

Anffas 60 anni di futuro
Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e
disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo nella missione di Fondazione Telethon

Francesca Pasinelli
Direttore Generale

Le malattie rare sono moltissime e, tutte insieme, non sono poi così rare

In Europa una malattia si definisce rara quando colpisce meno di 5 persone su 10.000



**250 MILIONI
DI MALATI
NEL MONDO**



**20 MILIONI
DI MALATI
NEGLI USA**



**27-36 MILIONI
DI MALATI
IN EUROPA**



**600MILA
DI MALATI
IN ITALIA**

Dall'appello della Uildm al dialogo con le associazioni di malattia oggi



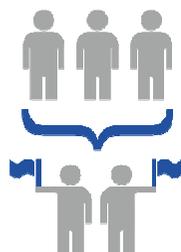
Il metodo di selezione dei progetti di ricerca: garanzia di merito e eccellenza



- Pubblichiamo periodicamente **bandi di ricerca**
- L'approvazione del finanziamento ad un progetto di ricerca avviene attraverso il metodo della **revisione tra pari, secondo i migliori standard internazionali.**
- I progetti sono valutati da una **Commissione medico scientifica.**



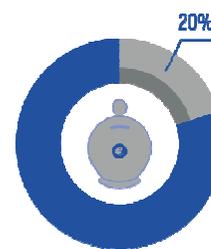
Fase 1
Avvio del bando,
esame dei progetti



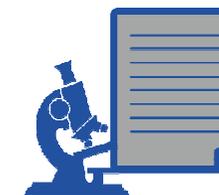
Fase 2
Valutazione dei
migliori progetti



Fase 3
Discussione
plenaria



Fase 4
Approvazione del
finanziamento



Fase 5
Report della
revisione

La scala della ricerca

Il percorso verso la cura di ogni malattia genetica è lungo e graduale



Ogni gradino della scala della ricerca non solo è **necessario per arrivare in cima alla scala (terapia)** ma anche può portare un **beneficio alla qualità di vita, anche quando non vi è ancora una terapia vera e propria a disposizione.**

Tra le malattie più finanziate da Telethon negli ultimi 10 anni



Negli **ultimi 10 anni (2007-2016)** abbiamo finanziato **719 progetti di ricerca su 270 malattie.**

Alcune delle malattie con componente di disabilità intellettiva-relazionale sono tra le malattie più studiate, in termini del finanziamento Telethon, considerando il numero di progetti finanziati su ogni malattia:

- la **sindrome di Rett** è al 9° posto
- la **disabilità intellettiva legata all'X** al 13° posto
- l'**autismo** al 16° posto

Ricerca Telethon sulle disabilità intellettive: sempre più progetti



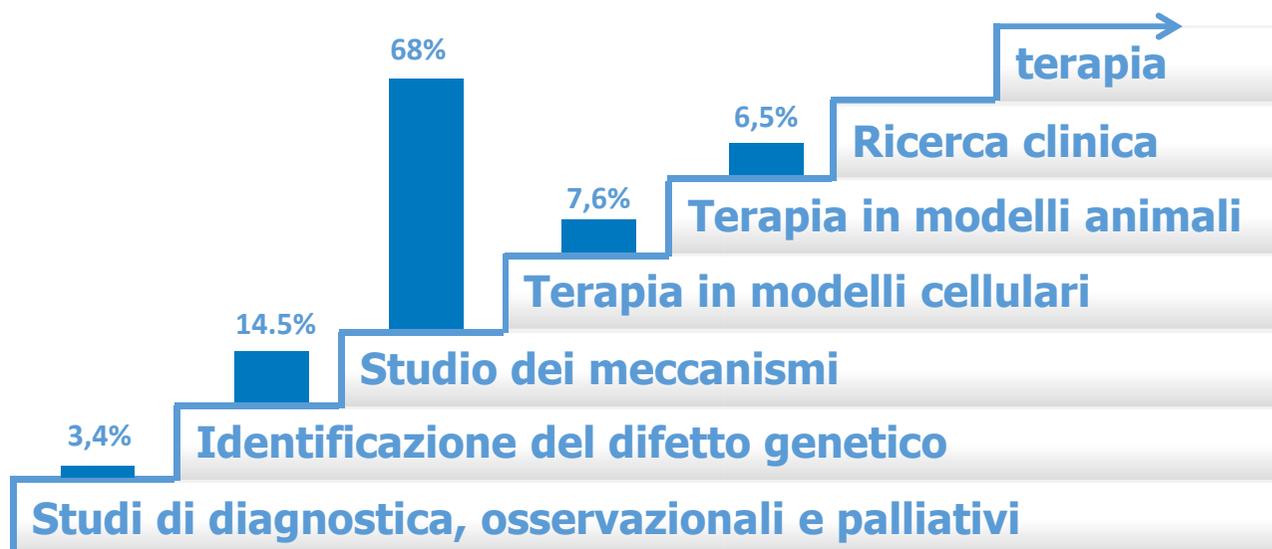
La ricerca Telethon su **TUTTE** le condizioni che presentano una componente di **disabilità intellettiva**

AL 1991
10 Progetti
anziani
31 Ricercatori
5 Centri di ricerca
3 Malattie studiate
3,3 mln € investiti

PROGETTI ATTIVI
1 Progetti attivi
7 Ricercatori
3 Centri di ricerca
1,9 mln € investiti

RISULTATI SCIENTIFICI
→ 1200+ pubblicazioni

DISTRIBUZIONE DEI FONDI SULLA SCALA DELLA RICERCA
(% sul totale investito)



Le disabilità intellettive più finanziate



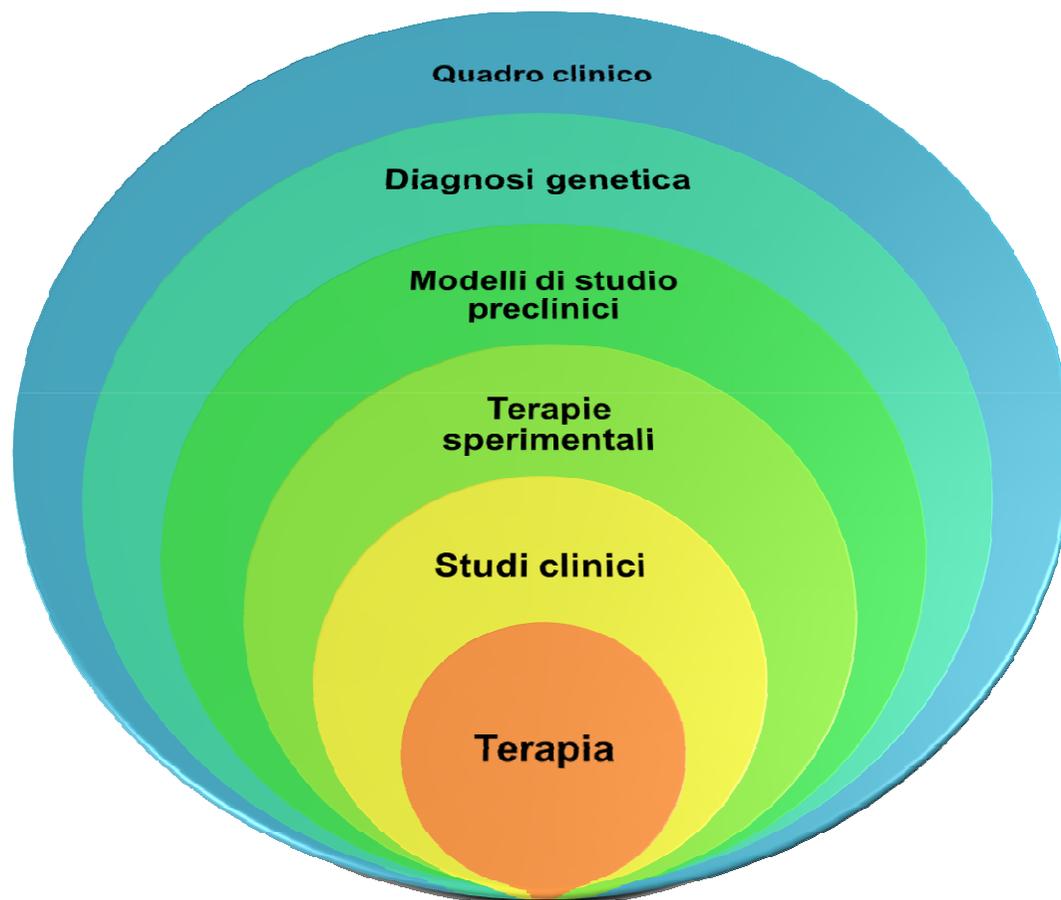
Focus sulle condizioni con una forte componente di disabilità intellettiva che hanno ricevuto un **finanziamento Telethon > 1 milione di Euro**

MALATTIA	FINANZIATO (in milioni)	PROGETTI (dal 1991)	PROGETTI ATTIVI	RICERCATORI
Disabilità intellettiva legata all'X	€ 4.5	21 *	0	12
Encefalomiopatie mitocondriali	€ 3.1	38	0	31
Sindrome di Rett	€ 2.8	14	1	15
Autismo	€ 2.9	15	1	22
Sindrome di DiGeorge	€ 2.3	10 *	1	6
Sindrome da X fragile	€ 2.4	15 *	2	13
Sindrome di Williams	€ 1.9	7 *	1	6
Sindrome di Down	€ 2.1	15 *	2	12
CDKL5 – Sindrome di Rett associata a forme epilettiche	€ 1.4	4	0	10

Fonte: Tetra database, Telethon, novembre 2018

Numeri che includono anche ricercatori del programma Carriere Telethon DTI
(Dulbecco Telethon Institute)

La strada verso la cura è lunga...



... ancora di più se non si sa nulla!



Circa un terzo delle malattie rare è senza diagnosi – in gran parte dei casi, si tratta di sindromi complesse con una forte compromissione intellettiva

Il programma Telethon per le malattie senza diagnosi



- Avviato nel 2016, è coordinato dall'**Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem)** di Pozzuoli, in collaborazione con **10 centri clinici**
- È rivolto a **pazienti in età pediatrica** e si propone di individuare le cause delle malattie genetiche in **circa 350-400 casi** selezionati dai centri clinici
- In due anni di attività sono stati discussi i casi di **342 pazienti** e di questi circa due terzi sono stati sottoposti, insieme ai rispettivi genitori, **all'analisi dell'esoma**, ovvero la porzione "informativa" del nostro patrimonio genetico.
- L'analisi di questi dati, che è molto complessa e può richiedere anche diversi mesi, ha permesso di arrivare a una diagnosi nel **45% dei casi**: un tasso di successo in linea con tutte le migliori prassi internazionali.

Nei prossimi giorni/1



Laura Cancedda

Istituto Telethon
Dulbecco/Istituto italiano di
tecnologia-IIT di Genova

La sindrome di Down e una
nuova prospettiva
terapeutica



Enrico Cherubini

Dir. Scientifico European
Brain Research Institute –
EBRI di Roma

Le neuroscienze al servizio
delle persone con disabilità
intellettiva

Nei prossimi giorni/2



Giovanni Valeri

Ospedale Bambino Gesù di
Roma/Università Tor Vergata
Autismo, le prospettive della
ricerca in termini di diagnosi
e cura



Filippo Manti

Sapienza Università di Roma
Il programma Telethon per
le malattie diagnosticcate e le
disabilità intellettive: un
bilancio dopo i primi due
anni di attività

**Le collaborazioni:
anche Anffas
è al nostro fianco**

Le collaborazioni



ANFFAS e TELETHON

RACCOLTA FONDI A SOSTEGNO DELLA RICERCA

Circa **140.000** € raccolti dalle strutture Anffas

SERVIZI ALLA PERSONA

Sportello SAI condiviso con le altre Associazioni; Infoline Telethon per informazioni sulla ricerca

ADVOCACY

Adesione di Anffas a Research for Life, Adesione Telethon a giornate su autismo e Dopo di Noi

COMUNICAZIONE

Reciproco supporto alle campagne
Racconto delle persone con disabilità intellettive nella maratona Telethon

Anffas e Telethon insieme per la ricerca



Il **15, 16 e 22 dicembre** i volontari di ANFFAS saranno in tutte le piazze italiane per distribuire **i cuori di cioccolato** a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare

I protagonisti della prossima maratona tv



Valerio, *sindrome di Down*

Maddalena, *sindrome Kabuki*

Elettra, *sindrome di Williams*

Matteo, *sindrome di Williams*

Marco, *sindrome di Down*

Rodrigo, *deficit TOR1A (prima senza diagnosi)*

Aurora, *sindrome di Prader-Willi*

Filippo, *sindrome X fragile*

Viola e Francesca, *sindrome X fragile*

Myriam, *sindrome di Down*



La campagna 2018 #PRESENTE



La campagna 2018 #PRESENTE



**E tu, come sarai
#presente?**



Anffas 60 anni di futuro

**Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e
disturbi del neurosviluppo**

**GRAZIE
PER L'ATTENZIONE**