



NICOLÒ e la sua battaglia quotidiana

Storie di ordinaria Vita, a volte ci si avvicina al mondo della disabilità casualmente essendone coinvolti di persona

Sono **Ferdinando Mariani** nato a Bari classe 1969. Agente generale e monomandatario. L'agenzia Generale Mariani è presente da circa 40 anni su Bari e provincia attraverso una rete di collaboratori e subagenti. Lo scorso Marzo 2017 mio padre, agente Antonio Mariani, è stato premiato per l'impegno profuso in quarant'anni di attività. L'agenzia è stata fondata per opera sua. In seguito, appena diplomato, ho affiancato mio padre nella sua attività, sono divenuto agente generale nel 1990, e da allora conduco l'attività familiare con 5 dipendenti e diversi collaboratori.

Amo l'architettura, di cui sono appassionato da sempre e forse, se non fossi diventato agente generale avrei fatto l'architetto.

Nel 2012 sono diventato papà, l'evento ha trasformato la mia vita, mutando le mie priorità. Mia moglie ha condiviso l'esperienza della gravidanza con sua sorella minore. Entrambe hanno partorito con due mesi di differenza e così sono nati due cuginetti meravigliosi. Tutta la gioia, l'attesa, la felicità del lieto evento è mutato dopo il primo anno di vita dei bambini.



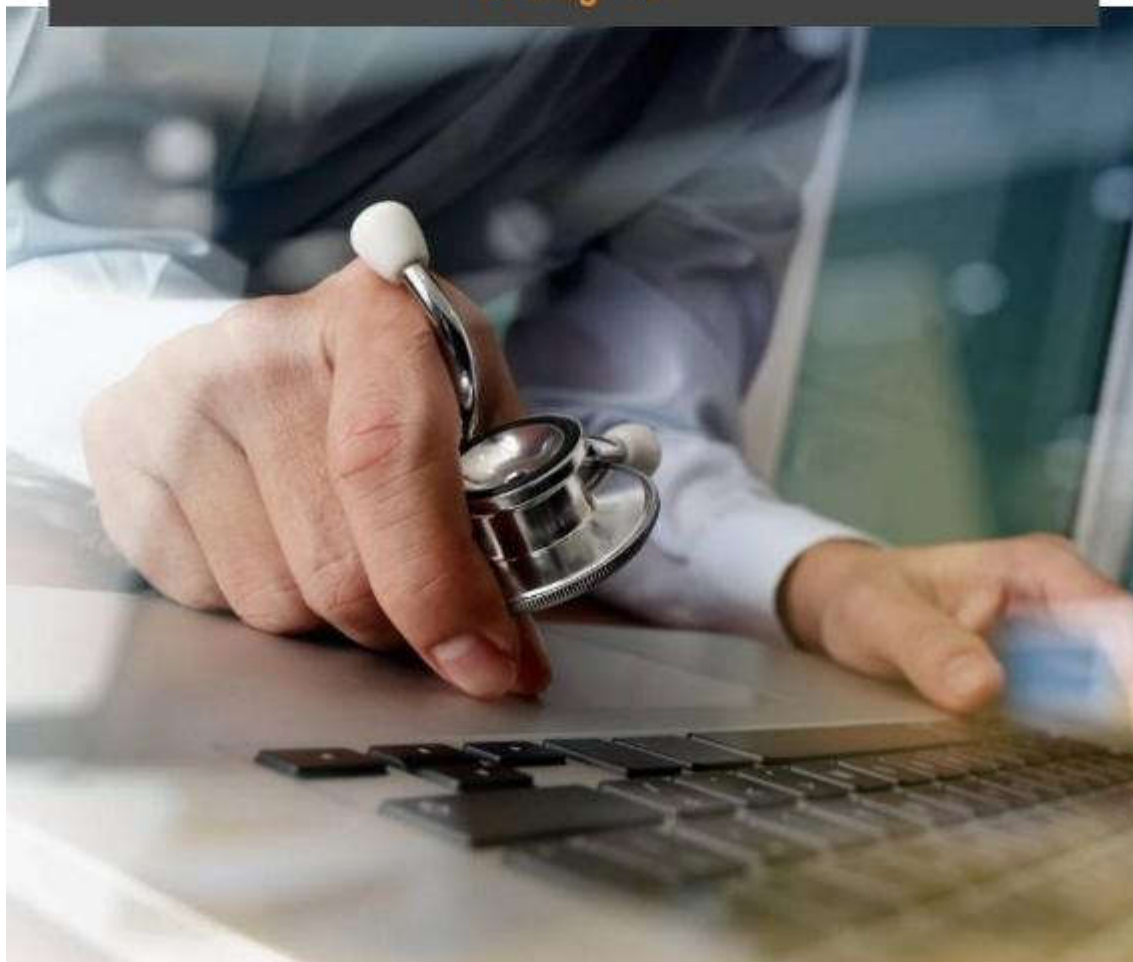
Le prime avvisaglie

Mio figlio cresceva forte ed energico, mentre mio nipote era molto silenzioso e statico. I mesi trascorrevano, all'inizio a questa diversità non si faceva attenzione, o meglio, la si attribuiva a fattori caratteriali e personali, lui era semplicemente più calmo. Durante la gravidanza e i controlli pediatrici non era stata mostrata alcuna anomalia o pericolo. Mio figlio gattonava e mio nipote non lo faceva, ma ogni bimbo è differente e anche le tappe motorie sono diverse. Purtroppo, al compimento del primo anno di vita, il mio adorato nipote Nicolò iniziò a manifestare i primi sintomi di un problema più grave. Il lieve ritardo motorio si presentò con una perdita dell'equilibrio. Il bambi-

no non riusciva più a mantenere la posizione eretta e seduta, perdeva l'equilibrio. Aveva smarrito qualcosa, c'era stata una "regressione motoria".

Dall'estate del 2013 è iniziato un lungo "pellegrinaggio" verso medici e strutture d'eccellenza al fine di ricevere una diagnosi, una risposta, una cura, una terapia. Questa ricerca ha coinvolto tutti noi, in primis i genitori di Nicolò e poi parenti ed amici. Nessuno riusciva a darci delle risposte. Due ricoveri presso il Bambino Gesù, prelievi spinali, una visita al Besta di Milano. Lettere ed email inviate con cartella ed esami c/o le migliori strutture estere. In breve, nessuna risposta.

La diagnosi



Dopo circa 2 anni, l'IRCCS fondazione Stella Maris di Pisa è riuscita a dare un nome ed un cognome alla rara patologia di cui è affetto Nicolò. La diagnosi è di PARAPARESI SPASTICA FAMILIARE di tipo 56 (SPG56).

La paraparesi spastica familiare è una malattia neurodegenerativa che interessa in particolare il midollo spinale e il cervelletto (struttura del sistema nervoso centrale che coordina i movimenti). Può manifestarsi durante l'infanzia oppure durante l'età adulta in due forme differenti. La forma pura è caratterizzata da spasticità (aumento del tono muscolare a riposo, con rigidità o spasmi) e da debolezza muscolare degli arti inferiori, che provocano una più o meno marcata difficoltà a camminare; la forma complicata presenta anche altre manifestazioni, come anomalie della vista, sordità, ritardo mentale.

Nicolò è seguito presso l'IRCCS Fondazione Stella Maris di Calambrone – Pisa, un centro di altissima qualificazione per la genetica delle malattie del sistema nervoso centrale, per la riabilitazione e per l'eccellenza nei percorsi di sostegno ai bambini con problemi del neuro-sviluppo. Come per tutti gli IRCCS (ossia gli Istituti di eccellenza del Ministero della Salute), all'IRCCS Fondazione Stella Maris ricerca ed assistenza marcano fianco a fianco.

Imparare per contagio

La mia esperienza con il mondo della disabilità non nasce per una scelta personale o per una mia attitudine. L'arrivo di Nicolò ha travolto tutti noi, come un'onda improvvisa. C'è chi si abbandona annegando e chi si aggrappa con tutte le sue forze alla vita, alla speranza, alla gioia di vita che Nicolò ci trasmette ogni giorno. Sostenere e aiutare Nicolò significa permettergli, nonostante tutte le problematicità, la burocrazia, la fatica, le barriere architettoniche, di condurre una vita completa, senza limitazioni. Nel poter fare esperienza come ogni bimbo della sua età.

Il mio pensiero va sempre ai suoi genitori, a sua madre. I veri eroi di questa storia.

Tempo fa ho letto "Alcune madri sono a mio avviso, madri da studiare, per le loro incredibili capacità di resurrezione perché a risorgere- mentre ancora si vive e quando, seppur ancora in vita, si è già morti – si impara e si impara per contagio. Madri Addolorate il cui dolore è stata la penultima parola: e che dunque si sono rialzate, trasfigurando il lutto in celebrazione e quella morte in apprendimento. Madri risorte, non già nonostante il dolore, ma proprio grazie ad esso. Perché prima di incontrarlo erano fragili come tante altre, coi cuore che si sfalda come i biscotti al mattino nel latte. Madri che la disgrazia ha reso piene di grazia". In Italia ci sono tante lacune legislative e complessità burocratiche. Le famiglie dei ragazzi disabili hanno poco supporto, in termini di trattamenti e ore di terapia. E ciò si complica con la maggiore età. Quando non sei coinvolto, direttamente, da questo dolore ne resti distante. Sei consapevole dell'esistenza di questi problemi, ma ne sei, solo, un osservatore. Oggi sono promotore di questo progetto insieme alla mia famiglia, presto cercheremo di costituire un'associazione no profit per proseguire l'attività di raccolta e sostegno della ricerca scientifica per "Tutti i Nicolò", dato che le risorse disponibili sono sempre più contenute. Devo ringraziare diverse persone perché la condivisione è la forza di questa iniziativa.

Per coloro che volessero partecipare e sostenere questo progetto di ricerca condivido l'iban del cc intestato a

"Progetto di ricerca - Nicolò" - IT 91 I 01030 15900 000002204041



GRAZIE DI CUORE

Ringrazio tutti per questa splendida opportunità, portare a conoscenza la storia di Nicolò è una grande occasione di condivisione.

Affrontare una malattia rara, soprattutto se il soggetto colpito è un bambino, richiede innumerevoli energie e risorse. Noi abbiamo impiegato circa 2 anni per trovare una diagnosi alla patologia di Nicolò. Molte famiglie non possiedono le capacità di ricercare, indagare. Non hanno il tempo, la cultura, il denaro. Si arrendono e questo vale anche per chi è colpito da disabilità in età adulta.

È necessario trovare il coraggio e la forza di reagire. Oggi ci sono, ancora, moltissime patologie orfane, senza un nome, senza una diagnosi e prive di qualsiasi terapia. Per questo è necessario l'aiuto di voi tutti, noi non ci siamo mai sentiti soli in questo percorso e siamo consapevoli che se la ricerca non potrà aiutare Nicolò potrà essere d'aiuto alle generazioni future.

Tutti noi abbiamo una responsabilità sociale e individuale. Dobbiamo essere una testimonianza, la nostra vita lo deve essere. I nostri sacrifici sono ricompensati dai sorrisi e dalla serenità dei nostri cari affetti da disabilità e patologie prive di attuali cure. La ricerca scientifica sta facendo grandi progressi con la terapia genica.

I nostri figli ci saranno grati, per sempre, di questo impegno. Mio figlio, grazie a Nicolò ha imparato che non esiste alcuna disabilità o disuguaglianza, siamo, solo, tutti unici. Grazie.

Il fundraising

Il medico di Nicolò, Filippo Maria Santorelli, Responsabile UOC di Medicina Molecolare Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari IRCSS Stella Maris, su insistenza e caparbietà di mio cognato Luca Napolitano e dopo un viaggio in America, ha accolto la sua richiesta di realizzare uno studio sulla mutazione di Nicolò. Infatti, in America, molti privati ricercano fondi per finanziare studi e progetti che non vengono sovvenzionati da ministeri con il fundraising. Questo progetto servirà per definire modelli di malattia (piccoli animali zebrafish, cellule modello) dove replicare la stessa alterazione genetica che si è verificata nel bimbo, è il primo passo per capire di più su cosa è 'andato storto' nel programma del neuro-sviluppo e per intervenire con terapie mirate sia per Nicolò sia per bambini che come lui hanno le stesse difficoltà per colpa dei geni SPG". In una recente intervista il dottor Santorelli conferma: "Il piccolo Nicolò è affetto da una malattia dello sviluppo motorio che gli impedisce di correre, camminare, giocare con gli altri bambini e che alla lunga ne limita moltissimo la propria autonomia di vita relazionale e lo sviluppo del sistema nervoso. La sua malattia si chiama paraparesi spastica familiare tipo 56 (SPG56). Ce ne sono tantissime di queste forme SPG, oltre 80, e per ciascuna la rarità nasce dal numero limitato dei singoli casi, dalle ridotte disponibilità economiche della ricerca in Italia, e dalla mancanza di modelli animali o cellulari per lo studio di possibili interventi terapeutici."

Il progetto coinvolge anche altre mutazioni della stessa patologia che potrebbero giovare di una futura cura tra cui spg5 spg35 spg28 e spg54. La ricerca durerà 2 anni ed il costo per portarla al termine è di € 86.000.

Da circa 2 mesi genitori, parenti, amici, colleghi, la scuola e tutta la comunità, sportiva e non, ha dato il via al fundraising per finanziare il suddetto progetto di ricerca.

È stata creata una pagina Facebook dove poter donare:

<https://www.facebook.com/donate/1250070971784458/>

C'è tantissima solidarietà, e questo fiume di affetto mi commuove. La raccolta è a un buon punto, mancano, ancora, € 36.000, ma siamo certi di raggiungere presto l'obiettivo.

La solidarietà si manifesta in modo gratuito, gesti semplici. Da sconosciuti che desiderano sostenere e aiutare la famiglia di Nicolò. Compagni di scuola che ti contattano per partecipare. Sposini che decidono di devolvere il loro regalo di nozze in beneficenza per il progetto di Nicolò. È tutto molto emozionante.

Nicolò è un bimbo di 6 anni, sempre sorridente.

