



*Il padre colpito da corea di Huntington. Lei col 50 per cento di possibilità di averla ereditata. Una non-vita, fino al giorno degli esami...*



**I**l giorno - dopo molti - in cui Elena decide di farsi forza, e giocare la sua roulette, è un aprile: che le fosse uscito il rosso o il nero, le sarebbero cambiati quelli a venire.

DI  
LAVINIA FARNESE

È il 2008, e suo papà, Angelo, un uomo di bottega, artigiano intarsiatore, ha da dieci anni una di quelle malattie rare e neurodegenerative che il primo imbarazzo lo hanno nel nome difficile, corea di Huntington, il secondo in come evolvono, nel loro mangiarsi piano piano il sistema nervoso e con lui la vita, il terzo nel loro ereditarsi, che se ce

## LA DIAGNOSI di Elena

l'ha tuo padre hai la metà delle possibilità di averla pure tu. Sei un "soggetto a rischio".

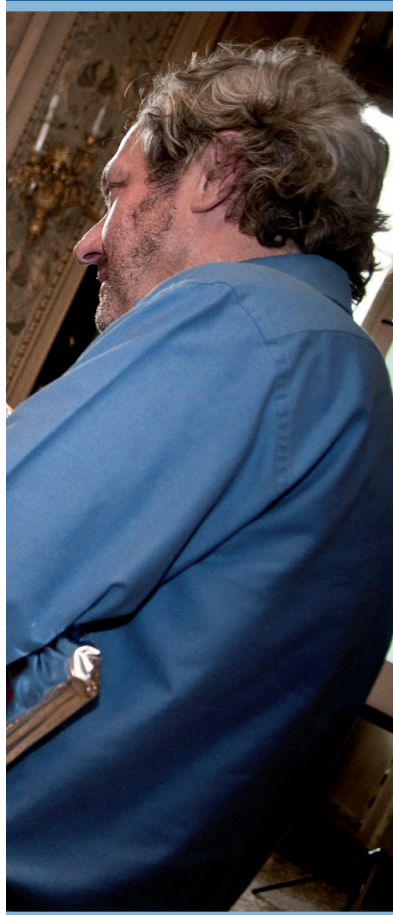
Elena ha vissuto con la paura fino a quell'aprile: "congestionata", dalla possibilità che - prima o poi - "la danza" (questo significa corea) prendesse pure il suo, di corpo, e le portasse il proprio bel carico di demenza: disturbi di parola, disequilibrio, smorfie. Il tutto per il difetto di una proteina che si accumula nelle cellule del cervello fino a di-

struggerle: «Avevo bloccato tutto», racconta, «tira-to su i ponti levatoi: nel lavoro, negli affetti».

Fino a una settimana prima di andare a ritirare gli esami. In Tv davano il Dr. House. La storia di quella puntata era quella di una ragazza, anche lei a rischio di corea di Huntington. La coincidenza la fa piangere una notte intera. Ma le porta bene. I risultati di quel test pre-sintomatico (aspettati sei mesi), la scacciavano via, la paura. Fuori dall'ospedale la prima chiamata è a casa: «Mamma, è negativo». «Non mi stai mentendo, vero?». «No». «Lo capisco perché hai la voce come da bambina». Poi quando ce l'ha avuto davanti, ha preso le mani del papà nelle sue. Lui restava nel suo mondo, ma ogni tanto la guardava: «Son contento», ripeteva.

Elena oggi ha 35 anni. Gliene daresti dieci in meno. «Perché a 25 mi sono fermata», quando il geriatra di Monza ha pronunciato per la prima volta «corea di Huntington», e allora lei ha controllato su Internet, e quando ha letto che cos'era s'è spaventata. Quando poi il papà ha iniziato a stare nel suo limbo dove gli chiedi che ha e risponde «niente», ad avere - per scherzo dei nervi - scatti di tensione e irascibilità.

Quando la mamma, infermiera in pensione, ha preso a doverlo imboccare e pulire, a mettere un telo sul letto di matrimonio per cambiargli i pannoloni, a decifrare i suoi monosillabi, a guidare le sue gambe in una ginnastica dolce che rubasse un po' di tempo alla rigidità. «C'è bisogno di contributi a famiglie come la mia, per assistere meglio a casa i nostri malati. Adesso papà sta iniziando ad avere qualche problema di deglutizione, pure: dopo due o tre cucchiari, non gli va più giù niente,



Sopra **Elena** e suo padre Angelo incontrano Charles Sabine. In alto a sinistra la famiglia di Elena.

*«Non ho pregato per non essere malata, ma per essere pronta ad affrontare la malattia»*

## CULLA

**Charles Sabine**, giornalista, ex inviato di guerra della Nbc, affetto da corea di Huntington, grande amico di Telethon (ospite della maratona 2009) è diventato papà per la seconda volta. Il 24 febbraio è nato il piccolo Roman Wilde Wynter. A lui, a sua moglie Nicole, alla piccola Breezy e al nuovo arrivato, i più affettuosi auguri di tutta la Fondazione Telethon.



Guarda il video sulla corea di Huntington, vai su [www.telethon.it/news-video/video](http://www.telethon.it/news-video/video)

fa come si strozzasse, inizia a tossire, ti dice "Basta".

C'è che lui, a volte, la chiama Ea, e lei allora aggrotta le sopracciglia: «Sei stato tu a scegliere il mio nome, perché significando "raggio di sole" era bello, dicevi, corto e non si può storpiare. E tu, davvero, papà non puoi farlo». Lui allora la chiama giusta, la stringe e la tiene abbracciata. Fosse anche in silenzio. «Babbo, stanno sperimentando una cura in Canada a Vancouver». «Andiamo». Non pensava, evidentemente, a lui: «Per quelli dopo di me».

A dare forza a Elena in questi mesi, è stato spesso Giulio Cesare: pensava a lui, malato di epilessia, capace di essere comunque grande. Prima di andare a ritirare, sola, gli esami, ha preso un treno per Roma, da Stazione Termini giù verso il Vaticano, e ha pregato sulla tomba di Giovanni Paolo II: non chiedeva «fa che non l'abbia», la malattia, ma di essere «pronta ad averla, a non avere paura».

«Se il test fosse andato male, forse avrei continuato a non vivere». Oggi, invece, Elena non ha «più scuse». Ha resettato tutto, si è ripresa i suoi sogni. Lavora come si lavora in tempi precari: la mattina la collaboratrice amministrativa, il pomeriggio la giornalista per un quotidiano d'opinione a Como. Il papà, prima di andare a riposare, dopo pranzo, aspetta che lei torni a casa per una scappata, e per l'abbraccio consueto. Lei si sente come una che ha «scavallato la cima della montagna», e nella discesa si guarda intorno. Sa che è difficile trovare un amore grande come quello che lega i suoi da 40 anni.

È entrata poi nell'Aich Milano, l'associazione che raccoglie sotto le sue ali i malati e i familiari di «còrea», e lì ha imparato la dignità. Li guarda affascinata, «questi ragazzi ricercatori da cui dipende la vita dei nostri cari, che mentre noi ci facciamo peso dell'assistenza, stanno lì, e cercano la cura».

Una volta, quando nel laboratorio della professoressa Elena Cattaneo le hanno mostrato oltre il microscopio cellule malate come lo sono quelle di suo padre, si è ritrovata come il Dottor Živago

a pensare: «Però è comunque vita che si muove». Venendo al nostro appuntamento, Elena si è fermata almeno una volta. Alla vetrina di una libreria di stazione. C'era una frase di Boris Pasternak. Diceva: «Si nasce per vivere, non per prepararsi a vivere». «Mi sto portando via un bel ricordo di mio padre».

## RICERCA

### VERONICA COSTA: UNA GIOVANE SCIENZIATA



«Non ho mai conosciuto nessuno affetto da corea di Huntington, ma già soltanto lavorare con cellule di pazienti, che probabilmente non ci sono più, colpisce profondamente. Così come vedere gli effetti devastanti di questa malattia genetica nei video presentati da altri ricercatori in congressi internazionali».

**Sono i pensieri di Veronica Costa**, trent'anni, ricercatrice dell'Istituto veneto di medicina molecolare (Vimm) di Padova che sta concludendo il suo dottorato di ricerca in Biologia cellulare nel laboratorio Telethon diretto da Luca Scorrano. Qui, dopo tre anni di studio che hanno previsto anche un periodo di formazione presso l'Università di Ginevra («una bella esperienza, formativa, che mi ha permesso di vedere come sia vivere e fare ricerca in un altro Paese»), ha pubblicato un importante lavoro sulla rivista scientifica internazionale *Embo Molecular Medicine*.

In particolare, ha dimostrato come i mitocondri, le centrali energetiche delle nostre cellule, possano svolgere un ruolo fondamentale nella progressiva distruzione del tessuto nervoso che si osserva in diverse malattie neurodegenerative, tra cui la corea di Huntington: alterazioni nella forma e nella struttura di questi organelli diventano veri e propri segnali di morte per i neuroni. «Nonostante il difetto responsabile di questa gravissima malattia genetica si conosca da oltre vent'anni, come poi questo si traduca nei sintomi è ancora poco chiaro: il nostro lavoro ha aggiunto un piccolo tassello, nella speranza che prima o poi si riesca a comporre il puzzle completo».

**Come molti che si occupano di ricerca di base**, talvolta mi chiedo se ciò che sto facendo sia veramente utile. Poi mi rispondo che quello che scopriamo potrebbe dare suggerimenti interessanti per disegnare una possibile terapia e che quindi c'è bisogno di andare molto più avanti: una spinta fortissima, soprattutto se penso al fatto che i fondi con cui lavoriamo arrivano da genitori di bambini malati o comunque da persone che hanno creduto nella causa Telethon.

Così quando mi ritrovo a ordinare un reagente o a fare un esperimento sento che li devo sfruttare al meglio». Non solo: secondo Veronica i ricercatori hanno anche un altro dovere, quello di raccontare il proprio lavoro al pubblico con un linguaggio comprensibile, per «restituire un risultato, qualunque esso sia, a chi si affida a loro per trovare soluzioni pratiche ai problemi della vita quotidiana».

**Questo è ancora più vero** per chi come noi lavora grazie a fondi donati a Telethon dai singoli cittadini: raccontare che cosa facciamo è quasi come un esame di coscienza, che ci riporta a riflettere sul significato e l'impatto del nostro lavoro». **Anna Maria Zaccheddu**