



**ECHO**  
agency

## Rare Disease, Rare Live

Pictures: Aldo Soligno/Echo

*"Come una goccia d'acqua caduta in uno stagno crea increspature che si propagano su tutta la sua superficie, così la mia malattia rara che si chiama CIDP, propaga voglia di vivere, coraggio, amore, positività e volontà in ogni istante della mia vita."*

*"Una persona affetta da malattia rara è come il seme di una pianta che viaggia per chilometri trasportato dal vento e cade inaspettatamente su un terreno che è quasi del tutto impreparato a riceverlo. Nonostante ciò il seme è forte e non vede l'ora di crescere e diventare un albero. Il terreno della famiglia lo nutre e impara a conoscerlo, ad accettarlo, a supportarlo e a dedicarsi alla sua crescita con tutta la costanza e la dedizione che sono necessarie."*

Attualmente le malattie rare stimate sono tra le 8 e le 9 mila, questo vuol dire che sebbene ogni malattia rara abbia un'incidenza minore allo 0,05% della popolazione, l'incidenza di tutte le malattie rare è enormemente maggiore: circa 500 mila pazienti in tutta Italia.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpreta a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopralvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Serena, 7 anni, Grottaglie.

Serena è affetta da CDKL5 con una mutazione neurodegenerativa e farmaco resistente non descritta in letteratura medica. Le implicazioni di questa terribile patologia sono le seguenti: crisi epilettiche farmaco resistenti severe, cecità corticale, disfagia, incontinenza e difficoltà nell'evacuazione, ipotonia assiale, afasia, scoliosi grave e lussazione all'anca dx, spasticità.

Il suo nome, però, rispecchia perfettamente il suo carattere: è una bimba tranquilla, di una dolcezza infinita, ha un carattere molto forte perché da quando è nata ha affrontato tante prove dure. Non parla ma la sua vocina, quando si sente in qualche sporadico gorgheggio è dolcissima. Non vede, ma ha uno sguardo profondo e sereno. Si muove poco, non ride, ma quando lo fa casualmente le si illumina il volto. "Il suo primo sorriso lo ha fatto il giorno del battesimo ed è durato un istante ma è stato bellissimo" dice suo padre.

La gestione è difficilissima ed impegna le 24 ore. Si alternano vari terapisti della riabilitazione per aiutarla. La speranza della famiglia verso la ricerca è quella di dare a Serena un significato della vita degna di essere vissuta.



Milano. Italia. Luca, 3 anni.

Luca è affetto da epidermolisi bollosa. Ogni giorno deve subire medicazioni dolorose a causa della fragilità della sua pelle.

Luca è uno dei pochissimi bambini con questa sindrome che frequenta la scuola materna.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro."

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopralvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Valeria, 27 anni. Acquaviva delle Fonti.

Valeria da nove è in cura perché le è stata diagnosticata una CIDP. La CIDP (polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica) è una malattia rara dei nervi periferici causata dal danneggiamento della guaina mielinica che riveste i nervi. Le cause possono essere varie; nel suo caso la patologia ha una forma autoimmune quindi sono le sue difese immunitarie che considerano la mielina estranea al corpo e la attaccano. I sintomi, l'evoluzione e la cura della patologia variano a seconda del soggetto. In generale è caratterizzata da debolezza e ridotta sensibilità alle gambe e alle braccia con conseguente difficoltà nel salire le scale, correre, fare lunghi percorsi a piedi, prendere gli oggetti, ecc. La malattia è degenerativa quindi peggiora con il passare del tempo però, grazie alle cure, può essere più o meno stazionaria per brevi o lunghi periodi di tempo. La cura principale è fatta con Immunoglobulina endovena o sottocute, ma, in alcuni casi, si utilizza anche Cortisone o si fa la Plasmaferesi.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro."

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro. "

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopralvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Serena, 7 anni, Grottaglie.

Serena è affetta da CDKL5 con una mutazione neurodegenerativa e farmaco resistente non descritta in letteratura medica. Le implicazioni di questa terribile patologia sono le seguenti: crisi epilettiche farmaco resistenti severe, cecità corticale, disfagia, incontinenza e difficoltà nell'evacuazione, ipotonia assiale, afasia, scoliosi grave e lussazione all'anca dx, spasticità.

Il suo nome, però, rispecchia perfettamente il suo carattere: è una bimba tranquilla, di una dolcezza infinita, ha un carattere molto forte perché da quando è nata ha affrontato tante prove dure. Non parla ma la sua vocina, quando si sente in qualche sporadico gorgheggio è dolcissima. Non vede, ma ha uno sguardo profondo e sereno. Si muove poco, non ride, ma quando lo fa casualmente le si illumina il volto. "Il suo primo sorriso lo ha fatto il giorno del battesimo ed è durato un istante ma è stato bellissimo" dice suo padre.

La gestione è difficilissima ed impegna le 24 ore. Si alternano vari terapisti della riabilitazione per aiutarla. La speranza della famiglia verso la ricerca è quella di dare a Serena un significato della vita degna di essere vissuta.



Milano, Italia. Luca, 3 anni.

Luca è affetto da epidermolisi bollosa. Ogni giorno deve subire medicazioni dolorose a causa della fragilità della sua pelle.

Luca è uno dei pochissimi bambini con questa sindrome che frequenta la scuola materna.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film *La grande bellezza* di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro."

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Valeria, 27 anni. Acquaviva delle Fonti.

Valeria da nove è in cura perché le è stata diagnosticata una CIDP. La CIDP (polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica) è una malattia rara dei nervi periferici causata dal danneggiamento della guaina mielinica che riveste i nervi. Le cause possono essere varie; nel suo caso la patologia ha una forma autoimmune quindi sono le sue difese immunitarie che considerano la mielina estranea al corpo e la attaccano. I sintomi, l'evoluzione e la cura della patologia variano a seconda del soggetto. In generale è caratterizzata da debolezza e ridotta sensibilità alle gambe e alle braccia con conseguente difficoltà nel salire le scale, correre, fare lunghi percorsi a piedi, prendere gli oggetti, ecc. La malattia è degenerativa quindi peggiora con il passare del tempo però, grazie alle cure, può essere più o meno stazionaria per brevi o lunghi periodi di tempo. La cura principale è fatta con Immunoglobulina endovena o sottocute, ma, in alcuni casi, si utilizza anche Cortisone o si fa la Plasmaferesi.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopravvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro."

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Valeria, 27 anni. Acquaviva delle Fonti.

Valeria da nove è in cura perché le è stata diagnosticata una CIDP. La CIDP (polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica) è una malattia rara dei nervi periferici causata dal danneggiamento della guaina mielinica che riveste i nervi. Le cause possono essere varie; nel suo caso la patologia ha una forma autoimmune quindi sono le sue difese immunitarie che considerano la mielina estranea al corpo e la attaccano. I sintomi, l'evoluzione e la cura della patologia variano a seconda del soggetto. In generale è caratterizzata da debolezza e ridotta sensibilità alle gambe e alle braccia con conseguente difficoltà nel salire le scale, correre, fare lunghi percorsi a piedi, prendere gli oggetti, ecc. La malattia è degenerativa quindi peggiora con il passare del tempo però, grazie alle cure, può essere più o meno stazionaria per brevi o lunghi periodi di tempo. La cura principale è fatta con Immunoglobulina endovena o sottocute, ma, in alcuni casi, si utilizza anche Cortisone o si fa la Plasmaferesi.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopralvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro. "

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Serena, 7 anni, Grottaglie.

Serena è affetta da CDKL5 con una mutazione neurodegenerativa e farmaco resistente non descritta in letteratura medica. Le implicazioni di questa terribile patologia sono le seguenti: crisi epilettiche farmaco resistenti severe, cecità corticale, disfagia, incontinenza e difficoltà nell'evacuazione, ipotonia assiale, afasia, scoliosi grave e lussazione all'anca dx, spasticità.

Il suo nome, però, rispecchia perfettamente il suo carattere: è una bimba tranquilla, di una dolcezza infinita, ha un carattere molto forte perché da quando è nata ha affrontato tante prove dure. Non parla ma la sua vocina, quando si sente in qualche sporadico gorgheggio è dolcissima. Non vede, ma ha uno sguardo profondo e sereno. Si muove poco, non ride, ma quando lo fa casualmente le si illumina il volto. "Il suo primo sorriso lo ha fatto il giorno del battesimo ed è durato un istante ma è stato bellissimo" dice suo padre.

La gestione è difficilissima ed impegna le 24 ore. Si alternano vari terapisti della riabilitazione per aiutarla. La speranza della famiglia verso la ricerca è quella di dare a Serena un significato della vita degna di essere vissuta.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Firenze. Italia. Davide, 15 anni.

Davide è affetto da sindrome di Williams-Beuren.

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopralvalvolare (causata da una carenza di elastina), ritardo mentale associato ad un estremamente socievole ed estroverso con gli estranei, ritardo di crescita spesso associata a insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto caratterizzato da tratti del viso grossolani, con palpebre edematose, stellato dell'iride, epicanto, sella nasale e narici anteverse, una bocca larga con labbra carnose, guance paffute e mascella piccola.

La sindrome di Williams Beuren comporta anche difficoltà nella percezione della profondità di campo. Nonostante questo, Davide è in grado di giocare sia a calcio e canottaggio.



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpretando a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



Perugia. Italia. Giovanna Vignola

È nata a Salsomaggiore Terme ed è affetta da acondroplasia.

Ha recitato nel ruolo di Dadina nel film La grande bellezza di Paolo Sorrentino.

"Nana. Voglio affezionarmi a questa parola, tabù nella mia famiglia ancora oggi. Anche se questa parola esiste nel dizionario ed è un'unità di misura è ancora usata dai media per deridere con disprezzo."

"Ho vissuto l'acondroplasia con difficoltà, ma penso che capiti a tutti una fase di redenzione: nello studio, nel lavoro, nella società, per questo motivo ho deciso di andare da sola a Perugia per studiare all'università."

"Noi che abbiamo l'acondroplasia abbiamo un forte impatto visivo all'interno della società. Siamo soliti suscitare curiosità nei bambini e derisione da parte dei gruppi di giovani. Spesso, però, questo diventa un punto di forza e il desiderio di riscatto per far capire alla società che ciò che ci manca sono solo i centimetri e nient'altro. "

"Paolo Sorrentino mi ha fatto un provino e sono stata scelta per il ruolo di Dadina, ma gli ho detto che se avessi accettato il ruolo era solo di portare all'attenzione del mondo la situazione delle persone affette da acondroplasia."



Roberta, 3 anni.

Roberta è affetta da SMA, Atrofia Muscolare Spinale (L'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire).

Nonostante le sue difficoltà motorie Roberta segue da ormai quasi un anno un corso di danza due volte la settimana, reinterpreta a suo modo tutti gli esercizi che prevedono l'uso delle gambe.

Fabio Gorrasi, il padre di Roberta, nel corso degli ultimi 2 anni ha sviluppato un particolare tutore che permette a Roberta di reggersi in piedi, sebbene senza poter camminare. Questo tutore permette a Roberta di eseguire numerosi esercizi di fisioterapia oltre che diversi giochi.

Il tutore è attualmente allo studio delle università di Bari e Pisa.



[www.echophotoagency.com](http://www.echophotoagency.com)

[aldo@echophotoagency.com](mailto:aldo@echophotoagency.com)



[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)

[serena.bartezzi@uniamo.org](mailto:serena.bartezzi@uniamo.org)