

**Cosa è Telethon**

Telethon è nato per **dare una risposta** alle persone affette da malattie genetiche rare: **una cura per le loro patologie**.

A volte **trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali**, orfane di ricerca e farmaci: le [malattie genetiche rare](https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/malattie-studiate/) prese singolarmente non sono statisticamente rilevanti. **Ma possiamo dire che la vita di una persona non lo sia?**

**6-8%popolazione europea colpito**

**7.000malattie rare conosciute**

**770.000persone con una malattia rara in Italia**

**Qual è la risposta di Telethon a questa emergenza silenziosa?**

ll percorso della ricerca scientifica verso la cura è lungo, impegnativo, costellato di ostacoli e successi, piccoli passi verso grandi traguardi.

Telethon **lavora per trasformare i risultati della ricerca scientifica di eccellenza, selezionata e sostenuta nel tempo in farmaci e terapie disponibili per tutti i pazienti del mondo**. Una visione che da qualche anno sta diventando realtà, grazie a terapie innovative che attirano l'attenzione di sempre più gruppi farmaceutici, allo sviluppo di collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e private affinché il nostro lavoro non si fermi al risultato scientifico di successo, ma diventi realmente accessibile per ogni paziente.

**Telethon porta avanti questa visione in due modi:**

* **Sostiene costantemente i nostri**[**istituti di Milano e Pozzuoli**](https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/gli-istituti/)**, poli di eccellenza in grado di attirare ricercatori di tutto il mondo.**
* **Finanzia la migliore ricerca in Italia**[**selezionando i progetti più promettenti**](https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/ricerca-sul-territorio/)**con un metodo trasparente che premia merito ed eccellenza**.
* Cosa fa Telethon
* **Telethon Finanzia la migliore ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare per dare risposte concrete ai pazienti**

## **La ricerca genera speranza**

Hanno nomi terribili e a volte neanche quelli, perché rarissime e sconosciute. Si manifestano con più frequenza nei primi anni di vita, cambiando il corso di molti destini. Sono rare e possono colpire poche persone. Noi le combattiamo perché ogni vita conta.

**Come Telethon impiega i fondi raccolti**

**Grazie al supporto di milioni di italiani, Telethon finanzia la migliore ricerca scientifica italiana sulle malattie genetiche rare.**

* **2632 progetti finanziati**
* **1612 Ricercatori**
* **528 milioni di euro investiti**

# Terapie e Diagnosi

**Telethon finanzia ricerca per sviluppare terapie efficaci in grado di migliorare radicalmente la qualità di vita dei pazienti, per identificare malattie tanto rare quanto sconosciute e avvicinarci ogni giorno di più a una cura.**

**Terapie avanzate**

**Le terapie avanzate sono strumenti di cura innovativi basati su materiale genetico, cellule staminali e tessuti: un settore emergente reso possibile dai progressi fatti negli ultimi venti anni nel campo delle biotecnologie, che offre nuove opportunità per la diagnosi e il trattamento di gravi patologie per le quali i trattamenti convenzionali si sono dimostrati inefficaci o assenti, come per le**[**malattie genetiche rare**](https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/malattie-studiate/)**. È proprio sulle malattie genetiche rare che gli scienziati hanno provato per la prima volta a mettere a punto queste terapie così innovative e mirate, che nel tempo si sono rivelate promettenti anche per malattie croniche e tumori, così come per il trattamento di ustioni e lesioni gravi.**

**Studi clinici**

**La ricerca condotta presso i nostri Istituti ha individuato promettenti strategie terapeutiche per combattere alcune malattie. Questi risultati derivano da anni dedicati allo studio dei meccanismi alla base delle malattie genetiche e allo sviluppo di forme terapeutiche innovative. La ricerca clinica di Fondazione Telethon vuole essere la risposta concreta a tutti i pazienti che attendono una cura.**

**Programma Malattie senza diagnosi**

**Ottenere una diagnosi è il punto di partenza per chiunque soffra di una malattia genetica: permette di dare un nome alla propria malattia, di individuare altri casi simili nel mondo, di avere più informazioni per gestire sia la quotidianità che le situazioni di emergenza, e programmare controlli medici e trattamenti terapeutici.**

**Screening neonatale**

**Lo screening neonatale è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica.**

**Grazie ad un test effettuato con un semplice prelievo di sangue dal tallone di ogni neonato è possibile identificare precocemente una serie di malattie genetiche su cui è possibile intervenire tempestivamente in modo mirato. Il test, completamente gratuito, viene eseguito tra la 48° e la 72° ora di vita direttamente nell’ospedale di nascita.**

**Dal 2016, grazie alla Legge 167, lo screening neonatale è stato esteso a circa 40 malattie genetiche sull’intero territorio nazionale (SNE), con l’obiettivo di offrire la stessa opportunità di salute a tutti i neonati italiani e colmare le diseguaglianze che si erano create negli anni precedenti tra una regione e l’altra.**

**Negli ultimi anni nuove metodiche di analisi hanno infatti permesso di mettere a punto un test che è in grado di diagnosticare circa 40 malattie metaboliche congenite, ovvero quelle malattie causate dall’assenza o dalla carenza di uno degli enzimi deputati alla produzione di energia nell’organismo. Per ciascuna di queste malattie esiste ed è disponibile un trattamento terapeutico in grado di migliorare l’aspettativa e la qualità di vita.**

**28laboratori accreditati in Italia**

**38malattie oggetto dello SNE**

**350bambini ogni anno potrebbero ricevere una diagnosi salvavita\***

**Supporto alla ricerca**

Se **la ricerca è un patrimonio collettivo**, **la condivisione di informazioni è un bene fondamentale per l'avanzamento di studi di tutto il mondo**, soprattutto di fronte a patologie poco note e spesso sconosciute come le malattie genetiche rare. Per questo mettiamo a disposizione della comunità scientifica dati clinici, genetici e biologici per mezzo di strumenti e servizi ad hoc.

**Supporto ai pazienti**

Per essere al fianco di chi affronta una malattia genetica rara abbiamo fatto nascere **progetti e servizi dedicati al miglioramento della loro qualità di vita**.

**La selezione dei progetti**

**Finanziamo la migliore ricerca scientifica italiana** attraverso il metodo della peer review, un metodo trasparente e orizzontale che premia **i progetti più meritevoli e con il maggior impatto potenziale sulla vita dei pazienti**.

**La Commissione medico-scientifica**

**Composta da scienziati di fama internazionale, ha il compito di garantire che i fondi Telethon vengano assegnati ai progetti più promettenti presentati ai bandi competitivi e di monitorare il lavoro degli Istituti.**

**L’eccellenza al centro di ogni valutazione: è il principio da cui parte la nostra commissione medico scientifica per scegliere i progetti meritevoli dei fondi. Senza però dimenticare che gli studi finanziati da Telethon devono avere rilevanza per i pazienti e contribuire ad avvicinare alla cura. Tutti i membri della commissione, che provengono da ogni parte del mondo, restano in carica per quattro anni e tra loro vi sono pochi italiani, per minimizzare i conflitti di interesse.**

**2632progetti e attività finanziati**

**1612ricercatori finanziati**

 **Scuole**

**Portiamo il valore della ricerca, dell’inclusione sociale e della solidarietà nelle scuole, perché desideriamo che i ragazzi scoprano come i piccoli passi possano far raggiungere i grandi traguardi della vita.**

**Lo facciamo attraverso i progetti educativi, mettendo a disposizione kit didattici innovativi, digitali e semplici da usare.**

**Grazie a questi strumenti, gli insegnanti potranno organizzare lezioni e momenti coinvolgenti per ragazzi e famiglie, e attività di raccolta fondi.**

 **Lo facciamo attraverso i progetti educativi, mettendo a disposizione kit didattici innovativi, digitali e semplici da usare.**

**Grazie a questi strumenti, gli insegnanti potranno organizzare lezioni e momenti coinvolgenti per ragazzi e famiglie, e attività di raccolta fondi.**

**Scuola dell’infanzia e primaria**

I programmi educativi dedicati ai più piccoli passano attraverso la lettura di storie che mettono in evidenza il **valore dell’inclusione**.

La proposta didattica 2019-2020 propone **4 titoli di Carthusia Edizioni** su diverse tematiche, a partire dall’inclusione passando per l’accettazione delle diversità fisiche fino ad arrivare alla necessità di diete “speciali”.

**Per favorire l’inclusione in classe**



**Scuola secondaria di I e II grado**

I programmi educativi dedicati ai ragazzi della scuola secondaria hanno l’obbiettivo di **raccontare la ricerca e la genetica** in modo dinamico e divertente.

Abbiamo scelto di raccontare il tema delle malattie genetiche alle scuole con i **kit "Tutti a scuola"**, coinvolgenti quiz che suggeriscono interessanti spunti di discussione, o con il **kit digitale "Geni in gioco"**, un percorso interattivo in un laboratorio virtuale realizzato con la collaborazione di Pearson Italia.

**Per giocare in classe affrontando tematiche importanti**

**La prima edizione del kit “Tutti a scuola”, è pensata per stimolare la curiosità dei ragazzi e il dibattito in classe. Gli studenti hanno a disposizione carte indizio stampabili e ritagliabili, ciascuna recante la categoria (film, libro, vip, atleta) del soggetto da indovinare, tre indizi e l’organo prevalentemente coinvolto nella malattia genetica corrispondente. Il kit offre inoltre agli studenti numerosi spunti utili per l'elaborazione di tesine e ricerche.**

**Il metodo scientifico di Galileo, la teoria di Darwin, ma anche lo sviluppo di terapie all’avanguardia, la sicurezza nei laboratori e le fake news sulla salute sono alcuni tra gli argomenti protagonisti della seconda edizione del kit “Tutti a scuola”.
Attraverso 20 schede gli studenti potranno approfondire temi riguardanti la ricerca scientifica e la disabilità, confrontarsi in classe su spunti di discussione suggeriti e infine, se si vuole, conoscere sfaccettature poco note di Fondazione Telethon. Il gioco si può svolgere con l’insegnante che legge gli indizi dalle schede stampate o utilizzando il powerpoint da proiettare in classe.**

**Per spiegare la genetica in modo dinamico e divertente**

**Geni in gioco”**, è un percorso didattico a carattere scientifico interamente digitale, realizzato in collaborazione con Pearson Italia, una delle case editrici leader nel mondo scolastico.
La “classe” veste i panni del ricercatore che inizia la propria attività di ricerca all'interno di uno degli istituti ricerca di Fondazione Telethon. All’interno di un **laboratorio di genetica virtuale**, i ragazzi affronteranno un percorso interattivo, dalla diagnosi alla terapia di un paziente affetto da una malattia genetica rara.

Il kit permette di acquisire, in modo divertente, **competenze in biologia di base, genetica e anatomia** attraverso quesiti da risolvere e pillole di approfondimento multimediali. La piccola biblioteca scientifica sulle malattie genetiche offre ulteriori contenuti utili per sviluppare ricerche e tesine.

Per richiedere i nostri kit è possibile [scaricare il modulo di adesione](https://back.telethon.it/uploads/2019/10/Fax_modulo-WEB19-20.pdf) dal sito [WWW.TELETHON.IT](http://WWW.TELETHON.IT)

**LA FONDAZIONE TELETHON**

**RINGRAZIA**

**L’ISTITUTO COMPRENSIVO**

**PIAGET-MAJORANA**

**PER LA COLLABORAZIONE**

