

Cara A.C.A.R.,

la nostra fondazione si congratula con voi per gli sforzi che state facendo per sostenere questo vostro incontro. La vostra associazione sta compiendo dei passi importanti per poter dare informazioni e supporto a tutti coloro che ne hanno bisogno.

A nostro avviso l'esostosi multipla è una malattia a livello mondiale, e necessita di tutto il supporto che può ricevere da ognuno di noi, non solo dunque da parte dei medici e ricercatori, ma anche dalle persone affette da questa patologia. Dobbiamo lavorare come fossimo un team unito affinché un giorno la cura per questa malattia possa diventare realtà.

La nostra fondazione, presente da più tempo e all'avanguardia per tanti aspetti, è a vostra disposizione per qualsiasi cosa.

La vostra organizzazione è in ottime mani tenendo in considerazione il vostro comitato scientifico. I vostri ricercatori nel campo della genetica rappresentano il livello più avanzato di questo settore. Negli Stati Uniti non è da molto che si fa ricerca genetica così come non in tutti i laboratori clinici si effettuano dei test genetici sui geni ext1 e ext2.

In Italia, in Belgio e in Olanda i medici e i ricercatori sono senz'altro il meglio che si possa avere. La nostra fondazione collabora a stretto contatto con Eurobonet e il dott. Sangiorgi ne è parte integrante e fondamentale.

Ho conosciuto questi ricercatori nel corso degli anni e posso assicurarvi che il nostro interesse è nei loro animi e nei loro cuori. So peraltro, avendo avuto con loro esperienze dirette di lavoro, quanto tengano alle persone costrette a vivere le conseguenze di questa malattia.

Molte persone al primo impatto possono sentirsi intimorite dai medici e dai loro conseguimenti, ma penso in fondo che siano persone come noi, dunque non dovremmo preoccuparci oltre misura nel fare loro domande che a noi potrebbero sembrare irrilevanti o comunque chieder loro chiarimenti di ogni sorta.

Loro sono lì per aiutarci; spero possiate comprendere, che, quando facciamo loro domande o raccontiamo del nostro vivere con la malattia, sono i medici stessi che ne traggono spunto. Lo scambio di informazioni è reciproco.

Chi vive con questa malattia non deve chiudersi in se stesso. E' necessario parlare con i medici e i ricercatori se vogliamo che capiscano e sappiano di tutte le problematiche con cui conviviamo e a cui dobbiamo far fronte. Se non c'è dialogo riuscire a dare un indirizzo positivo e produttivo alle tante difficoltà, diventa praticamente impossibile.

Nel novembre del 2006, sono stata a Venezia dove, in occasione della Connective Tissue Oncology Society, un congresso sui tumori muscolo-scheletrici, sono intervenuta per presentare i raggiungimenti della nostra fondazione.

In quei giorni ho avuto modo di conoscere alcuni di voi, ricordo che nonostante non ci si conoscesse, c'è stata fin da subito un'ottima intesa e la certezza di aver condiviso e compreso sentimenti reciproci.

Vorrei dirvi ora qualcosa su di me. Anche io sono affetta da esostosi multiple, ma è una forma, la mia, assolutamente lieve, tanto che ho subito una sola operazione chirurgica.

Se mi si incontra di persona o addirittura mi si vede in costume da bagno non si direbbe che anche io ne sia affetta.

Mio figlio Robert, che oggi ha 16 anni, al contrario, ne è seriamente affetto.

I genetisti che intervengono al vostro incontro non mancheranno di dirvi come questa malattia possa variare di molto anche per i componenti di una stessa famiglia. Questo non è solo il mio caso ma quello di tante altre famiglie con cui la nostra fondazione è in contatto
E' convincimento della nostra associazione che la reale incidenza della malattia esostosante sia sottostimata e sottodiagnosticata.

Vorrei che sapeste che mio figlio aveva 18 mesi quando gli fu diagnosticata l'E.M.

All'epoca i medici interpellati non seppero darmi informazioni e non c'erano organizzazioni a cui far riferimento. La mia famiglia si trovò completamente sola senza sapere come fare ad affrontare tale condizione. Quando mio figlio aveva 6 anni, ebbi la necessità di dirgli che avrebbe subito un intervento ad entrambe le anche. Mi chiese a quel punto per quale motivo non poteva prendere delle medicine per stare meglio.

Una domanda con implicazioni molto profonde e drammatiche per un bambino.

Dovetti guardarlo negli occhi e dirgli la verità. Non esistevano farmaci che potessero aiutarlo e l'intervento chirurgico era l'unica alternativa. Robert mi chiese ancora se non ci fosse davvero qualche altra soluzione per poter evitare l'operazione. Questo è stato 10 anni fa e da allora egli ha dovuto sopportare interventi chirurgici in ben 15 parti diverse del suo corpo.

Non ho mai smesso e mai smetterò di cercare una cura per l'E.M.

Questa malattia priva i nostri bambini della loro infanzia creando loro spesso sofferenze e problemi che si protraggono per l'intera vita. Io sono semplicemente una delle persone più fortunate ad essere lievemente colpita da questa malattia, e in cuor mio ho preso l'impegno di assicurarmi che un giorno le persone delle nostre comunità non dovranno vivere le esperienze che si sopportano oggi. Questo impegno, che io ed altri componenti della nostra fondazione abbiamo preso, andrà avanti senza soluzione di continuità.

Basta commettere errori, nessun bambino dovrebbe soffrire oltremodo delle conseguenze di questa malattia. Insieme non ci fermeremo fino a quando tutti i bambini saranno liberi da tali sofferenze.

Vi dico questo perché anche negli occhi di alcuni di voi, che come ho detto ho conosciuto a Venezia, ho visto la sofferenza e la preoccupazione che abbiamo tutti noi genitori. Nel mio intimo, una volta di più, ho avvertito le quotidiane difficoltà di ciascuno.

Con il dott. Sangiorgi ho parlato della ricerca, dei problemi di coloro che hanno l'E.M. Le persone incontrate sono state tutte importanti e significative, tutte, con i loro intendimenti, hanno toccato la mia anima e il mio cuore. In quei giorni a Venezia ho capito che il motivo per cui avevo fatto quel lungo viaggio, era incontrare tante persone che avevano ognuna un diverso percorso di vita e sentire di ognuna il proprio modo di essere.

Credo che Dio ci lanci delle sfide e ci metta alla prova assegnandoci dei compiti. Sta a noi comprendere quali siano i suoi voleri?

I ricercatori hanno fatto molti progressi, ma c'è ovviamente ancora tanta strada da fare per poter trovare le cure che si stanno cercando. I ricercatori hanno bisogno anche del nostro sostegno affinché una ricerca così complicata e vasta possa essere portata a termine. Sono a conoscenza dei risultati e degli studi scientifici che si stanno compiendo e nella mia mente e nel mio animo so che un giorno verranno scoperte le cure necessarie.

In passato insieme a dei ricercatori ho organizzato due conferenze internazionali sulla ricerca delle malattie esostosanti ed al momento ne sto organizzando una terza per conto della nostra fondazione.

Ho riflettuto su tutto ciò che è stato realizzato nella ricerca e sull'aiuto che questa necessita per poter percorrere la strada migliore. Quando la gente mi dice che sarà impossibile trovare la cura definitiva, tutto ciò che faccio è mostrare loro che fino a 12 anni fa i geni di questa malattia non erano stati ancora scoperti. E sugli stessi geni fino a 5 anni fa non erano ancora stati effettuati dei test clinici. Test genetici venivano effettuati solo nei laboratori di ricerca. Attualmente al mondo tutti possono fare dei test genetici preventivi, ed è nostra opinione che le informazioni che ne derivano siano un fatto privato tra il paziente ed il medico.

Recentemente sono stata ad un'altra conferenza scientifica dove alcuni ricercatori che ho incontrato mi hanno chiesto cosa pensassi circa i progressi attuali e futuri della ricerca. Ho risposto facendo io una domanda a loro. Avreste potuto prevedere 20 anni fa i progressi a cui si è giunti? La risposta è stata no. Ho chiesto anche dove gli attuali progressi potrebbero condurci tra 10 o 20 anni. Non ne hanno idea ma nutrono grandi speranze, speranze che anche io faccio mie.

E' evidente che non ho la sfera di cristallo, ma se i risultati conseguiti fino ad oggi proseguiranno sulla stessa falsa riga, non potranno che esserci ulteriori progressi, e con i continui sforzi della nostra fondazione, incentrati nella fattispecie ad informare e a sensibilizzare il governo e i cittadini su ciò che concerne la malattia, non posso non scorgere un futuro promettente. Sono speranzosa.

Nel mondo la ricerca è condotta su tanti fronti, da quello genetico a quello dell'ulteriore approfondimento della conoscenza delle ossa, dalla biologia agli studi sugli animali e in tante altre direzioni. La speranza di futuri sviluppi verso nuove cure per l'E.M. non è nelle sole mani dei ricercatori ma nell'operato di tante altre persone che si adoperano nei tanti laboratori di ricerca sparsi per il mondo.

Con l'aiuto delle nuove tecniche di ricerca i tantissimi pezzi di questo complicato puzzle, cominciano a trovare la loro giusta collocazione e il futuro, seppur a lungo termine, davvero sembra luminoso.

In definitiva, quello che voglio dire, è che dobbiamo riflettere su dove è cominciata la ricerca, dov'è oggi e dove dovrà arrivare in futuro. Con, verosimilmente, la speranza che un giorno vengano trovate delle cure. Davvero è difficile fare delle previsioni. Tra l'altro questo dipende molto anche da quanta più gente si riesce ad informare, nonché da quanti finanziamenti si riescono ad ottenere.

Per la ricerca scientifica avere dei fondi a cui attingere è assolutamente fondamentale e per poterli ottenere è necessario il supporto di tutti.

Oggi la vostra associazione ha il vantaggio che noi non abbiamo avuto tanti anni fa, ovvero la possibilità di consultare medici e ricercatori.

Quando io ho cominciato c'era solo una manciata di dottori e ricercatori da poter consultare. Nell'arco di un anno ho letto tutto ciò che era stato pubblicato nei campi dell'ortopedia, della genetica, della biochimica eccetera. L'apprendere queste materie mi ha dato la possibilità di conoscere ricercatori come Sangiorgi, Fazio ed altri ancora. Sapevo che avrei dovuto essere alla loro altezza per poterli parlare e cercare di coinvolgerli in questa ricerca. Per fare tutto ciò mi sono sempre autofinanziata.

Quanto e come sono cambiate le cose se penso che in passato c'erano solo poche persone interessate a questa malattia, e al contrario, per esempio, nella prossima conferenza dovrò industriarmi per trovare il tempo necessario da concedere ai medici che parteciperanno con i loro

interventi. Ad ogni modo il mio consiglio è quello di fare il massimo per poter dare a chi si rivolge a voi, oltre che il sostegno morale, le giuste e necessarie informazioni per evitare ulteriormente lo stress e le tante preoccupazioni già presenti.

Ad esempio quanti dubbi abbiamo quando ci viene detto che bisogna intervenire chirurgicamente. Ci domandiamo se l'intervento è necessario o meno, se il chirurgo sarà all'altezza o se non è il caso di rivolgersi ad un altro. Solo la conoscenza che abbiamo approfondito e fatta nostra ci permette di poter fare domande mirate, in questo caso al chirurgo che interverrà su nostro figlio, ma in generale l'essere informati, il sapere quanto è più possibile, ci permette di poter prendere anche le giuste decisioni per quel che riguarda le cure mediche che ci riguardano con il risultato, quindi, di poter ottenere una migliore assistenza sanitaria e una migliore e più tranquilla qualità della vita per coloro che si trovano ad affrontare le tante sfide da superare.

L'incontro che state organizzando, nonché la possibilità di consultare il vostro sito, sono due elementi importanti per poter dare informazioni e risposte a tutte le persone che ne hanno bisogno.

Nell'organizzare le pagine del nostro sito, di cui sono la responsabile, non dimentico mai dov'ero 15 anni fa, quanto poco sapevo di questa malattia, non sapevo neanche i nomi delle ossa del corpo per non parlare delle nozioni riguardanti la ricerca genetica. Inoltre di scienza avevo solo nozioni scolastiche e di questa materia, avendo studiato ragioneria durante i miei studi, non avevo mai nutrito nessun interesse.

Come può cambiare la vita quando dedichi tempo e dedizione ad una causa di cui sai che ha l'effetto di condizionare tante vite.

Per tornare a dirvi del nostro sito, faccio in modo che le informazioni che compaiono sulle nostre pagine, siano inserite in brevi paragrafi. Quando scrivo di questioni cliniche, comincio usando termini semplici fino ad arrivare a quelli più complicati. La nostra fondazione presta particolare attenzione a che le informazioni da inserire vengano prima esaminate dal nostro comitato scientifico e cerca di farlo con termini che siano comprensibili alla gente. Ad ogni persona che ci contatta chiediamo che ci possa chiamare con calma per poter comprendere quanto è a conoscenza della malattia. Naturalmente non offriamo consigli medici, ma certamente siamo in grado di dare tante risposte. Ogni persona che ci informa di doversi sottoporre ad un intervento, riceve da me una telefonata, dove cerco di dare per quanto e come posso il mio supporto. Gli chiedo altresì se vuole che i suoi campioni di sangue e l'esostosi rimosse, vengano messe a disposizione del progetto di ricerca condotto da Eurobonet.

Questa è solo una piccola panoramica di alcuni sforzi che la nostra fondazione mette in atto per conto delle persone malate di E.M.

Spero che la gente comprenda che una sola persona può molto, ma se unite le forze tutte insieme riuscirete ad avere una associazione di successo.

Ci riuscirete anche voi, come noi, se soprattutto tenete a mente che potrete fare molto nella vita di tante persone.

Ancora una volta auguro ad A.C.A.R. la migliore fortuna, affinché possa raggiungere gli scopi per cui si adopera. La nostra fondazione è a vostra disposizione e si augura, nella mia persona, di potervi incontrare il prossimo anno in Italia.

Sinceramente Sarah.