Ufficio Stampa della Provincia autonoma di Trento

Piazza Dante 15, 38122 Trento

Tel. 0461 494614 - Fax 0461 494615

uff.stampa@provincia.tn.it

COMUNICATO n. 657 del 10/03/2023

A Riva del Garda l'evento che coinvolge i principali attori del mondo delle malattie rare

Dal 12 al 15 marzo la Convention scientifica di Fondazione Telethon

Si aprirà domenica 12 marzo al Centro Congressi di Riva del Garda la XXI Convention Scientifica di Fondazione Telethon, che vede il sostegno della Provincia autonoma di Trento. Tre gli eventi previsti, che coinvolgeranno tutti gli attori principali del mondo della ricerca sulle malattie genetiche rare: il V Convegno Clinico sulla ricerca neuromuscolare (12-13 marzo), la XXI Convention Scientifica (13-15 marzo) e il VII Convegno delle Associazioni in Rete di Fondazione Telethon (12-14 marzo).

Quest'anno saranno circa 850 i partecipanti, che avranno l'opportunità di conoscere gli ultimi traguardi nella ricerca di Fondazione Telethon ma anche di confrontarsi, condividere idee e progetti, e instaurare nuove collaborazioni: oltre 500 tra ricercatori e clinici, 200 rappresentanti di associazioni di pazienti, oltre 30 ospiti esterni, anche internazionali, 36 coordinatori provinciali della Fondazione, 40 tra espositori e sponsor.

Molto ricco il programma scientifico, costruito grazie anche al supporto di alcuni ricercatori Telethon: tanti gli argomenti trattati, tra cui i più importanti traguardi raggiunti in campo terapeutico e diagnostico e nello studio dei meccanismi di diverse malattie genetiche rare, come quelle neuromuscolari, del neurosviluppo e mitocondriali. Non mancheranno approfondimenti su tematiche d'avanguardia quali le terapie avanzate e l'intelligenza artificiale, così come sull'impatto che il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) avrà nell'ambito della ricerca sulle malattie rare. Di rilievo anche i temi dedicati alle associazioni di pazienti: screening genomico per la diagnosi precoce, sostenibilità e accesso alla terapia genica, modelli virtuosi di finanziamento della ricerca da parte della comunità dei pazienti.

“La Convention è un momento centrale per quello che noi chiamiamo l'ecosistema Telethon – dichiara **Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon** - È un'occasione di aggiornamento e confronto per i ricercatori sull'avanzamento dei progetti e di dialogo con la comunità dei pazienti rappresentati dalle associazioni che fanno parte della nostra rete. Ringraziamo dunque la Provincia di Trento che in tanti anni ha costruito con Fondazione Telethon una partnership di valore contribuendo all'organizzazione di questo evento e dando così un sostegno importante alla ricerca sulle malattie genetiche rare”.

"Quello fra il Trentino e la Fondazione Telethon è sicuramente un rapporto duraturo e consolidato negli anni - sono le parole di **Maurizio Fugatti, presidente della Provincia** -, la collaborazione con Telethon è per noi una grande opportunità, attraverso la quale possiamo valorizzare i nostri investimenti sulla ricerca: siamo una terra dalla forte propensione all'innovazione, con importanti investimenti sulla ricerca anche in campo medico, basti pensare ad alcune delle nostre eccellenze come il CIBIO, il Dipartimento di Biologia Integrata, coordinato da Università e Provincia i cui programmi di ricerca sono dedicati all'area delle biotecnologie per la salute umana. Ma anche al Centro Clinico NeMO nato a inizio 2021 grazie a un accordo di sperimentazione pubblico - privato e situato all'interno dell'ospedale riabilitativo Villa Rosa di Pergine Valsugana. Il Centro - conclude il presidente - dispone di 1.500 metri quadrati di superficie e 14

posti letto per assistere bambini e adulti con malattia neuromuscolare, senza alcun onere a carico delle loro famiglie, e rappresenta una eccellenza di rilievo sovra-nazionale".

In questa edizione, l'impegno profuso si è fatto ancora più forte, in particolare per quanto riguarda l'accessibilità e l'inclusione. Sarà infatti possibile seguire il **Convegno delle Associazioni in Rete** anche in **streaming su VIMEO**, e sarà presente una stenotipista per fornire un supporto **alle persone non udenti**. Il Convegno sarà inoltre trasmesso in diretta sulla [web radio](#) RadioAidel22, il primo laboratorio italiano di radio interno a un'associazione di pazienti dedicata a una malattia rara, la sindrome da delezione del cromosoma 22.

Non mancheranno infine momenti di intrattenimento d'eccezione, capaci di stimolare la riflessione all'insegna del sorriso, come gli spettacoli "**Siamo fatti Di-versi, perché siamo poesia**", di Guido Marangoni e Nicola De Agostini, e "**Life is magic**", di Christopher Castellini – l'illusionista della mente.

Tutti i dettagli sul programma della Convention sono disponibili sul [sito di Fondazione Telethon](#).

Fondazione Telethon ETS

Fondazione Telethon ETS è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera "filiera della ricerca" occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 623 milioni di euro, ha finanziato 2.804 progetti con 1.676 ricercatori coinvolti e 589 malattie studiate. Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica. Strimvelis, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

Il saluto di Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon

<https://www.youtube.com/watch?v=iocgGoece4U>

(at)