

L'Associazione CONQUISTANDO ESCALONES è un'Associazione senza scopo di lucro fondata nel 2015 da persone affette da Distrofia Muscolare dei Cingoli LGMD1F e dai loro familiari, che hanno bisogno di raccogliere fondi per la ricerca, il trattamento e la cura di questa malattia ed altre patologie neuromuscolari rare.

Il nome dell'Associazione è in spagnolo, in quanto la maggioranza dei malati vive in Spagna, ma il significato è facilmente comprensibile: "Conquistando Scalini". L'idea deriva dal fatto che la vita di noi malati di Distrofia Muscolare, tra tante altre cose, è segnata dagli scalini: uno dei primi sintomi, infatti, è quello di fare fatica a salire le scale. Il decorso della malattia è caratterizzato da un processo degenerativo che porta alla sedia a rotelle, ed infine, quando colpisce gli organi interni, alla morte.

Noi però abbiamo scelto il nome "Conquistando Escalones" perché il messaggio che vogliamo dare è positivo, e cioè che passo dopo passo, scalino dopo scalino, conquisteremo la vetta, trovando la cura per la nostra malattia e per molte altre patologie.

Nelle pagine successive parleremo di patologie neuromuscolari, proteine, terapia genica... usando termini che, forse, ai più non dicono molto. Noi dell'associazione ormai abbiamo dimestichezza con queste parole, che purtroppo fanno parte della nostra vita, perché la distrofia fa parte della nostra vita.

Nell'immaginario collettivo, se una malattia non ha dei sintomi così evidenti, sembra che non sia poi così grave e noi spesso siamo costretti a scontrarci con questa giudicante indifferenza. Fino a quando la patologia non è agli stadi finali, infatti, può capitare che ad un primo sguardo veloce o poco esperto non ci si renda conto che siamo colpiti da una disabilità fisica che compromette pesantemente la nostra salute e la nostra vita. Le difficoltà iniziano da bambino, quando vedi che i tuoi amici corrono, saltano, giocano a nascondino, si divertono e tu non puoi far altro che stare in un angolino a guardare. La tua testa ti dice di andare a giocare e divertirti con loro, ma i tuoi muscoli non sono d'accordo e te lo impediscono. Piano piano inizi a fare fatica a fare le scale; ti aggrappi a quel passamano, senza il quale non ce la faresti, ma un giorno anche lui ti abbandona e hai bisogno di braccia forti che ti sorreggano e ti accompagnino lungo tutti gli scalini che la vita ti mette di fronte. Inciampi, cadi e resti lì per terra, in attesa che qualcuno ti veda e ti rialzi... Il tuo corpo tornerà in piedi, ma la tua anima, caduta dopo caduta, farà sempre più fatica a rialzarsi. Cadi una, due, mille volte, fino a quando non puoi fare a meno di sederti su una sedia a rotelle e guardare la vita da un'altra prospettiva. Inizia a mancarti il respiro, fai molta difficoltà a deglutire, ti rendi conto che il tuo corpo non riesce più a stare dietro alla tua mente e dimentichi anche cosa voglia dire poterti pettinare i capelli, vestirti, mangiare, andare in bagno,

Paraje de Reolid 2, 30420 Valentín, Murcia, Spagna
C.F. G73886483

Email: conquistandoescalonesitalia@gmail.com

Web: www.conquistandoescalones.org

Facebook: www.facebook.com/conquistandoescalonesita

Twitter: @AceDistrofiaIT

Tel. +39 347 76 74 178

lavarti da solo. Non hai più la tua autonomia e la tua libertà. Il tempo inizi a vederlo come un muro che ti corre incontro dal quale non hai scampo. Hai la fortuna di vedere attorno a te parenti malati che stanno ancora molto meglio di te, ma purtroppo anche la sfortuna di vedere come altri piano piano ti salutano e ti lasciano per sempre. E se c'è qualcosa di più difficile del vedere la tua famiglia e i tuoi amici che si spengono e ti lasciano a causa di questa malattia, è avere la cura a portata di mano e non essere in grado di raggiungerla a causa della mancanza di fondi.

Vi illustriamo brevemente quelli che sono i risultati raggiunti grazie alla ricerca negli ultimi anni: nel 2013 è stato scoperto il gene che codificando erroneamente la proteina Transportina 3, causa la distrofia muscolare dei cingoli LGMD1F. Importanti risultati della ricerca hanno evidenziato come la stessa proteina sia coinvolta nella trasmissione del virus dell'AIDS e come vi siano molte similitudini tra questa Distrofia ed altre patologie neuromuscolari rare. Questo comporta che gli studi di ricerca compiuti sulla nostra Distrofia Muscolare, in realtà, diano contemporaneamente dei contributi su scala mondiale, anche nella ricerca su una possibile terapia per l'AIDS e su numerose altre patologie neuromuscolari che coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo.

Attualmente ci sono diverse linee di ricerca in tutto il mondo. Tra le più importanti segnaliamo quelle in corso in Italia e Spagna:

- in Italia, Vincenzo Nigro mira a scoprire il meccanismo della proteina Transportina 3, meccanismo patologico del tutto nuovo che potrebbe spiegare il funzionamento anche di altre malattie simili che colpiscono i muscoli.
- in Spagna abbiamo tre linee diverse, seguite da Juan Jesús Vilchez, José Alcamí e Rubén Artero, che collaborano nello studio di vari aspetti: da come silenziare il gene "difettoso", a come si sviluppa e si riproduce questa particolare Distrofia dei Cingoli, fino all'implicazione che potrebbe avere il fatto che le persone affette da questa malattia sono potenzialmente immuni all'AIDS. Già dal 2013, a Madrid, José Alcamí ha avviato uno studio volto a capire il meccanismo della proteina che, nel nostro caso comporta la Distrofia Muscolare di cui siamo affetti, mentre nel caso dell'AIDS impedisce al virus dell'HIV di entrare nelle cellule e far insorgere tale Sindrome. Se si riuscisse a capire come disattivare il difetto genetico che la provoca, si riuscirebbe anche a trovare il modo di creare un vaccino per l'AIDS.
- In un laboratorio in Belgio, Frauke Christ sta seguendo la stessa linea di ricerca di José Alcamí, collaborando con lo stesso, investigando però su diversi aspetti della malattia.

Paraje de Reolid 2, 30420 Valentín, Murcia, Spagna
C.F. G73886483

Email: conquistandoescalonesitalia@gmail.com

Web: www.conquistandoescalones.org

Facebook: www.facebook.com/conquistandoescalonesita

Twitter: @AceDistrofiaIT

Tel. +39 347 76 74 178

Noi malati di questa Distrofia Muscolare stiamo già collaborando con questi studiosi da due anni, fornendo campioni di sangue e quanto necessario affinché questi laboratori siano agevolati nel loro lavoro.

Per proseguire e sviluppare queste ricerche c'è bisogno di un continuo apporto di finanziamenti, visto il gran numero di ricercatori e strumentazione necessari, trattandosi di meccanismi genetici completamente nuovi che aprirebbero le porte alla comprensione di molte patologie e porterebbero alla realizzazione di nuove tecniche di terapia genica.

La nostra Associazione ha un ruolo tutt'altro che marginale: oltre a promuovere la raccolta di fondi, si occupa di veicolare i finanziamenti ai laboratori di ricerca e di coordinare le linee investigative in atto, evitando doppioni negli studi che comporterebbero un inutile spreco di tempo e risorse. Concretamente, oltre a mettere in contatto tra loro i ricercatori, organizziamo lo scambio di materiale investigativo quale campioni di sangue o biologici, affinché i vari laboratori possano sempre contare su informazioni il più aggiornate possibili.

Siamo in contatto diretto costante con molti dei laboratori che stanno effettuando ricerche su di noi, per monitorare gli investimenti fatti e i relativi progressi ottenuti.

La nostra Associazione è continuamente alla ricerca di fondi e visibilità per poter raggiungere l'obiettivo per cui è nata: avere la possibilità di proseguire gli studi per poter dare un futuro migliore a milioni di persone.

La spinta per costituire questa Associazione ce l'ha data vedere che grazie alla benevolenza di alcuni medici e ricercatori, che a loro volta hanno invogliato e coinvolto altri laboratori e medici che fino a poco tempo fa non sapevano nemmeno della nostra esistenza, si stanno facendo passi avanti nella conoscenza della nostra malattia e di una possibile terapia futura. Ma a causa della scarsità di fondi, visto anche il momento storico che stiamo attraversando, tutto questo potrebbe essere mandato in fumo.

Abbiamo bisogno dell'impegno concreto di tutti!