



Julia sull'altalena

«DEMENZA INFANTILE»: SPERANZA PER JULIA

Nata il 9 marzo 2014, Julia si è subito mostrata come una bambina gioiosa, vivace e affettuosa. Giocava volentieri con le bambole, dipingeva, componeva puzzle e incontrava le persone con una curiosità aperta. I suoi genitori, Ursina Schmid e Mario Rosario, la descrivevano come allegra, piena di energia e di gioia.

Con il passare degli anni, però, qualcosa è cambiata. Julia parlava meno, si chiudeva in sé e aveva perso quelle capacità che apparivano ovvie. Dopo numerosi esami, nel dicembre 2019 giunge una diagnosi devastante: la sindrome di Sanfilippo, una rara patologia neurodegenerativa, chiamata anche «demenza infantile».

I bambini affetti dalla sindrome di Sanfilippo presentano la carenza di un importante enzima capace di degradare determinate molecole di zucchero

nell'organismo. Senza questo enzima, le sostanze si depositano nelle cellule, in particolare nel cervello, causando danni sempre maggiori. La progressione della malattia è strisciante, ma inarrestabile. Dapprima i bambini perdono la parola, poi altre facoltà, come quelle di camminare o mangiare autonomamente. Spesso manifestano disturbi del sonno, iperattività o problemi cardiaci. Per molti di loro, la vita si conclude prima dell'età adulta.

Cosa desiderate maggiormente per Julia?

«Ciò che più desideriamo per Julia è che possa vivere ancora a lungo momenti spensierati, pieni di risa, di calore e di gioia insieme alla famiglia. La speranza ci viene da una terapia genetica, la UX111, attualmente in fase di sviluppo e per la quale è già stata richiesta una procedura di approvazione accelerata da parte della FDA. Ora la FDA sta analizzando sia lo studio cli-



Julia a cavallo

nico che i processi di produzione. Noi speriamo che grazie ad essa il futuro di Julia possa profilarsi chiaro e pieno di possibilità», dice la signora Schmid.

Per la famiglia, lo choc è stato grande, ma ha optato per non arrendersi. Nel novembre 2020, Ursina e Mario hanno fondato l'associazione «Hope for Julia» allo scopo di sensibilizzare sulla sindrome di Sanfilippo, raccogliere donazioni per la ricerca e sostenere altre famiglie colpite. Da allora organizzano instancabilmente tutta una serie di iniziative, dagli stand informativi alle campagne pubblicitarie e a eventi di carattere particolare, come l'illuminazione viola degli stabili amministrativi delle Ferrovie Retiche a Coira. Partecipano alla giornata mondiale della sindrome di Sanfilippo e lanciano ogni anno nuovi segnali per dare un volto alla malattia e mantenere viva la speranza di una terapia.

Cosa è cambiato nel vostro quotidiano?

«Abbiamo persone che ci assistono e ci sostengono con le cure il mattino e il pomeriggio. Julia ha bisogno di supporto in tutti i campi, per l'igiene personale, per lavarsi i denti o per vestirsi. Questo richiede molto tempo e molta attenzione. Va a scuola tutti i giorni: lo scuolabus arriva a prenderla alle 8 e la riporta a casa alle 15. Noi genitori lavoriamo a turni due giorni a settimana, in modo che sia sempre presente qualcuno se Julia ha una giornata negativa e deve rimanere a casa», spiega il signor Rosario.

La vita quotidiana di Julia è caratterizzata da amore, risa, e sfide particolari. Ama saltare sul trampolino, giocare all'aperto e muoversi. Al tempo stesso, sta gradualmente perdendo le facoltà motorie, inciampa sempre più spesso, ha bisogno di mezzi ausiliari ortopedici e, in determinate situazioni, non è più in grado di proteggersi da sé. Anche mangiare si fa più difficile: prima ci riusciva con coltello e forchetta, oggi talvolta fatica addirittura a deglutire, il che fa temere che si possa giungere alla necessità di un'alimentazione mediante sonda.

Nonostante questi ostacoli, Julia e la sua famiglia emanano una forza impressionante. Non si scoraggiano, ma impegnano tutte le loro forze nell'intento di offrire un futuro a Julia e a molti altri bambini.

Cosa significa per voi il sostegno di donatrici e donatori?

«Per noi significa soprattutto speranza. La speranza in un futuro migliore per Julia e per molti altri affetti dalla malattia. Ci dà la possibilità di sensibilizzare le persone su questa malattia rara e poco conosciuta. Al tempo stesso, ogni sostegno contribuisce a far progredire la ricerca e a far sì che nuove terapie diventino realtà», spiega Ursina Schmid.

La storia di Julia è ben più della semplice narrazione della lotta contro una malattia rara: è una testimonianza commovente di come l'amore, la coesione e la fede incrollabile nella speranza possano illuminare anche i periodi più bui. Chi ha conosciuto la famiglia, lo ha subito compreso: qui si lotta, si spera e si ama.

Per maggiori informazioni su Julia e la sua famiglia:

<https://www.hopeforjulia.ch/>

La famiglia Schmid



«UN SEGNALE DI UN BIOMARCATORE NON È ANCORA UNA DIAGNOSI»

Fino ad ora, i segnali indicanti la malattia di Alzheimer potevano essere individuati solo tramite punzioni del canale spinale o costose procedure di imaging. Presto saranno disponibili nuovi esami del sangue. Potrebbero migliorare la diagnosi precoce, ma occorrerà cautela nell'interpretazione dei risultati. Ad affermarlo è Julius Popp, responsabile del gruppo di ricerca presso la Clinica psichiatrica universitaria di Zurigo e medico capo del Centro per i disturbi della memoria e l'Alzheimer della clinica neurologica Hirslanden.

In Svizzera, ogni anno più di 30'000 persone sono colpite da una forma di demenza, ma solo la metà di questi casi viene diagnosticata. Per quali motivi? È davvero così difficile stabilire se una persona ha perso le proprie facoltà cognitive?

In taluni casi, sì. Proprio quando i sintomi cominciano a manifestarsi, ci si chiede: si tratta di un problema oppure di normali episodi di amnesie connesse all'età? Distinguere le due cose non è facile. Con il trascorrere dei decenni, tutti diventiamo un po' più smemorati e – quantomeno in taluni ambiti – mentalmente un po' meno efficienti rispetto a quando avevamo 25 o 30 anni.

Lei può comprendere una persona che rimanda un esame perché teme il risultato dei test?

Sì, trovo assolutamente legittimo che non si voglia conoscere il perché dell'aumento della smemoratezza. La consapevolezza dell'insorgenza di una patologia demenziale può risultare molto gravosa. È un pensiero che fa paura a tutti. E può portare a rifiutare di sottoporsi all'esame.

Presso molte persone, tuttavia, questa paura di una diagnosi di demenza si accompagna anche alla convinzione che comunque non ci sia più nulla da fare. Ma questo è falso. Infatti, il decorso della malattia può essere ampiamente influenzato. Si può quindi fare in modo che le facoltà cognitive si riducano solo molto lentamente, e vengano perciò preservate il più a lungo possibile.

Inoltre, nel corso delle visite vedo talvolta anche persone affette da disturbi dell'efficienza mentale che appaiono come primi stadi della malattia di Alzheimer, ma sono in realtà dovuti ad altre cause. Alcune di queste cause sono facilmente curabili. Tra queste figurano per esempio le depressioni, che a volte vengono scambiate per una forma di demenza. Anche l'ipotiroidismo o una carenza vitaminica possono essere all'origine di disfunzioni. Chi ne è affetto, può però assumere dei farmaci adeguati e compensare le carenze. Per questi motivi, raccomando a coloro che manifestano simili disturbi di rivolgersi alla o al proprio medico di famiglia, affinché queste disfunzioni possano essere identificate e quindi curate.

Tutte le persone a partire da una certa età dovrebbero sottoporsi a un controllo?

No, non è una cosa che consigliamo. A nostro avviso, gli accertamenti si rendono necessari solo in presenza di indizi specifici che puntano a un disturbo delle facoltà cognitive. Chiamiamo questi indizi «segnali di allarme». Tra questi figurano per esempio il fatto che, di punto in bianco, le fatture rimangano in sospeso. O che sull'arco di più mesi si manifestino problemi di orientamento o di reperimento delle parole, ma in modo continuato, non saltuario. Se questi segnali d'allarme si accumulano, consigliamo il ricorso a esami mirati, per esempio dei test neuropsicologici.

È importante sottolineare che lo facciamo solo con persone che lo desiderano espressamente. Può accadere che la richiesta provenga dai famigliari, ma è necessario che la o il paziente dia il proprio consenso. Il ricorso a un metodo di diagnosi precoce, e in particolare a quale, viene sempre deciso insieme alle persone interessate.

Come funzionano questi metodi di diagnosi precoce dell'Alzheimer?

Attualmente sono autorizzate le tecniche di imaging e la puntura del canale spinale. Queste consentono il prelievo di un po' di liquido cerebrospinale allo scopo di misurarne determinate proteine, i cosiddetti biomarcatori. Questi ci consentono di stabilire con una certa precisione la presenza o meno della malattia di Alzheimer. Si tratta comunque di esami costosi e impegnativi, che possono essere eseguiti solo da personale specializzato, e quindi non ampiamente diffusi.

In alcuni paesi si comincia a utilizzare anche i primi test che misurano i biomarcatori nel sangue. Prevediamo che questo tipo di esami verrà presto autorizzato anche in Svizzera. Siccome gli ostacoli posti dal prelievo di piccole quantità di sangue sono molto minori rispetto ai metodi attuali, potremmo sottoporre a esame un numero molto maggiore di persone. I risultati ci permetterebbero poi una specie di cernita: grazie all'esame del sangue potremmo infatti distinguere tra le persone che possono essere considerate fuori pericolo e coloro che invece necessitano di ulteriori accertamenti.

Julius Popp



Non è però ancora chiaro come utilizzare al meglio questi test. Tra gli esperti è in atto un intenso dibattito. La sfida consiste nell'interpretazione corretta dei risultati di questi esami. Io temo che un risultato sospetto possa indurre molte e molti medici a emettere una diagnosi di Alzheimer

anche in assenza di verifiche neuropsicologiche. Ma un segnale di un biomarcatore non rappresenta una diagnosi. Occorre integrare questo referto in un contesto globale più ampio. Il risultato di un esame del sangue dovrebbe essere solo uno dei molti diversi elementi che sono necessari per ottenere un'analisi dettagliata della situazione di un particolare individuo.

Molto spesso, infatti, oltre alla malattia di Alzheimer anche altri fattori svolgono un loro ruolo: per esempio dei disturbi circolatori, un diabete non ben controllato, oppure anche problemi psichiatrici, come appunto una depressione. Molti di questi fattori si curano con facilità. Ed è anche sempre sensato trattarli, poiché in tal modo si migliora la qualità di vita e, con questo, si ha spesso anche un effetto indiretto sul decorso della malattia.

Nella diagnosi precoce dei tumori, il fattore tempo assume un ruolo importante: prima la malattia viene diagnosticata, meglio può essere curata. Questo vale anche per i disturbi delle facoltà cognitive?

A prima vista, le due patologie hanno ben poco in comune, poiché, diversamente da molte forme tumorali, la malattia di Alzheimer non può ancora essere curata. Ciò nonostante, trovo il paragone calzante, poiché per entrambi i casi una diagnosi precoce e precisa è molto importante. Essa consente infatti di influenzare considerevolmente il decorso della malattia e la qualità di vita.

Come è possibile influenzare il decorso della malattia di Alzheimer?

Attraverso tre approcci diversi, che possono essere individualmente adattati o combinati tra loro. Da un canto vi sono dei farmaci che ne stabilizzano l'evoluzione. Fanno sì che, per un determinato periodo di tempo, le facoltà cognitive rimangano al livello dell'inizio del trattamento, e talvolta possano anche leggermente migliorare. Inoltre vi sono anche trattamenti mirati non farmacologici, come per esempio il training mnemonico e l'ergoterapia cognitiva, che sono molto efficaci e che spesso prescrivono. Infine abbiamo anche degli approcci che puntano ad adattamenti dello stile di vita. Per esempio, a un'attività fisica sufficiente e all'attenzione a un'alimentazione sana. In quest'ambito, non importa solo quanto spesso mi muovo o cosa mangio, ma anche che l'attività fisica e il mangiare diano piacere. Lo stesso vale anche per le occupazioni che stimolano la mente. Non ci si dovrebbe costringere a risolvere cruciverba solo per attivare il cervello: bisogna anche fare cose che piacciono e divertono. Chi ama stare tra la gente, può approfittare di proposte culturali, frequentare conferenze, concerti o feste da ballo. Altri preferiscono magari la lettura o il gioco. Quando facciamo qualcosa che ci piace, è anche più facile continuare a farlo a lungo. E questo è fondamentale.

TERZA DONAZIONE DI LEGENDENTREFF.CH ALLA FONDAZIONE SYNAPSIS

Con Legendentreff.ch, Marc Schöni e suo padre, Dieter Schöni, hanno realizzato una piattaforma che consente agli appassionati degli sport dei motori di incontrare personalmente i loro idoli del passato: leggende come Walter Röhrl (D), che racconta le sue impressionanti esperienze di pilota di rally negli anni Settanta e Ottanta. Röhrl vinse tra l'altro quattro volte il rally di Monte Carlo e fu campione europeo e mondiale di corse automobilistiche. Con le leggende di Porsche, l'ultima volta hanno partecipato all'incontro con i fan anche: **Norbert Singer, il dott. Jürgen Lindemann, Jürgen Pippig e Timo Bernhard.**

Dieter Schöni ha diretto per oltre dieci anni una casa di cura per persone affette da demenze. Quell'esperienza gli ha insegnato che queste non conservano più i propri ricordi nella mente, bensì nel cuore – e che perciò, spesso non riescono più a dividerli. Questa toccante consapevolezza ha motivato i due a impegnarsi in questa causa.

Così, padre e figlio hanno unito le loro esperienze personali e la loro passione e hanno già organizzato due eventi di beneficenza con leggende degli sport dei motori in favore di Ricerca Demenze Svizzera – Fondazione Synapsis. L'ultimo incontro si è tenuto presso il centro Porsche di Offringen. Il ricavato di questo evento, pari a un importo totale di 10'000 franchi, è stato devoluto alla nostra fondazione.

Un grande grazie a tutte le donatrici e a tutti i donatori, in particolare a Marc e Dieter Schöni, per questa impressionante e preziosa iniziativa. Auguriamo a tutti molti altri avvincenti incontri con le leggende!

Matthias Durrer, Thomas Barth, Philipp Gasser, Marc Schöni, Dieter Schöni, Michael Röthlisberger



INVITO PER UN EVENTO INFORMATIVO:

«RICERCA SULLE DEMENZE E DIRITTO SUCCESSORIO: COSA OCCORRE SAPERE»

Scoprite di più partecipando al nostro seminario interattivo in due parti a proposito della ricerca sulle demenze e il diritto successorio.

Potete inviarci le vostre domande in anticipo o direttamente durante l'evento, anche in forma anonima.

Quando

Mercoledì, 12 novembre 2025, dalle ore 14.30 - ore 17.00

Dove

Best Western Hotel Bellevue au Lac, Riva A. Caccia 10, Lugano

Programma e specialisti presenti:

- Caffè di benvenuto e saluto della Fondazione Synapsis
- Conferenza: Stato della ricerca sulle demenze e per chi sono i nuovi farmaci?
Prof. Dr. med. Alain Kälin, EOC Lugano
- Conferenza: Redigere un testamento: perché, come e quando?
avv. Matteo Suckow, Partner ad metam SA, Lugano
- Domande e risposte seguite da un aperitivo.

(la partecipazione all'evento è gratuita, pausa caffè e aperitivo inclusi)

Registrazione e informazioni:
ricerca-demenze.ch/it/eventi/



CARA LETTRICE, CARO LETTORE,

Le demenze si possono presentare sotto molte forme: le diverse tipologie e i relativi sintomi, in parte diversi tra loro, colpiscono solitamente le persone più anziane, ma possono manifestarsi anche nella mezza età. E purtroppo esistono anche rare forme di patologie demenziali che colpiscono anche i bambini, come per esempio la sindrome di Sanfilippo. Una cosa però rimane sempre la stessa per tutti noi: il nostro cervello trae beneficio dall'attività e dalla stimolazione costanti.

In questa edizione di Synapsis News non vi proponiamo soltanto gli ultimi risultati della ricerca sull'Alzheimer e sulle demenze infantili, ma anche modi pratici per rafforzare la salute mentale in generale.

In tal senso, il gioco è uno splendido esempio. Che si tratti di giochi da tavolo, di rompicapi o di risate in compagnia di familiari e amici, giocando alleniamo la concentrazione, le funzioni della memoria e la flessibilità, viviamo momenti di felicità e socializziamo. Brevi momenti di gioia agiscono come un programma di benessere per il cervello e contribuiscono a ridurre lo stress e a mantenere le capacità cognitive.

Saremmo felici se da questa rivista riusciste a trarre ispirazione: dalle storie personali ai risultati della ricerca e ai consigli semplici ed efficaci per la vita quotidiana. Perché la prevenzione, uno stile di vita attivo e la conoscenza sono alleati potenti per promuovere la qualità della vita e la forma mentale, per i bambini, così come per gli adulti e gli anziani. Lasciatevi contagiare dalla gioia del gioco, dalla forza della ricerca e dalla speranza in un futuro

con più opportunità per tutte le persone coinvolte.

il vostro Michael
Röthlisberger
direttore



IL GIOCO – BENESSERE PER IL CERVELLO

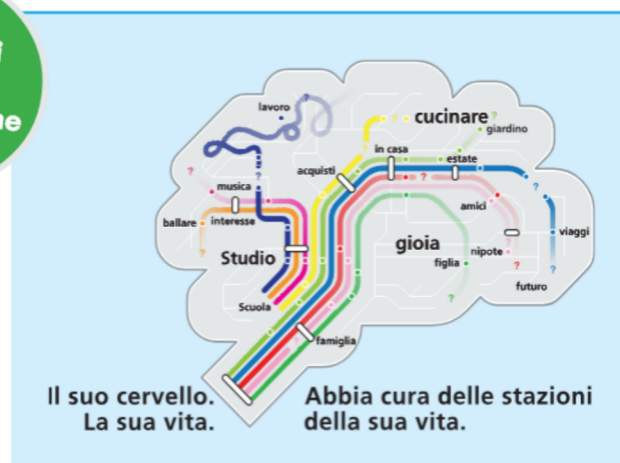
Consigli sulla prevenzione

Let's play! Il gioco è ben più che un semplice passatempo. È un'attività preziosa per il nostro cervello e, al tempo stesso, un balsamo per lo spirito. Mentre i semplici rompicapo richiedono solitamente solo una determinata capacità, come quella di trovare le parole per risolvere un cruciverba, il gioco stimola contemporaneamente molti processi mentali ed emotivi.

Quando giochiamo, pensiamo con anticipo, combiniamo, calcoliamo, inventiamo, ricordiamo, e a volte siamo anche fisicamente attivi. Non importa che siano giochi di carte, con i dadi o da tavolo: il nostro cervello viene sollecitato in numerosi modi, spesso anche con grande divertimento. Infatti, nella maggior parte dei casi, giocando ridiamo molto, il che migliora tra l'altro anche il nostro umore.

I giochi di società hanno un effetto particolarmente positivo. Ci fanno uscire dalla quotidianità, ci permettono di immergerci in altri ruoli e ci trasportano spesso in uno stato di «flow», una situazione nella quale viviamo interamente il momento, siamo concentrati, vigili e interiormente tranquilli. Al tempo stesso entriamo in contatto con altre persone, viviamo esperienze comunitarie o competizioni amichevoli. Ridere, emozionarsi e confrontarsi ludicamente insieme genera vicinanza, favorisce lo scambio sociale e rafforza il senso di appartenenza. Tutte queste esperienze fanno bene e contribuiscono comprovatamente a ridurre lo stress.

Giocare è pagante anche in termini di salute mentale. Permette di allenare importanti facoltà, come la



Il suo cervello.
La sua vita.

Abbia cura delle stazioni
della sua vita.

Colophon

Synapsis News, edizione no. 4, ottobre 2025

Editore

Ricerca Demenze Svizzera – Fondazione Synapsis
Compare 4 – 6 volte l'anno

Ricerca Demenze Svizzera – Fondazione Synapsis
Josefstrasse 92, CH-8005 Zurigo
+41 44 271 35 11
www.ricerca-demenze.ch
info@demenz-forschung.ch



Conto donazioni

IBAN: CH31 0900 0000 8567 8574 7

concentrazione, la flessibilità, la capacità di reazione e l'attenzione. Queste funzioni non sono soltanto utili per la nostra quotidianità, ma di grande importanza anche in età avanzata. Chi gioca regolarmente rimane mentalmente agile e può contrastare il naturale declino delle facoltà cognitive.

Ecco quindi il nostro consiglio: dedicate consapevolmente del tempo al gioco, preferibilmente ogni settimana. Con la famiglia, gli amici o in gruppo: giocare

insieme aggiunge leggerezza alla vita quotidiana, unisce le persone e favorisce inoltre la salute mentale. È un'opportunità semplice e al tempo stesso efficace di rafforzare il benessere e di riempire la vita di gioia.

Non dimentichi – sostenga la ricerca

