



EDITORIALE

a cura di *Donatella & Matilde*

Siamo di nuovo qui per presentarvi un'edizione straordinaria del nostro giornalino. Vogliamo raccontarvi un'esperienza molto significativa che abbiamo vissuto al Polo Chimico Biomedico di Ferrara, dove abbiamo incontrato il professor Strippoli, ricercatore per la cura della sindrome di Down, ma soprattutto uomo "illuminato da Dio", in quanto pone al centro dei suoi studi, non la scienza fine a se stessa ma la persona nella sua completezza e unicità. Il suo progetto nato sulle orme del prof. Lejeune, scopritore della trisomia 21, ci ha colpito e fatto conoscere più da vicino, non solo le alterazioni genetiche che causano la sindrome, ma soprattutto i bambini che ne sono portatori. Ci ha mostrato con numerosi esempi come, questi piccoli siano in grado di generare intorno a loro un clima affettivo più intenso del normale. Lejeune affermava infatti che, conoscendo da vicino la persona si riscopriva un fascino speciale capace di far uscire il meglio da chi li circonda, trasmettendo gioia e voglia di vivere. Eppure la natalità di bambini così speciali ha raggiunto lo zero per via dei test prenatali mentre l'interesse della ricerca del prof. Strippoli punta a valorizzare la persona, cercando, attraverso cure specifiche, di toglierne la disabilità intellettiva. Questo tipo di ricerca è di fatto finanziata solo da donazioni che le permettono di continuare. Quindi noi, colpiti da questo inno alla vita vogliamo renderci protagonisti nel sostenere questi studi, nel farli conoscere attraverso il nostro giornalino ed evolvendo il ricavato dell'offerta alla ricerca.

Una conferenza tenuta dal professor Pierluigi Strippoli **SINDROME DI DOWN E DISABILITÀ INTELLETTIVA. COME CURARE?**



Lettera aperta a Pierluigi Strippoli, professore associato di Biologia Applicata e responsabile del Laboratorio di Genomica del Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale dell'Università di Bologna, scritta dopo aver partecipato all'incontro svoltosi nell'aula D5 del Polo Chimico Biomedico di Ferrara, nell'ambito del seminario "RICERCA BIOMEDICA CLINICA: L'UOMO AL CENTRO".

Pag. 2

Intervista alla mamma di una bambina con Sindrome di Down **RACCONTACI LA TUA STORIA**

Tutta l'intervista rilasciata dalla mamma di Maria Claudia può considerarsi un inno alla vita, anche nel suo epilogo quando, rivolgendosi agli ipotetici lettori a conoscenza di «qualcuno in difficoltà ad accogliere la vita» sottolinea la propria disponibilità ad un incontro «... perché è solo condividendo le proprie fragilità che si trova la forza per portare avanti quello che, vi assicuro, diventerà un grande dono perché il Signore può compiere solo meraviglie!», per concludere con un vero e proprio appello «Venite a conoscerci, venite a conoscere Claudia, non perché siamo una famiglia speciale ma semplicemente perché siamo una famiglia felice. Per contattarci potete scrivere a questo indirizzo di posta elettronica: c.vavalle@ospfe.it o telefonare al numero: 3473390165».

Pag. 3

Il senso della Ricerca di Pier Luigi Strippoli e di Jérôme Lejeune **PORRE L'UOMO AL CENTRO**

Ricostruire le motivazioni della ricerca sulla trisomia 21 attraverso la citazione di frasi estratte dalla conferenza svolta dal professor Pierluigi Strippoli l'11 aprile 2018, nell'aula D5 del Polo Chimico Biomedico di Ferrara in occasione del Seminario "CHE COSA È L'UOMO ... PERCHÉ TE NE CURI?" o da interviste.

Pag. 4

SINDROME DI DOWN E DISABILITÀ INTELLETTIVA. COME CURARE?

Lettera aperta al professor Pierluigi Strippoli

Pierluigi Strippoli è professore associato di Biologia Applicata e Responsabile del Laboratorio di Genomica del Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale dell'Università di Bologna. E' un ricercatore che tenta di sviluppare, con i moderni strumenti della genomica, le intuizioni di **Jérôme Lejeune**, il genetista che ha identificato nel 1959 la causa della sindrome di Down nella presenza all'interno delle cellule di un cromosoma in eccesso: le persone con sindrome di Down possiedono tre copie del cromosoma 21 (trisomia 21), anziché due.

Buongiorno professor Pierluigi Strippoli,

Mercoledì 11 aprile 2018, tra il pubblico composto da giovani studenti di medicina, ragazzi e adulti convenuti nell'aula D5 del Polo Chimico Biomedico di Ferrara per partecipare al Seminario "RICERCA BIOMEDICA CLINICA: L'UOMO AL CENTRO", c'eravamo anche noi, ragazze di 12 e 13 anni, incuriosite dall'argomento e motivate dal desiderio di conoscere direttamente da lei la sua esperienza di ricercatore sulle nuove possibilità di cura per la disabilità intellettiva associata alla Sindrome di Down, definita dall'ispiratore della sua ricerca, il genetista Lejeune, una malattia metabolica che comporta un'intossicazione cronica delle cellule e come tale da curare.

Con questa lettera vorremmo ringraziarla per l'importante lezione di vita sul valore della persona ed in particolare di quei bambini che lei segue con tanta attenzione e dei quali ci ha dimostrato, con i suoi numerosi esempi, quanto sia forte la loro capacità di osservare, memorizzare, farsi amare e generare intorno a sé un clima positivo, più facile da "sperimentare che non da descrivere".

In riferimento alla ragazzina con trisomia 21, che a 18 anni insisteva perché voleva imparare a guidare per cui, saputo che non poteva farlo perché aveva un cromosoma in più, aveva chiesto «Allora? Non si può togliere?», abbiamo capito ancor meglio l'importanza della sua ricerca quando ci ha spiegato che «il bambino, col passare del tempo avverte di più il deficit dell'autonomia cognitiva, proprio perché è più intelligente di quanto si pensi. Lui quindi si aspetta qualcosa da noi (medici) e noi abbiamo il dovere di curarlo, di metterlo in condizioni di esprimere tutta la sua razionalità». Parole in perfetta sintonia con le convinzioni di Jérôme Lejeune, lo scopritore dell'anomalia del cromosoma 21, secondo cui «Quando la natura condanna, il compito della medicina non è eseguire la sentenza, ma commutare la pena».

Una di noi, che a scuola ha affrontato argomenti riguardanti la genetica, ha avuto l'opportunità di approfondire le proprie conoscenze grazie alla informazioni di carattere scientifico che lei ci ha proposto e che diventeranno un argomento prezioso in previsione dell'imminente esame di III media.

Per un'altra di noi, sorella di una splendida bambina con la Sindrome di Down, le sue parole sono state motivo di conferma di quanto vive quotidianamente nei suoi rapporti familiari, ma anche di speranza nella possibilità che si possa arrivare a terapie mirate, in grado di permettere alle persone con trisomia 21 di liberarsi dalla già citata "intossicazione cronica" delle sinapsi cerebrali e vivere una vita come tutti gli altri, senza problemi.

Grazie di cuore quindi per il suo lavoro di ricerca che sappiamo essere sostenuta da donazioni private per cui, come si legge nella pagina web di descrizione del progetto di ricerca dell'Università degli Studi di Bologna¹ "ogni contributo è fondamentale".

Per questo anche il nostro gruppo ha deciso di attivarsi e abbiamo pensato di realizzare questa edizione straordinaria del nostro giornalino "LA VOCE DEI RAGAZZI", un semestrale finalizzato non solo alla diffusione delle nostre idee ed esperienze all'interno della parrocchia di Santa Maria Nuova San Biagio di Ferrara, ma anche al sostegno di iniziative che si intendono promuovere a vantaggio della comunità. E questa, che lei ha proposto con la sua testimonianza, ci è sembrato un'ottima occasione per spremere le nostre meningi, ascoltando contemporaneamente il cuore e metterci al lavoro per una causa che affonda le sue radici nella fiducia nella Provvidenza per cui «quello che Dio fa prevale su qualunque pensiero» come lei stesso ci ha detto.

Con gratitudine e riconoscenza.

Il gruppo dei "**Giovanissimi**" della Parrocchia di Santa Maria Nuova San Biagio di Ferrara

¹ <http://www.dimes.unibo.it/it/ricerca/biologia/genoma21>

RACCONTACI LA TUA STORIA

Testimonianza di Chella, la mamma di una bimba speciale che piena di gioia di vivere

Quando aspettavamo il nostro quarto figlio la gioia era immensa, un nuovo sogno che si realizzava.

All'ecografia morfologica il ginecologo vide che qualcosa non andava. La bimba, perché scopriamo che per la gioia della sorella è in arrivo una bambina, ha una malformazione cardiaca che, quasi nella totalità dei casi è associata alla trisomia 21, conosciuta anche come sindrome di Down. Questa malformazione non è compatibile con la vita, e per questo la bimba dovrà subire nei primi mesi di vita un intervento e quel cromosoma in più, se presente, la accompagnerà per sempre. Nascono in noi ansie, preoccupazioni, tristezza per quella bambina che non è come ci aspettavamo nei nostri progetti, che ha delle difficoltà che ci spaventavano. Ancora non la conoscevamo ma era già presente dentro di me la voglia di proteggerla, di difenderla, di amarla ancora di più. In famiglia iniziammo a pregare tanto per lei e per noi. Nell'attesa della sua nascita chiedemmo al Signore di guarirla, di togliere ogni anomalia cromosomica ... insomma di cambiarla. Ma Maria Claudia nasce con la malformazione cardiaca e con la sindrome di Down e solo con il tempo **capiremo che il Signore in verità non ha cambiato lei ma noi attraverso di lei, attraverso questa bimba che ci aspettavamo con delle mancanze e che invece ha arricchito la nostra famiglia.**

Maria Claudia è stata accolta con gioia e grande amore. L'intervento al cuore, seppur sia stato un momento difficilissimo, era andato bene e Maria Claudia sbocciava nella nostra famiglia sempre più come un grande dono. Non nascondiamo che quel cromosoma in più glielo toglieremmo volentieri, ma per noi lei rimane Claudia una bambina davvero speciale. L'abbiamo chiamata Maria Claudia, Maria perché alla nostra mamma del cielo è stata affidata, Claudia, che in latino significa "zoppa", perché preghiamo affinché, nonostante le difficoltà della vita, la Madonna la aiuti a camminare sicura e protetta, circondata da persone che le vogliono bene e che vedano la sua diversità come un punto di forza e non di debolezza.

Claudia non è una sindrome, Claudia è una bimba ... bella, allegra, vispa, piena di amore da donare, ma soprattutto felice, piena di gioia di vivere. Claudia con il suo entusiasmo crea dipendenza, ci aiuta sempre a vedere le persone attorno a noi con occhi "speciali". Noi abbiamo accolto Claudia, ma è soprattutto lei ad avere accolto noi, ed ad avere cambiato il nostro modo di vedere, di guardare alla diversità. Conoscere la diversità in ogni sua forma, rende più ricchi, più aperti all'accoglienza.

Questa vuole essere una testimonianza di speranza per dire che anche con un figlio disabile si può essere felici, anzi molto felici ... pieni di riconoscimento per la vita che arriva come un miracolo, per le piccole grandi conquiste di ogni giorno, per la gioia di vedere in Claudia un cuore puro e pieno di vera bontà. Claudia è davvero un figlia prediletta del Signore! Ogni bambino lo è, ogni bambino deve essere accolto nella gioia come un dono miracoloso.

Ciò che non si conosce spaventa, ma quando conosci, la diversità diventa uno sfondo, quasi la dimentichi, rimane la persona, rimane Claudia la nostra adorata bambina.

Se in questo momento state leggendo e conoscete qualcuno in difficoltà ad accogliere la vita ... noi siamo qui perché è solo condividendo le proprie fragilità che si trova la forza per portare avanti quello che, vi assicuro, diventerà un grande dono perché il Signore può compiere solo meraviglie!

Venite a conoscerci, venite a conoscere Claudia, non perché siamo una famiglia speciale ma semplicemente perché siamo una famiglia felice.

Per contattarci potete scrivere a questo indirizzo di posta elettronica: c.vavalle@ospfe.it o telefonare al numero: 3473390165

PORRE L'UOMO AL CENTRO

Il senso della Ricerca di Pier Luigi Strippoli e di Jérôme Lejeune



La gioia di vivere irradia dal volto di questa bambina e dal suo disegno.

«Turpin mi ha proposto di lavorare con i bambini con sindrome di Down per un anno o due. Sai, quei piccoli bambini con disabilità intellettiva.

Io sono persuaso che c'è qualcosa che si può scoprire, e che noi possiamo migliorare le vite di migliaia di esseri umani (ce ne sono circa 10.000 solo in Francia), se riusciamo a capire perché sono così».

(1952 Jérôme Lejeune)

«Non posso lasciarvi credere di sapere che troveremo, in un tempo ben definito, il trattamento. Nessuno conosce la lunghezza del cammino da fare; sappiamo solo che i bambini sono qui e che se occorreranno vent'anni, è necessario cominciare subito».

(Jérôme Lejeune)

«La certezza è nell'ipotesi positiva: se una soluzione esiste, e se la cerco, la troverò sicuramente».

(2018. Pierluigi Strippoli)

«Seguendo il pediatra Prof. Guido Cocchi all'Ospedale Sant'Orsola di Bologna, ho avuto molte nuove idee su come indirizzare le ricerche del nostro Laboratorio in modo più mirato, e allo stesso tempo ho constatato la commovente ricchezza umana e affettiva di questi bambini e dei loro genitori; ho osservato come il disturbo cognitivo sia meno grave di quello che si ritiene comunemente, il problema prevalente è quello di espressione verbale, che Lejeune attribuiva ad una "intossicazione cronica" delle sinapsi cerebrali causata da qualche prodotto del cromosoma in eccesso».²

(2018. Pierluigi Strippoli)

² <https://giorgiapetrini.me/2013/07/15/sindrome-di-down-ricercare-per-curare-la-testimonianza-del-prof-pierluigi-strippoli/>