

# Le malattie genetiche si «scoprono» giocando

## Ricerca A chiusura della Settimana della Scienza Telethon organizza una partita a carte d'informazione

**Sarina Biraghi**  
s.biraghi@iltempo.it

■ I dialoghi di scienza per informarsi e discutere di ricerca scientifica si possono fare anche al bar giocando a carte.

L'originale «cocktail» è offerto oggi e domani a Frascati dalla Fondazione Telethon nell'ambito della Settimana della Scienza, che culminerà proprio domani sera nella Notte europea dei ricercatori.

Il «gioco» è aperto a tutte le persone dai 14 anni in su e serve per conoscere meglio le malattie genetiche, ma anche per scoprire quanto sia difficile studiarle e trovare le risorse per farlo. Seduti ai tavolini dello storico bar Belvedere, i partecipanti, ai quali è richiesta solo tanta curiosità, hanno a disposizione delle vere e proprie carte da gioco: con la guida degli animatori Telethon sono chiamati a vestire i panni del ministero della Salute e a decidere come affrontare una serie di problemi. Ma anche a riflettere insieme agli altri su alcune questioni di carattere etico legate a queste patologie così rare e in genere molto gravi. La malattia genetica è una patologia la cui causa è insita nel genoma dell'individuo. Molte sono anche ereditarie, cioè si trasmettono da uno o entrambi i genitori a una parte o alla totalità della prole; in altri casi la malattia genetica può derivare da un eccesso di cromosomi: la più nota è la Sindrome di Down.

Tutte le curiosità e i dubbi che verranno fuori saranno spiegati dai ricercatori Telethon impegnati nella lotta alle malattie

genetiche e, in particolare, dai dott. Marco Tartaglia dell'Istituto superiore di Sanità ed Enza Maria Valente dell'Istituto Mendel.

Sarà presente, inoltre, uno stand Telethon in cui si potranno ricevere informazioni sulla Fondazione, su come diventare volontari e sulle varie modalità con cui si può sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche, principale «mission» della Fondazione nata nel 1990 per volontà di pazienti affetti da distrofia muscolare. Far progredire la ricerca scientifica verso la cura di queste malattie trasformando ricerca eccellente in terapie disponibili ai pazienti è l'obiettivo attorno a cui Telethon ha strutturato tutte le sue attività mettendo a disposizione fondi adeguati e vincolandoli a criteri di scelta rigorosi e competitivi.

Si stima che in tutto il mondo nascano ogni anno otto milioni di bambini con un grave difetto di origine parzialmente o totalmente genetica.

Tenendo presente questi numeri, dal 1990, Telethon ha finanziato 2199 progetti in diversi ambiti della ricerca su 444 malattie genetiche, con un investimento diretto di 299 milioni di euro, la pubblicazione di 6839 articoli scientifici e soprattutto la cura definitiva di dodici bambini affetti da una gravissima immunodeficienza, prima incurabile. L'associazione, però, non dimentica lo stato d'animo di chi combatte ogni giorno, fin dalla nascita con la malattia e le privazioni che essa comporta.

Per questo ha organizzato un «Filo Diretto» con i pazienti per informare, indirizzare, aggregare. L'ufficio che risponde alle esigenze dei malati e delle loro associazioni pensa ad informare sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica; indirizzare ai centri di riferimento e agli specialisti; favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili; collaborare con le Associazioni dei pazienti affinché la ricerca progredisca nel suo percorso verso la cura delle malattie genetiche.

Le attività di ricerca finanziate da Telethon comprendono la ricerca esterna, rivolta a ricercatori che operano in istituti pubblici e privati non profit in Italia (università, ospedali, Consiglio Nazionale delle Ricerche e Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico), e la ricerca interna, svolta negli istituti Telethon.

Per garantire che i fondi raccolti siano spesi nel miglior modo possibile, i progetti di ricerca vengono sottoposti a un rigoroso processo di valutazione da parte di un gruppo indipendente di esperti internazionali. Ogni due anni, tutti i ricercatori finanziati sono inoltre radunati in una convention scientifica

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



per fare il punto sull'attività svolta, fornire una visione complessiva della ricerca Telethon e illustrare progressi e prospettive sulle malattie genetiche.

L'eccellenza della ricerca finanziata, la trasparenza e l'efficienza nella gestione dei fondi e il sostegno degli italiani sono i valori che ispirano Telethon nel lavoro di ogni giorno e che ne fanno una fondazione di ricerca biomedica riconosciuta a livello internazionale.

L'attuale presidente di Telethon è Luca Cordero di Montezemolo succeduto a Susanna Agnelli, presidente di Telethon fin dalla sua nascita nel 1990, anno in cui fu trasmessa la prima maratona televisiva di raccolta fondi per finanziare la ricerca sulla distrofia muscolare, maratona che si ripete ogni anno sempre con una maggiore risposta di solidarietà.



### **Susanna Agnelli**

È stata presidente della Fondazione dal 1990 quando organizzò la prima maratona tv