



ELENA
SOMMARIVA
40 ANNI
DI MILANO
RICERCATRICE

GIOCO DI SQUADRA

Del paziente è l'umanità, del ricercatore la competenza. Del malato è il bisogno, del biologo l'attenzione. Del degente è la sofferenza, dello scienziato il razioicinio. Fino a che questi due mondi non s'incontrano. E allora, dentro lo scambio, si compie in quell'unirsi un'inversione, come un miracolo.

Così succede che Elena Sommariva, 40 anni, dottoressa al Centro cardiologico Monzino di Milano, racconti che la prima cosa che l'ha colpita quando ha conosciuto Michele Menin, 51, nel consiglio direttivo di Geca (Associazione giovani e cuore aritmico onlus di Padova), è stata «la profonda conoscenza della materia». Lui invece è rimasto sorpreso da quell'intelligenza «che non dimenticava il calore».

Una da una parte - perché vuole arrivare a curarla - e l'altro dall'altra - perché in cerca di una cura per la moglie - entrambi hanno una vita attraversata dalla cardiomiopatia aritmogena, una sindrome rara che spesso si scopre di avere nei geni di famiglia solo dopo una morte improvvisa per ar-

resto cardiaco di qualcuno che amiamo.

Da che si sono incontrati, i passi avanti insieme e in bene verso la comprensione di questo difetto genetico sono diventati più veloci. Questo è un elogio della sinergia. E di fin dove può spingerci.

Come vi siete conosciuti?

E.S.: «Da 5 anni mi occupo dei meccanismi di questa patologia complessa, in alcuni casi grave, che spesso non dà sintomi fino a un arresto cardiaco inatteso. Le avvisaglie sono lievi, per questo spesso non destano preoccupazione: un tracciato leggermente diverso in un elettrocardiogramma, un sottile allargamento del ventricolo in un eco-cardiogramma, degli svenimenti scambiati per un calo di zuccheri. Avevamo bisogno di dati, di confrontarci con chi ne è affetto. Qui entra in gioco Michele».

M.M.: «Ho moglie, suocera e cognato con la cardiomiopatia aritmogena. Nel 2000 insieme ad altri che condividono lo stesso destino abbiamo pensato di creare un'associazione per trovare risposte e terapie più comuni possibili alle oltre 12



**MICHELE
MENIN**
51 ANNI
DI PADOVA
CONSIGLIERE
GECA ONLUS

VERSO LA CURA

varianti finora individuate. Al momento siamo infatti in grado di atturare i colpi della sindrome, un po' di rallentarne il decorso, ma il sogno è quello di guarirla. Non è affare da poco, perché bisogna andare a modificare il dna, risalendo all'origine di quell'anomalia nei geni. Qui entra in gioco Elena».

Su che cosa vi state concentrando?

E.S.: «Sulla comprensione delle ragioni per cui non è sempre vero che chi ha la mutazione sicuramente ha pure la malattia. La mutazione è caratteristica necessaria per essere malati, ma non sufficiente, e non si sa ancora che cosa determini lo stato silente o manifesto, così come i motivi per cui i portatori dello stesso difetto genetico principale possono avere una manifestazione clinica diversa».

M. M.: «E aiutare chi ne è affetto nel miglior modo possibile, non solo dal punto di vista pratico nella vita di tutti i giorni, ma anche dando tutta la serenità che questa malattia toglie».

Che cos'è la Fondazione Telethon per voi?

E.S.: «Conferma scientifica di valore, attestato di

validità del progetto, sostegno economico che garantisce la possibilità di fare ricerca senza doverla abbandonare per mancanza di soldi».

M.M.: «Una Fondazione amica, con cui unire le forze grazie alla canalizzazione delle raccolte fondi, e così sperare di progredire nella regressione del male. Polo di eccellenza che può starci vicino».

Cosa significa per voi "Cuore"?

E.S.: «Io tocco frammenti piccolissimi: un tessuto che non tutti possono avere la fortuna di analizzare. Perché i cardiomiociti non si riproducono. Ma da quel millimetro quadrato riesco a tirare fuori le cellule che vengono dalla zona malata, e fare degli esperimenti per capire e cercare soluzioni».

M.M.: «La diagnosi a mia moglie arrivò che eravamo ancora fidanzati. A 16 anni era una sportiva: giocava a pallamano. Una volta è svenuta durante una corsa campestre. Poi in ufficio, e sempre più di frequente. I medici non capivano. Siamo rimasti insieme, ci siamo sposati nel 1990, il nostro matrimonio dura da 26 anni e abbiamo una figlia di 17 che è la nostra gioia e la nostra potenza».



GECA ONLUS

L'associazione è nata per lottare contro una malattia di origine genetica, la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro, di cui sono ancora sconosciuti molti aspetti e che può causare la morte improvvisa.

Negli anni, grazie alla stretta collaborazione con il Reparto di Cardiologia dell'Ospedale di Padova e con numerose altre realtà nel territorio nazionale, le attività di assistenza si sono allargate anche ad altre patologie aritmiche.



ELENA

Classe 1976, ha studiato Scienze Biologiche all'Università degli Studi di Milano, ha svolto un dottorato in Biologia Molecolare a Londra presso la St. Georges Hospital Medical School e, al ritorno in Italia, si è specializzata in Genetica Medica. Attualmente si occupa di ricerca traslazionale sulle cardiomiopatie aritmiche a base genetica, che portano a morte improvvisa, tra cui la sindrome di Brugada e più recentemente, al Centro Cardiologico Monzino, la cardiomiopatia aritmogena. Fa parte del gruppo di Giulio Pompilio (titolare del finanziamento di Fondazione Telethon)

Essere in due è meglio che essere soli?

E.S.: «Avvicina alla conoscenza. Ho compreso l'utilità pratica dei corsi per la rianimazione cardio polmonare dell'associazione di Michele: se nessuno ti rianima nei primi 5 minuti, sei perduto. Per il cuore, per il cervello non ci sarà più nulla da fare».

M.M.: «Annulla i pregiudizi. Spesso uno pensa ai laboratori come al luogo in cui gente in camice bianco che nulla sa di noi sperimenta sulle nostre vite. E invece è un posto di giovani preparati che si fanno in quattro per trovare la cura di malattie così rare da non avere spesso ancora nemmeno un nome».

Che cosa vi ha colpito nel primo incontro?

E.S.: «Lui è arrivato con una delegazione della Geca per una giornata di discussione a più voci. Hanno ascoltato che cosa facevamo, noi le loro necessità, come ci si poteva aiutare reciprocamente. E lui è competente, ha un background scientifico da autodidatta incredibile».

M.M.: «L'entusiasmo negli occhi. L'avevano tutti, quegli scienziati e medici che ci sono venuti incontro. Non si sono mai stancati di spiegarci a che punto siamo e dove stiamo andando, con umanità, che è dote che - insieme alla pazienza - difficilmente si trova nei laboratori».

La migliore scoperta fatta grazie all'altro?

E.S.: «Nelle cartelle cliniche che ci avevano portato, notai degli asterischi, che indicavano nelle analisi il valore del colesterolo lievemente fuori range. Era storia comune di chi era portatore e aveva sviluppato la malattia. Per avere la riprova ci siamo poi prelevati tutti il sangue in laboratorio, e la stellina per noi non era presente. Ecco: senza Michele non avremmo avuto quel paragone, quel campione».

M.M.: «Per chi vive col fiato sospeso e una spada di Damocle sulla testa il lato bello della medaglia, ed è poter contare su persone come Elena».

Che cosa c'è di più frustrante, invece?

E.S.: «Non sai quanto ci metterai, se arriverai mai».

M.M.: «Non sai se ce la faranno e quando».

Il prossimo passo insieme?

E.S.: «La validazione delle osservazioni, dopo il finanziamento di Telethon: un primo tentativo terapeutico di fermare la progressione. A mettere la mutazione nei topolini, questi non sviluppano grasso. Michele ci fece su una battuta: "Mi piacerebbe diventassimo tutti come loro, allora"».

M.M.: «Arrivare a una cura definitiva».

Cosa pensa quando incontra "l'altro"?

E.S.: «Mi emoziono: conoscere la storia che c'è dietro mi dà la forza di andare avanti».

M.M.: «Non immaginavo la realtà di laboratorio così umana. È stata una sorpresa. Hanno tutta la mia fiducia».

Senza il reciproco supporto, come sarebbe andata?

E.S.: «Saremmo certamente più indietro. Senza il consenso, l'appoggio, l'aiuto dei pazienti, non puoi pensare di procedere: abbiamo bisogno di campioni umani, di lavorare sulle biopsie cardiache, dei prelievi di sangue, di dati sulle cartelle cliniche. In cambio gli diamo una speranza. Loro ci permettono di lavorare, noi proviamo a restituirgli la salvezza».

M.M.: «Di medicina non sapevo nulla, ma ho "studiato" per poter raccogliere fondi e cercare i migliori aiuti scientifici cui potessimo ambire. Ma se è vero che bisogna prepararsi, perché nessuno fa i tuoi interessi come puoi farli tu, è altrettanto vero che poi sta ai ricercatori il compito per noi più importante».

Chi vi aspetta su tutti a casa?

E.S.: «Due bambine, di 9 e 7 anni: Cecilia vuole fare la guidatrice di mongolfiere, Giorgia l'astronauta. Meglio sognare di conquistare il cielo che rischiare come mamma di essere precari a 40 anni, lavorando sodo con intorno un'avvilente sfiducia per la comunità scientifica».

M.M.: «Mia figlia, 16 anni, nata sana, dunque nel 50 per cento buono delle possibilità, quello di non ereditare il gene. La malattia col mio ramo si è estinta. Da grande vuole diventare cardiologo, e non mi sorprende: la prima ecografia al cuore l'ha fatta che era lunga pochi centimetri nella pancia della mamma. Per iniziare a scongiurare ogni paura».