



Questo documento è scritto in facile da leggere

## Chi siamo?



### **Telethon**

Telethon è una parola inventata perché è formata dall'unione di due parole inglesi:

**Tele**vision che vuol dire televisione e

Marat**thon** che vuol dire Maratona.

Nelle prossime pagine vedremo perché si chiama così.

**Fondazione Telethon** è un'organizzazione non profit nata nel 1990.

**Non profit** vuol dire che non ha lo scopo di guadagnare denaro.

È nata per volontà di un gruppo di persone con la distrofia muscolare e dei loro familiari.

La distrofia muscolare è una malattia genetica

che causa debolezza e il graduale indebolimento di tutti i muscoli.

**La missione** cioè l'obiettivo di Telethon è studiare e fare ricerca sulle malattie genetiche rare.

**La ricerca** è un lavoro lungo

che permette di studiare una malattia,

osservare i sintomi,

capire le cause,  
trovare dei farmaci,  
confrontare più persone con la stessa malattia,  
sperimentare, cioè provare delle cure,  
osservare i risultati per vedere se funzionano o no.

Per capire cos'è una **malattia genetica** bisogna partire dalle **cellule**.

Tutti gli uomini, gli animali, le piante sono formati da tantissime cellule.  
Ogni cellula può avere una forma e una grandezza diversa  
a seconda del compito che svolge.

Ogni cellula nasce, cresce, si riproduce e infine muore.

Se osserviamo la cellula al microscopio capiamo com'è fatta.

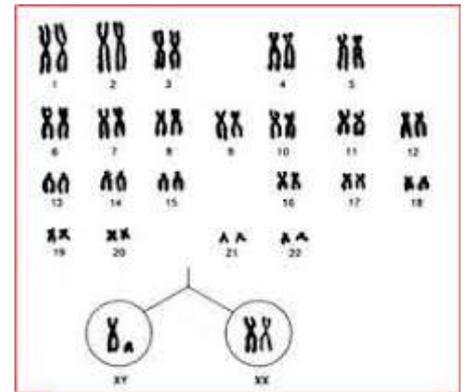
Il **microscopio** è uno strumento  
che ingrandisce molto ciò che si guarda,  
attraverso una lente d'ingrandimento molto potente,  
che ingrandisce anche oggetti piccolissimi.

In ogni cellula c'è un **nucleo**  
che dice alla cellula qual è il suo compito  
e cosa deve fare.

È come dire che il nucleo è il "cervello" della cellula.

Nel nucleo della cellula umana ci sono 23 coppie di **cromosomi**, per un totale di 46 cromosomi.

I cromosomi visti al microscopio, hanno una forma che ricorda la lettera X tranne uno che sembra più la lettera Y.



I cromosomi sono lunghi fili di un acido con un nome difficile:

Acido desossiribonucleico che tutti chiamano più facilmente **DNA**.

Visto al microscopio il DNA ha una forma che ricorda una lunghissima scala a chiocciola.

Nel DNA ci sono tantissimi **geni** e ogni gene ha un suo posto, come "mattoncini" messi in una sequenza cioè in un ordine ben preciso.



I geni contengono le informazioni che servono per la costruzione di nuove cellule.

Nei geni ci sono **informazioni importanti** come il colore della pelle, dei capelli, degli occhi, che vengono trasmessi dai genitori ai figli.

In altre parole il bambino **eredita** dai genitori determinati caratteri.

Per questo assomigliamo ai nostri genitori.

Questo passaggio di caratteri viene detto processo ereditario.

Le **malattie genetiche** sono quelle malattie che si presentano quando i geni o i cromosomi per qualche motivo **mutano** cioè si modificano, causando la malattia.

Si dice malattie genetiche **rare**

quando ci sono poche persone che si ammalano di queste malattie.

Questo è un problema

perché sono malattie che si conoscono meno,

e bisogna studiarle per trovare le cure.

## Ricordiamo la nostra storia

Telethon è nato dalla volontà di un gruppo di famiglie di ragazzi che avevano la distrofia muscolare.

Nel 1990 queste famiglie andarono a parlare con la Signora **Susanna Agnelli**.



Susanna Agnelli era Ministro degli Esteri quindi aveva un ruolo politico molto importante.

Era anche una donna molto conosciuta perché la famiglia Agnelli era proprietaria della FIAT cioè la più importante fabbrica di automobili italiana.

Le famiglie chiesero a Susanna Agnelli di fare anche in Italia una maratona televisiva,

cioè un **programma televisivo molto lungo**,

proprio come una maratona,

che è una corsa lunghissima.

Durante la maratona televisiva venivano

**raccolti i fondi**, cioè i soldi, per la ricerca.

Questa maratona televisiva era nata in America nel 1966

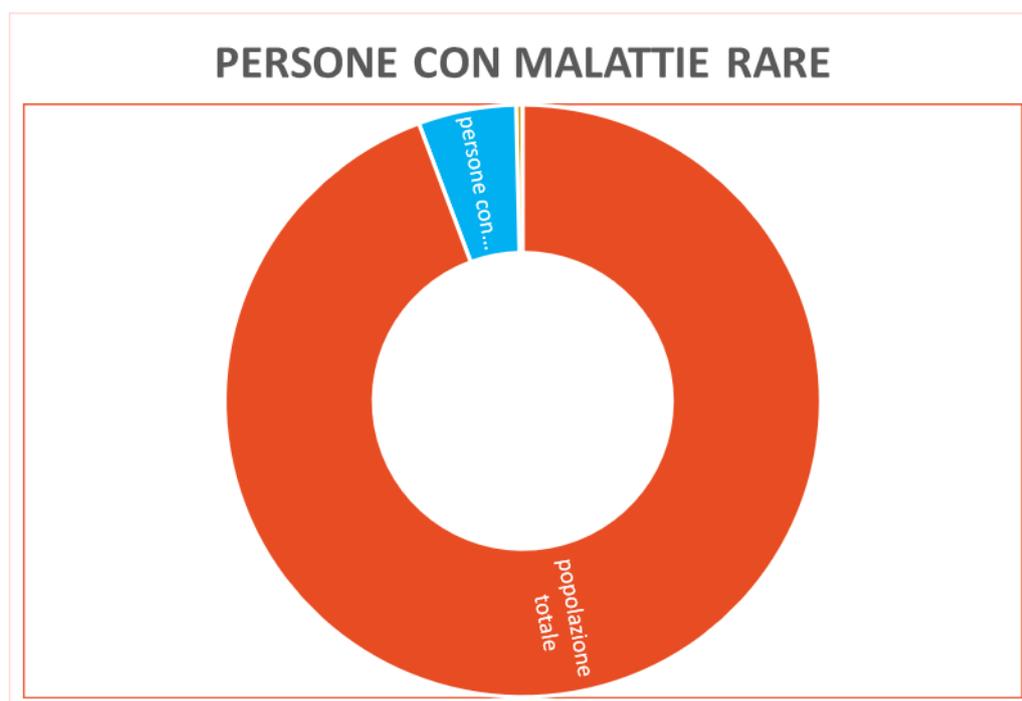
ed era stata inventata dall'attore Jerry Lewis,

che aveva un figlio con la distrofia muscolare.



## Le malattie rare non sono poi così rare...

**Ogni minuto nel mondo nascono 10 bambini con una malattia genetica rara.**



**Nel disegno il cerchio rappresenta la popolazione di tutto il mondo:**

**In arancione sono le persone sane;**

**In azzurro sono le persone con malattie genetiche rare**

Le persone con malattie genetiche rare sembrano poche ma in realtà sono tantissime: sono circa 400 milioni.

# La ricerca è la nostra risposta al problema

## La ricerca è la cosa più importante!!!

Per questo motivo esistono

### tre Istituti di ricerca Telethon:

- **Istituto SR Tiget che si trova a Milano**
- **Istituto Tigem che si trova a Napoli**
- **Istituto Dulbecco Telethon** che non ha una sede in una città;  
l'istituto Dulbecco paga il lavoro di giovani ricercatori  
che lavorano in laboratori di ricerca, in tutta Italia.

## La ricerca però ha un costo ed è per questo che Telethon esiste!

In tutti questi anni

i cittadini si sono dimostrati molto generosi

e hanno donato tanti soldi a Telethon.

Grazie a questi soldi, Telethon ha finanziato

e continua a finanziare **bandi di Ricerca**,

e lo fa scegliendo dei progetti

che si occupano di studiare le malattie genetiche rare.

Anche le Aziende, le Fondazioni e gli Enti possono donare,

e lo fanno usando i **bandi di finanziamento**.

Un bando di finanziamento è uno strumento

usato da Enti, Fondazioni, Istituzioni, Aziende

che mettono a disposizione dei soldi

per sostenere dei progetti particolari

presentati da Associazioni non profit.

**II BANDO TELETHON** ha lo scopo di finanziare i **progetti di ricerca** che si occupano di studiare le malattie genetiche rare.

Questi progetti vengono condotti da ricercatori che lavorano in strutture di ricerca italiane pubbliche o private non profit, cioè che non hanno lo scopo di guadagnare denaro.

I progetti vengono scelti da una Commissione scientifica cioè da un gruppo di scienziati conosciuti in tutto il mondo.

Spesso le aziende pubbliche o private decidono di donare dei soldi alle associazioni non profit.

Per fare queste donazioni devono fare un **bando** di finanziamento.

Telethon ha partecipato a molti bandi di finanziamento e ha messo a disposizione

i soldi ricevuti, per pagare i ricercatori di tutta Italia.

**Oltre 590 milioni di euro investiti in ricerca**



**Oltre 2.704 progetti finanziati**



**Oltre 1630 ricercatori coinvolti**



**Oltre 570 malattie studiate**



# La scala della Ricerca

## LE FASI DELLA RICERCA

### **1. Ricerca di Base**

vuol dire che la prima azione da compiere nella ricerca è:

cercare il difetto genetico

cioè **cercare qual è la causa di una malattia genetica.**

Si studiano i meccanismi fisiologici e patologici

cioè si studia come funzionano le persone sane

e come funzionano le persone quando sono malate.

### **2. Ricerca preclinica di Laboratorio**

La ricerca **preclinica** è la ricerca che si fa **prima della cura.**

La ricerca preclinica si fa in laboratorio,

dove si studiano **nuovi farmaci e nuove cure.**

Gli studi si fanno sulle cellule e sugli animali.

Se le cure funzionano sulle cellule o sugli animali,

si può passare alla fase alla fase 3.

### **3. Ricerca clinica**

La nuova cura viene sperimentata

cioè si prova ad usare il farmaco per curare una persona

e si osserva se la cura funziona

se è sicura, e se fa stare meglio la persona.

# “Fuori dal buio, qualità di vita e cura”

## L'IMPATTO DEL LAVORO DI FONDAZIONE TELETHON

**Impatto** in questo caso vuol dire l'effetto cioè il risultato.

I risultati del lavoro di telethon sono tre:

### 1) Fuori dal buio

Fuori dal buio è una metafora, che ci fa capire meglio come si sente una famiglia quando viene in contatto con la malattia del figlio, ma i medici non la conoscono e non sanno cosa fare. La famiglia si sente al buio e quando siamo al buio i problemi, anche piccoli, diventano grandi e angoscianti.

**Conoscere** la malattia grazie alla ricerca, è il primo passo per uscire fuori dal buio.

### 2) Qualità di vita

Per telethon la vita delle persone viene prima della loro malattia.

Telethon **lavora per migliorare la qualità di vita** delle persone che hanno una malattia rara.

Migliorare la qualità di vita significa aumentare il benessere delle persone.

Quando si parla di benessere si intende stare bene in salute ma anche stare bene con gli altri, essere sereni, vivere una vita come tutte le altre persone.



### 3) Cura

I ricercatori di Telethon  
sono i **Pionieri** nella terapia genica.

I pionieri sono le prime persone  
che studiano o provano qualcosa di nuovo.

Telethon, grazie ai suoi ricercatori,  
ha trovato tantissime **nuove cure** per le malattie genetiche.

# COMUNICAZIONE

Per far conoscere quello che facciamo  
si utilizzano i giornali, la tv, internet, i telefoni:

## «Progetto Air»:

**Air** vuol dire **Associazioni in rete**.

Il progetto **Air** ha come obiettivo dare visibilità  
e condividere i progetti di successo  
realizzati dalle Associazioni in Rete di Fondazione Telethon.  
Dare visibilità vuol dire che tutti possono vedere  
i progetti realizzati da altri, grazie al computer e a internet.

## **Maratona Tv:**

É un programma televisivo lunghissimo  
condotto da presentatori diversi.  
Durante il programma si raccontano storie di persone  
con malattie genetiche rare;

## **News, storie, iniziative e interviste**

News in inglese vuol dire notizie.

Le notizie, le storie, le iniziative e le interviste  
che riguardano le malattie genetiche,  
vengono pubblicate sui Social  
come facebook, instagram,  
e sul Sito internet di Fondazione Telethon.

Particolare attenzione viene data sui social o in tv,  
alle **Giornate Nazionali e Internazionali**

**dedicate alle malattie**

ad esempio la giornata della **Sindrome di down** ed anche

la Giornata Nazionale della **Disabilità Intellettiva**

e disturbi del neuro sviluppo, promossa ed organizzata da **Anffas**

e dedicata all'informazione e alla sensibilizzazione

sui temi della disabilità intellettiva e dei disturbi del neurosviluppo.

# PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI

## **La diagnosi è il nome della malattia.**

In base ai sintomi, il medico di solito capisce di che malattia si tratta, dove si manifesta e come si cura.

Però ci sono malattie rare che non si conoscono e non si riesce a dire la diagnosi.

## **Il progetto PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI**

è nato nel 2016 ed è rivolto a pazienti in età pediatrica.

I Pazienti in età pediatrica sono i bambini dalla nascita fino a 18 anni, che hanno delle malattie che non si conoscono.

L'obiettivo del progetto è di provare a **definire la diagnosi** quindi **a dare un nome alle loro malattie.**

Per studiare queste malattie sconosciute, si usano tecnologie moderne che studiano a fondo il DNA.

Si dice **sequenziamento del DNA**

cioè si studia in che sequenza

cioè in quale ordine sono i "mattoncini" che compongono il DNA.

Il progetto è **coordinato**

**dall'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli (Tigem)**

e vede la collaborazione di 14 centri clinici nazionali.

e si rivolge a circa 350-400 famiglie.

## Il miglioramento della qualità della vita

Telethon ha contribuito a migliorare la qualità della vita di persone con malattie neuromuscolari cioè quelle malattie genetiche che causano dei danni ai muscoli.

Questo è stato possibile grazie ad un bando cioè un finanziamento dell'UILDM cioè l'Unione Italiana Lotta Distrofia Muscolare

Grazie a questi progetti ...



**Marinella è diventata mamma**



**Marco va all'università**

- Dal 2002 al 2019 sono stati spesi per la ricerca **€11.300.000** cioè più di undici milioni di euro.
- Sono stati coinvolti **42 centri di ricerca e studio**;
- Sono state coinvolte **6500 persone con malattie neuromuscolari**;
- Sono state stampate **262 pubblicazioni scientifiche**  
cioè 262 documenti dove viene descritta tutta la ricerca svolta;
- Nel 2019 sono stati finanziati **3 nuovi progetti**.



Telethon è tra i fondatori dei **centri specializzati NEMO**.

**Nemo** è una sigla che deriva da **Neuro Muscolar Omnicenter** cioè **un unico centro** che **si prende cura di tutta la persona** sul piano dell'assistenza, della cura della malattia ma anche del sostegno psicologico della persona e della sua famiglia.

Il sostegno psicologico è un aiuto dato da uno psicologo, per far star meglio la persona nei suoi pensieri e nel suo modo di vivere con le altre persone.

Solo i **centri Nemo in Italia e in Europa** sono stati scelti per somministrare un farmaco che si chiama **Spinraza** e che viene dato alle persone malate di SMA, cioè una malattia rara che colpisce il midollo spinale. SMA significa atrofia del midollo spinale. Dal 2017 il farmaco Spinraza è stato autorizzato ed è stato messo in commercio.

## La terapia genica

**«Abbiamo da sempre creduto e investito nelle potenzialità della terapia genica, un modello terapeutico d'avanguardia che ha già donato a moltissimi pazienti provenienti da tutto il mondo una nuova opportunità di vita»**

Questa frase vuol dire che Telethon crede molto nella **terapia genica** perché ha dato importanti risultati per la cura di molte malattie e il miglioramento della qualità della vita di molte persone!!!

Terapia è un termine medico che significa trovare mezzi e metodi per combattere una malattia.

Con la Terapia Genica, viene data all'organismo una copia corretta del gene difettoso; questo gene nuovo servirà per combattere la malattia o tenerla sotto controllo, se non si può eliminarla del tutto.

La terapia genica è un tipo di cura che si basa sull'inserire nel nucleo della cellula una sostanza esterna che porta alla cura della malattia.

La terapia genica è un modo completamente nuovo di cura Studiato dal Professor Luigi Naldini che è il Direttore dell'Istituto SR-Tiget di Milano e dai suoi collaboratori.

Questo gruppo di studiosi utilizza il **virus dell'HIV**.

L'HIV è una malattia che rende il corpo debolissimo,  
tanto che non riesce a difendersi dalle malattie più semplici.

Il Virus dell'HIV è molto potente.

Gli studiosi però prendono questo virus  
e lo rendono innocuo, cioè lo trasformano  
in modo che non può più causare la malattia.

Con l'inserimento del gene corretto,  
il virus "cattivo" diventa "buono".

Il virus "buono" viene poi inserito nella cellula  
per modificare il DNA che darà vita a cellule sane.

## I risultati della TERAPIA GENICA nei nostri Istituti

Il **traguardo** nello sport  
è il punto di arrivo di una corsa  
la fine di una gara  
e vince il primo che arriva!



Grazie alle terapie geniche nate dalla Ricerca Telethon  
sono stati raggiunti importanti **traguardi**  
per la cura e il miglioramento della qualità della vita di molte persone!!!  
Sono stati curati tanti bambini  
che avevano malattie molto gravi.

Hanno ricevuto la Terapia genica presso l'Istituto Telethon di Milano  
**40 bambini** malati di **ADA-SCID**,  
una malattia che indebolisce il sistema immunitario  
cioè rende il corpo più fragile  
e non riesce a difendersi da altre malattie  
Questa Terapia è diventata un farmaco che è disponibile per tutti!  
Lo spiegheremo meglio nelle prossime pagine.

Hanno ricevuto la Terapia genica presso l'Istituto Telethon di Milano  
**41 bambini** malati di **leucodistrofia metacromatica (MLD)**  
una malattia grave che causa nel bambino  
la perdita della capacità di muoversi,  
di pensare, di parlare.

Hanno ricevuto la terapia genica  
**23 bambini** con la **sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS)**  
una malattia che indebolisce il sistema immunitario

cioè rende il corpo più fragile  
e non riesce a difendersi da altre malattie.

Hanno ricevuto la terapia genica **9 persone** con **beta talassemia**  
o **anemia mediterranea**

cioè una malattia del sangue che è **ereditaria**  
e questo vuol dire che può essere trasmessa dai genitori ai figli.

Hanno ricevuto la terapia genica

**8 persone** con **mucopolisaccaridosi di tipo 1**

una malattia che causa dei grossi problemi al cuore,  
al fegato, alle ossa, agli occhi e ritardo mentale.

Hanno ricevuto la terapia genica

**9 persone** con **mucopolisaccaridosi di tipo 6,**

una malattia che causa dei problemi al cuore,  
al fegato, alle ossa, agli occhi ma non c'è ritardo mentale.

## STRIMVELIS e LIBMELDY

STRIMVELIS E LIBMELDY sono TERAPIE GENICHE

**nate grazie alla ricerca Telethon,**

e sono le prime terapie diventate **farmaci** a tutti gli effetti!!!

I farmaci devono essere sperimentati e approvati.

Questo significa che esistono degli enti

che hanno il compito di decidere se un farmaco va bene

e può essere approvato,

oppure non va bene e non può essere approvato.

Nel 2016 la commissione Europea

ha approvato STRIMVELIS,

che è tra le prime terapie geniche in assoluto

ad essere stata resa disponibile come farmaco.

STRIMVELIS è il primo farmaco salvavita

per una rara malattia genetica altrimenti incurabile, chiamata ADA-SCID.

ADA-SCID una malattia

che indebolisce il sistema immunitario.

É importante perché è un farmaco completamente nuovo

fatto di cellule staminali,

che sono le prime cellule che si formano

quando inizia la vita di un bimbo, nel corpo della sua mamma.

Queste cellule non hanno ancora un compito preciso

e possono essere usate per curare alcune malattie.

Nel 2020 è stato approvato anche LIBMELDY,  
la seconda terapia genica  
nata grazie alla ricerca Telethon che è diventata  
un farmaco per la cura della leucodistrofia metacromatica;  
si tratta di una malattia grave che causa nel bambino  
la perdita della capacità di muoversi,  
di pensare, di parlare.

La terapia per questa grave malattia è stata studiata per più di 15 anni  
dai ricercatori dall'Istituto San Raffaele Telethon di Milano  
e oggi è diventata un farmaco salvavita.

# LE PRINCIPALI TAPPE DELLA PARTNERSHIP

**Partnership** è una parola inglese che vuol dire **COLLABORAZIONE**.

In questa pagina viene descritta com'è nata

la collaborazione tra Anffas e Telethon

e vengono elencati gli incontri più importanti:

- **Febbraio 2014:**

primo incontro di conoscenza e scrittura di un programma per lavorare insieme;

Incontro di Milano dove è iniziata la collaborazione.

- **Ottobre 2014:**

Anffas sostiene e partecipa alla Campagna Maratona 2014

- **Gennaio 2015:**

Anffas partecipa al **Progetto Memole-**

Dialoghi Socratici Napoli e Milano

- **Febbraio 2015:**

Alcune persone del Comitato scientifico di Anffas

incontrano **il Prof. Testa che è un Ricercatore Telethon;**

- **Marzo 2015:**

Partecipazione di Anffas e Fondazione Dopo di Noi alla **Convention Scientifica Telethon –**

Convegno delle Associazioni amiche –

Poster Session: incontro con Patrizia D'adamo,

Maria Passafaro, e Andrea Giacomini;

- **Maggio 2015:**

partecipazione e sostegno a **Research4Life**

"Reserch 4 life" vuol dire "Ricerca per la vita"

ed è un progetto che unisce tutti quelli che si occupano di ricerca.

Il Presidente di Anffas Nazionale ha partecipato a questo evento.

- **Maggio 2015:**

Partecipazione di alcuni delegati Telethon a **Europe in Action**;

- **Maggio 2015:**

Intervento di Fondazione Telethon all'**Assemblea Nazionale Anffas**;

- **Dicembre 2016:**

**Convegno Internazionale Anffas** dal titolo:

“Disabilità intellettive e del neuro sviluppo:

diritti umani e qualità della vita”

organizzato da Anffas Onlus,

in collaborazione con il Consorzio Nazionale degli autonomi enti a marchio Anffas–La Rosa Blu

- **Settembre 2016:**

**Evento finale del progetto “IO CITTADINO!**

Strumenti per la piena partecipazione,

cittadinanza attiva e Self Advocacy

delle persone con disabilità intellettiva e/o relazionale”

Self Advocacy vuol dire autodeterminazione delle persone con disabilità.

- **Novembre 2018:**

partecipazione di Telethon all'evento

«**Anffas 60 anni di futuro**: le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neuro sviluppo»

- **Dicembre 2019:**

**Giornata Internazionale sulle Disabilità intellettive –**

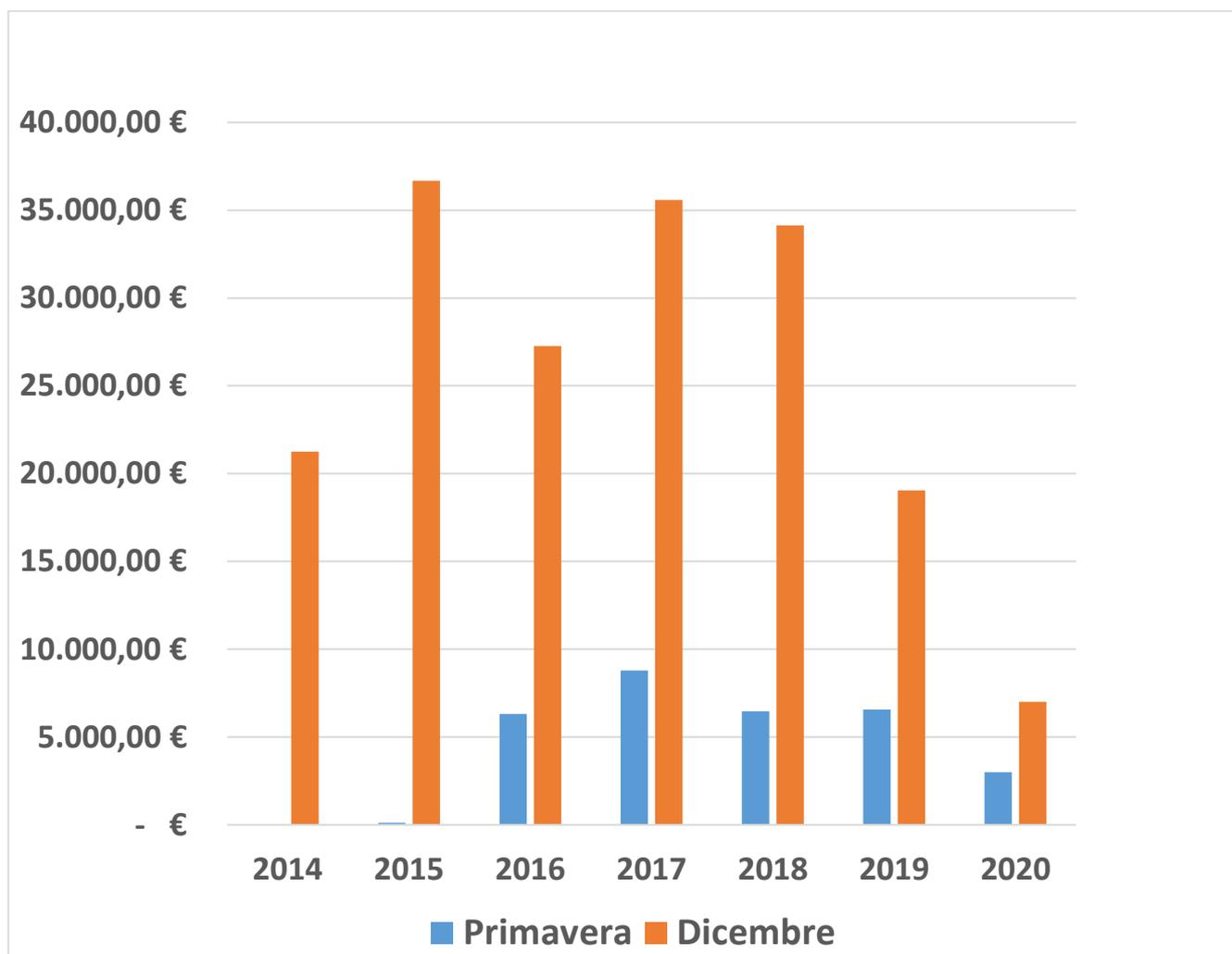
“Disabilità Rare e complesse. Sostegni per l'invecchiamento attivo

e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari”

## La raccolta fondi

Le varie sedi di Anffas in tutta Italia hanno contribuito, in vari modi, al sostegno di Telethon e alla raccolta fondi.

Dal 2014 la campagna Anffas per Telethon ha raccolto complessivamente **circa 213.000 Euro**



## ANFFAS e TELETHON

### **RACCOLTA FONDI A SOSTEGNO DELLA RICERCA**

Durante le varie campagne di raccolta fondi nelle piazze di tutta Italia le strutture Anffas hanno raccolto molti soldi per la ricerca.

Hanno raccolto € 213.000,00.

### **SERVIZI ALLA PERSONA**

Lo Sportello SAI cioè il Servizio Assistenza e Informazione di Anffas viene condiviso con le altre Associazioni;

*Info-Rare* è un servizio informazioni di telethon per chiedere e ricevere informazioni sulla ricerca.

### **COMUNICAZIONE**

Anffas e Telethon si aiutano e si supportano nelle campagne di raccolta fondi.

Anffas ha partecipato alla maratona Telethon.

Durante la maratona, alcune persone con disabilità intellettive hanno raccontato la loro esperienza.

Il presidente di Anffas Nazionale, Roberto SPEZIALE,  
ha partecipato alla maratona televisiva



Anche il Direttore Generale Anffas Nazionale, Emanuela Bertini,  
ha partecipato alla maratona televisiva



**Continuiamo insieme a sostenere la ricerca!**