

24 MESI
calendario
2017_2018

**sfide
dispari**



La sfida di Fausto

Il destino è strano quando distribuisce le sue carte. Con molti è generoso e ne offre di buone, ad altri invece distribuisce carte difficili.

Fausto quando è nato ne ha pescata una che nascondeva una malattia rara, in parte sconosciuta, degenerativa e aggressiva sul sistema muscolare. Da ragazzino, quando ha potuto capire la malattia che aveva poteva decidere di lasciarsi andare, rimpicciolirsi fino a scomparire su una sedia a rotelle. Oppure poteva lottare. Lottare con tutte le sue forze per riconquistare con l'esercizio quotidiano ed il movimento fisico quello che la malattia gli sottraeva giorno dopo giorno. L'unico modo per rallentare il processo degenerativo dei muscoli è mantenerli vivi. Sono più di cinquant'anni che lotta, ogni giorno.

I film, la televisione, i giornali ci abituanò a pensare che gli eroi sono i vincenti, persone straordinarie che hanno i superpoteri. È difficile pensare che possano essere eroi delle persone che guardano alla vita di tutti i giorni come ad un traguardo. Non avranno spazio su un podio, né inni, né applausi: la loro vittoria più grande sarà vivere una vita normale.

La battaglia che i malati di CMT combattono ogni giorno non è solo per sé stessi, è per tutti. La Charcot - Marie Tooth è una malattia paradigma: è interessante notare come ci siano molte vie comuni che possono determinare danno ai neuroni, in modo prevalente a quelli motori (SLA) oppure danni sia motori sia sensitivi, come nelle CMT. La ricerca e lo studio di queste vie comuni può essere un utilissimo mezzo per la comprensione dei meccanismi patogenetici e per sinergie di ricerca di terapie mirate per i disordini del sistema nervoso periferico. Ecco perchè solo lottando tutti insieme possiamo vincere !

Fino al 2006 Fausto sapeva che se avesse avuto figli, ci sarebbero stati seri rischi di trasmissibilità della malattia. I ricercatori di AIGEM sono poi riusciti a determinare che, in realtà, nel suo caso si trattava di una variante ancora più rara (CMT 4A), trasmessa come carattere autosomico recessivo. Così il giorno di Natale, 25 dicembre 2015, Fausto è diventato padre di Giulio, un bambino perfettamente sano: grazie alla diagnosi fatta da un gruppo di ricercatori di straordinaria professionalità una "Sfida Dispari" è stata vinta!