La relazione con le associazioni dei pazienti

Alessia Daturi

Filo diretto con i pazienti

5° MEETING F.O.P. Italia

Roma, 25 marzo 2011

FILO DIRETTO CON I PAZIENTI: GLI OBIETTIVI

Costituito nel 2004, l'Ufficio ha l'obiettivo di:

- ✓ **informare** sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica
- ✓ **indirizzare** i pazienti ai centri di riferimento e agli specialisti
- ✓ **collaborare** con le Associazioni dei pazienti affinché la ricerca progredisca nel suo percorso verso la cura delle malattie genetiche
- ✓ **favorire il contatto e lo scambio** tra persone che condividono situazioni simili
- ✓ raccogliere e **divulgare le storie dei pazienti** per la creazione di una cultura condivisa sulle malattie genetiche

La relazione con le associazioni dei pazienti

FILO DIRETTO CON I PAZIENTI: GLI STRUMENTI E I CANALI DI COMUNICAZIONE

- ✓ l' **Infoline**
- ✓ il sito **telethon.it**
- ✓ la **bacheca**
- ✓ l'house organ **Telethon Notizie**
- ✓ la **stampa**
- ✓ la **maratona tv**

L' INFOLINE

L'Infoline è il servizio informativo messo a disposizione di coloro che necessitano di **informazioni** sulle malattie genetiche, fornendo i **riferimenti** utili per la diagnosi e per la presa in carico dei pazienti e le **ultime notizie** riguardanti gli studi in corso sulle patologie genetiche.

Dal 1998 al 2010 sono state evase **6.644** richieste di informazione.

La tipologia di richieste. Fonte: bilancio al 30/06/2010

[Homepage](#) [Cosa è infoline](#) [Scrivi a Infoline](#) [Il Progetto Associazioni Amiche](#)

Scrivi a Infoline

Per inviare la vostra richiesta all'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti vi preghiamo di compilare il modulo seguente.

IMPORTANTE: le sezioni del modulo riguardanti i dati personali sono facoltative.

È quindi possibile inviare una richiesta in forma anonima, l'Ufficio vi risponderà ugualmente. In ogni caso, le informazioni inviate saranno trattate con la massima riservatezza nel rispetto delle leggi vigenti.

Perché l'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti possa rispondere nel modo più adeguato possibile Vi preghiamo di dettagliare la vostra richiesta, gli esami eventualmente effettuati e i centri ai quali vi siete già rivolti.

Ricordiamo che accettiamo unicamente richieste riguardanti le malattie genetiche o rare. È possibile usare il modulo per inviare anche commenti o suggerimenti.

IL SITO TELETHON.IT

Nella sezione **News e video** si trovano notizie chiare e aggiornate sulla ricerca scientifica e sulle malattie genetiche, mentre nella sezione **Ricerca e progetti** sono consultabili le schede malattia e i dettagli dei progetti finanziati da Telethon dal 1990 ad oggi.

The screenshot shows the Telethon.it website interface. At the top left is the logo with three stars (red, blue, green) and the text 'eleThon.it il portale della Ricerca.'. To the right are navigation tabs: 'CHI SIAMO', 'NEWS E VIDEO', and 'RICERCA E PROGETTI'. Below these are sub-links: 'I successi', 'Le malattie studiate', 'Progetti finanziati', 'Commissione medico scientifica', and 'Per i ricercatori'. The main content area features a section titled 'I risultati del nostro lavoro' with a cartoon scientist character. It displays six statistics in a 2x3 grid, each with a heart icon: 323 (Milioni di euro investiti sui progetti), 1421 (Ricercatori finanziati), 2261 (Progetti di Telethon), 454 (Malattie studiate), 7363 (Articoli scientifici pubblicati), and 69 (Coordinamenti provinciali). A 'I successi' button with a right arrow is at the bottom left of this section. On the right side, there is a 'MALATTIE' section with the instruction 'Clicca sulla lettera iniziale della malattia che intendi approfondire'. Below this is a list of diseases: Accumulo lisosomiale, malattie da; Aceruloplasminemia; Aciduria 4-idrossibutirrica; Aciduria metilmalonica con omocistinuria; acil-CoA deidrogenasi a catena corta, deficit di; acil-CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di; Acondrogenesi; and Acondroplasia.

I risultati del nostro lavoro				
323	♥	1421	♥	2261
Milioni di euro investiti sui progetti		Ricercatori finanziati		Progetti di Telethon
454	♥	7363	♥	69
Malattie studiate		Articoli scientifici pubblicati		Coordinamenti provinciali

MALATTIE
Clicca sulla lettera iniziale della malattia che intendi approfondire

- Accumulo lisosomiale, malattie da
- Aceruloplasminemia
- Aciduria 4-idrossibutirrica
- Aciduria metilmalonica con omocistinuria
- acil-CoA deidrogenasi a catena corta, deficit di
- acil-CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di
- Acondrogenesi
- Acondroplasia

LA BACHECA

Uno spazio virtuale dove i genitori possono incontrarsi e le Associazioni possono dare visibilità ai propri eventi di comunicazione e linkare il proprio sito internet. Grazie alla bacheca sono **11 le nuove associazioni** di pazienti costituite e **5 i gruppi di genitori** in contatto.

897

Il blog

Questo blog è stata creato da Telethon per favorire occasioni d'incontro e scambio tra persone colpite da malattie genetiche che spesso vivono in condizioni di isolamento e solitudine. Dedicato non solo ai pazienti ma anche ai loro famigliari ed amici, alle Associazioni di malattia e a tutte le persone interessate al tema delle malattie genetiche e della ricerca scientifica, il blog ospita appelli, annunci, informazioni utili per la gestione della malattia.

L'obbiettivo del Blog è coinvolgere un numero sempre maggiore di persone colpite da malattie genetiche e farle sentire parte integrante di un sistema vivo e presente.

lunedì 31 gennaio 2011

5° MEETING F.O.P. Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Si terrà a Roma il 24, 25 e 26 marzo 2011, presso la Sala Anfiteatro di Villa Aurelia in Via Leone XIII 459 il 5° meeting per la Fibrodisplasia ossificante progressiva.

contatore visite
ShinyStat™

contatta la bacheca
@

fai la tua donazione
dona ora

telethon.it
eleThon

- ### associazioni amiche di telethon
- Acondroplasia
 - Acromatopsia
 - Albinismo
 - Alterazioni cromosoma 18
 - Alzheimer
 - Amaurosi Congenita di Leber
 - Amiloidosi
 - Anemia di Blackfan-Diamond
 - Angioedema ereditario
 - Aniridia
 - Atassie
 - Atrofia muscolare spinale (1)
 - Atrofia Muscolare Spinale (2)
 - Atrofie Muscolari Spinali Infantili
 - Autismo (1)
 - Autismo (2)
 - Autismo (3)

La relazione con le associazioni dei pazienti

IL TELETHON NOTIZIE

L'house organ racconta le **storie dei malati** e ospita una **rubrica dedicata** alle associazioni di pazienti con interviste e un calendario delle principali iniziative da loro promosse.

Amiche associazioni

Le associazioni possono fare la differenza nella vita di molte persone. Per migliaia di famiglie toccate da una malattia rara sono un punto di riferimento molto fortunato. Questo ci ha spinti a fare una donazione, nella speranza che la nostra associazione faccia da apriti cielo alle tantissime associazioni che come noi possono "cospirare" in loro raccolte investendo su una ricerca di qualità come quella finanziata da Telethon.

Da questo punto di vista il 2010 ha segnato un nuovo punto di inizio nel rapporto tra Telethon e le associazioni di malati. Due casi. In particolare, sono venuti alla ribalta durante l'ultima maratona telethon: una donazione liberale, la prima di un certo rilievo e la prima adozione di un progetto di ricerca.

ABBIAMO DIRITTO di sperare in una cura

Protagonista della donazione liberale l'Atips, Associazione Italiana mucopolisaccaridiosi e malattie affini, che ha consegnato a Telethon un assegno di 25 mila euro. Flavio Bertoglio, presidente dell'associazione e coordinatore Telethon di Milano, spiega la scelta dell'associazione: «In la "mostre" malate: c'è la mucopolisaccaridiosi 1, che è anche parte di quel gruppo di patologie che nei prossimi anni vedranno partire le sperimentazioni per la cura all'Istituto Telethon di Milano. Telethon ha voluto esporre e dare una data e un'ortografia per le nostre speranze. Per questo ci riteniamo molto fortunati. Questo ci ha spinti a fare una donazione, nella speranza che la nostra associazione faccia da apriti cielo alle tantissime associazioni che come noi possono "cospirare" in loro raccolte investendo su una ricerca di qualità come quella finanziata da Telethon.

Ha scelto invece di adottare un progetto di ricerca, sostenendolo con un assegno di 30 mila euro, M'Iconc. E' un'associazione nata su iniziativa di genitori di bambini affetti da malattia mitocondriale per mettere in comune le esperienze di questo gruppo di famiglie e per supportare la sperimentazione di nuovi farmaci per questo malato. La sperimentazione mira ad assegnare, se non addirittura eliminare, gli elementi tossici, i radicali liberi, che si accumulano nella cellula impedendole di svolgere adeguatamente la propria funzione.

Una chiara scelta di campo dell'associazione che ha voluto affidare la propria raccolta a Telethon - perché per il finanziamento dei progetti si avvale del criterio del "peer review", il metodo più competente e trasparente per scegliere i progetti e i ricercatori più validi.

Una scelta che, ancora una volta, mira alla qualità e al merito: «La dobbiamo ai bambini che combattono quotidianamente contro queste malattie, fortemente invalidanti e devastanti» ha dichiarato Giuseppina Salento, che ha perso un figlio per una malattia mitocondriale: «perché hanno diritto di sperare in una cura e nella garanzia della loro malattia».

Due associazioni amiche devolvono a Telethon il ricavato della propria raccolta. Un segnale importante per non disperdere i fondi e finanziare la migliore scienza

APPUNTAMENTI

ITALIA Incanti MARZO DA LUNEDÌ 7 A MARTEDÌ 8	ITALIA Convegni MARZO DA MARTEDÌ 26 A MERCOLEDÌ 27	EUROPA Incanti MARZO DA MARTEDÌ 12 A SABATO 14	MONDO Convegni MARZO DA MARTEDÌ 21 A LUNEDÌ 23
--	--	--	--

Altra del Garda Trento
2° convegno Associazioni amiche di Telethon

Roma
Convegno Altea Associazione Italiana per la distrofonia di impiego Alternante

Amsterdam
Membership meeting Eurardis

Tokyo
International Conference on Rare Diseases

28 | telethon notizie

PRIMO PIANO

Piccole grandi amiche

Grazie a Telethon sono nate undici associazioni. Gruppi di famiglie che permettono ai malati rari di non sentirsi soli. E di sostenere la ricerca

LA PROTAGONISTA

Una scelta che, ancora una volta, mira alla qualità e al merito: «La dobbiamo ai bambini che combattono quotidianamente contro queste malattie, fortemente invalidanti e devastanti» ha dichiarato Giuseppina Salento, che ha perso un figlio per una malattia mitocondriale: «perché hanno diritto di sperare in una cura e nella garanzia della loro malattia».

1999

Viene creato il Cda (Dedicated Telethon) trattando un insieme che porterà nel corso degli anni ad altre 10 raccolte

2001

Telethon vince il premio "Onor di bilancio e della comunicazione delle organizzazioni non profit".

2001

È un riconoscimento importante alla trasparenza e al rigore con cui vengono amministrati i soldi donati dagli italiani.

29 | telethon notizie

Storie

«S»

LA MIA VITA senza colori

«S»ono un ragazzo fortunato, con la mia vita senza colori: una vita senza suoni non avrebbe fatto molto più male. Anzi, tutto a Torino, cresciuto a Chivasso, ho provato di fuggi, ha 33 anni, fa il cantante Jazz e ha la retina pigmentosa, una malattia genetica dell'occhio per cui non si vede quasi più, la sera si fa strada con un bastone, il giorno affina l'orecchio per riconoscere dalle voci i suoni all'head di canto. Leggo gli spartiti con un video ingranditore. Sia con le ombre. Da quando è bambino. La prima volta, sono arrivato all'asilo. «Un giorno infilai a vostro delle mosche. Mi svennavano intorno. Iaci per prenderli. Le maestre chiamavano mia madre. "Mamma, ma non le vedi pure tu?", le chiesi. Mi prese per pazzo».

Passano gli anni, le maestre si mettono a cambiare invece gli specialisti cui si rivolgono: invano il papà operaio e la mamma cassalinga di Anzio, che nel frattempo incampana spesso, in casa capita rompa vai. In bilico tra l'investe una vecchiaia, riconosce sempre meno chi gli stringe la mano. La diagnosi è tardiva. A diciassette anni. Durante la visita militare, «ha qualcosa che non va agli occhi. Un corpo vitreo in fondo alla retina». Da lì, inizia la paura: «Non l'accettavo». Il decoro marciò: «Vero a cinque anni ha leggro. Ora non più». È quell'amaro per l'Italia - l'Italia terra di burocrati inetti ed onnivori - che lo no voluti 11 anni perché mi riconoscessero l'invalidità. «Fatta ignorante, a volte i miei curriculum da caregiver prelevato non sono mai stati degni di un "no, grazie", l'Italia spesso da poco tutto «Ad Torino», chiesi mi dissero: «Quanto sono queste dita?». "Due". "Invece, torna quando non saprai rispondere", mi disse. «Nelle foto, sembrava sempre che volessi te-

RETINITE

A NAPOLI L'ULTIMA SCOPERTA

È una notizia di quelle che, dopo otto anni di studi, fanno sapere il meglio: i ricercatori dell'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli, guidati da Enrico Maria Sarasa, hanno scoperto la forma di cecità ereditaria che tocca una vita su tremila, a modo variabile sua trasmissione è dominata. Scoperto dalla rivista EMBO Molecular Medicine, la ricerca è il risultato di un'attività tipica della malattia: gene difettoso trasmesso dal genitore. Caso in cui la lunga genetica non dà i suoi risultati migliori: «Prima il difetto genetico determina non l'insorgenza di una malattia, ma la presenza di una proteina anomala e quella fornisce per l'organo. Non serve a nulla quindi fornire al paziente una copia del gene sano. Bisogna invece "tagliare" quella che è molto più difficile», spiega Sarasa. Che dunque ha passato a un istituto universitario che spaga gene sano e alterato: «Già a questo tecnologia basata su proteine artificiali che legano il Dna per la prima volta si è reso inattivo il gene alterato della retina nella cellula della retina nel modello animale». Il concetto successivo? «Non, con l'infertilità per lo spegnimento di rotture, anche a versione sana del gene». L.F.

Enrico Maria Sarasa

29 | telethon notizie

LA STAMPA

Le storie dei malati vengono proposte dall'ufficio stampa Telethon anche alle principali **testate giornalistiche nazionali e locali, stampa e web**, in modo da sensibilizzare la società civile affinché si crei una cultura condivisa sulle malattie genetiche

tiscali: social

Notizie Interviste Speciali Le Associazioni Eventi e Iniziative **Telethon**

Telethon: Cremonini e la piccola Matilde

Il cantante bolognese è il protagonista di uno dei momenti più emozionanti della maratona. Seduto al pianoforte interpreta uno dei suoi brani più famosi ed emozionanti e lo dedica a una piccola fan... [continua](#)

Giovanni Allevi in "Composizione per sola mano destra"

Un gesto d'amore. Un modo per ricambiare l'affetto e il sostegno di migliaia di fan e soprattutto fare un regalo a una persona speciale... [continua](#)

Telethon: la storia di Eleonora

Eleonora ha 21 anni e frequenta la Facoltà di Scienze e tecniche psicologiche all'Università di Torino. E' affetta da atrofia muscolare spinale di tipo II... [continua](#)

Telethon: Distrofia Duchenne

La storia di Pierfrancesco, 26 anni e da quando aveva 9 anni sta su una sedia a rotelle. E' affetto da distrofia muscolare di Duchenne... [continua](#)

LA MARATONA TV (1/3)

Dal 1990 Telethon chiede alla comunità dei malati i **testimonial** per la raccolta fondi a sostegno del finanziamento per le malattie genetiche. Da allora sono circa **600 le famiglie** che hanno partecipato alla maratona e **60 i cortometraggi** che le vedono protagoniste nell'esperienza di **storytelling**

La relazione con le associazioni dei pazienti

LA MARATONA TV: QUALI CRITERI PER LA SCELTA DELLE MALATTIE ? (2/3)

Ogni anno l'**ufficio scientifico** e la **redazione** di Telethon si riuniscono tra maggio e giugno per decidere quali saranno le malattie che verranno portate in maratona. La scelta della malattia dipende da diversi criteri e in particolare si verifica che:

- ✓ la malattia sia di origine genetica
- ✓ la malattia sia attualmente finanziata, affinché si possa affiancare alla famiglia il ricercatore che potrà fare il punto sulla ricerca Telethon
- ✓ la presenza di pubblicazioni scientifiche rilevanti e la loro comunicabilità
- ✓ sia rispettata una corretta proporzione tra le malattie in fase di studio preclinico, clinico e di ricerca di base.
- ✓ le condizioni cliniche dei malati consentano la trasferta

LA MARATONA TV: TESTIMONIAL CONSAPEVOLI (3/3)

Coerentemente con *l'ecosistema Telethon*, dove ricercatori, associazioni di pazienti e industria perseguono un obiettivo comune, l'esperienza di *storytelling* si è dimostrata preziosa:

- ✓ per **Telethon** che guadagna dei testimonial in grado di legittimarne la missione sostenendone la ricerca scientifica
- ✓ per il **malato** che esce dall'isolamento e raccontandosi trova nuovi significati per la propria esperienza
- ✓ per la **comunità di malati** che beneficia della creazione di una cultura partecipata sulle malattie rare
- ✓ per la **società civile**, troppo spesso inconsapevole, che ha l'opportunità di essere coinvolta

FILO DIRETTO CON I PAZIENTI: IL GRUPPO DI LAVORO

Vera Bianchi (genetista medico)

Rosanna Binaghi (relazioni con le Associazioni)

Alessia Daturi (comunicazione e relazioni con le Associazioni)

Barbara Gentilin (genetista medico)

Francesca Sofia (referente scientifico)

Per contattare **Filo Diretto** scrivere a associazioni@telethon.it

Per **raccontare** la propria storia: raccontaci@telethon.it

Per accedere all'**Infoline**: <http://infoline.telethon.it/>

La relazione con le associazioni dei pazienti

LAVORIAMO AFFINCHÉ NASCERE CON UNA MALATTIA GENETICA
NON SIA UNA CONDANNA.

DONA AL
45505 CON UN SMS O
CHIAMANDO DA
TELEFONO FISSO
SCOPRI TUTTE LE ALTRE INFORMAZIONI
SU TELETHON E SOSTIENI LA RICERCA SU
WWW.TELETHON.IT

Telethon è una fondazione che finanzia la ricerca per arrivare alla cura delle malattie genetiche. Una gestione trasparente dei fondi e un metodo di assegnazione che premia solo il merito hanno permesso il raggiungimento di importanti risultati, ma per sconfiggere le malattie genetiche c'è ancora molto da fare. Segui la Maratona Telethon il 17, 18 e 19 dicembre sulle reti Rai.

Grazie