

# L'appello del papà di Carlotta

## «Mia figlia e la malattia rarissima La ricerca si occupi anche di lei»

Tre anni, ha una sindrome che non ha ancora un nome, ma una sigla. «Al mondo solo 11 casi come il suo» Ora i genitori vogliono sensibilizzare la scienza: «Vogliamo dare un futuro migliore alla nostra bimba»

di **Roberta Rampini**  
GARBAGNATE MILANESE

«Chiedo che mia figlia abbia gli stessi diritti di tutti gli altri bambini. Purtroppo Carlotta ha una sindrome rarissima e da quello che ho capito nessun ricercatore e nessuna casa farmaceutica si sta interessando a questa malattia genetica, perché non avrebbe nessun ritorno economico. Io non posso arrendermi, bisogna parlarne e sensibilizzare chi si occupa di ricerca medica». È l'appello di Gennaro Zanfardino di Garbagnate Milanese, papà di Carlotta, tre anni, affetta da una sindrome estremamente rara, che ancora non ha un nome, ma viene identificata tramite una sigla: «p.Arg384ter». Operaio, la moglie Martina impiegata part time, con altri due figli piccoli di 5 e 8 anni, ha scoperto che Carlotta era affetta da questa sindrome a luglio 2021, dopo visite mediche e consulenze con specialisti.

Un anno fa ha organizzato una raccolta di fondi per pagare le terapie, «abbiamo raccolto diecimila euro, sono stati tanti i donatori e poi l'azienda dove lavora mia moglie ci ha dato un im-



Carlotta, tre anni, frequenta la materna ed è in cura al **Don Gnocchi di Milano**

portante contributo». Ora Carlotta va al **Don Gnocchi di Milano**, dove settimanalmente fa le terapie con un logopedista e un fisioterapista. Da settembre scorso frequenta anche la scuola materna, non senza difficoltà per avere l'insegnante di sostegno. Quello che oggi sta a cuore a papà Gennaro è il fatto che la ricerca sulla p.Arg384ter sia

praticamente agli inizi. O quasi nulla. «Questa sindrome porta a un ritardo psicomotorio ed a disordini del neurosviluppo - racconta il garbagnatese -. Come tutte le malattie se ci fossero delle cure anche sperimentali o un protocollo d'intervento sicuramente mia figlia potrebbe avere una vita migliore. Voglio che se ne parli per sensibilizzare

l'opinione pubblica e il mondo medico». Il papà di Carlotta ha scritto anche alla Fondazione Telethon, ed è riuscito a sapere che esiste un'associazione nata da pochissimo proprio con l'obiettivo di promuovere la ricerca sul disturbo del neurosviluppo legato al gene TCF7L2. E che esiste un registro pazienti, unico punto di partenza per poter costruire conoscenza: «Al mondo esistono solo 11 casi come quello di Carlotta. Ho provato a fare delle ricerche e mi sono messo in contatto con due famiglie, ma poi nulla, da solo è impossibile fare qualcosa. Telethon mi ha spiegato come funzionano i bandi di concorso a cui possono partecipare tutti i ricercatori che studiano una malattia genetica, presentando le loro linee di ricerca; vengono finanziati quelli che ottengono i punteggi migliori, mi spiace pensare che non ci sia nessuno che si occupa della sindrome di mia figlia».

**E intanto** Carlotta cresce, comunica con sorrisi e gesti che Gennaro e la moglie hanno imparato ad interpretare. Loro non vogliono rinunciare ad una vita migliore, ma da soli non possono fare molto: «Aiutateci a dare un futuro migliore a nostra figlia».