



## **APPROVATO IL DDL MALATTIE RARE, SOSTERRA' LA RICERCA SCIENTIFICA**

### **FRANCESCA PASINELLI, D.G. FONDAZIONE TELETHON: "SODDISFATTI CHE LE ISTITUZIONI ABBIANO VOLUTO DARE PROVA DEL LORO CONCRETO SOSTEGNO ALLA RICERCA E AI PAZIENTI CON MALATTIE RARE"**

**Roma, 3 novembre 2021** – Approvata in via definitiva la Legge sulle Malattie rare. Il testo prevede un concreto sostegno alla ricerca scientifica e potrà consentire di dare un sempre maggiore impulso a un settore che fa dell'Italia un'eccellenza in tutto il mondo. **Fondazione Telethon**, una delle principali charity biomediche italiane nata nel 1990, la cui missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, attraverso il **Direttore Generale Francesca Pasinelli** dichiara:

*"Siamo davvero felici che le Istituzioni del nostro Paese abbiano voluto lanciare un segnale di interesse concreto per i pazienti e le famiglie che affrontano una malattia genetica rara e per la ricerca a loro dedicata. Proprio a causa della loro rarità, queste patologie tendono a essere trascurate dai finanziamenti pubblici e privati, motivo per il quale esistono realtà come la nostra Fondazione, che aprono strade per aumentare la conoscenza e dare vita a nuove cure – ha affermato **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon** – Tutti stiamo vedendo quanto grazie alla ricerca scientifica sia possibile illuminare di speranza la visione del futuro anche in periodi complessi come quello attuale. Per questo è un segno importante che le Istituzioni abbiano voluto dare un sostegno a chi, durante una pandemia, è ancora più fragile e vulnerabile. Siamo certi che questo passaggio normativo possa essere foriero di un ulteriore rafforzamento del nostro sistema con il supporto a quelle realtà che ogni giorno si impegnano per dare risposte concrete a chi vive con una malattia genetica rara, contribuendo in generale alla conoscenza e al progresso scientifico".*

Per quanto riguarda il sostegno alla ricerca, la nuova legge prevede l'istituzione di un fondo per gli studi preclinici e clinici nell'ambito delle malattie rare, per studi osservazionali e registri di uso compassionevole per terapie non ancora disponibili in Italia, per programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su trattamenti innovativi che necessitano di maggiori e ulteriori analisi rispetto a sicurezza ed efficacia nel lungo periodo, per la ricerca e sviluppo di soluzioni terapeutiche orfane da plasmaderivati e per progetti di sviluppo di test per screening neonatali per la diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una terapia.

La legge prevede inoltre un credito d'imposta a favore di soggetti pubblici o privati che svolgono attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione dei progetti di ricerca; viene inoltre confermato e stabilito per legge che ogni tre anni dovrà essere approvato un Piano nazionale per le malattie rare.

FONDAZIONE



### **Fondazione Telethon**

Fondazione Telethon 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 592,5 milioni di euro, ha finanziato 2.720 progetti con 1.630 ricercatori coinvolti e più di 580 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.

### **Per maggiori informazioni:**

Ufficio stampa - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – [Thomas.balanzoni@havaspr.com](mailto:Thomas.balanzoni@havaspr.com) – tel. 02 85457047, 3463204520

Davide D'Avenia – [davide.davenia@havaspr.com](mailto:davide.davenia@havaspr.com) – tel. 0285457053, 3463024607