEEL" "FONDAZIONE BNL" "FONDAZIONE UNICREDIT" "FOR CHILDREN ONLUS" "LICE" "MUTUA BASIS ASSISTANCE" "OSPEDALE PEDIATRICO BAMBIN GESU" "PROVINCIA DI ROMA" "ROMA CAPITALE" "SINPIA" "TELETHON" "UNIVERSITA'E-CAMPUS"