



Buona sera a tutti, mi chiamo Emanuela Defranceschi e sono la presidente della CDKL5 Associazione di Volontariato Onlus, nonché mamma della bellissima Elena.

Sono emozionata per l'opportunità che mi state offrendo e per quanto mi sta a cuore l'evento.

Ringrazio l'Istituto Psicoanalitico per avermi contattato e concesso questo spazio in un convegno così importante, per me è un'enorme opportunità per far conoscere il CDKL5 che sarà attraverso queste mie parole in diretta e attraverso medici e ricercatori nel documentario che sono a presentarvi. Grazie a chi ci sta ospitando e a voi che ci state ascoltando.

CDKL5 è una malattia rara, riconosciuta impropriamente come sindrome di Rett

CDKL5 è un gene scoperto nel 2003 come STK9 e nel 2004 come CDKL5, che tutti abbiamo. Si trova nel braccio corto del cromosoma X e codifica una proteina. Nei bambini malati questa proteina non è prodotta o non è prodotta correttamente. Tutto questo dà origine a diversi problemi a livello centrale e occipitale: **i bambini con CDKL5 presentano** comportamento stereotipato, crisi epilettiche, problemi visivi centrali, articolari, osteoporosi, ritardo mentale gravissimo..

L'associazione omonima è nata il 15 ottobre 2008 dall'esigenza di trovare una cura, in questo modo ci siamo messi in rete genitori, medici e ricercatori e abbiamo preparato un sito:

www.cdkl5.org

Che dà indicazioni sulla malattia, su chi siamo, facciamo, sulla riabilitazione e sulla ricerca.

Abbiamo un conto corrente dell'associazione per chi volesse fare donazioni o iscriversi per la ricerca della cura: **iban IT78P0638536750100000004304**

Chi vuole può anche scegliere di dedicarci il **5x1000** nella propria dichiarazione dei redditi scrivendo il nostro codice fiscale: **90042240375**

Collaboriamo con AIDWEB che ci permette l'utilizzo di un forum per comunicare esigenze diverse: www.aidweb.com

Abbiamo stampato Brochures che abbiamo lasciato anche qua e vi invito a prendere, e se volete, a scaricarle dal nostro sito.

Partecipiamo e organizziamo convegni nazionali sul CDKL5, il prossimo è il 17 aprile presso Aula Magna del dipartimento di fisiologia dell'Università di Bologna.

Esiste un progetto di ricerca sul CDKL5 unico al mondo e non ancora finanziato. Abbiamo preparato il documentario che ora mostriamo e sarà presto tradotto in inglese come il trailer che si trova sul sito e su you tube digitando CDKL5.

Siamo in rete con altre associazioni a partire dall'ISS, Consulta, Telethon, Uniamo, Federamrare per le malattie rare, X Fragile, Angelman, Air e Prorett per le altre malattie rare che si trovano sul cromosoma X, e con International Foundation CDKL5 Americana, nata nel 2009, quindi dopo di

noi, con la quale organizzeremo in Italia come in Usa la “walk-a-thon”, la camminata che sarà in Italia a Riccione e in Usa a Richmond il 7 agosto 2010.

Ci tengo a sottolineare che, per esempio, distrofia muscolare e CDKL5 sono molecularmente simili anche se si presentano in modo differente. La sostanziale differenza, rispetto a questa sta nel fatto che una è conosciuta e si fa ricerca, per l'altra no. Questo ha una ricaduta notevole, il futuro può arrivare prima di quanto non s'immagini. Per questo ci auguriamo di trovare al più presto il modo che la ricerca per i bambini CDKL5 abbia la possibilità di realizzarsi al più presto e portare così alla possibilità di cura i nostri bambini.

Vediamo ora il documentario vincitore nella sezione cortometraggi de “Il volo di Pegaso” organizzato dall'ISS (in realtà su internet è possibile solo visualizzare una versione limitata di 6').

Scaricate il Promo: “Lo sguardo di Elena” <http://www.youtube.com/watch?v=e2iqSo2L8rQ>

Emanuela Defranceschi

13-03-2010

Sala di Liegro

Palazzo Valentini

via IV novembre 119 A