

**GIORNATA DELLE  
MALATTIE RARE**  
SERVIZIO ALLE PAGINE 18/22

# Teletthon

## NOTIZIE

SOTTO  
L'ALTO PATRONATO  
DEL PRESIDENTE  
DELLA REPUBBLICA

BIMESTRALE  
DI INFORMAZIONE  
ANNO XXI  
NUMERO 1  
FEBBRAIO 2017

Poste Italiane SpA - Spedizione in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n.46) art.1, comma 1, Aut. GIPAV/CTO/39/2012

# LA CARICA DEI 600

**A RIVA DEL GARDA L'ECCELLENZA DELLA RICERCA**

FONDAZIONE



PAOLO  
Donatore Regolare Telethon

Seguici su  
  

# IL FUTURO DI TOMMASO HA BISOGNO DI ME. OGGI.

Per questo sostengo Telethon ogni giorno.

**Adotta il futuro. Diventa un donatore regolare Telethon con 10 euro al mese.**

Per trovare una cura alla malattia genetica di Tommaso, ogni giorno fa la differenza. Per questo il tuo sostegno regolare, con una donazione mensile o annuale, è così importante: dà forza alla ricerca Telethon tutto l'anno e, un giorno alla volta, cambia il futuro.

FONDAZIONE



Aderisci al Programma Donatori Regolari Telethon su: [www.telethon.it/adotta-il-futuro](http://www.telethon.it/adotta-il-futuro) o chiama il numero **06/44015418**



Reg. Tribunale di Roma, 158/98

**EDITORE** Fondazione Telethon Via Varese 16/B, 00185 Roma

Tel. 06 440151, fax 06 44015521, [info@telethon.it](mailto:info@telethon.it), [www.telethon.it](http://www.telethon.it)

**DIRETTORE EDITORIALE** Francesca Pasinelli **DIRETTORE RESPONSABILE** Massimo Russo

**REDAZIONE** Via Varese 16/B, 00185 Roma

**HANNO SCRITTO PER NOI** Marianna Aprile, Giulio Base, Stefania Garlaschelli, Lavinia Farnese, Francesca Pampinella, Francesca Pasinelli, Marco Rasconi, Donatella Selva, Alessio Viola **COORDINAMENTO REDAZIONALE** Flavia Balboni

**PROGETTO GRAFICO** Cinzia Leone **STAMPA** Data Mec S.r.l.

- 4 INTERNOS**  
I nostri referenti territoriali e altre notizie dal mondo Telethon
- 6 COPERTINA TUTTI INSIEME SENZA PAURA** Ricercatori e associazioni si incontrano a Riva del Garda
- 8 PRIMO PIANO BIOBANCHE, INVESTIRE NEL FUTURO**  
Un gesto generoso verso se stessi e gli altri
- 12 STORIE UNA META PER PATRIZIO** La "partita" di Daniele e Simona si gioca giorno per giorno
- 14 STORIE VITE ATTRAVERSO L'OBIETTIVO** Giulio Base racconta la sua esperienza con Fondazione Telethon
- 16 ZOOM LA SCELTA DI STELLA**  
L'incontro tra una donatrice e un bimbo curato grazie alla generosità degli italiani
- 18 SPECIALE È IMPORTANTE RIMANERE UNITI**  
Il 28 febbraio la giornata internazionale delle malattie rare
- 20 INTERVISTA DOPPIA GIOCO DI SQUADRA VERSO LA CURA** Faccia a faccia tra Elena e Michele, una ricercatrice e un consigliere di una associazione
- 24 LA NOSTRA ITALIA**  
Eventi e manifestazioni: le iniziative organizzate sul territorio nazionale
- 29 PARTNER E DONATORI**  
Raccolta e iniziative a cura di aziende, associazioni ed enti pubblici



## PAROLA CHIAVE: APERTO

DI MASSIMO RUSSO

chance, che raccontiamo in questo numero. Famiglie colpite da malattie rare che condividono ancora codice, ma stavolta si tratta di dna, e lo mettono a disposizione dei ricercatori di tutto il mondo: perché per quanto poco frequente sia ciò che è accaduto, ampliando il numero di persone con accesso a quelle informazioni è possibile che ci siano altri scienziati che abbiano incontrato lo stesso male, e dunque individuare un percorso che porti al miglioramento delle condizioni di vita dei pazienti.

È il principio su cui funzionano le reti: strumenti in sé semplici, il cui valore aumenta al crescere del patrimonio di sapere, il numero dei nodi, che vi si collega. In fondo è lo stesso motivo in grado di richiamare a Riva del Garda la comunità di Telethon: ricercatori, famiglie, delegati delle associazioni di persone colpite dalle malattie genetiche. Una comunità che non potrebbe esistere se non ci fosse la fiducia di condividere uno scopo comune. Come internet non collega computer e telefoni ma è un connettore di umanità, così Fondazione Telethon è lo strumento in cui si riconoscono e si ritrovano quanti credono che la scienza e la ricerca possano dare un futuro migliore a chi nasce con una malattia genetica rara. E far sì che questa missione si compia è compito di ognuno di noi: occhi e motore di questa sfida.

«**D**ato un numero sufficiente di occhi, non c'è errore che non venga a galla». Si chiama comunemente legge di Linus, ed è il modo trovato da un informatico americano, Eric Steven Raymond, per spiegare l'efficacia del sistema operativo a codice aperto Linux, inventato da Linus Torvalds. La parola chiave è aperto: significa che chiunque lo voglia può consultare la sorgente, verificarne il funzionamento, apportare miglioramenti, correggere errori. Sempre a patto di rispettare gli standard, e di mettere di nuovo il proprio lavoro a disposizione della comunità.

Non esiste azienda, per quanto grande, che possa competere con un sistema di intelligenze così vasto e distribuito. Si tratta di un metodo che la scienza conosce bene e ha adottato da tempo. Attraverso internet le comunità scientifiche condividono e accelerano i propri progressi nella ricerca.

È lo stesso meccanismo alla base delle bio-



# I NOSTRI COORDINATORI PROVINCIALI

Una rete di volontari che a titolo gratuito sensibilizzano e informano i cittadini.

La battaglia contro le malattie genetiche non conosce confini né limiti di tempo. Chiunque può partecipare.

Trovaci sul territorio, scrivici a

[volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)

## CHI SIAMO

### LA FONDAZIONE

La Fondazione Telethon è una delle principali charity italiane. Dal 1990, su mandato di una comunità di pazienti, il nostro obiettivo è realizzare la promessa della cura delle malattie genetiche rare attraverso il finanziamento di ricerca biomedica eccellente. Fondamentale per sostenere le nostre attività è il contributo della società civile: volontari sul territorio, aziende partner e donatori che ogni giorno aiutano la ricerca a progredire verso la cura.

<b>Alessandria</b>	Vincenzo Fasanella	340 1268774	<b>Lecco</b>	Renato Milani	349 7837200
<b>Aosta</b>	Renato Dutto	340 0989116	<b>Livorno</b>	Manlio Germano	346 5041786
<b>Arezzo</b>	Lorenzo Barbagli	338 8706818	<b>Messina</b>	Nino Carbone	340 0955650
<b>Asti</b>	Renato Dutto	340 0989116	<b>Modena</b>	Ermanno Zanotti	335 6814060
<b>Avellino</b>	Agostino Annunziata	349 5702018	<b>Monza Brianza</b>	Pamela Riva	339 5267611
<b>Benevento</b>	Domenico Schettino	339 2170574	<b>Napoli sud</b>	Tancredi Cimmino	328 4511327
<b>Biella</b>	Bruno Ferrero	340 0081171	<b>Palermo</b>	Salvatore Pensabene	335 7128966
<b>Bologna</b>	Alessandro Maestrali	340 0084502	<b>Parma</b>	Andrea Zanella	340 5703055
<b>Brindisi</b>	Franco Cappelli	348 7710383	<b>Pavia</b>	Sergio Meriggi	340 8913634
<b>Caltanissetta</b>	Paolo La Paglia	335 6442671	<b>Perugia</b>	Giuseppe Ruberti	347 8786114
<b>Campobasso</b>	Luigi Benevento	335 8178148	<b>Pesaro-Urbino</b>	Alessandro D'Addio	347 4488757
<b>Caserta</b>	Carlo Pilotti	338 3719636	<b>Piacenza</b>	Italo Bertuzzi	349 5152019
<b>Catania</b>	Maurizio Gibilaro	347 4487902	<b>Pisa</b>	Manlio Germano	346 5041786
<b>Catanzaro</b>	Raffaele Marasco	338 6622510	<b>Potenza</b>	Eliana Clingo	347 8789736
<b>Chieti</b>	Clara Di Fabrizio	342 0055882	<b>Rieti</b>	Vincenzo Mattei	328 8228357
<b>Cosenza</b>	Paola Tripicchio	340 4715635	<b>Roma nord</b>	Anna Battaglini	340 4808565
<b>Cremona</b>	Luca Acito	377 1745836	<b>Roma est</b>	Giancarlo Di Leva	366 5846996
<b>Crotone</b>	Raffaele Marasco	338 6622510	<b>Salerno</b>	Tommaso D'Onofrio	349 7066895
<b>Cuneo</b>	Alessandro Bocchi	340 1854165	<b>Taranto</b>	Franco Cappelli	348 7710383
<b>Enna</b>	Agostino Pappalardo	347 2325974	<b>Teramo</b>	Amalia Tartaglia	339 3024114
<b>Ferrara</b>	Claudio Benvenuti	340 1854140	<b>Terni</b>	Giuseppe Ruberti	347 8786114
<b>Firenze</b>	Jacopo Celona	328 7549090	<b>Torino centro</b>	Carla Aiassa	366 6351611
<b>Foggia</b>	Nico Palatella	340 1854119	<b>Torino provincia</b>	Roberto Zollo	366 6351602
<b>Forlì-Cesena</b>	Roberta Bevoni	340 1854128	<b>Treviso</b>	Ornello Vettor	335 8399650
<b>Frosinone</b>	Silvano Gallon	340 5708735	<b>Udine</b>	Enzo Fattori	335 7054913
<b>Genova</b>	Giovanni Morbelli	366 6351609	<b>VCO</b>	Andrea Vigna	333 2375434
<b>Isernia</b>	Michel Rongione	339 8078165	<b>Venezia</b>	Stefano Tigani	393 9983053
<b>La Spezia</b>	Mara Bisio	339 8851590	<b>Vercelli</b>	Bruno Ferrero	340 0081171
<b>L'Aquila</b>	Giuseppe Di Mattia	347 4428979	<b>Verona</b>	Giannantonio Bresciani	346 5041857
<b>Latina</b>	Erasmus Di Nucci	338 5652104	<b>Vibo Valentia</b>	Raffaele Marasco	338 6622510
<b>Lecce</b>	Paolo Ruberti	320 9284486	<b>Viterbo</b>	Franco De Santis	347 6264605



# Febbraio, mese speciale per i malati rari

Fin dalla prima edizione del 2008 Fondazione Telethon partecipa attivamente alla Giornata delle Malattie Rare, promossa da Eurorbis a livello europeo, e coordinata in Italia da Uniamo (Federazione italiana malattie rare onlus). Quest'anno il tema della Giornata delle malattie rare 2017 è la ricerca e tutti i canali web della Fondazione ([telethon.it](http://telethon.it), Fondazione Telethon su Facebook e Telethon Italia su Twitter e Instagram) seguiranno gli eventi sul territorio e daranno ampio spazio a progetti speciali. Tutto sotto due hashtag: #ricercatoridirarità e #rare diseaseday

## EURORDIS PREMIATA LUCIA MONACO

Il 21 febbraio, a Bruxelles è stato consegnato a Lucia Monaco l'Eurordis Scientific Award 2017. Eurordis rappresenta la voce di 30 milioni di persone affette da malattie rare in tutta Europa e attraverso lo Scientific Award viene premiata l'eccellenza italiana nella ricerca che Lucia Monaco come Direttore Scientifico della Fondazione Telethon rappresenta. I risultati tangibili a beneficio delle persone affette dalle malattie rare che la Fondazione ha raggiunto oltre ad un grande spirito di collaborazione, sono il valore aggiunto che hanno fatto emergere il nome di Lucia Monaco su tutti gli altri. «Tutto questo non poteva essere raggiunto senza una forte collaborazione tra tutte le parti interessate - ha dichiarato Monaco - e senza il lavoro di squadra eccezionale dei miei colleghi della Fondazione che altrettanto meritano questo premio. Ma soprattutto, i pazienti e le loro famiglie hanno un ruolo fondamentale e sono uno stimolo costante e forte motivazione per tutti noi. A loro dedico questo premio».

# A MAGGIO I BISCOTTI NELLE PIAZZE D'ITALIA

**N**onostante il freddo, nonostante le difficoltà che il nostro Paese sta affrontando, la campagna di piazza di Natale ha visto la distribuzione di 270.000 cuori di cioccolato in oltre 3500 piazze. Tutto è stato possibile grazie non solo allo sforzo delle grandi associazioni al fianco di Telethon (Uildm, Avis, Anffas, Anb, Fitel, Anfi, Aifi, Anc) ma anche alla partecipazione delle principali realtà protagoniste della società civile come scuole, comuni, pro loco, associazioni locali. A queste si aggiunge il contributo di molte aziende che hanno visto i propri dipendenti mettersi in gioco volontariamente per la distribuzione dei Cuori all'interno delle aziende stesse.



Più di 9.000 volontari hanno permesso questo successo, volontari come Rosanna che ad Daverio (Varese), con il fidanzato Renzo (*insieme nella foto*), ha distribuito tutti i cuori e i prodotti solidali della Fondazione a disposizione.

Ma Telethon non può fermarsi perché i ricercatori hanno bisogno di un continuo sostegno per portare avanti la ricerca e i pazienti rari e le loro famiglie hanno bisogno di aiuto. Il prossimo appuntamento per i volontari della Fondazione è la campagna di primavera, il 29-30 aprile e 1° maggio.

I coordinatori con i loro gruppi e i "volontari per un giorno" scenderanno in piazza per distribuire i Cuori di biscotto, prodotti dal biscottificio Grondona per la Fondazione Telethon. Quest'anno una golosa novità: a fronte di una donazione di 12 euro si potrà scegliere fra tre differenti biscotti: al burro, integrali e con gocce di cioccolato confezionati in tre coloratissime scatole di latta.

Chiunque può partecipare e unirsi ai nostri volontari, basta voler donare un po' del proprio tempo. Chi è interessato può avere maggiori informazioni scrivendo a [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it) o contattando il numero 06 44015758.

## IN MEMORIA RICORDANDO MARCO

Esistono molti modi per ricordare le persone che abbiamo amato, gesti significativi che ci aiutano ad alleviarne la mancanza. A volte, si può provare a trasformarla in generosità, offrendo una donazione in memoria di quella persona cara alla Fondazione Telethon, per sostenere la ricerca e offrire una speranza alle famiglie colpite da queste patologie. È stata la scelta della famiglia di Marco Cazzulani, scomparso prematuramente lo scorso agosto a causa di un incidente stradale. In questi mesi, a suo nome, sono stati raccolti e destinati alla missione Telethon oltre 5.000 euro. Attraverso la donazione in sua memoria, il ricordo di Marco vivrà, oltre che nei cuori dei suoi cari, anche nei sorrisi dei bambini in attesa di una cura.





# TUTTI INSIEME

**C**entinaia di ricercatori, di fama internazionale e nuove leve, pazienti e delegati delle tante associazioni di persone colpite dalle malattie genetiche sulla cui cura la Fondazione Telethon impegna forze e risorse. Si incontreranno dal 13 marzo al 15 marzo a Riva del Garda per la Convention scientifica biennale organizzata dalla

**DI MARIANNA APRILE** Fondazione.

Per i ricercatori, il meeting è un'occasione unica per presentare gli obiettivi raggiunti, e per lanciare cuore e microscopio oltre gli ostacoli, illustrando quelli futuri a colleghi e pazienti. La Convention di Riva del Garda, infatti, non è un appuntamento come gli altri.

«Ho avuto il privilegio di partecipare quattro volte, e ogni volta sono rimasto impressionato sia dalla qualità delle ricerche presentate, sia dall'entusiasmo dei partecipanti». A parlare è Michael Caplan, docente di fisiologia molecolare e cellulare a Yale ed ex presidente della Commissione medico-scientifica che per la Fondazione valuta i progetti da finanziare. Insomma, un mostro sacro per qualsiasi ricercatore, che individua tra le peculiarità del meeting di Riva anche quella di costituire una rara occasione d'incontro e scambio con i giovani colleghi: «È un evento che ispira in modo particolare all'interazio-

ne con i giovani scienziati, che irradiano eccitazione per il loro lavoro e impegno nella ricerca sulle malattie genetiche», dice. Ma da sempre Riva è anche l'occasione, per gli "addetti ai lavori", di toccare con mano speranze, paure e disagi di chi porta i segni delle malattie studiate. Incontri che imprimono accelerazioni, anche emotive, all'approccio alla ricerca scientifica: «Ho avuto il privilegio di incontrare le famiglie dei pazienti e i rappresentanti delle associazioni di malati. Questi incontri hanno rinnovato la mia convinzione di quanto sia importante la missione di Telethon e non smettono mai di costituire un'espressione tremendamente eloquente di quanto ci sia bisogno di questi sforzi. Anche per questo, quella di Riva è una delle convention che aspetto con più impazienza e cui partecipo con maggiore gioia», conclude Caplan.

«I migliori laboratori di ricerca sulle malattie genetiche sono tutti presenti e questo fa sì che si respiri un'aria di eccellenza e specializzazione che spesso manca in altre convention», dice Angelo Poletti, professore straordinario di Biologia applicata all'Università di Milano (facoltà di Farmacia) e coordinatore di un gruppo di ricerca che studia le basi molecolari di due malattie dei motoneuroni, la sla (sclerosi laterale amiotrofica) e la sbma (atrofia mu-



# SENZA PAURA

scolare spinale e bulbare). Ha partecipato alla Convention scientifica della Fondazione Telethon per la prima volta nel 1999 e da allora non ha mai saltato un appuntamento: «Negli anni, ho avuto la possibilità di incontrare persone che probabilmente non avrei mai incrociato nel mio percorso. Lo scambio di informazioni e spunti ha influito moltissimo sulla mia motivazione». Anche Poletti sottolinea l'enorme valore ricoperto dalla presenza massiccia di giovani: «Porto sempre i ragazzi che lavorano con me in laboratorio, per loro è un'occasione unica di entrare in contatto con nomi illustri, sui cui libri spesso si sono formati. Il tutto in un'atmosfera informale che rende tutto più accessibile», spiega Poletti.

E il racconto di Thomas Vaccari ne è la conferma. Vaccari coordina un gruppo di ricerca dell'Istituto Ifom di Milano finanziato da Telethon ed è stato alla Convention per la prima volta nel 1999: «Non ero neanche laureato. Lavoravo in un laboratorio finanziato da Telethon e fui inviato a presentare i risultati della nostra ricerca. Era il mio primo seminario scientifico, fu un'esperienza in qualche modo innaturale per uno studente, che mette insieme un alto livello di specializzazione con una grande fruibilità. Faccio un esempio: i poster che illustrano le ricerche sono in inglese, ma hanno tutti un sommario in

un italiano non scientifico e per non addetti ai lavori, che fa sì che i pazienti e le loro famiglie possano leggerli, comprenderli e nel caso commentarli con i ricercatori presenti», ricorda Vaccari. Tra le cose che rendono l'appuntamento di Riva del Garda un'occasione *sui generis* c'è infatti la presenza massiccia di delegati delle associazioni di pazienti. «Molti di noi ricercatori sono biologi, chimici farmaceutici, non medici; non abbiamo quindi la possibilità di interagire coi malati e le loro famiglie. A Riva possiamo invece ascoltare storie che sono stimoli a lavorare ancora meglio», torna a spiegare Poletti.

«A Riva le famiglie e i malati possono toccare con mano quanto lavoro e quante difficoltà ci sono dietro la ricerca di cure per le malattie rare», dice Natale Antonio Scalise, presidente dell'Associazione italiana sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro (Aisnaf). «In quel contesto informale, familiare e competente, malati e famiglie si sentono rassicurati, escono dall'isolamento in cui spesso la malattia li costringe, si sentono parte di una comunità che, tutta insieme, persegue uno stesso obiettivo. Questo infonde speranza, fiducia nell'azione sinergica promossa dalla Fondazione Telethon, e fa intravedere, se non soluzioni, almeno prospettive», conclude Scalise.



il tuo  
5x1000

a Fondazione  
Telethon

per finanziare  
ricerca eccellente  
in Italia

269  
STUDI PRESENTATI

650  
SCIENZIATI  
PROVENIENTI  
DA TUTTA ITALIA

130  
RAPPRESENTANTI  
DI ASSOCIAZIONI  
DI MALATTIA

OGGI I GENITORI DI NICLA E RAFFAELLA POSSONO DARE UN NOME ALLA MALATTIA DELLE LORO FIGLIE. UNA STORIA SIMBOLO CHE SPIEGA IL VALORE DELLA "RETE" FINANZIATA DALLA FONDAZIONE

# BIOBANCHE INVESTIRE NEL FUTURO



il tuo  
**5x1000**  
a Telethon  
per finanziare  
ricerca  
eccellente

«**P**er anni abbiamo pensato di essere gli unici al mondo a convivere con questa la malattia. Ora non ci sentiamo più soli. Ed è bello sapere che a rendere possibile questo è stato un ricercatore della nostra terra». Sono le parole che Franco, papà di Nicla e Raffaella, ha rivolto a Giuseppe Merla, biologo genetista presso **DI FRANCESCA PAMPINELLA** la Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, dopo aver ricevuto la diagnosi della malattia genetica di cui soffrono le figlie.

La storia di questo risultato nasce e si conclude in Puglia - la famiglia vive a Manfredonia, a una ventina di chilometri dal laboratorio di Giuseppe - ma abbraccia tutti i continenti coinvolgendo ricercatori di Svizzera, Olanda, Stati Uniti e Brasile, famiglie provenienti da Italia, Giordania, Porto Rico, India, Marocco. Ma andiamo con ordine.

Nicla e Raffaella hanno oggi 23 e 21 anni. Sono affette dalla nascita da una patologia che causa gra-

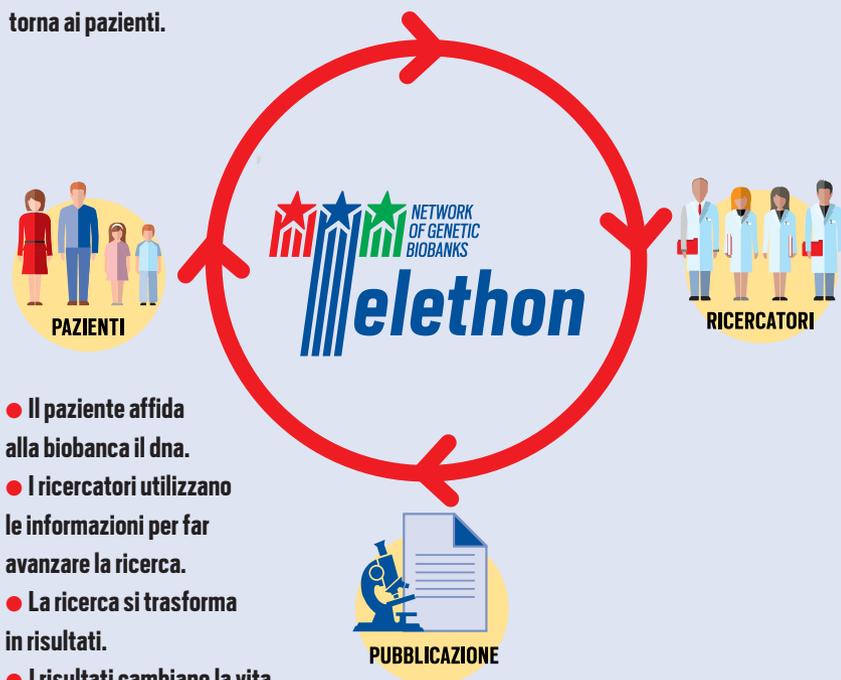
ve disabilità intellettiva, problemi alla vista, difficoltà motorie, aritmia. Per anni i genitori fanno il percorso che le famiglie colpite dalla malattia rara conoscono bene: visitano diversi centri clinici nella speranza di trovare un medico che sia in grado di riconoscere la malattia e spiegare loro come affrontarla. Ma, nonostante le molteplici analisi, nessuna ipotesi diagnostica trova una conferma: la malattia delle bimbe pare non corrispondere a nulla che sia già stato osservato in altri pazienti.

La famiglia inizia a essere seguita presso la Casa Sollievo della Sofferenza, il centro di riferimento per le malattie rare più vicino a casa. Mentre le bimbe diventano ragazze, i medici fanno quanto possono per assistere nella gestione di quella malattia senza nome. Franco e Maria non demordono e a ogni visita chiedono se ci sono opportunità nuove che potrebbero essere utili. A una di queste visite, nel 2010, partecipa anche Giuseppe Merla che lavora da qualche anno a San Giovanni Rotondo e ha ricevuto un finanziamento Telethon per costituire

## LA RETE DELLE BIOBANCHE DI FONDAZIONE TELETHON

### COME FUNZIONANO

Sono il cuore di un circolo virtuoso che parte dai pazienti e torna ai pazienti.



- Il paziente affida alla biobanca il dna.
- I ricercatori utilizzano le informazioni per far avanzare la ricerca.
- La ricerca si trasforma in risultati.
- I risultati cambiano la vita del paziente: che esce fuori dal buio, che ha una vita migliore, che ha una cura disponibile.



### DOVE TROVARLE

- 4 a Milano
- 2 a Genova
- 1 a Napoli
- 1 a San Giovanni Rotondo (Foggia)
- 1 a Padova
- 1 a Bologna
- 1 a Siena

## DAL 1993 SOSTEGNO CONTINUO

Uno dei principali ostacoli allo sviluppo di terapie per le malattie genetiche rare, oltre al limitato interesse da parte dei finanziatori pubblici e privati, è costituito dalle difficoltà oggettive che la ricerca incontra nell'affrontare queste patologie. Anche solo per avviare lo studio su una malattia, i ricercatori devono reperire gli "ingredienti" necessari per la ricerca: nel caso delle malattie genetiche rare parliamo, principalmente, di dna e cellule, provenienti dai pazienti e dai familiari, e della documentazione clinica associata ai campioni. I campioni richiedono precisi standard di conservazione e i dati clinici devono essere informativi e trasmessi nel rispetto della confidenzialità di chi li ha messi a disposizione: tutto questo richiede competenze adeguate. In più, trattandosi di malattie rare, è spesso necessario risalire ai campioni di poche famiglie dislocate in diversi Paesi. Le biobanche, strutture che preservano i campioni biologici e li rendono disponibili alla comunità scientifica, sono cruciali per facilitare la ricerca sulle malattie genetiche rare perché garantiscono la competenza nella raccolta, nella conservazione e nella diffusione dei campioni e delle informazioni a questi abbinate. Se un ricercatore, in qualsiasi parte del mondo si trovi, vuole avviare uno studio su una malattia genetica rara,

cercherà, tra le prime cose, di capire quali siano le biobanche collegate a quella patologia. Quindi depositare un campione presso una biobanca equivale a metterlo in un luogo dove certamente sarà trovato da chiunque abbia interesse a studiarlo. La Fondazione Telethon crede nel valore delle biobanche che sostiene dal 1993. Nel 2008 ha promosso l'unione delle biobanche nella Rete Telethon di Biobanche Genetiche, coordinate da Mirella Filocamo (IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova): ciò ha favorito l'innovazione tecnologica delle strutture e il collegamento con le reti che stavano nascendo anche al livello internazionale, facendo sì che i campioni depositati, relativi a oltre 850 patologie, fossero ancora più visibili e accessibili per i ricercatori di tutto il mondo. Oltre a finanziare le biobanche con un investimento di 7,3 milioni di euro dal 1993 ad oggi, Telethon lavora al fianco dei responsabili dei centri afferenti alla rete (4 a Milano, 2 a Genova, e poi Napoli, San Giovanni Rotondo, Padova, Bologna e Siena) per rendere la loro attività sempre più efficace a favore della comunità dei pazienti. Questa strategia ha portato alla creazione di 13 accordi con associazioni di pazienti che, facendo da tramite per la raccolta dei campioni dai propri associati, hanno permesso alle biobanche Telethon di raggiungere in modo ancora più capillare i pazienti italiani. Con questa esperienza, inedita nel panorama mondiale, le biobanche Telethon confermano il ruolo di modello che è loro riconosciuto da anni anche al livello internazionale. F.P.



presso il centro una biobanca che afferisca alla Rete Telethon di Biobanche Genetiche.

Giuseppe spiega a Franco e Maria a che cosa servono le biobanche e propone di depositarvi i prelievi di sangue da cui sarà estratto il dna di tutti i componenti della famiglia. Permettere che quei campioni siano conservati nella biobanca li renderà disponibili per altri ricercatori che studiano patologie simili a quella di cui soffrono Nicla e Raffaella. Inoltre, i campioni saranno pronti per accedere ai nuovi strumenti diagnostici che la ricerca sta sviluppando e che potrebbero riuscire dove gli altri finora hanno fallito.

Non è la soluzione che cercavano, ma si tratta, in poche parole, di un investimento nel futuro: Maria e Franco accettano di sottoporsi al prelievo.

E qualche anno dopo l'opportunità si presenta quando Giuseppe propone di sottoporre i campioni a un'analisi di ultimissima generazione: la novità è che grazie a questa tecnica si riescono a fare indagini genetiche anche su un piccolo nucleo di consanguinei. Mentre gli studi sono in corso, la famiglia deposita nella biobanca anche le proprie biopsie cutanee: di nuovo, è importante essere pronti per gli sviluppi successivi della ricerca.

L'indagine genetica produce una lista di possibili geni causativi e studi successivi permettono di identificare il gene responsabile della malattia delle ragazze. La prima pubblicazione di questo risultato ad un congresso internazionale di Genetica Umana suscita l'interesse di un gruppo di ricerca olandese che sta studiando un caso molto simile. Ne nasce una collaborazione a cui nel giro di pochi mesi si aggiungono altri ricercatori americani e brasiliani che seguono pazienti con condizioni simili: le analisi confermano che in quelle famiglie è presente la stessa malattia di Nicla e Raffaella e che il gene danneggiato è lo stesso.

**7,3 milioni**  
DI EURO INVESTITI  
NELLE BIOBANCHE  
DAL 1993

**530 mila**  
EURO INVESTITI  
NELLA RETE  
NAZIONALE  
DELLE BIOBANCHE  
TELETHON  
NELL'ULTIMO ANNO  
DI BILANCIO

L'articolo scientifico che sancisce l'identificazione del gene responsabile di quella malattia mai descritta prima esce il 1 settembre 2016. La diffusione dell'articolo fa emergere nei mesi successivi altri casi descritti in Arabia Saudita.

Oggi la biobanca diretta da Giuseppe Merla sta raccogliendo i campioni provenienti da tutte le famiglie coinvolte nello studio e il capitale di conoscenza sulla malattia continua a crescere e a sostenere l'avanzamento della ricerca.

Come ricorda Franco, la vita di questa famiglia non è cambiata - una terapia per la malattia delle ragazze è ancora lontana - ma oggi ci sono almeno 15 famiglie nel mondo che possono dare un nome al "nemico" che affrontano ogni giorno, che hanno gli strumenti per sapere chi in famiglia è portatore della mutazione causa della malattia e che sanno che, grazie a loro, la ricerca può andare avanti per trovare, un giorno, una cura.



**In alto, Nicla e Raffaella, a fianco Giuseppe Merla**

# LA LOTTA ALLE MALATTIE GENETICHE RARE È UN GIOCO DI SQUADRA.

**DIVENTA VOLONTARIO ANCHE TU,  
SCEGLI QUANDO SCENDERE IN CAMPO:  
29-30 APRILE, 1 MAGGIO**

Da quando sono volontario Telethon, sento il sostegno di una grande squadra. Stiamo correndo tutti insieme per raggiungere un traguardo importante: la sconfitta delle malattie genetiche rare. Unisciti a noi.

*Daniele, papà di Patrizio,  
affetto da sindrome di Alagille*

**Candidati ora:  
06 44015758 | VOLONTARI@TELETHON.IT  
WWW.TELETHON.IT/VOLONTARI**

**A PRIMAVERA IN PIAZZA #CONTUTTOILCUORE**

Quest'anno i Cuori di biscotto Telethon prodotti dal biscottificio Grondona si fanno in tre: 3 ricette golose e 3 scatole di latta allegre e collezionabili, da distribuire nelle piazze per sostenere la ricerca sulle malattie genetiche rare. Organizza anche tu un banchetto nella tua città, coinvolgi subito i tuoi parenti e amici.



**CON MENO BURRO  
NUOVA RICETTA PIÙ LEGGERA  
FARINA INTEGRALE  
DAL SAPORE GENUINO E RICCO  
GOCCE DI CIOCCOLATO  
PER I PALATI PIÙ GOLOSI**

# UNA META PER PATRIZIO

DANIELE E SIMONA VIVONO OGNI GIORNO COME UNA SFIDA DI RUGBY: «STIAMO GIOCANDO CENTIMETRO DOPO CENTIMETRO. QUESTA PARTITA LA VINCIAMO»



**P** RIMO TEMPO. Questa è la storia di un giorno nero di pioggia e traffico in tilt e poi di una serata di giugno bellissima. È la storia di un open bar che tutti si ricordano ancora e di un'operazione al crociato anteriore. È la storia del perché il rugby è meglio del tennis e di come un sorriso gigante ti inchioda alla vita. È la storia di Daniele e Simona, che da soli fanno uno e "insieme sono più di due". Ed è la storia di

Patrizio, che vuole fare  
**DI ALESSIO VIOLA** l'astronauta.

Siamo nel 2008 e nel 2008 una storia d'amore può ancora contare sugli sms e su messenger, non quello di facebook, quello di msn, quello con tutti i contatti da un lato e con i trilli per chiamarsi. Daniele è un pisciello di Roma che gioca a rugby, un mondo "ristretto e pulito". La sera al pub se c'è qualche bella ragazza a tavola sa come giocare la carta del fascino del rugbista. Tra le altre cose, il repertorio prevede lunga spiegazione di come il rugby sia uno sport maschio, giocato sulla sfida, sul contatto, non uno sport solitario e fighetto come il tennis per esempio.

Con Simona si eran visti in una sera come quelle, poi però Simona sembrava tirarsela un po' e allora Daniele si concentra sulla sua operazione al crociato e niente più. Fino alla mattina del risveglio dall'anestesia. Sorpresa, sms di Simona: «Non ti sento più, ma che hai iniziato a giocare a tennis?». No, Daniele non comincerà mai a giocare a tennis, ma tutto

il tempo della riabilitazione lo passa tra fisioterapia e messenger. Ripresa e Simona, terapia e Simona, recupero e Simona. Daniele con Simona poi ci si vede e si comprano anche casa insieme, e poi si sposano. La festa è pazzesca, sbuca pure un autobus a due piani con la discoteca dentro pronto a caricare tutti per girare per Roma di notte. «Quella festa se la ricordano tutti. La sera prima pioveva a dirotto e la villa del matrimonio non aveva alcuna possibilità di accogliere gli ospiti al coperto, poi però la sera della cerimonia il tempo era splendido come solo una sera d'estate a Roma può essere. Quel 4 giugno ci siamo giocati il jolly della nostra vita. Tutti ne hanno uno, no? Il nostro era quello».

**SECONDO TEMPO.** Patrizio nasce prematuro di un mese il 22 marzo del 2012. Dopo qualche giorno a casa comincia a non star bene e non si capisce cos'è. «Vomitava e perdeva peso. Una mattina ci chiamano dal Bambin Gesù perché la situazione era grave». Il loro giorno più brutto ha una data appropriata, venerdì 13 aprile. Corsa in ospedale in una giornata di pioggia ininterrotta a Roma. Quella giornata finisce idealmente con uno strano acronimo che non dice niente a nessuno, o meglio a nessuno tranne a quei pochissimi casi che ci sono in Italia. Algs, ovvero sindrome di Alagille. È una malattia genetica rara. «Patrizio ha una forma rara di questa sindrome rara. Il suo problema è al fegato, ma il suo problema è anche nella zona del comando



il tuo  
**5x1000**  
a Fondazione  
Telethon per  
bambini  
come Patrizio

motorio del cervello, per questo non cammina, le gambe sono a posto, ma l'input dal cervello non è preciso, è come un telefono che cade nell'acqua e dopo non funziona più bene». Patrizio ha una sedia a rotelle, fisioterapia tutti i giorni. «Nessuno ci dice che non camminerà, lui vede i compagni correre e mi chiede quando lo farà pure lui. Noi gli diciamo che facciamo gli allenamenti, che ci dispiace perché non può farlo subito, ma che ci dobbiamo lavorare, che ci possiamo lavorare». La verità spiegata a un bambino, insomma.

«Patrizio è un vulcano. A meno di 4 mesi ha fatto il suo primo sorriso e non ha mai smesso, un sorriso gigante. Io gli dico sempre tu correrai, non so come, se con le tue gambe o con la sedia, o con un robot. Ma tu correrai».

**TERZO TEMPO.** Ho chiesto a Daniele una definizione di futuro, mi ha risposto «il futuro è ricerca». Patrizio è iscritto a un programma del Bambin Gesù di Palidoro col supporto dell'ingegneria aerospaziale della Sapienza. Un programma per la realizzazione di un esoscheletro robot. «Oggi la tecnologia militare già usa queste tecniche. Anche Internet nacque così e oggi lo usiamo tutti. La ricerca potrebbe far correre Patrizio tra una decina d'anni».

Daniele mi ha detto che l'incontro con Simona è stato il fischio d'inizio di una finalissima, averla conquistata è stata una meta, il matrimonio un'altra meta, ma messa a segno col colpo per cui ti sei allenato per anni. La malattia di Patrizio un bel po' di punti subiti, la partita che diventa nervosa, difficile, una mischia dietro l'altra, ma mi ha detto che nel rugby è così. «Non ci si arrende, il rugby è sostegno dei compagni, si deve avanzare lanciando la palla indietro, si lotta. Io sono la terza linea, Simona è il numero 9, il più furbo della squadra, il regista. Stiamo giocando, centimetro dopo centimetro questa partita la vinciamo». Gli ho chiesto: e il terzo tempo? «No quello no - ha risposto - devo conservare il fegato come una Ferrari perché un giorno potrà servire a Patrizio».

A proposito, che farà Patrizio da grande?

«Lui dice sempre che vuole fare l'astronauta. Magari sarà il primo astronauta in sedia a rotelle. Nello spazio del resto non c'è gravità, pensateci, lì camminare non serve».



Daniele è un  
volontario Telethon.  
Fai come lui, scrivi a  
[volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)



GIULIO BASE RICORDA L'INCONTRO  
CON FONDAZIONE TELETHON,  
CON RAFFAELE ED EDOARDO,  
COLPITI DA UNA MALATTIA GENETICA.  
E COME HA DECISO DI RACCONTARE  
LE LORO STORIE SPECIALI



# VITE ATTRAVERSO L'OBIETTIVO

**L**a mia collaborazione con **Fondazione Telethon** è cominciata grazie a mia moglie Tiziana che da anni organizza una serata di raccolta fondi che si rivela essere sempre proficua per la ricerca.

Nel corso degli anni mi sono poi avvicinato a Telethon anche tramite alcune partecipazioni alla

**DI GIULIO BASE**

Partita del Cuore e a partecipazioni alla maratona televisiva.

Quando mi è stato proposto di raccontare alcune realtà di bambini affetti da malat-

tie genetiche rare ho accettato con piacere.

Quando ho conosciuto Raffaele, ho avuto da subito la sensazione di avere a che fare con uno di famiglia. Sarà perché eravamo a Pozzuoli e io sono di origini napoletane, sarà che vedevo con lui una certa somiglianza, fatto sta che abbiamo legato subito. Mi sono sentito subito suo amico, suo fratello maggiore, uno zio acquisito. Nel mio mestiere cerco di regalare emozioni, non sono il tipo di regista strettamente da documentario, quindi cercavo l'idea che potesse raccontare Raffaele come in un film.

L'idea è stata il calcio. Raffaele ama il calcio, ama giocarlo, ama vederlo, lo ama nei videogiochi. Lì è nata l'idea di fare il cortometraggio che lo riguardava con un rigore che era sospeso nell'aria. Non si sa se la palla entrerà in porta oppure no. La ricerca è il goal, se riusciamo a raccogliere fondi segniamo un punto, se no perdiamo la partita.

Quando invece ho conosciuto Edoardo, l'approccio è stato diverso ma ugualmente bello ed emozionante. Edoardo è un principe nato, dal fare

## DODICI ANNI DI CORTOMETRAGGI

Fondazione Telethon dal 2004 ha prodotto 110 cortometraggi di cui 11 in collaborazione con Rai Cinema. In questi anni sono stati tanti i giovani registi che si sono messi dietro una cinepresa per raccontare la vita di famiglie che combattono ogni giorno contro una malattia genetica. Vite faticose, difficili, scomode ma anche coraggiose, allegre, spericolate. Frammenti filtrati dalla sensibilità di professionisti che si sono messi in gioco e hanno dato il loro contributo a un progetto che vuole far conoscere l'ogni giorno dei malati rari. Puoi scoprire queste storie sul sito [telethon.it](http://telethon.it)



il tuo  
5x1000

a Fondazione  
Telethon per  
migliorare la vita  
di bambini  
come Edoardo  
e Raffaele



## GIULIO BASE

Regista, attore e sceneggiatore.

Debutta nella regia conquistando un premio internazionale: miglior opera prima al Festival di San Sebastian, con il film *Crack*. Parallelamente alla carriera d'attore (*Tutti pazzi per amore 2*, *Una grande famiglia*, *La grande rabbia*) ha coltivato la carriera di regista: *La bomba*, *Poliziotti*, *Il pretore*, *Don Matteo*, *La Donna della Domenica*, *Mio papà*, *La coppia dei campioni*.

Per Fondazione Telethon ha girato due cortometraggi: *Raffaè* (2014) e *Mio fratello* (2016).

aristocratico e dall'aspetto anglosassone. Anche con lui l'amicizia è stata immediata. E anche con lui ho cercato di trovare un'idea di "fiction" per raccontare un pezzo della sua storia (rimanendo ovviamente fedele alla realtà dei fatti e delle cose).

Ho pensato che Edoardo, nonostante questo suo aspetto da lord e i suoi modi da santo, sotto sotto desidera di guarire. E quando se non soffiando la candelina della propria torta di compleanno noi tutti non esprimiamo i nostri desideri?

La vittoria della ricerca era il goal per Raffaele e il desiderio della candelina per Edoardo, ma il punto fermo rimane che dobbiamo tutti fare qualcosa per aiutarla, questa ricerca. Solo così possiamo dare una mano a questi bambini e a queste famiglie, che pur nelle loro diversità linguistiche, sociali e geografiche vivono tutte lo stesso dramma e le stesse speranze.

Famiglie che farebbero di tutto pur di trovare una qualche soluzione a queste malattie rare. Famiglie che potrebbero dare lezione di dignità e di sportazione a tutti.



# LA SCELTA DI STELLA

**Q**uando Stella è diventata donatrice regolare di **Fondazione Telethon**, Tommaso non era ancora nato. Qualche anno fa, durante una manifestazione sportiva, si avvicina a un banchetto dedicato alla missione Telethon, di cui le ha già parlato una cara amica. Vuole saperne di più: davvero ogni minuto nascono dieci bambini con una malattia genetica rara? Quale futuro li aspetta? E i loro genitori, come riescono a superare il dolore quando scoprono che per i loro figli non esistono cure? Ascoltando le risposte, Stella capisce che non può rimanere indifferente. Sceglie di sostenere la ricerca, perché crede che tutti i bambini debbano avere la possibilità di crescere sereni. E, se fosse un

**DI STEFANIA GARLASCHELLI** genitore, anche lei vorrebbe avere qualcuno accanto a lottare per il futuro di suo figlio.

Tommaso nasce due anni fa. Ad un anno di vita, per lui arriva la diagnosi terribile di Ada-Scid, una malattia genetica rara che colpisce il sistema immunitario, costringendo i bambini a vivere in isolamento. Una malattia che fa crollare come un castello di carte tutti i sogni per il futuro di Tommaso. Però, in poco tempo, arriva una possibilità di cura: la terapia genica sviluppata dai ricercatori dell'Istituto San Raffaele Telethon di Milano, alla quale Tommaso viene sottoposto nel febbraio 2016. Quel giorno, mentre lo aspettano fuori dalla camera sterile, mamma Marta e papà Andrea sono emozionati e fiduciosi, come se il loro bambino nascesse una seconda volta.

E sono grati, perché sentono di non essere soli. Accanto a loro, ci sono i ricercatori e tutti i donatori che hanno scelto di impegnarsi per i bambini rari come loro figlio. Quel giorno c'è anche Stella.

È passato un anno, e Stella ha incontrato Tommaso, che sta bene. Per la terapia genica che sta salvando la vita ai bambini come lui, Stella adesso è ancora più fiera di contribuire e di metterci non solo la firma ma anche la faccia. Ecco perché dona e testimonia l'importanza del 5x1000 a Telethon: una firma che non costa nulla, ma che può cambiare e salvare la vita a molti bambini.



## il tuo 5x1000

Donare il 5x1000 a Telethon è davvero facile, serve solo una firma sulla dichiarazione dei redditi nel riquadro "Finanziamento della ricerca scientifica e delle università" e l'inserimento del codice fiscale di Telethon: 04879781005. Non costa nulla a te ma ci permette di avere più fondi per arrivare alla cura delle malattie genetiche.



Per saperne di più: [telethon.it/5x1000](http://telethon.it/5x1000)



# È IMPORTANTE

**L**a **Giornata internazionale delle malattie rare 2017** è dedicata alla ricerca. Credo che per la ricerca sulle malattie rare, forse più che in ogni altro ambito, il ruolo della comunità dei pazienti sia essenziale e determinante. Penso in primis al fatto che sono malattie storicamente trascurate che senza l'impulso dei portatori d'interesse difficilmente troverebbero, tuttora, spazio e attenzione adeguati. È vero che alcune importanti iniziative sono state intraprese nel corso degli anni dalle istituzioni governative e sovranazionali per promuovere la ricerca e lo sviluppo di terapie per le malattie rare - mi riferisco, ad esempio, allo statunitense Orphan Drug Act del 1983 che ha poi ispirato politiche simili anche nel resto del mondo - ma, se approfondiamo l'evoluzione di quelle decisioni, all'origine troviamo sempre l'azione dei pazienti, motore fondamentale di cambiamento e inclusione.

## AVANTI GRAZIE AI PAZIENTI

All'inizio di tutto c'è quasi sempre un genitore che ha detto «da qui non me ne vado, se prima non mi avete ascoltato». E anche il lavoro dei ricercatori non sarebbe possibile senza il contributo dei pazienti che forniscono un supporto importante per consentire loro di costruire

la propria indagine su basi solide. Ciò vuol dire reperire una grande quantità di informazioni che derivano dall'osservazione approfondita e ripetuta nel tempo dei pazienti, avere a disposizione campioni di materiale biologico raccolti da poche

**DI FRANCESCA PASINELLI**  
DG FONDAZIONE TELETHON

famiglie al mondo che vivono in Paesi lontani tra loro, avvalersi dell'aiuto di pazienti e familiari per l'applicazione corretta dei protocolli clinici.

Gran parte delle terapie sviluppate finora difficilmente sarebbero state realizzate se le famiglie dei pazienti non avessero, per esempio, deciso di istituire dei registri di malattia, oppure di donare i campioni alle biobanche o di sottoporre i propri figli a visite ed esami di osservazione, anche quando la medicina poteva fare ben poco per loro. La ricerca sulle malattie rare esiste e avanza grazie alla lungimiranza e alla generosità di queste persone ed è a loro vorrei dedicare questa giornata.



# RIMANERE UNITI

**28**  
**FEBBRAIO**  
GIORNATA  
INTERNAZIONALE  
DELLE MALATTIE RARE



**T**ra i momenti di confronto credo che la giornata delle malattie rare sia quello che permette di avere uno sguardo più ampio sulla situazione, partendo dalla ricerca ma senza dimenticare il "prendersi cura". Il mondo associativo che si occupa di patologie con bassissima incidenza ha bisogno, così come le famiglie delle persone che rappresenta, di un confronto sempre più ampio così da definire in maniera più composita quella "cassetta degli attrezzi" a disposizione dei propri soci ma allo stesso tempo della comunità intera. Il ragionare con uno sguardo che si allontana dalla specifica patologia ma prende in considerazione gli strumenti di risposta al bisogno in maniera trasversale, permette un maggiore impatto positivo e un risparmio di risorse che possono essere declinate su ricerca o nuove sperimentazioni progettuali.

## UNA SFIDA FIANCO A FIANCO

È chiaro che ricerca e quotidianità sono le due facce della stessa medaglia che nasce da un senso di solidità di ogni famiglia o persona al momento della diagnosi ma che è contemporaneamente continuo stimolo per dare una risposta a tutte le criticità che si possono incontrare nel presente, ma con uno sguardo al

futuro di cura sempre più possibile e vicina.

Il ruolo e la presenza del mondo associativo e dei familiari a fianco a quello della ricerca è dunque il binomio che ci permette di dare sempre più luce e speranza a tutte le persone

**DI MARCO RASCONI**  
PRESIDENTE UILDM

che hanno incontrato, incontrano e incontreranno il fantasma delle malattie rare, consapevoli che sia il mondo medico-scientifico che quello associativo saranno

al loro fianco in questa battaglia.

A partire dall'informazione dopo la diagnosi e sul percorso della patologia, dalla formazione specifica fino ad arrivare ai livelli essenziali di assistenza e la creazione di registri, le tematiche trasversali sono e saranno sempre di più cardine della battaglia da affrontare fianco a fianco in una collaborazione costante tra familiari, associazioni, mondo clinico, ma senza dimenticare il ruolo fondamentale delle istituzioni.



ELENA  
SOMMARIVA  
40 ANNI  
DI MILANO  
RICERCATRICE

# GIOCO DI SQUADRA

**D**el paziente è l'umanità, del ricercatore la competenza. Del malato è il bisogno, del biologo l'attenzione. Del degente è la sofferenza, dello scienziato il razioicinio. Fino a che questi due mondi non s'incontrano. E allora, dentro lo scambio, si compie in quell'unirsi un'inversione, come un miracolo.

Così succede che Elena Sommariva, 40 anni, dottoressa al Centro cardiologico Monzino di Milano, racconti che la prima cosa che l'ha colpita quando ha conosciuto Michele Menin, 51, nel consiglio direttivo di Geca (Associazione giovani e cuore aritmico onlus di Padova), è stata «la profonda conoscenza della materia». Lui invece è rimasto sorpreso da quell'intelligenza «che non dimenticava il calore».

Una da una parte - perché vuole arrivare a curarla - e l'altro dall'altra - perché in cerca di una cura per la moglie - entrambi hanno una vita attraversata dalla cardiomiopatia aritmogena, una sindrome rara che spesso si scopre di avere nei geni di famiglia solo dopo una morte improvvisa per ar-

resto cardiaco di qualcuno che amiamo.

Da che si sono incontrati, i passi avanti insieme e in bene verso la comprensione di questo difetto genetico sono diventati più veloci. Questo è un elogio della sinergia. E di fin dove può spingerci.

## Come vi siete conosciuti?

E.S.: «Da 5 anni mi occupo dei meccanismi di questa patologia complessa, in alcuni casi grave, che spesso non dà sintomi fino a un arresto cardiaco inatteso. Le avvisaglie sono lievi, per questo spesso non destano preoccupazione: un tracciato leggermente diverso in un elettrocardiogramma, un sottile allargamento del ventricolo in un eco-cardiogramma, degli svenimenti scambiati per un calo di zuccheri. Avevamo bisogno di dati, di confrontarci con chi ne è affetto. Qui entra in gioco Michele».

M.M.: «Ho moglie, suocera e cognato con la cardiomiopatia aritmogena. Nel 2000 insieme ad altri che condividono lo stesso destino abbiamo pensato di creare un'associazione per trovare risposte e terapie più comuni possibili alle oltre 12



**MICHELE  
MENIN**  
51 ANNI  
DI PADOVA  
CONSIGLIERE  
GECA ONLUS

# VERSO LA CURA

varianti finora individuate. Al momento siamo infatti in grado di attutire i colpi della sindrome, un po' di rallentarne il decorso, ma il sogno è quello di guarirla. Non è affare da poco, perché bisogna andare a modificare il dna, risalendo all'origine di quell'anomalia nei geni. Qui entra in gioco Elena».

## Su che cosa vi state concentrando?

E.S.: «Sulla comprensione delle ragioni per cui non è sempre vero che chi ha la mutazione sicuramente ha pure la malattia. La mutazione è caratteristica necessaria per essere malati, ma non sufficiente, e non si sa ancora che cosa determini lo stato silente o manifesto, così come i motivi per cui i portatori dello stesso difetto genetico principale possono avere una manifestazione clinica diversa».

M. M.: «E aiutare chi ne è affetto nel miglior modo possibile, non solo dal punto di vista pratico nella vita di tutti i giorni, ma anche dando tutta la serenità che questa malattia toglie».

## Che cos'è la Fondazione Telethon per voi?

E.S.: «Conferma scientifica di valore, attestato di

validità del progetto, sostegno economico che garantisce la possibilità di fare ricerca senza doverla abbandonare per mancanza di soldi».

M.M.: «Una Fondazione amica, con cui unire le forze grazie alla canalizzazione delle raccolte fondi, e così sperare di progredire nella regressione del male. Polo di eccellenza che può starci vicino».

## Cosa significa per voi "Cuore"?

E.S.: «Io tocco frammenti piccolissimi: un tessuto che non tutti possono avere la fortuna di analizzare. Perché i cardiomiociti non si riproducono. Ma da quel millimetro quadrato riesco a tirare fuori le cellule che vengono dalla zona malata, e fare degli esperimenti per capire e cercare soluzioni».

M.M.: «La diagnosi a mia moglie arrivò che eravamo ancora fidanzati. A 16 anni era una sportiva: giocava a pallamano. Una volta è svenuta durante una corsa campestre. Poi in ufficio, e sempre più di frequente. I medici non capivano. Siamo rimasti insieme, ci siamo sposati nel 1990, il nostro matrimonio dura da 26 anni e abbiamo una figlia di 17 che è la nostra gioia e la nostra potenza».



## GECA ONLUS

L'associazione è nata per lottare contro una malattia di origine genetica, la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro, di cui sono ancora sconosciuti molti aspetti e che può causare la morte improvvisa.

Negli anni, grazie alla stretta collaborazione con il Reparto di Cardiologia dell'Ospedale di Padova e con numerose altre realtà nel territorio nazionale, le attività di assistenza si sono allargate anche ad altre patologie aritmiche.



## ELENA

Classe 1976, ha studiato Scienze Biologiche all'Università degli Studi di Milano, ha svolto un dottorato in Biologia Molecolare a Londra presso la St. Georges Hospital Medical School e, al ritorno in Italia, si è specializzata in Genetica Medica. Attualmente si occupa di ricerca traslazionale sulle cardiomiopatie aritmiche a base genetica, che portano a morte improvvisa, tra cui la sindrome di Brugada e più recentemente, al Centro Cardiologico Monzino, la cardiomiopatia aritmogena. Fa parte del gruppo di Giulio Pompilio (titolare del finanziamento di Fondazione Telethon)

### Essere in due è meglio che essere soli?

E.S.: «Avvicina alla conoscenza. Ho compreso l'utilità pratica dei corsi per la rianimazione cardio polmonare dell'associazione di Michele: se nessuno ti rianima nei primi 5 minuti, sei perduto. Per il cuore, per il cervello non ci sarà più nulla da fare».

M.M.: «Annulla i pregiudizi. Spesso uno pensa ai laboratori come al luogo in cui gente in camice bianco che nulla sa di noi sperimenta sulle nostre vite. E invece è un posto di giovani preparati che si fanno in quattro per trovare la cura di malattie così rare da non avere spesso ancora nemmeno un nome».

### Che cosa vi ha colpito nel primo incontro?

E.S.: «Lui è arrivato con una delegazione della Gea per una giornata di discussione a più voci. Hanno ascoltato che cosa facevamo, noi le loro necessità, come ci si poteva aiutare reciprocamente. E lui è competente, ha un background scientifico da autodidatta incredibile».

M.M.: «L'entusiasmo negli occhi. L'avevano tutti, quegli scienziati e medici che ci sono venuti incontro. Non si sono mai stancati di spiegarci a che punto siamo e dove stiamo andando, con umanità, che è dote che - insieme alla pazienza - difficilmente si trova nei laboratori».

### La migliore scoperta fatta grazie all'altro?

E.S.: «Nelle cartelle cliniche che ci avevano portato, notai degli asterischi, che indicavano nelle analisi il valore del colesterolo lievemente fuori range. Era storia comune di chi era portatore e aveva sviluppato la malattia. Per avere la riprova ci siamo poi prelevati tutti il sangue in laboratorio, e la stellina per noi non era presente. Ecco: senza Michele non avremmo avuto quel paragone, quel campione».

M.M.: «Per chi vive col fiato sospeso e una spada di Damocle sulla testa il lato bello della medaglia, ed è poter contare su persone come Elena».

### Che cosa c'è di più frustrante, invece?

E.S.: «Non sai quanto ci metterai, se arriverai mai».

M.M.: «Non sai se ce la faranno e quando».

### Il prossimo passo insieme?

E.S.: «La validazione delle osservazioni, dopo il finanziamento di Telethon: un primo tentativo terapeutico di fermare la progressione. A mettere la mutazione nei topolini, questi non sviluppano grasso. Michele ci fece su una battuta: "Mi piacerebbe diventassimo tutti come loro, allora"».

M.M.: «Arrivare a una cura definitiva».

### Cosa pensa quando incontra "l'altro"?

E.S.: «Mi emoziono: conoscere la storia che c'è dietro mi dà la forza di andare avanti».

M.M.: «Non immaginavo la realtà di laboratorio così umana. È stata una sorpresa. Hanno tutta la mia fiducia».

### Senza il reciproco supporto, come sarebbe andata?

E.S.: «Saremmo certamente più indietro. Senza il consenso, l'appoggio, l'aiuto dei pazienti, non puoi pensare di procedere: abbiamo bisogno di campioni umani, di lavorare sulle biopsie cardiache, dei prelievi di sangue, di dati sulle cartelle cliniche. In cambio gli diamo una speranza. Loro ci permettono di lavorare, noi proviamo a restituirgli la salvezza».

M.M.: «Di medicina non sapevo nulla, ma ho "studiato" per poter raccogliere fondi e cercare i migliori aiuti scientifici cui potessimo ambire. Ma se è vero che bisogna prepararsi, perché nessuno fa i tuoi interessi come puoi farli tu, è altrettanto vero che poi sta ai ricercatori il compito per noi più importante».

### Chi vi aspetta su tutti a casa?

E.S.: «Due bambine, di 9 e 7 anni: Cecilia vuole fare la guidatrice di mongolfiere, Giorgia l'astronauta. Meglio sognare di conquistare il cielo che rischiare come mamma di essere precari a 40 anni, lavorando sodo con intorno un'avvilente sfiducia per la comunità scientifica».

M.M.: «Mia figlia, 16 anni, nata sana, dunque nel 50 per cento buono delle possibilità, quello di non ereditare il gene. La malattia col mio ramo si è estinta. Da grande vuole diventare cardiologo, e non mi sorprende: la prima ecografia al cuore l'ha fatta che era lunga pochi centimetri nella pancia della mamma. Per iniziare a scongiurare ogni paura».

FONDAZIONE



Seguici su



**Metteresti la firma**  
su due istituti italiani che attirano ricercatori da tutto il mondo?

**Io sì.**

*Michele, manager e ambasciatore di missione Fondazione Telethon*

Chi ci conosce bene come Michele, ambasciatore della missione Telethon, sa che con il suo 5x1000 sostiene il lavoro del Tigem di Pozzuoli (Napoli) e del SR-Tiget di Milano, due istituti di ricerca all'avanguardia nel mondo per gli studi sulle malattie genetiche rare.

**DONA IL TUO 5X1000**  
**ALLA FONDAZIONE TELETHON**  
#eccoperché su [www.telethon.it/5x1000](http://www.telethon.it/5x1000)

Finanziamento della ricerca scientifica e delle università

FIRMA.....

*La tua firma*

Codice fiscale del  
beneficiario(eventuale)

**04879781005**

## AVELLINO VOLONTARI PORTA A PORTA

Oltre 100 volontari e più di 6 mila cuori di cioccolato distribuiti in circa 40 comuni dislocati tra le montagne dell'Irpinia: sono questi i numeri della solidarietà in provincia di Avellino, dove Telethon riscuote sempre un grande sostegno. Cittadini, associazioni ed imprese del territorio hanno aderito anche quest'anno alla maratona Telethon di raccolta fondi per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche. Neanche le temperature più rigide hanno scoraggiato i volontari irpini, che hanno continuato a sensibilizzare la popolazione presidiando le piazze e a promuovere le donazioni bussando porta a porta. I volontari Telethon coordinati da Agostino Annunziata, infatti, sono diventati ormai dei veri e propri punti di riferimento per tutta la comunità, che li accoglie a braccia aperte. Grazie a loro, il messaggio di speranza di Telethon entra in ogni casa e in ogni cuore della provincia di Avellino. La ricerca sulle malattie genetiche non poteva chiedere alleati migliori.



## CROTONE LA PROVINCIA SOLIDALE

Oltre 80 punti di raccolta dislocati in tutto il territorio. Il 7 dicembre si è svolta la cena solidale presso un ristorante confiscato alla mafia e gestito da un gruppo di giovanissimi; poi la serata al ristorante Poseidon di Rocca di Neto, organizzata dalla Pro Loco Neaitos, e l'aperitivo in musica all'Enoteca di Cirò Marina. Inoltre, i ragazzi della comunità ministeriale di Catanzaro hanno organizzato un banchetto al centro commerciale "Le Fontane" di Catanzaro. Infine gli studenti dell'istituto Filottete di Cirò Marina hanno ascoltato la testimonianza di Salvatore Bagalà, primario dell'Ospedale San Giovanni di Dio di Crotone.

# IN BICI PER LA RICERCA

Dopo 16 anni la Pedalata per Telethon continua a riscuotere un grande successo. La sezione Uildm della Versilia "Andrea Pierotti" e il G.S. Pedale Pietrasantino organizzano la manifestazione cicloturistica che percorre tutto il lungomare versiliano per unire



## VERSILIA

le caratteristiche biciclette con la solidarietà alla ricerca. Il successo dell'iniziativa si moltiplica anno dopo anno, raggiungendo la quota record di oltre 1200 iscritti provenienti da tutte le regioni d'Italia. Nel corso di questi anni l'evento ha consentito di totalizzare oltre 120 mila euro di raccolta, grazie alla generosità degli organizzatori e di tutti i partecipanti.

L'amore per le bici da parte della sezione Uildm della Versilia si traduce in due diverse iniziative: prima il trofeo Telethon "Andrea Pierotti" che vede protagonisti i più giovani, e poi la vera e propria Pedalata per Telethon, aperta a tutte le età. I due eventi sono stati patrocinati dal Comune di Pietrasanta, con la collaborazione di tutti i Comuni attraversati dai ciclisti, ovvero Camaiole, Viareggio, Forte dei Marmi, Montignoso, Massa e Seravezza, in un viaggio speciale nella splendida terra toscana. Come di consueto le quote di iscrizione, del valore di 10 euro ciascuna, sono state interamente devolute a Telethon.

## LA SPEZIA UNA GIORNATA CON LA FONDAZIONE

Nella piazza del Mercato di La Spezia la giornata dell'11 dicembre è stata dedicata interamente a Telethon. Organizzata in collaborazione con i commercianti e ambulanti di piazza Mercato, l'Anffas e la Marina Militare, prevedeva una serie di iniziative per promuovere il sostegno alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare: una sfilata canina, un'area prova degli scooter organizzata dalla Federazione motociclistica italiana con Vespa Club La Spezia Golfo dei Poeti, un concerto con tanti artisti locali, una mostra d'arte con le opere di pittori spezzini, un'esposizione di auto e moto d'epoca, e naturalmente alcuni stand gastronomici.

## CAMPANIA NUOVE ALLEANZE IN TANTE PROVINCE

In provincia di Napoli la maratona 2016 si è caratterizzata per l'avvio di nuove importanti collaborazioni. La Fondazione Banco di Napoli ha deciso di continuare a sostenere la ricerca Telethon lanciando un progetto di crowdfunding attraverso la piattaforma Meridonare, già sperimentata nella scorsa Walk of Life. Inoltre gli allievi dell'Accademia Aeronautica di Pozzuoli hanno organizzato il Mac P 100, un gala per celebrare il conto alla rovescia a cento giorni dal diploma, che quest'anno ha ospitato una raccolta fondi a favore di Telethon. Alla serata non potevano mancare alcuni ricercatori del vicino istituto Tigem, che hanno spiegato in prima persona in cosa consiste il loro lavoro quotidiano. I ricercatori hanno anche partecipato ai "Laboratori in piazza", un'iniziativa realizzata grazie alla ricercatrice Annamaria Massone e con la collaborazione dell'Anse Campania. A metà dicembre, diverse scuole di Sorrento e dintorni hanno riempito il teatro Tasso di Sorrento per un incontro con l'Associazione mandolinistica flegrea del maestro Lello Ferraro insieme all'Anticoro. La serata, organizzata dalla direttrice della filiale Bnl di Sorrento, Fernanda Orsi, ha riscosso un grande interesse nei ragazzi.



## FANO (PU) 500.000 BRACCIATE PER LA RICERCA

Un obiettivo ambizioso, uno sforzo collettivo e una grande passione: sono questi gli ingredienti della staffetta di 48 ore organizzata dalla Fanum Fortunae Nuoto in occasione della maratona televisiva dello scorso dicembre. Per due giorni e due notti, circa 400 persone tra adulti e ragazzi si sono tuffati in acqua dandosi il cambio per esprimere tutta la loro solidarietà a coloro che soffrono di una malattia genetica. La piscina Dini-Salvalai di Fano, che ha ospitato l'evento, era gremita di un caloroso pubblico: i nuotatori, per lo più semplici appassionati, hanno potuto contare sul sostegno dei presenti per portare a termine la missione. La più giovane nuotatrice, dell'età di 6 anni, ha dato il cambio alla meno giovane, di 64 anni, ciascuno secondo le sue possibilità; hanno partecipato anche intere famiglie, gruppi e associazioni sportive, nonché il sindaco di Fano Massimo Seri, che ha dato il via alla staffetta.



## AVEZZANO (AQ): CONCERTO DI NATALE

Anche quest'anno la band Coverland si è esibita in un concerto gratuito dedicato a Telethon nella piazza principale di Avezzano, in provincia di L'Aquila. Il gruppo, originario di Magliano dei Marsi, è impegnato in tournée con diversi artisti nazionali e collabora da tempo con il coordinatore Giuseppe Di Mattia, organizzando ogni anno il concerto di Natale in onore di Telethon. Il repertorio di questa edizione prevedeva canti tradizionali natalizi, melodie tipiche abruzzesi e canzoni popolari, che hanno scaldato i cuori del pubblico presente creando un'atmosfera molto suggestiva: grandi e piccoli erano tutti coinvolti in un grande abbraccio nei confronti di chi lotta ogni giorno contro una malattia genetica. I volontari Telethon erano presenti con un banchetto per raccogliere le donazioni del pubblico, che si è dimostrato molto generoso ed attento a sostenere la ricerca.

# WE RUN FOR TELETHON

**R**ecord di partecipanti per l'ultima edizione della corsa We Run Rome, organizzata dall'agenzia Atleticom, specializzata nella comunicazione di eventi sportivi. La corsa ha luogo l'ultimo giorno di ogni anno nel centro storico di Roma, seguendo un percorso che at-



## ROMA

traversa gli angoli più suggestivi della capitale, tra cui viale di Caracalla, Circo Massimo, piazza Venezia, via del Corso, piazza di Spagna, piazza del Popolo, Villa Borghese, via Veneto, via dei Fori Imperiali e il Colosseo. Oltre 10 mila iscritti hanno potuto scegliere tra diverse tipologie di maratona, da 10 chilometri competitiva, da 5 e da 10 chilometri non competitiva: per ciascun partecipante Atleticom ha donato 1 euro a Telethon per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche e si prepara a fare altrettanto in occasione dei prossimi appuntamenti sportivi.

Il 6 maggio si disputerà la Legion Run Roma, una corsa di 5 chilometri con ostacoli di acqua, fango e ghiaccio, in cui l'importante non è arrivare primi ma aiutarsi reciprocamente per superare ogni prova tutti insieme. Il 4 giugno invece si terrà la seconda edizione del Miglio di Roma, in cui i maratoneti percorreranno i 1609 metri di via del Corso da piazza del Popolo a piazza Venezia rievocando la storica corsa dei cavalli barberi. Entrambe le iniziative serviranno a raccogliere fondi per la ricerca Telethon: Atleticom devolverà alla lotta contro le malattie genetiche 1 euro per ogni pettorina assegnata. I volontari Telethon saranno inoltre presenti per raccogliere le donazioni del pubblico.

## PIACENZA L'ESERCITO COMBATTE PER LA RICERCA

Lo scorso 16 dicembre il 2° Reggimento del Genio Pontieri, che ha sede a Piacenza, ha organizzato in collaborazione con il coordinatore Italo Bertuzzi una serata dedicata a Telethon negli splendidi saloni di Palazzo Morando, nel centro storico della città emiliana. La serata ha visto la partecipazione di numerose autorità e alti gradi dell'esercito; il coordinatore è intervenuto per spiegare nel dettaglio i progressi che la ricerca Telethon ha compiuto grazie al sostegno costante dei donatori e ha invitato i presenti a contribuire in prima persona. I piacentini che hanno preso parte all'evento hanno manifestato la loro generosità con numerose donazioni.

## MAGLIE (LE): BABBO MARATHON

Domenica 18 dicembre tantissimi Babbi Natale hanno riempito il centro storico di Maglie, in provincia di Lecce, per dimostrare tutto il loro impegno nella lotta contro le malattie genetiche. La prima Babbo Marathon si è rivelata un grande successo, attirando numerosi partecipanti: la corsa non competitiva di 5 chilometri era aperta ad adulti e bambini, tutti vestiti di rosso e con il caratteristico cappello di Babbo Natale. La corsa è stata organizzata dal coordinatore Paolo Ruberti in collaborazione con la Fondazione Capece, il Comune di Maglie e l'associazione Podistica Magliese; numerosi esercizi commerciali del paese hanno offerto la colazione e la Harmonium Scuola Superiore di Musica ha curato la musica dal vivo per festeggiare l'arrivo dei corridori. L'intero ricavato delle quote di partecipazione è stato donato a Telethon per finanziare la ricerca scientifica sulle malattie genetiche.

Seguici su



# HO SPOSATO UNA GRANDE MISSIONE.

**NEI TUOI MOMENTI IMPORTANTI, FAI COME MARIA GRAZIA.  
SCEGLI LE BOMBONIERE SOLIDALI TELETHON.**

Le bomboniere e partecipazioni solidali Telethon sono state disegnate per andare incontro anche ai gusti più esigenti, con linee sobrie ed essenziali, ma allo stesso tempo preziose e curatissime nei particolari. Quello che le rende davvero speciali è la missione che sostengono: quella della Fondazione Telethon che da 25 anni finanzia la migliore ricerca per arrivare alla cura delle malattie genetiche. Sceglile per il matrimonio, il battesimo, la laurea e per molti altri eventi: condividerai la tua gioia e quella dei tuoi familiari con chi aspetta una cura.

*Scopri l'intera gamma di partecipazioni, bomboniere e accessori solidali su [telethon.it](http://telethon.it).  
Chiama subito il numero 02 49767381 o scrivi a [ricorrenze@telethon.it](mailto:ricorrenze@telethon.it) per saperne di più.*

FONDAZIONE



## ROMA OPES PARTNER PER LA RICERCA

L'Organizzazione per l'educazione allo sport (Opes) ha recentemente aderito alla causa di Telethon, supportandone le attività durante la scorsa maratona di dicembre. L'Opes, fondata nel 1980 con l'obiettivo di favorire la pratica sportiva come mezzo per diffondere valori sociali, ha messo in campo tutte le sue risorse per aiutare Telethon a finanziare la ricerca: oltre 100 volontari in tutta Italia, e in particolare a Roma, insieme ad alcuni volontari del Servizio Civile, hanno contribuito a distribuire i cuori di cioccolato e a raccogliere le donazioni dei cittadini. Il presidente di Opes, Marco Perissa, commenta così la nuova alleanza: «Diventare partner di Telethon era per noi un passo già deciso: se ci pensiamo bene uno sportivo ed un ricercatore hanno un obiettivo in comune, il continuo miglioramento. Proseguiremo insieme questo cammino, sostenendo la ricerca ogni giorno attraverso lo sport».

## BRINDISI LA FONDAZIONE ENTRA NELLA BASE ONU

Lo scorso 20 dicembre, in occasione della Giornata mondiale della solidarietà, Telethon è entrata nella base Onu di Brindisi. I volontari coordinati da Franco Cappelli, insieme a un gruppo di dipendenti delle Nazioni Unite, hanno allestito un punto di raccolta e di distribuzione dei cuori di cioccolato per finanziare la ricerca Telethon. L'eccezionalità dell'evento è resa ancora più evidente dal fatto che, per la prima volta, la maggior parte dei donatori era di nazionalità non italiana, a conferma del fatto che la solidarietà a chi soffre di una malattia genetica non conosce confini. Il supporto degli otto dipendenti della base Onu è stato fondamentale per poter distribuire i cuori di cioccolato e raccogliere quante più adesioni possibili. L'iniziativa ha riscosso un grande successo, tanto che dopo poche ore tutti i cuori erano stati distribuiti.



# UNA REGIONE GENEROSA

**T**ante attività in Piemonte per aiutare la ricerca. Lo scorso 23 gennaio al Centro Culturale San Secondo di Asti si è svolto un incontro tra gli studenti dei licei Vercelli ed Alfieri e la ricercatrice Telethon Tiziana Mongini, responsabile della struttura malattie neuromuscolari presso l'Azienda ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino. L'evento, organizzato dalla Uildm e da Renato Dutto, coordinatore Telethon di Asti, ha

## PIEMONTE

preso il via con i saluti del sindaco Fabrizio Brignolo, dell'assessore ai Servizi Sociali Piero Vercelli e della dirigente scolastica Silvia Viscomi.

In provincia di Alessandria, intanto, il 2016 si è concluso con un nuovo record di raccolta. I volontari coordinati da Vincenzo Fasanella hanno riempito le piazze, i teatri, gli ospedali, le farmacie, le scuole e i centri commerciali per coinvolgere tutta la popolazione nella lotta contro le malattie genetiche.

Infine la storia di due piccoli Paesi immersi nelle valli piemontesi che hanno fatto parlare di sé per lo spirito di iniziativa dimostrato durante l'ultima maratona. A Scopa, in alta Valsesia, provincia di Vercelli, i 390 abitanti hanno totalizzato il record di raccolta pro capite di tutto il Piemonte: i volontari coordinati da Bruno Ferrero hanno presidiato numerosi banchetti partecipando anche ai mercatini natalizi di Alagna e Scopello.

Inoltre, nel borgo di Scopetta i volontari mascherati da pinguini hanno intrattenuto i bambini e distribuito i cuori di cioccolato. A Gaglianico, in provincia di Biella, invece, è stato un susseguirsi di spettacoli, concerti e mercatini. L'associazione sportiva Gaglianico 1974, gli Alpini e la Pro Loco hanno inoltre organizzato la corsa "Un chilometro per Telethon".

## COSENZA GIOVANI IN CAMPO E A SCUOLA

Un'altra maratona si è conclusa in provincia di Cosenza. Quest'anno anche il Rende Calcio ha voluto contribuire donando a Telethon la metà dell'incasso per la partita di campionato del 18 dicembre. Il presidente Fabio Coscarella, coinvolto dalla coordinatrice Paola Tripicchio, è pronto a replicare anche il prossimo anno. Gli studenti dell'istituto Ipsia-Iti di Acri hanno organizzato una raccolta fondi aiutati dalla professoressa Adele Zanfini.



## LIVORNO FORZE ARMATE CON TELETHON

Diverse forze armate con base a Livorno e dintorni hanno unito i loro cuori per sostenere la ricerca Telethon. Gli allievi dell'Accademia Navale, da tempo alleati di Telethon, hanno partecipato alla maratona podistica Città di Livorno contribuendo con una donazione e distribuito i cuori di cioccolato. La Brigata Paracadutisti ha coinvolto i reggimenti di Livorno, Pisa, Siena, Grosseto e Legnano per consegnare i cuori di cioccolato, raggiungendo la cifra di circa 3 mila euro. Durante i giorni della maratona la Brigata Mobile dei Carabinieri di Livorno ha ospitato un banchetto dei volontari impegnati a promuovere le donazioni. L'associazione Finanziari di Livorno e Pisa e l'associazione nazionale Marinai d'Italia hanno raccolto le donazioni dei loro soci. Infine, il Gruppo Rocciatori dei Vigili del Fuoco di Livorno ha aperto la maratona con una dimostrazione presso la filiale Bnl della città toscana.

FONDAZIONE



# grazie

AI PARTNER CHE HANNO  
RISPOSTO #PRESENTE



**BNL**  
GRUPPO BNP PARIBAS





**Luigi Abete** (presidente Bnl Gruppo Bnp Paribas) e **Andrea Munari** (amministratore delegato Bnl Gruppo Bnp Paribas) consegnano l'assegno da oltre 10 milioni di euro a **Francesca Pasinelli** (direttore generale Fondazione Telethon)

## **BOLOGNA** IL DERBY DELLA SOLIDARIETÀ

Il terzo Telethon Day, organizzato in collaborazione con Bnl per Telethon, si è svolto lo scorso 6 gennaio 2017 alla Unipol Arena di Bologna, per il ritorno del derby tra Virtus Segafredo e Fortitudo Kontatto. Una sfida nel nome di Telethon: le due società si sono infatti trovate subito d'accordo nel sensibilizzare i tifosi sull'attività e sui progetti di Telethon e nel contribuire con una donazione. I due capitani, **Andrea Michelori** e **Stefano Mancinelli**, hanno consegnato le rispettive canotte autografate che sono state messe all'asta sul sito [www.charitystars.it](http://www.charitystars.it). Il presidente di Virtus Pallacanestro, **Alberto Bucci**, ha commentato l'evento: «Siamo orgogliosi di sostenere ancora una volta il grande impegno di Telethon. Riteniamo doveroso che una società sportiva che ha una storia importante e un seguito significativo da parte degli appassionati si impegni concretamente nel sociale».

# 25 ANNI E 280 MILIONI DESTINATI A TELETHON

**D**opo 25 anni al fianco di Telethon, Bnl Gruppo Bnp Paribas raggiunge un risultato storico, totalizzando la cifra di circa 280 milioni di euro destinati ai progetti di ricerca sulle malattie genetiche. A conclusione della scorsa maratona televisiva, Bnl ha consegnato un assegno di 10 milioni 250 mila euro al direttore generale di Telethon, **Francesca Pasinelli**.

«Bnl è partner di Telethon da ben 25 anni e ogni anno è un'esperienza umana nuova, una riscoperta di quel sentimento comune di generosità ed altruismo che

## **BNL GRUPPO BNP PARIBAS**

spinge a fare di più e meglio» afferma **Luigi Abete**, presidente di Bnl Gruppo Bnp Paribas, che continua: «l'energia e la forza con cui ci attiviamo, anno dopo anno e per tutto l'anno, mi riempie di orgoglio. Dimostra come la nostra azienda sia prima di tutto una comunità di persone, animata da valori condivisi». Gli fa eco **Andrea Munari**, amministratore delegato di Bnl e responsabile del Gruppo Bnp Paribas in Italia: «Un sentito ringraziamento alle persone, famiglie e imprese - clienti e non clienti di Bnl - che hanno dato il proprio fondamentale contributo a Telethon e un grazie particolare alle popolazioni colpite dal recente terremoto nel centro Italia, che non hanno voluto far mancare il loro sostegno. Le nostre agenzie in tutta Italia hanno ospitato migliaia di eventi realizzati grazie all'impegno e alla passione dei dipendenti della banca sul territorio». I ventimila collaboratori della banca e delle società del Gruppo Bnp Paribas in Italia attivi per Telethon hanno animato tutto il territorio nazionale, con particolare successo nel Lazio, in Lombardia e in Toscana, le tre regioni più generose.

## **ROMA** LA SEDE DI VIA VENETO TRA ARTE E RICERCA

La storica sede di via Veneto è stata il punto di riferimento per unire arte e solidarietà. Sulla facciata del palazzo sono state proiettate le immagini di alcune delle principali opere del patrimonio artistico di Bnl. Mercoledì 14 dicembre si è tenuta la tradizionale charity dinner organizzata dalla banca per Telethon. Guidati da esperti del settore, gli ospiti di Bnl hanno potuto ammirare la collezione di opere della banca esposte tra la Sala Comitato, la Sala Roma 2000, la Galleria della Presidenza e lo studio del presidente. Infine, la sala Consiglio ha ospitato la conferenza "Passeggiando nel Tempo" a cura di **Flavio Impelluso**.

## **CONVERSANO** DE CHIRICO NEL CASTELLO

La retrospettiva "Giorgio de Chirico - Ritorno al Castello" ha inaugurato la sezione "L'Arte Possibile" della manifestazione "Il Libro Possibile Festival", che ha avuto oltre 40.000 visitatori, segnando un vero record per esposizioni di questo genere. La mostra, organizzata dall'associazione culturale Artes in collaborazione con Bnl per Telethon, è partita il 10 luglio 2016 nella suggestiva cornice del Castello di Conversano, in provincia di Bari, e ha visto la partecipazione di oltre 7.000 studenti di tutte le età, che hanno apprezzato le numerose iniziative a loro dedicate per avvicinarli all'arte e in particolare alla pittura di de Chirico. Anche in considerazione del grande successo di pubblico, la mostra è stata prorogata fino al 20 novembre 2016 con un risvolto solidale: il ricavato della mostra è stato infatti destinato al sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche.

## **COINART INSIEME A TELETHON**

Una nuova azienda si è aggiunta alla squadra di Telethon. Si tratta di Coinart che ha scelto di rispondere "presente" all'appello della Fondazione Telethon per la lotta alle malattie genetiche rare, sostenendo la migliore ricerca scientifica italiana per la cura di queste patologie. Alessandro Dini, responsabile della comunicazione Coinart commenta così il legame con la missione della Fondazione: «Si tratta di una scelta di solidarietà verso i pazienti e verso le loro famiglie, poiché insieme alla Fondazione difendiamo il valore di ogni vita e il diritto alla salute di ogni persona». In occasione della maratona televisiva, Coinart ha realizzato gratuitamente il premio donato alle aziende sostenitrici.



## **CHARITYSTARS** SUCCESSO DELLE ASTE BENEFICHE

Prosegue con ottimi risultati la collaborazione tra Fondazione Telethon e la piattaforma benefica CharityStars, specializzata in raccolta fondi tramite aste digitali. Lo scorso dicembre, sono stati proposti all'asta una serie di memorabilia sportivi. Tra questi le maglie dei calciatori dei principali club calcistici italiani recuperate in occasione della partita dello scorso 18 dicembre. Ottime donazioni per aggiudicarsi le maglie giallorosse di Salah, Rudiger, Manolas, Rudiger e Iturbe. Successo anche per la maglia juventina di Marchisio, quella del Napoli di Hamsik e la maglia viola di Bernardeschi. Iveco e New Holland Agriculture (Cnh Industrial) hanno messo all'asta due mezzi delle proprie gamme. Iveco ha messo a disposizione il veicolo commerciale pesante Nuovo Stralis XP "Emotional Truck" in esclusiva livrea Scuderia Ferrari. New Holland ha messo all'asta un trattore T5.120, con speciale livrea esterna e interna creata dal Design Center Corporate Communications di Cnh Industrial.



# LA GRANDE DISTRIBUZIONE #PRESENTE PER LA RICERCA

**A** Auchan, Simply e Lillapoïs ancora una volta #presenti da novembre a gennaio per raccogliere fondi a favore di Fondazione Telethon. Una mobilitazione a tutto tondo dei collaboratori delle tre insegne che per 10 settimane si sono attivati con

## **AUCHAN-SIMPLY-LILLAPOIS**

le richieste di donazione in cassa e con l'organizzazione di iniziative ed eventi per la loro clientela.

I 48 ipermercati Auchan, 1.500 supermercati Simply, IperSimply e PuntoSimply e i 57 drugstore Lillapoïs hanno coinvolto i clienti raccogliendo le donazioni e proponendo prodotti solidali realizzati per Telethon come le shopper con stampa K-Way. Inoltre molti Centri Commerciali Auchan hanno ospitato nelle gallerie i numerosi volontari Telethon che hanno distribuito i cuori di cioccolato a sostegno della ricerca scientifica.

L'importante risultato di raccolta fondi raggiunto è stato simbolicamente consegnato attraverso un assegno del valore di 2 milioni e 370 mila euro per un contributo totale in 15 anni di partnership di oltre 30 milioni di euro.

Per il 2017 inoltre le tre aziende hanno pianificato una serie di iniziative di raccolta fondi legate al programma fedeltà LaTua!Card: ritorna l'operazione "Vincono i centesimi" attraverso la quale ad ogni passaggio in cassa di LaTua!Card le tre insegne devolvono un centesimo di euro a Telethon, senza alcun onere aggiuntivo per il cliente. Sempre nell'ambito di "Vincono i centesimi", i clienti possessori della carta potranno scegliere dal catalogo premi i doni con il cuore Telethon. Per ogni premio redento, le tre insegne doneranno a Fondazione Telethon 50/100/200/300 centesimi.

**In alto, la consegna in maratona degli assegni di Simply e Auchan.**

**In basso, Lillapoïs riceve il premio per la generosità dimostrata**



# LE MODALITÀ ATTIVE TUTTO L'ANNO



## Per diventare un volontario Telethon

Telethon cerca volontari pronti a sostenere la ricerca sulle malattie genetiche nella propria città, organizzando eventi di raccolta fondi. Per informazioni: chiama il numero **06 44015758** scrivi a [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it) visita il sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it)



### DONAZIONE CONTINUATIVA

"Adotta il futuro" e scegli di garantire un sostegno regolare alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare



### PRODOTTI E BOMBONIERE SOLIDALI

Festeggia con Telethon le tue occasioni importanti e scopri tutti i regali solidali, le bomboniere e le partecipazioni su [www.telethon.it](http://www.telethon.it) Per informazioni chiama lo **02 49767381** oppure scrivi a [prodottisolidali@telethon.it](mailto:prodottisolidali@telethon.it)



### LASCITI

Fai una promessa per un futuro libero dalle malattie genetiche, ricordando Telethon nel tuo testamento. Per richiedere informazioni e per ricevere gratuitamente la guida chiama lo **06 44015379** oppure scrivi a [lasciti@telethon.it](mailto:lasciti@telethon.it)



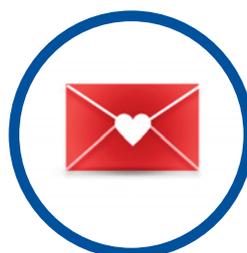
### DONAZIONI IN MEMORIA

Ricorda una persona cara con una donazione in favore di Telethon tramite:  
- **bonifico bancario:** IT02H010050321500000 0011960 indicando la causale "in memoria di".  
- **c/c postale:** IT73S076010320000000 8792470 indicando la causale "in memoria di".  
- **su [www.telethon.it](http://www.telethon.it)**  
Se lo desideri, il tuo gesto potrà essere comunicato ai familiari della persona che vuoi ricordare con una lettera. Per ulteriori informazioni chiama lo **06 44015727**



### 5x1000

Sostieni la ricerca sulle malattie genetiche con la tua dichiarazione dei redditi indicando, nell'apposito riquadro, il CF **04879781005**



### IN POSTA

Dona a Telethon in tutti gli uffici postali con un bollettino intestato alla Fondazione Telethon:  
**c/c:** IT73S076010320000000 8792470 (per i privati)



### IN BANCA

Fai la tua donazione in qualsiasi filiale sui conti correnti della BNL Gruppo BNP Paribas:  
**c/c:** IT82J010050321500000 0009500 (per i privati)  
**c/c:** IT55L010050321500000 0011100 (per le aziende)

FONDAZIONE



Seguici su



**Metteresti la firma**  
su una terapia che sta salvando la vita a molti bambini?

**lo sì.**

*Stella, donatrice regolare Fondazione Telethon*

Chi ci conosce bene come Stella, che dona alla Fondazione Telethon ogni mese, sa che con il suo 5x1000 contribuisce al progresso della terapia genica: una cura che sta salvando la vita ai bambini affetti da Ada-Scid ed è in sperimentazione per altre tre gravi malattie genetiche rare.

**DONA IL TUO 5X1000  
ALLA FONDAZIONE TELETHON**  
#eccoperché su [www.telethon.it/5x1000](http://www.telethon.it/5x1000)

Finanziamento della ricerca scientifica e delle università

FIRMA.....

*La tua firma*

Codice fiscale del  
beneficiario(eventuale)

**04879781005**