

2009

**Comitato Telethon Fondazione ONLUS e Fondazione Telethon**

Bilancio di missione  
al 30 giugno





2009

## Comitato Telethon Fondazione ONLUS e Fondazione Telethon

Bilancio di missione  
al 30 giugno





# Comitato Telethon Fondazione Onlus e Fondazione Telethon

## IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

Luca Cordero di Montezemolo | Presidente  
Omero Toso | Vice Presidente  
Francesca Pasinelli | Direttore Generale  
Boris Biancheri Chiappori  
Carlo Ferdinando Carnacini  
Salvatore Di Mauro  
Alberto Fontana

## LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA\*

Renato Dulbecco | Presidente Onorario  
Jacques Beckmann | Presidente  
Michael Caplan | Vice Presidente  
Francesco Bernardi  
Daniel Bertrand  
Nica Borgese  
Paola Bovolenta  
Han Brunner  
Stephen Cannon  
Marco Cassatella  
Beverly Davidson  
Angela Giangrande  
Katherine High  
Ole Isacson  
Lynn Jorde  
Petra Kaufmann  
Mivhel Koenig  
Giovanni Manfredi  
Elizabeth McNally  
David Nelson  
Harry Orr  
Terence Partridge  
Josef Penninger  
Vincenzo Pirrotta  
Mani Ramaswami  
Tomas Rando  
Stephen Tapscott  
Harel Weinstein  
Nick Wood  
Alan Wright  
Rolf Zeller

## IL COLLEGIO DEI REVISORI

Guglielmo Carducci  
Guglielmo Marengo  
Massimo Pagani Guazzugli Bonaiuti

## LA SOCIETÀ DI REVISIONE

KPMG SpA

\* «La Fondazione si avvale della Commissione Medico-Scientifica del Comitato Telethon Fondazione ONLUS, fintantoché la Fondazione stessa non deliberi la nomina di una propria Commissione» (art. 9 dello Statuto della Fondazione Telethon)



SUSANNA AGNELLI  
PRESIDENTE DI TELETHON DAL 1990  
(TORINO, 24 APRILE 1922 - ROMA, 15 MAGGIO 2009)

“*Telethon continuerà ad esistere  
fino a quando non si scriverà  
la parola cura accanto al nome  
di ogni malattia genetica*”

## Vogliamo solo dirle grazie

**Cara signora Agnelli,**

è il suo Telethon che le scrive.

Questa volta tocca a noi pronunciare la frase che le abbiamo sentito ripetere moltissime volte.

Grazie per aver ascoltato nel 1990 le mamme dei ragazzi distrofici, che le chiedevano di fare una maratona televisiva per finanziare la ricerca su malattie terribili e all'epoca praticamente sconosciute.

Grazie per aver puntato sulla solidarietà degli italiani e per aver vinto la scommessa. Grazie per aver avuto il coraggio di credere nella ricerca italiana. Grazie per aver premiato il merito degli scienziati, avendo detto di no a tutti quelli che le raccomandavano il parente, l'amico.

E grazie, infine, per averci trasmesso il suo coraggio, la sua concretezza e la sua capacità di combattere per raggiungere l'obiettivo. Tutto questo ci ha insegnato, cara signora. E molto altro ancora.

Ora è il momento di guardare avanti e di mettere in pratica la sua lezione. La strada per mettere la parola "cura" accanto a tutte le malattie genetiche, come lei sognava di fare, è ancora lunga. La ricerca di Telethon sta facendo passi da gigante ma non può fermarsi, neppure un minuto. Lo dobbiamo alle mamme e i papà dei bambini malati. Lo dobbiamo a tutti gli italiani che ci sostengono. E lo dobbiamo a lei, cara signora.

*Il suo Telethon*

# Al servizio di Telethon in un momento decisivo

di **Luca Cordero di Montezemolo**, Presidente di Telethon dal luglio 2009



Sono molto onorato di poter raccogliere l'eredità di Susanna Agnelli e di prendere il suo posto al timone di Telethon.

Il mio spirito, nel sostituirla alla guida di questa straordinaria iniziativa, è fatto di grande orgoglio e responsabilità. Eredito un'esperienza vincente, di assoluto valore e ho la responsabilità di farla continuare a vincere, avendo sempre in mente il traguardo finale: la cura delle malattie genetiche rare.

Il Bilancio al 30 giugno 2009 conferma la capacità di Telethon di finanziare progetti di ricerca eccellenti e sempre più prossimi alla cura: il primo successo terapeutico per l'ADA-SCID, un'immunodeficienza ereditaria curata definitivamente con la terapia genica; le sperimentazioni cliniche in corso per una forma di cecità ereditaria e per una malattia del tessuto connettivo;

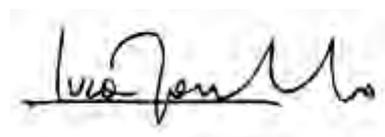
l'avvio imminente di altre cinque sperimentazioni sull'uomo per altrettante malattie genetiche; la qualità delle pubblicazioni scientifiche e la sempre maggiore integrazione nei finanziamenti tra le attività di laboratorio e la pratica clinica.

Il passaggio, già cominciato per alcune malattie, dalla fase di studio in laboratorio alle sperimentazioni cliniche sui pazienti comporta, però, costi enormemente più grandi che richiedono un particolare e ulteriore sostegno senza il quale si annullerebbe uno straordinario patrimonio di conoscenze acquisite negli anni proprio nel momento decisivo dell'applicazione terapeutica.

L'esercizio che si chiude evidenzia la necessità di un salto di qualità nella raccolta dei fondi e nella gestione delle risorse economiche. Telethon va, infatti, considerata come un'azienda che non distribuisce utili agli azionisti ma mira comunque alla realizzazione di un profitto: il denaro che riesce a investire nella ricerca.

In questo senso metterò a disposizione la mia esperienza perché la macchina funzioni sempre meglio, perché i soldi dei donatori vengano utilizzati nel modo più corretto e perché Telethon sia ancora più radicato nel territorio e sostenuto con maggiore impegno per i suoi straordinari risultati scientifici e per il suo valore sociale.

Per trasformare la ricerca in terapie disponibili ai pazienti Telethon dovrà contare sempre di più sulla generosità della società civile italiana, cittadini, associazioni e aziende, ma anche sviluppare importanti sinergie e alleanze con partner industriali e con le principali istituzioni del sistema sanitario nazionale.



# Introduzione al bilancio di missione

Il Bilancio di missione è redatto con l'obiettivo di rendere esplicito il collegamento tra i fini statutari e le attività poste in essere e permettere ai portatori di interesse di valutare l'efficacia e l'efficienza di Telethon.

Nel 2009 il bilancio di missione giunge alla sua ottava edizione. Ha come arco temporale di riferimento il periodo 1 luglio 2008 - 30 giugno 2009, coerentemente all'esercizio contabile a cui si riferiscono le attività di gestione del Comitato Telethon Fondazione ONLUS e della Fondazione Telethon, i due enti oggetto della presente rendicontazione sociale. Ognuno dei due soggetti redige al 30 giugno di ogni anno un proprio e accurato bilancio d'esercizio, certificato dalla società di revisione KPMG e approvato dal Consiglio di Amministrazione di Telethon.

Nella redazione del bilancio di missione, dei bilanci contabili e nel calcolo dei principali indici di efficienza, Telethon fa riferimento a specifiche raccomandazioni emanate dalla Commissione Aziende Non Profit del Consiglio Nazionale dei Dottori Commercialisti.

Il presente bilancio di missione rendiconta il lavoro di un anno con uno schema espositivo che esprime l'identità di Telethon e la coerenza tra missione, obiettivi e risultati, attraverso le seguenti sezioni:

- **"Telethon in breve"** - fotografa sinteticamente l'universo della ricerca finanziata mettendo in evidenza i soggetti coinvolti e il valore dei finanziamenti erogati dal 1991 e la qualità della ricerca finanziata. In questo ambito vengono anche presentati i principali indicatori di performance gestionale degli ultimi 3 anni;
- **"Che cos'è Telethon"** - descrive il contesto organizzativo con particolare riferimento alla missione, agli stakeholder e alla struttura di governo;
- **"Le attività istituzionali"** - si sofferma primariamente sui criteri di valutazione, finanziamento e gestione della ricerca e sui risultati scientifici raggiunti;
- **"Le attività di supporto"** - dedicata alle attività che danno un importante contributo alla vita di Telethon: la raccolta dei fondi che assicura la continuità della ricerca, la gestione delle risorse umane e finanziarie necessarie alla vita dell'ente e il funzionamento della struttura in cui rientra l'impegno amministrativo ed organizzativo generale di Telethon;
- **"I prospetti"** - contiene le principali tabelle contabili del Comitato e della Fondazione per rendicontare i risultati economico-finanziari e consentire un confronto con i numeri indicati all'interno della relazione;
- **"Le delibere alla ricerca"** - presenta l'elenco completo dei finanziamenti alla ricerca nel periodo 1 luglio 2008 - 30 giugno 2009.

## EVENTI SUCCESSIVI AL 30 GIUGNO

Il bilancio di missione riferisce anche di eventi successivi alla chiusura dell'esercizio che occorrono fino ai quattro mesi successivi (30 ottobre di ogni anno) e che riguardano informazioni istituzionali rilevanti (in particolare cambiamenti nella struttura di governo, pubblicazioni scientifiche, ecc.) anche se non impattano sulla situazione economico-finanziaria.

## LEGENDA



> visita il sito



> approfondimento



> vai a pagina



> aggiornamenti



> richiamo alla missione

# Sommario Bilancio di missione al 30 giugno 2009

PARTE	<b>1</b>	<b>TELETHON IN BREVE</b>
	10	L'universo della ricerca Telethon
	11	I soggetti finanziati
	14	Gli indicatori di performance
	14	La qualità e l'efficacia dei finanziamenti
	18	L'efficienza gestionale
	20	Le date principali di Telethon
PARTE	<b>2</b>	<b>CHE COS'È TELETHON</b>
	24	La missione
	25	Gli <i>stakeholder</i>
	26	Il modello organizzativo
PARTE	<b>3</b>	<b>LE ATTIVITÀ ISTITUZIONALI</b>
	30	La ricerca biomedica
	34	La valutazione dei progetti
	40	La ricerca esterna
	43	La ricerca interna
	52	I risultati
	60	La ricerca tecnologica
PARTE	<b>4</b>	<b>LE ATTIVITÀ DI SUPPORTO</b>
	64	La raccolta dei fondi
	72	La gestione delle risorse
	74	Il funzionamento della struttura
PARTE	<b>5</b>	<b>I PROSPETTI</b>
	80	Stato patrimoniale del Comitato
	82	Rendiconto della gestione a proventi ed oneri del Comitato
	84	Stato patrimoniale della Fondazione
	86	Rendiconto della gestione a proventi ed oneri della Fondazione
	88	Rendiconto degli oneri per destinazione del Comitato
	89	Rendiconto degli oneri per destinazione della Fondazione
PARTE	<b>6</b>	<b>LE DELIBERE ALLA RICERCA</b>
	92	Elenco dei progetti finanziati (2008-2009)



PARTE 1

# TELETHON IN BREVE

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

- L'UNIVERSO DELLA RICERCA TELETHON
  - > I SOGGETTI FINANZIATI
- GLI INDICATORI DI PERFORMANCE
  - > LA QUALITÀ E L'EFFICACIA DEI FINANZIAMENTI
  - > L'EFFICIENZA GESTIONALE
- LE DATE PRINCIPALI DI TELETHON

## L'UNIVERSO DELLA RICERCA TELETHON

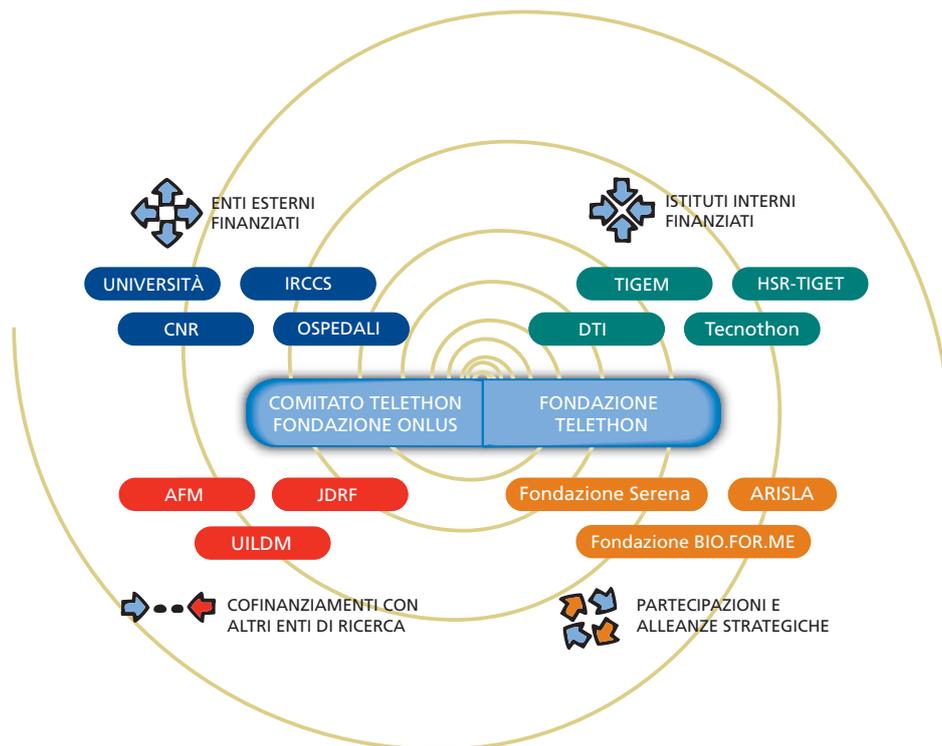
Combattere le malattie genetiche. È l'impegno che Telethon ha preso a partire dal 1990 nei confronti di migliaia di persone che soffrono di queste patologie.

★☆☆ Dal 1991, anno del primo bando di ricerca, al 30 giugno 2009 Telethon ha finanziato **2.200 progetti** su circa **450 malattie genetiche**, con un investimento diretto di **299.519.866 Euro** e la pubblicazione di oltre **6.800 articoli scientifici** di livello internazionale.

Dietro questi pochi numeri c'è un'organizzazione che nel tempo ha strutturato un sistema ricco e articolato di relazioni con diversi soggetti che a vario titolo costituiscono l'"universo della ricerca" di Telethon, (rappresentato nella figura seguente), i cui valori di riferimento sono:

- la focalizzazione verso la cura delle malattie genetiche;
- la creazione di reti di cooperazione all'interno della comunità scientifica e dei ricercatori in particolare;
- la sinergia economica volta al conseguimento di una maggiore efficienza organizzativa.

FIGURA 1



L'UNIVERSO DELLA RICERCA FINANZIATA DA TELETHON

## I SOGGETTI FINANZIATI

Al centro del sistema ci sono i due enti non profit che compongono Telethon: il Comitato Telethon Fondazione ONLUS e la Fondazione Telethon. Il primo raccoglie e assegna i fondi; il secondo gestisce propri istituti di ricerca (☐ p. 26).



### ENTI ESTERNI FINANZIATI

Il Comitato finanzia enti pubblici e privati non profit, approvando progetti condotti da ricercatori afferenti a questi enti, che abbiano risposto a un bando pubblico e superato il rigoroso processo di valutazione del *peer review* (☐ p. 34).

★ ★ ★ Dal 1991 - anno di pubblicazione del suo primo bando competitivo - Telethon ha finanziato complessivamente **1.937 progetti di ricerca** per un valore complessivo di **182.445.054 Euro**.

In virtù dei finanziamenti multicentrici, questi progetti hanno coinvolto 2.557 centri di ricerca suddivisi tra:

- **49 Università** con 1.298 finanziamenti e un importo pari a 102.364.745 Euro;
- **24 Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS)** con 383 finanziamenti e un importo pari a 36.982.917 Euro;
- **il Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR)** con 153 centri finanziati e un importo pari a 14.411.881 Euro;
- **30 Enti Ospedalieri** con 63 centri finanziati e un importo di 3.246.435 Euro;
- **113 altri istituti di ricerca** con 331 finanziamenti e un importo pari a 25.439.076 Euro.



### ISTITUTI INTERNI FINANZIATI

Telethon ha costituito anche tre istituti interni di ricerca biomedica:

- **TIGEM** (Telethon Institute of Genetics and Medicine)
- **HSR-TIGET** (San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy)
- **DTI** (Dulbecco Telethon Institute)

e un istituto di ricerca tecnologica, che progetta ausili per disabili:

- **Tecnothon**

Gli istituti sono gestiti direttamente dalla Fondazione Telethon in modo da garantire progetti di ricerca eccellenti e altamente competitivi in ambito internazionale, un ambiente di ricerca adeguato sia alla formazione sia alla carriera di giovani scienziati e un luogo di lavoro dove i diversi gruppi possano lavorare in sinergia e generare massa critica.

★ ★ ★ Telethon ha finanziato complessivamente **216 progetti di ricerca interna** per **107.475.345 Euro**<sup>1</sup>.

Il **TIGEM**, con sede a Napoli, è un centro di eccellenza internazionale nella ricerca sulla genetica e i meccanismi delle malattie ereditarie sotto la direzione di Andrea Ballabio. I suoi ricercatori hanno contribuito a far avanzare la conoscenza sulla regolazione genica e sulle cause di malattie come l'albinismo oculare, la paraplegia spastica ereditaria e la sindrome di Down. Attualmente sono in fase di implementazione studi sperimentali sulla terapia genica delle malattie oculari e metaboliche, per le quali sono state avviate anche collaborazioni con centri clinici.

★ ★ ★ Dalla nascita del TIGEM nel 1994, Telethon ha finanziato **85 progetti** per un importo di **42.073.609 Euro**.

<sup>1</sup> A partire dal 1996, gli istituti interni di ricerca Telethon ricevono per lo svolgimento delle proprie attività di ricerca importanti finanziamenti da parte di contribuenti italiani e internazionali che istituzionalmente si dedicano al finanziamento nel settore non profit di pubblica utilità.

Tra i principali enti finanziatori figurano a titolo esemplificativo la Commissione Europea, il Ministero dell'Università e Ricerca, l'Istituto di Sanità, alcune fondazioni di origine bancaria e gli enti americani National Institutes of Health e Muscular Dystrophy Association. Questi contributi vengono assunti da Telethon tra i proventi istituzionali come fondi vincolati per la ricerca interna.

Dal 1996 al 30 giugno 2009 tali contributi ammontano a 46,2 milioni di Euro e vanno aggiunti al finanziamento diretto di Telethon (107,4 milioni di Euro) per misurare il volume di risorse complessive destinate agli istituti interni di ricerca

L'**HSR-TIGET**, con sede a Milano, nasce da una collaborazione tra la Fondazione San Raffaele del Monte Tabor e la Fondazione Telethon. L'HSR-TIGET è un centro di riferimento mondiale nella ricerca di base e clinica sulla terapia genica. È diretto da Luigi Naldini con lo scopo di sviluppare protocolli di terapia genica per la cura delle malattie genetiche. All'HSR-TIGET si deve un risultato eccezionale, finora unico al mondo: diversi bambini malati di una grave forma di immunodeficienza congenita, l'ADA-SCID, sono stati definitivamente curati grazie a un innovativo protocollo di terapia genica. Presso l'HSR-TIGET, alla luce dei risultati positivi ottenuti nel modello animale, sta per partire anche la sperimentazione clinica di nuove terapie per altre due gravi malattie genetiche, la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich.

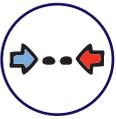
★ ★ ★ Dalla nascita dell'HSR-TIGET nel 1995, Telethon ha finanziato **56 progetti** per un importo di **30.841.002 Euro**.

Il **DTI** è un istituto virtuale creato per garantire a giovani ed eccellenti ricercatori la possibilità di una carriera indipendente. I ricercatori del DTI sono disseminati presso enti pubblici e privati non profit su tutto il territorio italiano (da qui istituto virtuale) in grado di offrire loro un adeguato ambiente di ricerca. L'istituto porta il nome del premio Nobel Renato Dulbecco, presidente onorario della Commissione Scientifica di Telethon, che nel 1999 decise di devolvere a Telethon il compenso ricevuto per la partecipazione al Festival di Sanremo, ponendo le basi per questa importante iniziativa.

★ ★ ★ Dalla nascita del DTI nel 1999, Telethon ha finanziato **63 progetti** per un importo di **28.870.738 Euro**.

Il **TECNOTHON**, con sede a Sarcedo (Vicenza), è il laboratorio di ricerca tecnologica dove vengono sviluppati e implementati ausili per favorire l'autonomia in tutte le attività del vivere quotidiano delle persone con disabilità motoria (non solo a seguito di malattie genetiche, ma anche di altre cause patologiche).

★ ★ ★ Dalla nascita del Tecnothon nel 1994, Telethon ha finanziato **12 progetti** per un valore complessivo di **5.689.996 Euro**.



### COFINANZIAMENTI CON ALTRI ENTI DI RICERCA

Oltre ai finanziamenti esterni di enti pubblici e privati non profit, il Comitato Telethon collabora anche con altri soggetti che finanziano ricerca scientifica. Unendo gli sforzi, infatti, si evita la dispersione dei fondi e la duplicazione dei finanziamenti e si mette a disposizione una maggiore quantità di denaro in aree mirate della ricerca.

I soggetti con cui Telethon cofinanzia progetti di ricerca sono:

- **AFM** (Association Française contre les Myopathies);
- **JDRF** (Juvenile Diabetes Research Foundation);
- **UILDM** (Unione Italiana per la Lotta alla Distrofia Muscolare);

Questi finanziamenti seguono le regole di valutazione del *peer review* e sono effettuate da una commissione scientifica mista, composta dagli esperti in materia della commissione di Telethon e dell'ente di ricerca di volta in volta coinvolto (AFM, JDRF o UILDM).

★ ★ ★ Al 30 giugno 2009, Telethon ha finanziato **44 progetti** per un valore di **8.449.468 Euro**.

### TELETHON-AFM

AFM è una fondazione francese che ha due obiettivi principali: la ricerca sulle malattie neuromuscolari e genetiche rare e l'assistenza ai malati di oggi. AFM e Telethon hanno stabilito una collaborazione tra il 2002 e il 2006 per finanziare lo sviluppo di nuovi metodi di terapia (intesi come terapia cellulare e genica, trattamenti farmacologici o trattamenti enzimatici) per le malattie rare. Tra gli obiettivi del programma c'era anche la creazione di reti di cooperazione a livello europeo, formati da gruppi di ricerca composti da almeno un'unità italiana e un'unità francese.

**3 progetti** svolti in 12 laboratori hanno ricevuto il finanziamento Telethon-AFM. Telethon ha erogato un importo di **1.299.007 Euro** e l'AFM ha messo a disposizione una quota equivalente.

### TELETHON-JDRF

JDRF è una fondazione americana che ha come obiettivo la cura del Diabete di tipo I o di una delle sue complicanze. JDRF e Telethon hanno stabilito una collaborazione per cofinanziare (ognuno con il 50% dei fondi) la ricerca su questa patologia.

- ★ ★ ★ Al 30 giugno 2009 sono stati realizzati **11 progetti** in 15 centri. Il finanziamento Telethon è stato di **2.619.785 Euro**.

### TELETHON-UILDM

UILDM ha dato impulso alla nascita di Telethon nel 1990 e da allora ne è il più completo e attento osservatore. La UILDM è un'associazione italiana che:

- promuove con tutti i mezzi la ricerca scientifica e l'informazione sanitaria sulla distrofia muscolare;
- promuove e favorisce l'integrazione sociale della persona disabile.

A partire dal bando autunnale del 2001, UILDM e Telethon hanno deciso di dedicare i fondi raccolti dai volontari UILDM durante la maratona Telethon per un bando speciale per progetti di ricerca clinica che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati di oggi. Sono ammessi studi clinici mirati alla prevenzione, diagnosi, terapia e/o riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari (aree della cardiologia, gastroenterologia, medicina interna, neurologia, ortopedia, psicologia e pneumologia).

- ★ ★ ★ Al 30 giugno 2009 sono stati istituiti 8 bandi e approvati **30 progetti** presso 147 centri (30 dei quali sono centri clinici che hanno coinvolto più di **3.500 pazienti con malattie neuromuscolari**). Il finanziamento Telethon è stato di **4.530.675 Euro**.



### PARTECIPAZIONI E ALLEANZE STRATEGICHE

Dalla fine del 2005 Telethon, seguendo l'orientamento strategico di sviluppo del proprio Piano della Ricerca (2006-2010), partecipa alla costituzione di nuovi soggetti con una propria autonomia statutaria in aree dedicate della ricerca biomedica. Questi soggetti possono contare su risorse e competenze tecnico-specialistiche degli enti partecipanti che in questo modo contribuiscono a far crescere la sensibilità, l'attenzione e l'impegno concreto verso la cura della distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche.

**FONDAZIONE SERENA**, nata nell'ottobre del 2005 dalla collaborazione tra la UILDM, la Fondazione Telethon, e la Regione Lombardia, è l'ente che gestisce il **Centro Clinico Nemo** che ha la sua sede a Milano presso l'Ospedale Niguarda.

- ★ ★ ★ La Fondazione Telethon ha sostenuto la Fondazione Serena con un finanziamento complessivo al 30 giugno 2009 di **600 mila Euro**.



### NEMO: NeuroMuscularOmniscentre

Nemo è il centro multispecialistico dedicato esclusivamente a chi è affetto da patologie neuromuscolari. Si tratta di una struttura unica nel suo genere in Italia, operativa dal primo gennaio 2008. Ha come obiettivo la presa in carico globale del malato attraverso l'attivazione di un piano clinico-assistenziale basato sulla multidisciplinarietà, che pone il paziente al centro dell'attenzione per restituirgli la migliore qualità di vita possibile.

Al suo interno lavora uno staff di 32 professionisti, pronti a prendersi cura del malato in tutti i suoi bisogni fisici, psichici e relazionali. Una struttura con 20 posti letto - il 30 per cento dei quali è destinato ad adolescenti - più 4 in day hospital che ha erogato, nell'ultimo anno, servizi a circa **1.200 pazienti**.

Oltre ai servizi riabilitativi, di prevenzione, diagnosi, dal sito [www.centrocliniconemo.it](http://www.centrocliniconemo.it) è possibile consultare i servizi di Telemedicina e di Consulenza Ausili, pensati per produrre informazione e creare una banca dati statistica dei centri che si occupano di queste malattie. Il centro si propone di sviluppare anche attività di ricerca scientifica sulle malattie neuromuscolari, per poter offrire alle persone affette da queste patologie un servizio secondo i più alti standard di cura e terapia disponibili.

**FONDAZIONE BIO.FOR.ME** (Fondazione Biology for Medicine) con sede a Napoli, è un'iniziativa costituita nel luglio 2007, i cui protagonisti sono: la Regione Campania, il Consiglio Nazionale delle Ricerche e la Fondazione Telethon, ognuno dei quali ha conferito un importo di **150 mila Euro**.

La Fondazione **BIO.FOR.ME** - riunendo le migliori competenze scientifiche della ricerca biomedica di base e applicata sviluppate dagli istituti del CNR dell'area di Napoli e dalla Fondazione Telethon attraverso il suo istituto partenopeo TIGEM - vuole diventare un polo di riferimento per la trasformazione della ricerca di base in applicazioni cliniche e in sviluppo industriale nel campo biomedicale. In particolare gli obiettivi della Fondazione **BIO.FOR.ME** sono: il sostegno della ricerca scientifica e tecnologica; lo sviluppo di nuove terapie e la loro sperimentazione anche attraverso accordi con le strutture sanitarie; lo sviluppo didattico e l'alta formazione nel campo della ricerca scientifica e lo sviluppo economico e industriale. Si tratta di un progetto molto ambizioso e di ampia portata per il quale si stanno analizzando approfonditamente le modalità operative e si sta lavorando per reperire ulteriori fonti di finanziamento.

★★★ **ARISLA** (Agenzia di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica) è un'iniziativa costituita il 14 novembre 2008, nata dalla collaborazione tra Fondazione Cariplo, Fondazione Telethon, Fondazione Viali e Mauro per la Ricerca e lo Sport e Aisla (Associazione Italiana per la Sclerosi Laterale Amiotrofica). L'obiettivo è quello di offrire ai malati di Sla più speranze di cura e migliore qualità di vita, moltiplicando gli investimenti su questa malattia grazie al contributo dei vari Fondatori<sup>2</sup>. Telethon ha conferito **400 mila Euro** nell'esercizio 2008-2009 e si impegna a contribuire con un finanziamento di pari importo per altri 4 anni. La Fondazione Telethon fornirà anche un importante sostegno alla gestione di ARISLA, mettendo a disposizione gratuitamente sia i propri sistemi di proposizione dei bandi e di valutazione e selezione dei progetti, sia il supporto operativo per l'assegnazione e gestione amministrativa dei progetti.

## GLI INDICATORI DI PERFORMANCE

Il monitoraggio e la misurazione delle performance di Telethon tiene conto di due importanti ambiti di risultati: quelli di utilità sociale e quelli economico-finanziari.

Nel primo caso, il riferimento è agli indici legati al perseguimento della missione di Telethon e alla sua efficacia istituzionale; nel secondo caso, si prendono in esame gli indici di efficienza nell'impiego delle risorse.

## LA QUALITÀ E L'EFFICACIA DEI FINANZIAMENTI

L'obiettivo principale è la messa a punto di terapie per la cura delle malattie genetiche ma il monitoraggio e la valutazione dell'impatto sociale prodotto da Telethon tiene conto di due altri indici di qualità ed efficacia delle attività di ricerca: i dati bibliometrici e la distribuzione dei finanziamenti nel tempo tra progetti di ricerca di base e di ricerca trasazionale che rappresentano l'integrazione tra l'attività di laboratorio e la pratica clinica.

### DATI BIBLIOMETRICI E QUALITÀ SCIENTIFICA

★★★ Dal 1991 al giugno 2009 la ricerca biomedica finanziata da Telethon ha prodotto complessivamente **6.839 pubblicazioni** su riviste scientifiche di rilievo internazionale.

Un sistema universalmente condiviso per misurare la rilevanza di un articolo scientifico consiste nel calcolare il numero di citazioni ottenute da quel lavoro (*citation index*) nella letteratura scientifica: più volte è citato l'articolo, maggiore si presume sia l'interesse, l'impatto e l'utilità dello stesso per la comunità scientifica.

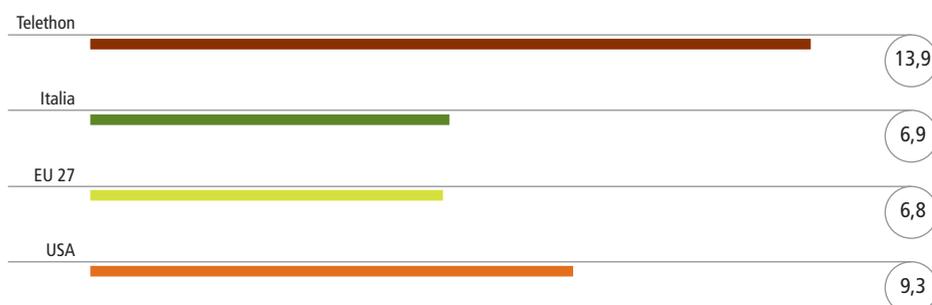
Telethon invia periodicamente gli articoli scaturiti dalla ricerca finanziata a Thomson Reuters, un'agenzia internazionale di analisi specializzata nel calcolare il *citation index* e misurare il numero medio di citazioni ottenute dalle pubblicazioni scientifiche Telethon - rispetto alla media italiana, europea e statunitense - sulle riviste

DARE FONDI A  
ECCELLENTI  
PROGETTI E AI  
MIGLIORI  
RICERCATORI IN  
ITALIA

scientifiche delle principali aree della biomedicina (biologia e biochimica, medicina clinica, immunologia, biologia molecolare e genetica, neuroscienze e comportamento). Il dato rappresentato nella Figura 2 conferma l'efficacia del sistema di finanziamento adottato da Telethon.

FIGURA 2

NUMERO MEDIO DI CITAZIONI PER ARTICOLO (2003-2007)



CONFRONTO DEL NUMERO DI CITAZIONI MEDIE PER LAVORO DELLE PUBBLICAZIONI TELETHON RISPETTO ALLE MEDIE ITALIANA, EUROPEA E STATUNITENSE SULLE RIVISTE SCIENTIFICHE BIOMEDICHE NEL QUINQUENNIO 2003-2007. Fonte: Thomson Reuters

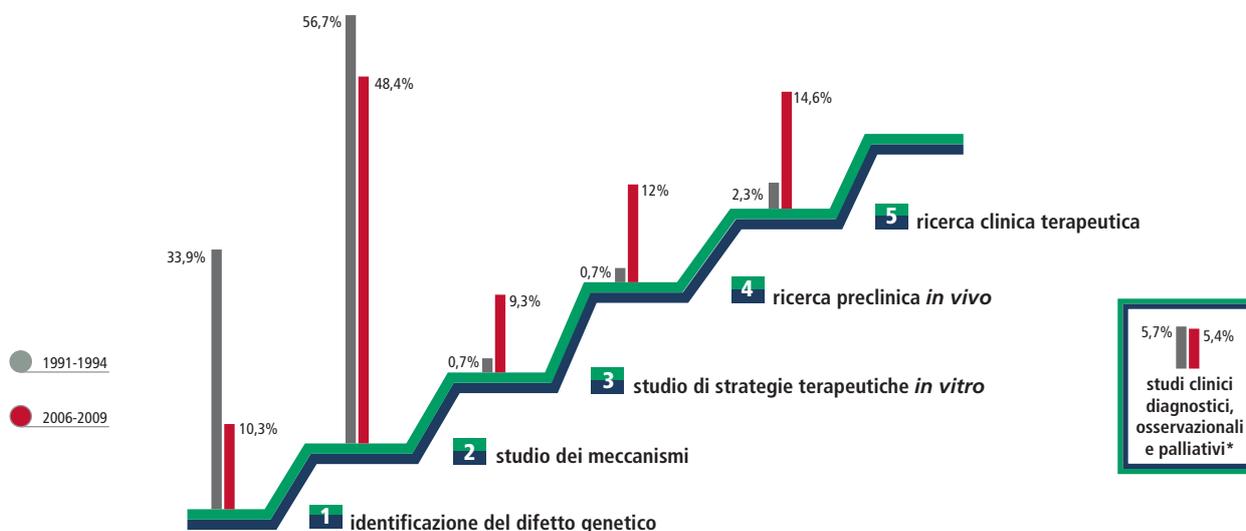
### PROGRESSIONE VERSO LA CURA

Il percorso ideale di avanzamento della ricerca, dalla malattia alle possibili cure, segue un percorso lungo e graduale. Per questo nella verifica dei risultati è importante includere il progresso che i progetti finanziati generano sulla scala della ricerca (Figura 3). Ciascun gradino indica una fase della ricerca da quella di base a quella progressivamente traslazionale. Etichettando ognuno dei 2.200 progetti finanziati dal 1991 in modo da collocarlo su uno dei gradini della scala è possibile verificare l'andamento e il progresso della ricerca finanziata dal laboratorio al letto del paziente.

Le colonne poste sui gradini nella Figura seguente rappresentano rispettivamente la percentuale di progetti collocati sulla scala nel primo triennio d'attività di Telethon (1991-1994) e nell'ultimo (2006-2009).

Nel corso degli anni la ricerca finanziata è progredita verso i gradini più alti (36% dei fondi è dedicato a progetti di ricerca traslazionale contro il 3,7% del primo triennio): un risultato che dimostra la coerenza delle attività di Telethon nel perseguire risultati applicativi coerenti con l'obiettivo di "avanzare verso la cura".

FIGURA 3



DISTRIBUZIONE PERCENTUALE DEI FONDI TELETHON PER OGNI GRADINO DELLA SCALA DELLA RICERCA NEL PRIMO E NELL'ULTIMO TRIENNIO (UNA MISURA DEL PROGRESSO DELLA RICERCA FINANZIATA)

\* Area di ricerca che, pur non portando a una cura, ha lo scopo di migliorare la qualità di vita dei pazienti



TELETHON È UNA CAUSA DI STRAORDINARIA UMANITÀ, DI GRANDE AVANZAMENTO SCIENTIFICO E MORALE DEL NOSTRO PAESE. L'ATTIVITÀ DI TELETHON MERITA IL PIÙ CONVINTO SOSTEGNO. LA RICERCA CONDOTTA SU DIVERSE MALATTIE SI TRASFERISCE SEMPRE DI PIÙ DALL'AMBITO PURAMENTE SCIENTIFICO ALLE POSSIBILI CURE.

Giorgio Napolitano [PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA ITALIANA]

## I RISULTATI NELLA RICERCA CLINICA TERAPEUTICA

La misura più diretta del successo e dell'efficacia istituzionale di Telethon è rappresentata dalle applicazioni terapeutiche scaturite dalla ricerca che finanzia.

Grazie a un investimento rigoroso e costante nel tempo la Fondazione Telethon è riuscita a promuovere e far sviluppare competenze e strategie terapeutiche di alto livello nella ricerca transazionale sulle malattie genetiche. In particolare una tecnologia innovativa e complessa come la terapia genica, che era stata messa in discussione dalla comunità scientifica internazionale perché considerata troppo rischiosa, ha permesso a Telethon di realizzare il suo primo successo terapeutico.

FAR AVANZARE  
LA RICERCA  
SCIENTIFICA  
VERSO LA CURA

### IL PRIMO SUCCESSO DI TERAPIA GENICA

L'ADA-SCID, una gravissima immunodeficienza ereditaria che rende potenzialmente letale anche la più banale infezione, è ormai una patologia sconfitta: è sufficiente una sola infusione di cellule staminali adulte del midollo osseo, preventivamente corrette con la terapia genica, per ripristinare nei pazienti un sistema immunitario perfettamente funzionante e permettere loro di crescere sani.

★★★ Il protocollo ha permesso di curare **13 bambini** affetti dalla grave malattia, restituendo loro una vita completamente normale. Nel gennaio 2009 Maria Grazia Roncarolo e Alessandro Aiuti, coordinatori dello studio clinico, hanno mostrato sul *New England Journal of Medicine* che il protocollo di terapia genica messo a punto all'HSR-TIGET non solo è efficace e sicuro ma ha anche effetti a lungo termine, essendo privo di effetti collaterali dopo molti anni.

Un successo dell'HSR-TIGET che, attraverso una ricerca iniziata nel 2000, ha messo a punto il primo protocollo sicuro ed efficace di terapia genica per questa patologia.

Prima della terapia genica, le soluzioni prospettate erano due: il trapianto di midollo osseo, che però poneva il problema del reperire donatori compatibili oppure la somministrazione di farmaco a base dell'enzima mancante. Purtroppo anche quest'ultima scelta aveva dei limiti: la terapia richiedeva iniezioni settimanali e non risultava sempre efficace.

### SPERIMENTAZIONI CLINICHE IN CORSO

★★★ Nel 2008 per la prima volta al mondo è stato eseguito con successo un intervento di terapia genica sull'uomo per curare l'**amaurosi congenita di Leber**, una grave malattia genetica che colpisce la retina e provoca cecità o grave danneggiamento della vista già nei primi mesi di vita. I risultati ottenuti su **12 pazienti** (di cui 5 italiani) sono molto positivi: il trattamento è risultato sicuro e capace di ripristinare parte delle capacità visive dei pazienti, soprattutto se intrapreso precocemente. Questo risultato è stato raggiunto da un'equipe internazionale. La parte italiana dello studio, finanziata da Telethon, è stata coordinata da Alberto Auricchio, ricercatore del TIGEM e professore associato dell'Università "Federico II" di Napoli.

★★★ A marzo 2009 è stato avviato presso il Policlinico San Matteo di Pavia uno studio clinico sulla **sindrome di Marfan**, a cui partecipa anche Telethon, per sperimentare una nuova terapia farmacologica nella prevenzione di quello che è il rischio principale per questi pazienti: la rottura dell'aorta. La sperimentazione è ufficialmente registrata presso i National Institutes of Health e l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA). Lo studio, finanziato in parte da Telethon e coordinato da Eloisa Arbustini del Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari dell'ospedale pavese, coinvolgerà **291 pazienti** e durerà quattro anni.



Kevin Deslauries con il figlio Parker\* [PARKER, BIMBO CANADESE NATO NEL 2006, AFFETTO DA ADA-SCID E DEFINITIVAMENTE CURATO GRAZIE ALLA TERAPIA GENICA]

### AVVIO DI ALTRE SPERIMENTAZIONI SULL'UOMO ENTRO IL 2010

- ★☆☆ È imminente l'avvio di studi clinici presso l'HSR-TIGET per la **leucodistrofia metacromatica** e la **sindrome di Wiskott-Aldrich**. Telethon sta infatti finalizzando la preparazione della documentazione da presentare alle autorità regolatorie. Come per l'ADA-SCID, anche questi due studi clinici utilizzeranno la tecnica della terapia genica ma la novità riguarderà un nuovo tipo di vettore derivato dall'HIV (detto lentovirale) che si è dimostrato essere più efficiente e più sicuro rispetto a quello retrovirale usato per l'ADA-SCID.
- ★☆☆ In campo neuromuscolare, prosegue il percorso verso la sperimentazione di una terapia farmacologica per la **miopatia di Bethlem** e la **distrofia di Ullrich**, con la messa a punto di condizioni più sicure per i pazienti. Per la **distrofia di Duchenne** sono in via di svolgimento studi di ricerca preclinica avanzata per valutare l'efficacia di diversi approcci terapeutici, dalla terapia cellulare a quella con oligonucleotidi antisenso (per maggiori dettagli si veda la sezione "I risultati della ricerca" p. 52).
- ★☆☆ Al TIGEM è stato sviluppato un approccio terapeutico innovativo per la **malattia di Pompe**, patologia metabolica di origine genetica che colpisce i muscoli, in particolare il cuore. La strategia prevede di integrare la terapia enzimatica sostitutiva, già disponibile da alcuni anni, con dei farmaci adiuvanti che hanno dimostrato in laboratorio di migliorarne notevolmente l'efficacia. Il TIGEM ha, infine, posto le basi per l'avvio di studi clinici anche per la **malattia di Stargardt**.

### DESIGNAZIONE DI "TERAPIA ORFANA"

La designazione di farmaco orfano è il primo passo per rendere fruibile ai pazienti la terapia, in un contesto assistenziale e non di ricerca.



La designazione di "terapia orfana" consente ad un determinato approccio terapeutico di godere dei benefici legislativi volti a promuovere lo sviluppo di terapie per le malattie rare e l'accesso agevolato a tali terapie per i pazienti che ne sono affetti. Tale designazione è concessa dall'Agenzia Europea del Farmaco (EMA) e dall'agenzia statunitense Food and Drug Administration (FDA) secondo criteri uniformi tra le due agenzie.

- ★☆☆ Telethon ha ottenuto la designazione come "terapia orfana" per i protocolli di trattamento dell'ADA-SCID (FDA 2009 ed EMA 2006), della malattia di Stargardt (FDA e EMA, 2008) e per la leucodistrofia metacromatica (EMA, 2007).

## L'EFFICIENZA GESTIONALE

Per misurare le proprie performance gestionali, Telethon ha scelto di utilizzare gli indici di efficienza e di capacità organizzativa proposti dalla raccomandazione n. 10 del Consiglio Nazionale dei Dottori Commercialisti, che a sua volta fa riferimento al sistema elaborato negli USA dall'organizzazione Charity Navigator ([www.charitynavigator.org](http://www.charitynavigator.org)).

Gli indici di efficienza 2008-2009 misurano quanto costa la raccolta fondi e come vengono impiegate le risorse durante l'anno (p. 75).

Di seguito vengono presentati i principali indicatori di capacità organizzativa del periodo 2006-2009: l'andamento dei proventi, l'andamento degli impieghi e in particolare degli impieghi in ricerca.

FAR SAPERE  
A CHI CI AIUTA  
COME VENGONO  
SPESI I SOLDI CHE  
RACCOGLIAMO

### L'ANDAMENTO DEI PROVENTI

La raccolta pubblica di fondi rappresenta la principale fonte di finanziamento di Telethon. Particolarmente rilevante, sebbene nell'ultimo anno abbia segnato una flessione, è la quota dei contributi esterni vincolati che Telethon riceve per i progetti dei propri istituti interni di ricerca da parte di enti finanziatori esterni (National Institutes of Health, Unione Europea, Ministero dell'Università e Ricerca, fondazioni di origine bancaria ecc.).

FIGURA 4

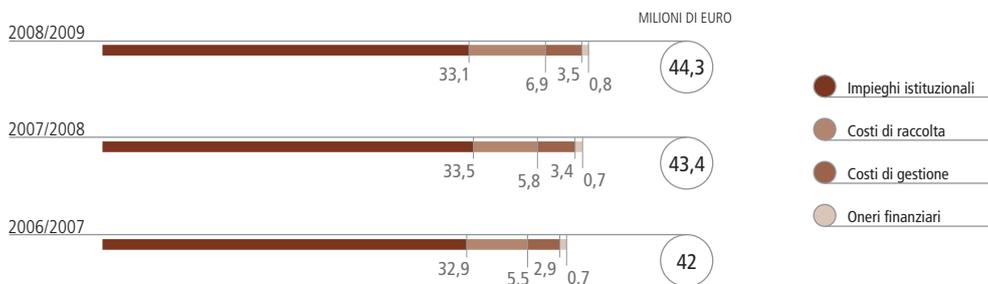


L'ANDAMENTO DEI PROVENTI (2006-2009)

### L'ANDAMENTO DEGLI IMPIEGHI

La distribuzione degli impieghi permette di valutare quante risorse Telethon dedichi alle attività di ricerca e quanto invece incidano i costi di raccolta e di gestione. Al fine di assicurare la maggior parte delle risorse alle attività istituzionali, Telethon si impegna affinché i costi di supporto (al netto degli oneri finanziari), si attestino intorno al 20-25% di quanto speso in un anno. La scelta di ampliare la base di donatori e le modalità di donazioni ha determinato per il 2008-2009 un aumento dei costi delle attività di raccolta che ha prodotto nel breve termine una diminuzione dell'efficienza nell'impiego dei fondi.

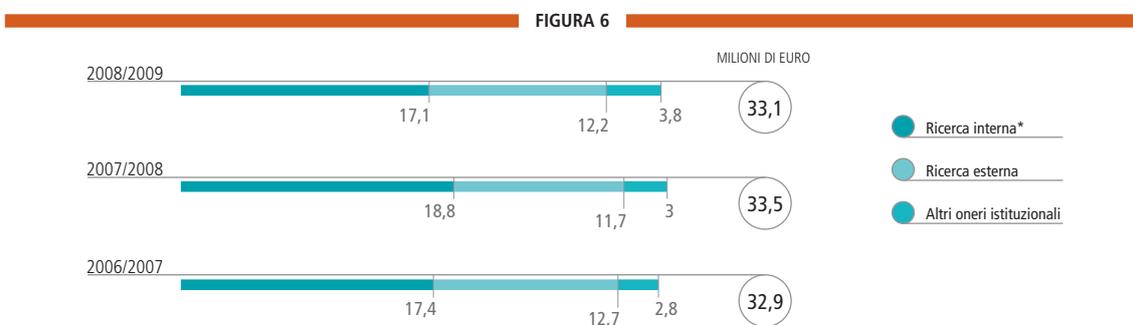
FIGURA 5



L'ANDAMENTO DEGLI IMPIEGHI (2006-2009)

## L'ANDAMENTO DEGLI IMPIEGHI IN RICERCA

Il finanziamento complessivo medio annuo delle attività di programma è di 33 milioni di Euro. Una quota crescente degli impieghi è assorbita dagli altri oneri istituzionali in cui rientrano le attività della Commissione Medico-Scientifica, dell'Ufficio Scientifico, della Convention e in particolare le attività di sensibilizzazione e comunicazione di missione.



### L'ANDAMENTO DEGLI IMPIEGHI IN RICERCA (2006-2009)

\*Una quota importante dei fondi impiegati nella ricerca interna proviene da altri enti. Per maggiori dettagli si rimanda alle figure 25 e 30 (p. 45 e 50) che riepilogano la composizione e l'andamento nel tempo di questi finanziamenti per gli istituti TIGEM e DTI



## LE DATE PRINCIPALI DI TELETHON

- 1966** L'attore americano **Jerry Lewis inventa negli USA una maratona televisiva** per raccogliere fondi a favore della ricerca sulla distrofia muscolare. È un successo senza precedenti sia in termini di spettatori sia in termini di solidarietà.
- 1987** L'Association Française contre le Myopathies - **AFM ripete l'esperienza in Francia.**
- 1990** L'associazione che riunisce le famiglie di malati di distrofia muscolare si appella a Susanna Agnelli per portare anche in Italia l'iniziativa Telethon. **Nasce il Comitato Promotore** sotto gli auspici dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM). Il 7 e 8 dicembre va in onda su Rai1 la prima maratona televisiva che raccoglie quasi 20 miliardi di lire.
- 1991** **Viene pubblicato il primo bando di concorso** Telethon per finanziare i progetti di ricerca sui diversi tipi di distrofia muscolare.
- 1992** Il Comitato Telethon estende i propri **finanziamenti alla ricerca su tutte le malattie genetiche.**
- 1994** **Nasce il TIGEM**, l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina che studia i difetti genetici che stanno alla base di alcune malattie ereditarie e **viene istituito il Tecnothon**, laboratorio di ricerca tecnologica che si occupa della realizzazione di ausili per migliorare la qualità della vita delle persone disabili.
- 1995** In collaborazione con la Fondazione San Raffaele **nasce l'HSR-TIGET**, l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica. Con sede a Milano, studia terapie geniche per la cura delle malattie genetiche. Per gestire gli istituti di ricerca nati dall'iniziativa e dai finanziamenti di Telethon, nello stesso anno, **nasce la Fondazione Telethon.**
- 1998** **Il Comitato Promotore diventa Comitato Telethon Fondazione ONLUS**, modificando il suo statuto sulla base della normativa del 1997 che regola le organizzazioni non lucrative di utilità sociale. Ottiene così le agevolazioni previste dalla legge, tra le quali la parziale detraibilità fiscale delle offerte per i donatori.
- 1999** **Viene creato il DTI**, l'Istituto Telethon Dulbecco, un istituto virtuale nato per offrire a ricercatori qualificati la possibilità di una carriera indipendente all'interno di istituzioni scientifiche italiane. Il Comitato Telethon riceve l'Alto Patronato della Presidenza della Repubblica.



Carlo Ferdinando Carnacini [CONSIGLIERE DI AMMINISTRAZIONE TELETHON DAL 1990]

- 2001** Telethon vince il premio “Oscar di Bilancio e della Comunicazione delle Organizzazioni Non Profit” per la completezza, chiarezza e rigore della sua rendicontazione e per la sua efficienza organizzativa.
- 2002** Per la prima volta al mondo, grazie a un intervento di terapia genica svolto **presso l’HSR-TIGET, guariscono in modo definitivo due bambine affette dalla malattia ADA-SCID**, una grave immunodeficienza ereditaria.
- 2004** Il Comitato Telethon Fondazione ONLUS ottiene la **certificazione ISO 9001** per le attività di “Programmazione, valutazione iniziale, attivazione, monitoraggio e valutazione finale dei progetti”, a conferma del rigore con cui viene svolto il lavoro di valutazione della ricerca biomedica.
- 2005** L’ente governativo americano che autorizza le terapie, **la Food and Drug Administration, riconosce il protocollo clinico dell’ADA-SCID adottato dall’HSR-TIGET** come quello più valido, imponendone l’adozione anche negli Stati Uniti. La ricerca italiana riesce ad essere competitiva anche a livello mondiale.
- 2006** Con la consulenza del suo Consiglio di Indirizzo Scientifico, **la Fondazione Telethon realizza il primo piano strategico della ricerca** per guidare la ricerca biomedica fino al 2010.
- 2007** Grazie a uno studio finanziato principalmente da Telethon - **curati cani affetti da una forma spontanea di distrofia muscolare di Duchenne** con il trapianto di cellule staminali adulte chiamate mesangioblasti. Il trattamento ha migliorato nettamente la deambulazione e la forza muscolare degli animali. Si lavora adesso per trasferire la sperimentazione sull’uomo, anche se il passaggio richiede tempi lunghi e molta cautela.
- 2008** **Primo intervento al mondo di terapia genica di una malattia ereditaria dell’occhio, l’amaurosi congenita di Leber**, iniettando nello spazio sottoretinico dell’occhio un “virus navicella” contenente la versione sana del gene alterato. Grazie ai progressi nella messa a punto di questi virus navicella la ricerca sta progredendo verso la terapia anche di altre malattie genetiche dell’occhio.
- 2009** Il 15 maggio a Roma **muore Susanna Agnelli, presidente Telethon dal 1990; le succede Luca Cordero di Montezemolo**, nominato il 7 luglio dal Consiglio di Amministrazione Telethon.



PARTE **2**

# CHE COS'È TELETHON

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

- LA MISSIONE
- GLI STAKEHOLDER
- IL MODELLO ORGANIZZATIVO

## LA MISSIONE DI TELETHON

- [ Vogliamo far avanzare la ricerca scientifica verso la cura della distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche
- [ Vogliamo dare priorità a quelle malattie che per la loro rarità sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali
- [ Vogliamo dare fondi a eccellenti progetti di ricerca e ai migliori ricercatori in Italia
- [ Vogliamo che gli italiani partecipino a questa lotta contro le malattie genetiche
- [ Vogliamo far sapere a chi ci aiuta come vengono spesi i soldi che raccogliamo



### LE MALATTIE GENETICHE: UNA PIAGA SOCIALE

Nato nel 1990 per volontà dei pazienti affetti da distrofia muscolare allo scopo di sostenere la ricerca scientifica su questa malattia, Telethon due anni dopo ha esteso il suo programma di ricerca a tutte le malattie genetiche. Queste patologie sono causate da alterazioni nel DNA e si trasmettono per via ereditaria; possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualunque età. Si stima che ne esistano diverse migliaia, la maggior parte con un decorso grave o letale e ad oggi senza una terapia efficace. Promuovere la ricerca scientifica verso la cura della malattie genetiche è l'obiettivo attorno a cui Telethon ha strutturato tutte le sue attività, finanziando finora progetti su oltre 400 diverse patologie. Considerato nel suo complesso, il problema delle malattie genetiche assume le dimensioni di una vera e propria piaga sociale. Un rapporto della March of Dimes Foundation (USA) stima ad esempio che in tutto il mondo nascono ogni anno otto milioni di bambini con un grave difetto di origine totalmente o parzialmente genetica. Questo senza contare le tante malattie genetiche che si manifestano nella tarda infanzia o nell'età adulta. Prese singolarmente, tuttavia, le malattie genetiche sono in genere rare e, quindi, trascurate dalla ricerca farmaceutica (per l'esiguo mercato che esse rappresentano) e dai grandi investimenti pubblici (per la difficoltà di realizzare un programma sanitario per ciascuna malattia rara). Per questo, riferendosi alle malattie genetiche, si parla spesso di patologie e pazienti "orfani". Telethon esiste proprio per far progredire la ricerca su queste malattie altrimenti neglette, mettendo a disposizione fondi adeguati e vincolandoli a criteri di scelta rigorosi e competitivi.

## GLI STAKEHOLDER

Il principale interlocutore di Telethon è la collettività: solo l'utilità prodotta verso la collettività legittima l'esistenza di un'organizzazione non profit. All'interno della collettività è possibile individuare gruppi più specifici di portatori di interesse (*stakeholder*), in base alla relazione che essi hanno nei confronti di Telethon (Figura 7):

- **chi contribuisce**, ossia tutti coloro che partecipano alla lotta contro le malattie genetiche offrendo un sostegno economico o di volontariato;
- **chi opera nella struttura** di Telethon garantendo professionalità e condivisione della missione;
- **i beneficiari**, ossia i destinatari dell'utilità prodotta. I beneficiari diretti di Telethon sono i malati di distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche, le loro famiglie e, in seconda istanza, le associazioni di malattia e tutta la collettività (incluse le generazioni future).

Ad essi si aggiungono i ricercatori finanziati, considerati beneficiari indiretti in quanto a loro vengono affidati i fondi raccolti da Telethon per far avanzare la ricerca verso la cura.

FIGURA 7

### CHI CONTRIBUISCE

- DONATORI
- PARTNER DELLA RACCOLTA FONDI
- VOLONTARI-SOSTENITORI

### CHI OPERA NELLA STRUTTURA

- AMMINISTRATORI
- MANAGER
- DIPENDENTI E COLLABORATORI

### I BENEFICIARI

- MALATI E COLLETTIVITÀ (BENEFICIARI DIRETTI)
- RICERCATORI (BENEFICIARI INDIRETTI)

LA MAPPA DELLE PRINCIPALI CATEGORIE DI STAKEHOLDER DI TELETHON



## IL SISTEMA TELETHON: AUTONOMIA ED EQUILIBRIO

Il modello di Telethon si basa sulla relazione fra tre realtà: i pazienti (e le loro famiglie), la società civile e il mondo della ricerca. Autonomia ed equilibrio sono le caratteristiche irrinunciabili su cui si regge questo sistema. Autonomia, per un fondazione come Telethon, significa essere indipendente da condizionamenti politici e commerciali ma anche mantenere un sistema di finanziamento che assicuri la distanza fra chi chiede, chi decide e chi eroga. Per questo, nessuno scienziato può contemporaneamente richiedere fondi a Telethon e sedere nei suoi organi di governo o nelle sue commissioni di indirizzo e valutazione. Allo stesso modo, né il pubblico donatore, né le aziende che contribuiscono possono influenzare la strategia di Telethon e la scelta dei progetti: gli obiettivi sono chiari ed espliciti, le regole trasparenti, e chi dona decide di aderirvi. Equilibrio significa anzitutto il rispetto delle regole della scienza che impongono qualità, rigore, pazienza e costante confronto internazionale: se da una parte vanno evitate le promesse di soluzioni miracolose e immediate, dall'altro è doveroso non disperdere i fondi dalle aree di interesse dei malati, nel rispetto della missione. A Telethon spetta il compito di rendicontare in modo preciso i propri investimenti e risultati. Ma in questo equilibrio anche chi dona ha un ruolo importante: quello di una attenta e informata vigilanza. Perché il sistema funzioni, i cittadini hanno il diritto e il dovere di sapere come sono stati investiti i loro soldi.

## IL MODELLO ORGANIZZATIVO

Telethon è un'organizzazione senza fini di lucro che ha come obiettivo generale l'avanzamento della ricerca verso la cura delle distrofie muscolari e delle altre malattie genetiche. È composto dal Comitato Telethon Fondazione ONLUS e dalla Fondazione Telethon, due enti privati non profit, distinti e complementari, riconosciuti dal Ministero dell'Università e della Ricerca.

Questa divisione, risalente al 1995, è dovuta alla volontà di separare le attività di promozione, raccolta e assegnazione fondi da quelle di gestione degli istituti e dei progetti di ricerca (Figura 8).

Il Comitato si occupa dell'organizzazione del noto evento televisivo annuale (la Maratona Telethon), della raccolta dei fondi e della loro assegnazione a progetti di ricerca rigorosamente valutati e approvati da una Commissione Medico-Scientifica indipendente e internazionale, il cui presidente onorario è il Premio Nobel Renato Dulbecco.

Il Comitato trasferisce le risorse alla Fondazione sotto forma di fondi vincolati per specifici progetti di ricerca. La Fondazione si occupa principalmente della gestione degli istituti interni di ricerca (TIGEM, HSR-TIGET, DTI e Tecnothon). L'obiettivo in questo caso è quello di rispondere a una doppia esigenza: avere centri d'avanguardia nell'ambito della ricerca biomedica sulle malattie genetiche e ottenere la maggiore utilità sociale dall'impiego controllato ed efficiente delle risorse a disposizione.

A richiesta, la Fondazione si occupa della gestione diretta dei fondi di ricerca assegnati dal Comitato a istituti esterni. In questo caso i ricercatori finanziati affidano alla Fondazione l'assegnazione delle borse di studio e l'acquisto di prodotti e servizi necessari ai loro progetti di ricerca.

FIGURA 8



LA RIPARTIZIONE FUNZIONALE DI TELETHON

Per garantire una gestione armonica del Comitato e della Fondazione sono state previste alcune disposizioni negli statuti dei due enti che permettono ai rispettivi Consigli di Amministrazione di essere composti dalle stesse persone e di avere quindi una stessa struttura di governo.

Nel corso dell'esercizio si sono succeduti i seguenti avvenimenti:

- ★ ★ ★ in data 24 marzo 2009 la Fondazione Telethon ha deliberato l'ingresso dell'Avv. Luca Cordero di Montezemolo in qualità di consigliere di amministrazione; nella stessa seduta il consiglio ha anche ratificato le dimissioni del direttore generale Pietro Spirito - già preannunciate nei giorni precedenti - che ha accettato una proposta di lavoro nel mondo dei trasporti tornando così alle origini del suo impegno professionale;
- ★ ★ ★ il 15 maggio 2009, all'età di 87 anni, si è spenta a Roma Susanna Agnelli, presidente di Telethon dal 1990;

ENTRARE NEL CDA DI TELETHON È STATA UNA PROPOSTA PER ME NON NEGOZIABILE INNANZITUTTO PER LA MIA CARICA DI PRESIDENTE UILDM CHE MI VEDE A RAPPRESENTARE MOLTISSIME PERSONE CON MALATTIE NEUROMUSCOLARI. E' UNA GRANDE RESPONSABILITÀ CHE RACCOLGO VOLENTIERI.

Alberto Fontana [PRESIDENTE NAZIONALE UILDM - UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE - E CONSIGLIERE DI AMMINISTRAZIONE TELETHON DA LUGLIO 2009]



- ★ ★ ★ il 7 luglio 2009 il Consiglio di Amministrazione ha nominato alla presidenza di Telethon Luca Cordero di Montezemolo; oltre al nuovo presidente, nella stessa seduta il Cda ha anche nominato come nuovo consigliere di amministrazione Alberto Fontana, presidente nazionale della UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare);
- ★ ★ ★ il 13 luglio, a distanza di una settimana dalla nomina dell'Avvocato Montezemolo, è stata nominata direttore generale, Francesca Pasinelli, membro del Consiglio di Amministrazione e già direttore scientifico di Telethon dal 1997 al 2007.

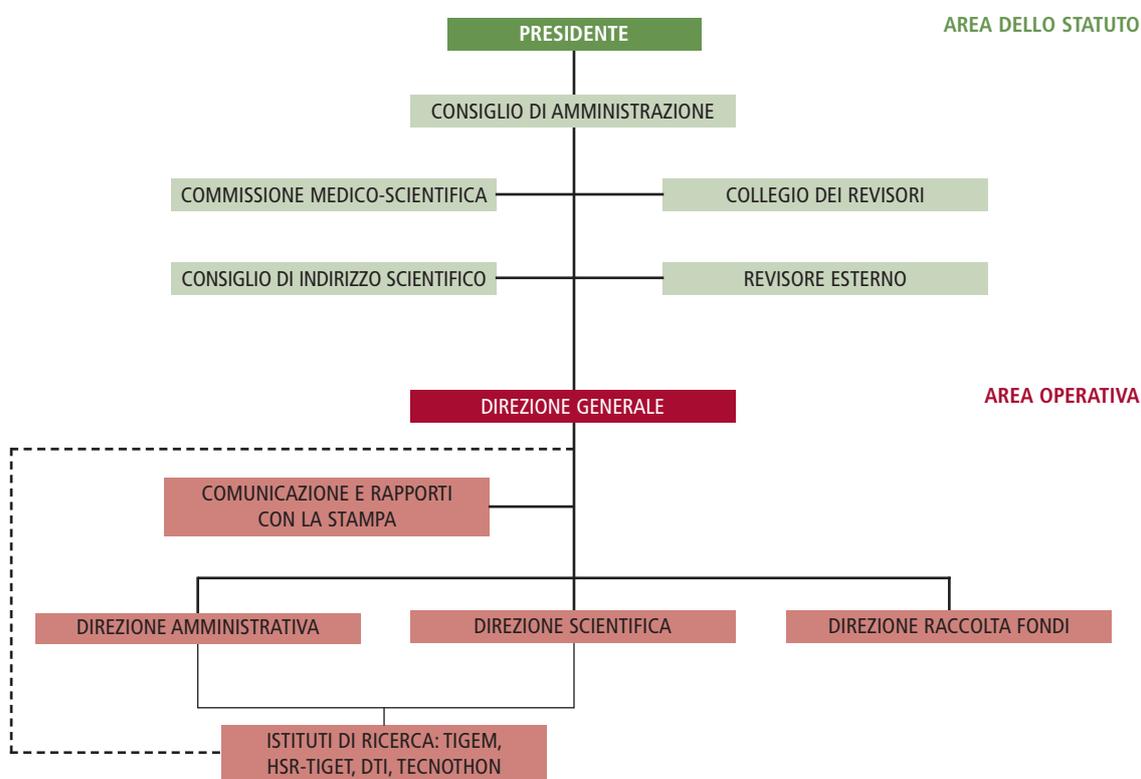
Il Cda di Telethon è composto anche da Boris Biancheri, Carlo Ferdinando Carnacini, Salvatore Di Mauro e Omero Toso, confermato vice presidente.

I curricula, le funzioni degli amministratori e gli statuti di Telethon sono disponibili on-line all'indirizzo [www.telethon.it/chiamo/funzioni-persone/default.aspx](http://www.telethon.it/chiamo/funzioni-persone/default.aspx).

Al Consiglio di Amministrazione rispondono quattro organi consultivi, una direzione operativa e quattro istituti interni di ricerca (Figura 9).

Gli organi consultivi sono: il Collegio dei Revisori, che vigila sull'osservanza della legge e dell'atto costitutivo, sul rispetto dei principi di corretta amministrazione e sull'adeguatezza organizzativa del sistema amministrativo e contabile; il Revisore Esterno che accerta la regolare tenuta della contabilità sociale e delle scritture contabili e verifica la conformità del Bilancio alle norme che lo disciplinano; la Commissione Medico-Scientifica, nel ruolo chiave di valutazione dei progetti di ricerca; il Consiglio di Indirizzo Scientifico, che supporta le scelte di indirizzo e gestione del Consiglio di Amministrazione nell'ambito della ricerca biomedica.

FIGURA 9



L'ORGANIGRAMMA DI TELETHON



PARTE 3

# LE ATTIVITÀ ISTITUZIONALI

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

- LA RICERCA BIOMEDICA
  - > LA VALUTAZIONE DEI PROGETTI
  - > LA RICERCA ESTERNA
  - > LA RICERCA INTERNA
  - > I RISULTATI DELLA RICERCA
- LA RICERCA TECNOLOGICA

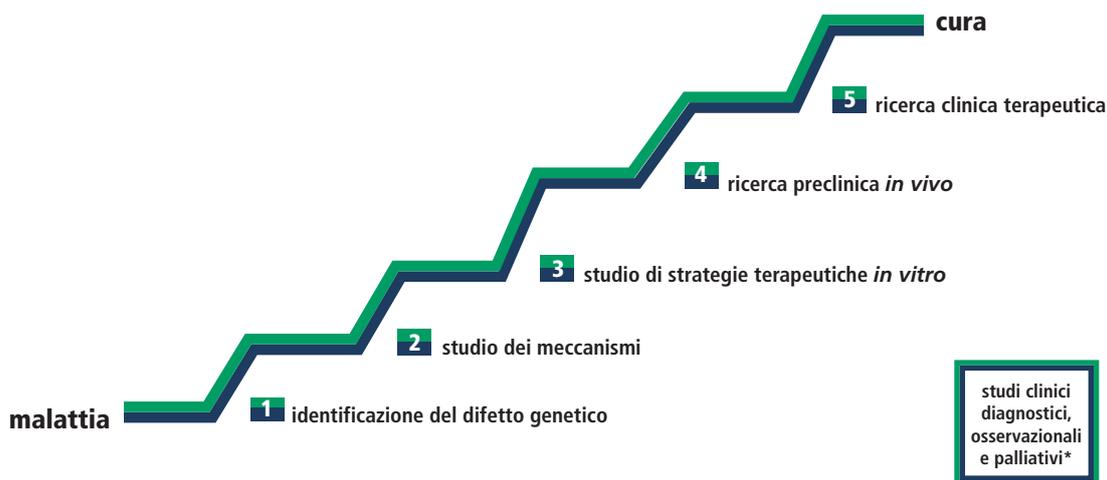
## LA RICERCA BIOMEDICA

Il percorso ideale di avanzamento della ricerca, dalla malattia alla cura, procede attraverso tappe progressive che possiamo schematizzare in una scala (Figura 10).

Il primo gradino è rappresentato dall'individuazione del difetto genetico che causa la malattia. Nel secondo gradino, i ricercatori studiano a fondo i geni-malattia modificati per comprendere qual è il loro funzionamento normale nell'organismo e i meccanismi che, se alterati, causano i sintomi della malattia. Da queste informazioni si parte per ideare strategie terapeutiche, la cui efficacia verrà studiata in modelli cellulari (in vitro, gradino 3) o animali (in vivo, gradino 4). Soltanto le terapie che si dimostrano efficaci nei modelli animali e potenzialmente sicure nell'uomo sono adatte a passare alla sperimentazione clinica sui pazienti (gradino 5). Un ulteriore filone di ricerca (rappresentato fuori dalla scala) riguarda gli studi clinici di tipo diagnostico, osservazionale e palliativo che, pur non portando ad una cura, hanno lo scopo di migliorare la diagnosi e la qualità di vita dei pazienti. Per quanto semplificato rispetto alla realtà, il modello della scala è uno strumento utile per valutare le attività di Telethon. Questo modello verrà riproposto ad esempio per capire a quale stadio di progresso si collocano i progetti di ricerca Telethon (☐ p. 39) e i principali risultati conseguiti nell'anno 2008-2009 (☐ p. 52 e seguenti).

La sfida di Telethon è quella di avanzare il più possibile verso i gradini più alti di questa scala ideale, verso la cura.

FIGURA 10



LE TAPPE DELLA RICERCA BIOMEDICA

\*Area di ricerca che, pur non portando a una cura, ha lo scopo di migliorare la qualità di vita dei pazienti



PER ALCUNE MALATTIE SIAMO IN VISTA DEL TRAGUARDO, MA DOBBIAMO RACCOGLIERE SEMPRE PIÙ FONDI E FAR CRESCERE LA QUOTA DESTINATA ALLA RICERCA DANDO MODO A TUTTI I RICERCATORI CHE LO MERITANO DI RICEVERE UN NOSTRO FINANZIAMENTO.



Francesca Pasinelli [DIRETTORE GENERALE TELETHON, GIÀ DIRETTORE SCIENTIFICO DAL 1997 AL 2007 E ATTUALE CONSIGLIERE DI AMMINISTRAZIONE TELETHON]

## IL PIANO STRATEGICO PER LA RICERCA (2006-2010)

Per perseguire al meglio la propria missione, contribuendo ad accelerare la salita verso gradini sempre più alti nella scala della ricerca, nel 2006 Telethon ha messo a punto un piano strategico quinquennale. Eccellenza nella ricerca, progresso verso le terapie, flessibilità dei finanziamenti e alleanze sono le parole chiave sulle quali si articola il Piano Strategico della Ricerca 2006-2010.

Per ciascuna priorità strategica il piano, disponibile sul sito ([www.telethon.it/ricerca/piano.asp](http://www.telethon.it/ricerca/piano.asp)), identifica una o più aree di intervento dove si stanno concentrando gli sforzi (Figura 11).

FIGURA 11

LA NOSTRA VISIONE Che cosa vogliamo essere nel 2010	PRIORITÀ STRATEGICHE Come realizzare la nostra visione	AREE DI INTERVENTO Dove indirizzare le nostre azioni
SAREMO UNA <i>CHARITY</i> RICONOSCIUTA INTERNAZIONALMENTE CHE TRASFORMA RICERCA ECCELLENTE IN TERAPIE DISPONIBILI PER I PAZIENTI	1 Perseguire l' <b>eccellenza</b> nella ricerca	1A Continuare a sostenere eccellente ricerca di base nel campo delle malattie genetiche 1B Promuovere l'integrazione di scienziati di valore in Italia
	2 Avanzare verso le <b>terapie</b> e renderle disponibili ai pazienti	2A Sfruttare il potenziale terapeutico della ricerca di base 2B Promuovere la sperimentazione clinica dei progetti più promettenti 2C Creare una piattaforma per gli studi clinici 2D Ottenere la registrazione delle nostre nuove terapie
	3 Accrescere la <b>flessibilità</b> dei finanziamenti	3A Adottare lo stesso modello di finanziamento per tutte le iniziative di ricerca e assicurare fondi alternativi per la ricerca interna
	4 Creare <b>alleanze</b>	4A Rafforzare le relazioni con i pazienti e il pubblico 4B Creare alleanze internazionali

IL PIANO STRATEGICO DELLA RICERCA 2006-2010: VISIONE, PRIORITÀ E AREE DI INTERVENTO

### 1. PERSEGUIRE L'ECCELLENZA NELLA RICERCA

#### 1A Continuare a sostenere eccellente ricerca di base nel campo delle malattie genetiche:

La ricerca finanziata da Telethon si mantiene ai maggiori livelli della produzione scientifica mondiale come dimostrato dall'indice bibliometrico del *citation index* (p. 15, figura 2) che avvalorata la crescente reputazione di cui gode il sistema di valutazione e selezione dei progetti adottato da Telethon.

#### 1B Promuovere l'integrazione di scienziati di valore in Italia:

Si osserva una tendenza positiva per quanto riguarda l'integrazione dei ricercatori degli istituti Telethon nel sistema accademico italiano. Dall'inizio del piano strategico al 30 giugno 2009 i ricercatori che si sono integrati con successo negli enti di ricerca italiana sono 20 di cui 13 del DTI, 6 del TIGEM e 1 dell'HSR-TIGET (si veda tabella p. 43). La presenza prevalente dei ricercatori del DTI è motivata dal fatto che l'istituto è nato proprio con l'obiettivo di facilitare nel nostro paese l'inserimento e la crescita negli enti di ricerca italiana di scienziati di grande qualità che svolgono la loro attività nel campo delle malattie genetiche.

## 2 AVANZARE VERSO LE TERAPIE E RENDERLE DISPONIBILI AI PAZIENTI

### 2A Sfruttare il potenziale terapeutico della ricerca di base:

La ricerca Telethon mostra una chiara vocazione traslazionale con una tendenza all'aumento nel tempo dei progetti finalizzati alla messa a punto di approcci terapeutici. Questo dato è molto ben evidenziato a  p. 15 nella Figura 3. Nell'ultimo triennio (2006-2009) Telethon ha dedicato alla ricerca traslazionale il 36% dei fondi contro il 3,7% dei primi anni di vita della Fondazione (1991-1994). La crescita è molto significativa anche rispetto ai due trienni precedenti con un +50% rispetto al triennio 2004-2007 (ricerca traslazionale pari al 24% ) e + 22% rispetto al triennio e 2005-2008 (29,4%).

### 2B Promuovere la sperimentazione clinica dei progetti più promettenti:

La piattaforma di terapia genica sviluppata nell'ambito degli istituti Telethon ha portato a un importante successo in ambito clinico e altre applicazioni sono già state avviate o sono imminenti ( p. 16).

Per sfruttare il potenziale terapeutico della ricerca di base e promuovere la sperimentazione clinica dei progetti più promettenti, nel maggio 2009 Telethon ha aperto un nuovo bando dedicato al finanziamento di *Program Project*, programmi di ricerca svolti grazie all'azione sinergica e complementare di diversi gruppi di ricerca (da un minimo di 3 a un massimo di 6). Il bando prevede che le domande di finanziamento presentate abbiano una chiara componente di ricerca traslazionale, ossia si collochino nel campo della ricerca clinica o pre-clinica avanzata.

### 2C Creare una piattaforma per gli studi clinici

Il bando speciale Telethon-UILDm per studi di ricerca clinica ( p. 13) ha permesso di coinvolgere oltre 30 centri clinici italiani e 3.500 pazienti con malattie neuromuscolari.

Nel marzo 2009 è stata anche istituita la Consulta delle malattie neuromuscolari e dopo pochi mesi è nato il Registro dei pazienti neuromuscolari per raccogliere dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne- Becker, atrofia muscolare spinale (Sma) e sclerosi laterale amiotrofica (Sla). Il registro, nato dall'alleanza tra Aisla, Asamsi, Famiglie Sma, Uildm e Fondazione Telethon dirà ai ricercatori quante sono e dove vivono le persone affette da queste malattie neuromuscolari, qual è il difetto genetico e lo stato di salute, informazioni in alcuni casi determinanti per decidere se un paziente può partecipare a uno studio clinico.

### 2D Ottenere le registrazioni delle nuove terapie

La registrazione delle terapie è un passaggio fondamentale per far sì che le applicazioni terapeutiche scaturite dalla ricerca Telethon siano rese disponibili ai pazienti in un contesto di assistenza e non di ricerca. Il primo passo per rendere fruibile ai pazienti una terapia è la designazione di "farmaco orfano".

Telethon ha ottenuto la designazione come "terapia orfana" per i protocolli di trattamento dell'ADA-SCID (FDA 2009 ed EMEA 2006), della malattia di Stargardt (FDA e EMEA, 2008) e per la leucodistrofia metacromatica (EMEA, 2007).

### 3 ACCRESCERE LA FLESSIBILITÀ DEI FINANZIAMENTI

#### 3A Adottare lo stesso modello di finanziamento per tutte le iniziative di ricerca e assicurare fondi alternativi per la ricerca interna

Il modello di finanziamento della ricerca intramurale riguarda le spese vive di ricerca, come per la ricerca esterna, ma nel caso del DTI e del TIGEM anche i salari e solo per il TIGEM le spese strutturali. L'integrazione dei ricercatori degli istituti Telethon nel sistema accademico italiano - descritto al punto 1B del piano strategico - va in questa direzione, così come l'istituzione della Fondazione Bio.for.me, attraverso cui garantire - in prospettiva futura - fondi alternativi al TIGEM. Infine, l'avvio dell'iniziativa dei *Program Project* (punto 2B) va a porre le basi per un sistema flessibile di finanziamento di programmi che vedono il coinvolgimento sinergico di più gruppi di ricerca e che favoriscono lo sviluppo di massa critica intorno a temi di alta rilevanza per Telethon, secondo un schema analogo a quello fino ad ora realizzato dai programmi di ricerca degli istituti.

### 4 CREARE ALLEANZE

#### 4A Rafforzare le relazioni con i pazienti e il pubblico

Telethon ha un ufficio dedicato alle relazioni con i pazienti e le associazioni di malattia. Dal 2005, grazie al progetto "Amiche Associazioni" l'ufficio ha favorito e guidato la nascita di 10 nuove associazioni di malattie. Nel 2009 Telethon ha realizzato in parallelo alla convention scientifica, il primo convegno dedicato alle associazioni amiche di malattie genetiche (📄 p. 59).

#### 4B Creare alleanze nazionali e internazionali

Dalla fine del 2005 Telethon ha partecipato alla costituzione di 3 soggetti con una propria autonomia statutaria in aree dedicate della ricerca biomedica: Fondazione Serena, Fondazione Bio.for.me e Arisla (📄 p. 13 e 14). La Fondazione Telethon è anche uno dei 21 partner del TREAT-NMD, un network internazionale d'eccellenza nell'ambito della ricerca per la cura delle malattie neuromuscolari.

L'attuazione del piano strategico segue un processo decisionale che si basa sulla verifica continua dei risultati e coinvolge tre importanti attori:

- Il Centro Studi Telethon, una struttura professionale interna creata nel 2005, responsabile dell'analisi e del monitoraggio della ricerca Telethon. Il Centro Studi produce rapporti sui finanziamenti, i risultati e lo stato dell'arte della ricerca biomedica;
- Il Consiglio di Indirizzo Scientifico (CIS), composto da eminenti esperti in diversi campi della ricerca biomedica<sup>3</sup>, valuta periodicamente i progressi di Telethon e offre consulenza continua per il raggiungimento degli obiettivi delineati nel piano;
- Il Consiglio di Amministrazione tiene conto delle indicazioni del CIS e delibera sulle decisioni chiave per la strategia di ricerca di Telethon.

<sup>3</sup> Il CIS di Telethon è composto da: Salvatore Di Mauro, Columbia University, New York (USA) (presidente); Pietro De Camilli, Yale University, New Haven (USA); Robert Goldstein, Juvenile Diabetes Research Foundation, New York (USA); Michio Hirano, Columbia University, New York (USA); Robertson Parkman, Children's Hospital, Los Angeles (USA); Roderick R. McInnes, The Hospital for Sick Children, Toronto (CANADA); Paul Robbins, University of Pittsburgh, Pittsburgh (USA).

## LA VALUTAZIONE DEI PROGETTI

Al fine di sostenere soltanto ricerca eccellente e coerente con la propria missione, Telethon adotta un rigoroso processo di valutazione noto come "peer review", termine con il quale si indica il metodo condiviso dalla comunità scientifica internazionale per scegliere i progetti da finanziare.

### GLI ELEMENTI FONDAMENTALI DEL PEER-REVIEW

Il processo di valutazione adottato da Telethon ha come modello di riferimento il sistema in uso presso i National Institutes of Health (NIH), l'Agenzia Federale di Ricerca Biomedica degli Stati Uniti. Il modello di Telethon poggia sui seguenti elementi:

- I *Research Program Manager*
- La Commissione Medico-Scientifica
- I Revisori esterni
- La sessione di valutazione plenaria

### I RESEARCH PROGRAM MANAGER

Il compito di gestire il processo di valutazione dei progetti, nonché di salvaguardarne i principi fondamentali di efficienza, terzietà e trasparenza, è affidato ai *Research Program Managers*, figure professionali con una solida esperienza nella ricerca biomedica che lavorano a tempo pieno per l'Ufficio Scientifico di Telethon. Hanno il compito di leggere i progetti presentati, assegnarli ai revisori (membri della Commissione Medico-Scientifica e revisori esterni) più competenti per valutarli e organizzare le sessioni di valutazione senza mai entrare nel merito della valutazione stessa.

★ ★ ★ Al 30 giugno 2009 sono 7 i *Research Program Managers* stabilmente arruolati da Telethon presso l'ufficio scientifico.

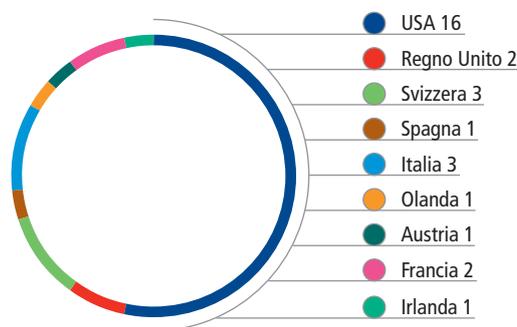
### LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

La Commissione Medico-Scientifica rappresenta il principale attore delle attività valutative di Telethon. Il Comitato Telethon si è sempre impegnato affinché la Commissione rispetti le seguenti caratteristiche:

- massima competenza tecnica sugli oggetti di valutazione;
- massima indipendenza di giudizio.

★ ★ ★ Al 30 giugno 2009 la Commissione è composta da **30 scienziati di fama internazionale** (Figura 12). Le presenze italiane sono volutamente ridotte per limitare possibili conflitti di interesse (soltanto 3 commissari italiani su 7 lavorano in Italia). Ciascun membro della Commissione resta in carica per quattro anni. La lista e i curricula dei membri della Commissione sono disponibili sul sito ([www.telethon.it/ricerca/cms.asp](http://www.telethon.it/ricerca/cms.asp)).

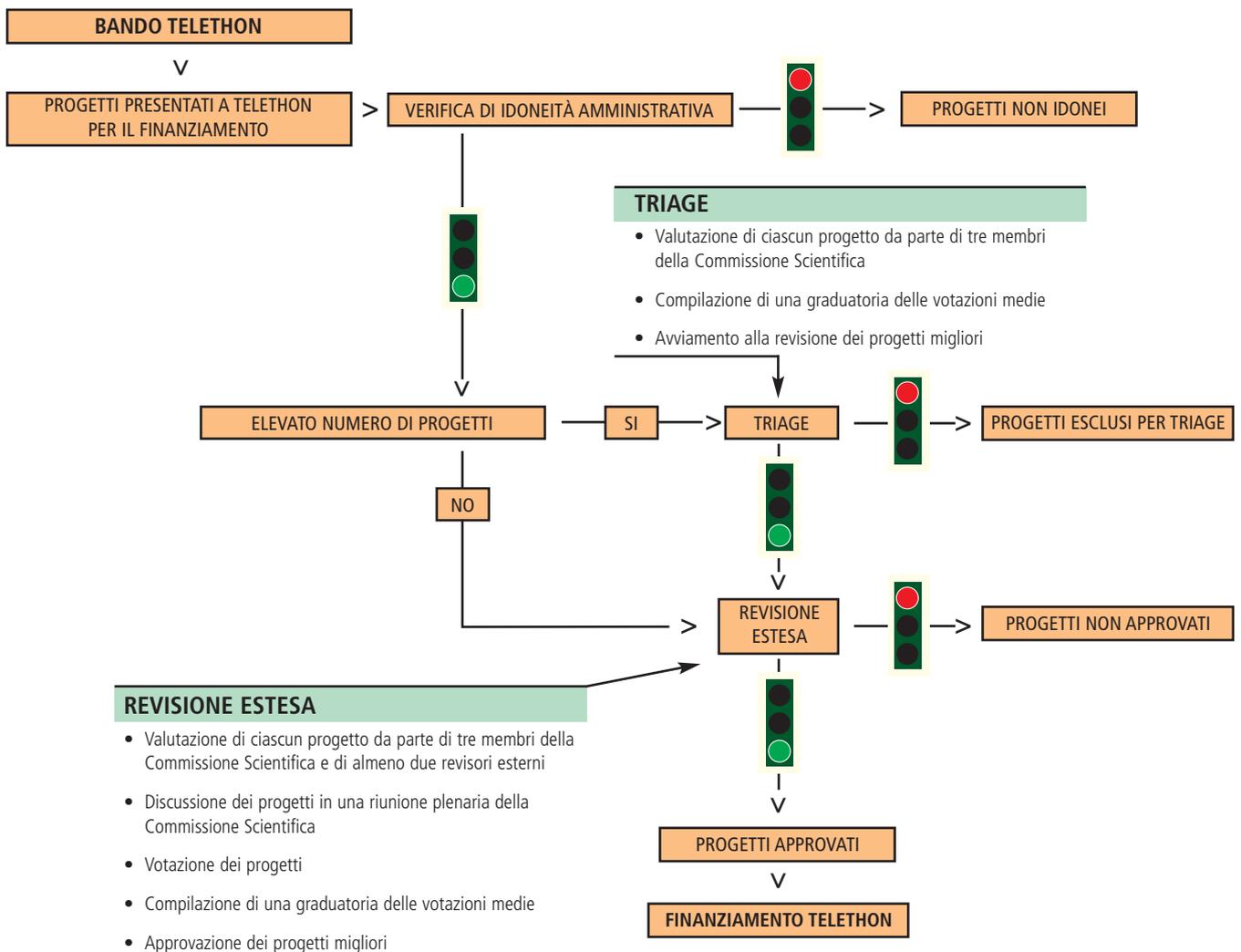
FIGURA 12



LA DISTRIBUZIONE DEI MEMBRI DELLA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA NEI PAESI IN CUI LAVORANO (AL 30 GIUGNO 2009)



FIGURA 13



L'ITER DI VALUTAZIONE DEI PROGETTI DI RICERCA TELETHON, SECONDO IL PROCESSO DI PEER REVIEW



UN MOMENTO DEI LAVORI DI VALUTAZIONE DELLA COMMISSIONE SCIENTIFICA DI TELETHON

Per la valutazione delle proposte, la Commissione Medico-Scientifica si avvale anche del giudizio di revisori esterni e indipendenti, competenti sull'argomento del progetto. Il processo di *peer review* adottato da Telethon prevede che ciascun progetto proposto venga assegnato a tre membri della Commissione Medico-Scientifica e ad almeno due revisori esterni prima della discussione plenaria.

Per la selezione dei ricercatori del "Progetto Carriere Telethon" da inserire presso il DTI (Dulbecco Telethon Institute) viene adottato un ulteriore strumento di valutazione: l'intervista con il candidato che presenta vari aspetti del suo lavoro di ricerca a tutti i membri della Commissione.

### I REVISORI ESTERNI

Sono scienziati stranieri o italiani che lavorano all'estero privi di conflitti di interessi rispetto al progetto da esaminare e in grado di fornire una valutazione esperta.

I dati di tutti i revisori esterni contattati da Telethon sono raccolti in una banca dati che registra più di **7.370 scienziati**. In occasione di ogni bando, vengono interpellati sia revisori già inseriti nella banca dati, sia nuovi scienziati. Ai revisori viene chiesto di presentare una valutazione scritta riguardo al progetto proposto. Il giudizio sul merito scientifico tiene conto di criteri come l'originalità e la fattibilità del progetto, l'adeguatezza della richiesta di finanziamento rispetto agli obbiettivi proposti e il *curriculum vitae* dei proponenti.

★ ★ ★ I dati delle revisioni svolte nel 2008-2009 sono riassunti di seguito.

**FIGURA 14**

BANDO	PROGETTI SOTTOPOSTI A REVISIONE ESTERNA	REVISIONI EFFETTUATE	REVISIONI EFFETTUATE PER PROGETTO	PROGETTI APPROVATI
Progetti di ricerca	168	352	2,10	36
Progetti Telethon-UILD	11	20	1,82	4

LA REVISIONE ESTERNA DEI PROGETTI NEL 2008-2009

### LA DISCUSSIONE PLENARIA

La decisione finale sul finanziamento dei progetti avviene in una riunione plenaria della Commissione Medico-Scientifica, in cui le valutazioni dei membri stessi della commissione e dei revisori esterni vengono discusse approfonditamente per giungere a una votazione finale di ciascun progetto.

Le finalità della sessione collettiva sono principalmente due: da un lato si vuole garantire a ciascun progetto una discussione approfondita anche nel confronto con tutti gli altri progetti in gara, dall'altro si cerca di ridurre il rischio di un errore nella valutazione, dettato da una svista o peggio da un pregiudizio del revisore esponendo quest'ultimo al giudizio di illustri colleghi che possano confutare una posizione non sostenibile. La discussione plenaria mira sempre al raggiungimento del consenso: solo la risoluzione di posizioni contrapposte, dopo un dibattito fra esperti permette di essere ragionevolmente sicuri della bontà della decisione finale.

Il voto, risultante dalla media matematica dei giudizi espressi dai commissari, va da un minimo di 1, per i progetti il cui contenuto è definito "poor", ad un massimo di 5, per i progetti particolarmente promettenti di risultati scientifici di rilievo che vengono definiti "outstanding", secondo la seguente scala:

- *outstanding* (eccellente) 5
- *very good* (molto buono) 4
- *good* (buono) 3
- *fair* (discreto) 2
- *poor* (scarso) 1

Oltre ai tre elementi sopra descritti il processo deve anche prevedere l'esistenza di un bando di ricerca (*call for proposal*) e le relazioni finali scritte che vengono inviate a chi ha presentato domanda di finanziamento.

## I BANDI E LA SELEZIONE DEI PROGETTI

Le chiamate a presentare le richieste di finanziamento devono contenere tutte le informazioni necessarie e sufficienti per scrivere la richiesta di finanziamento ma anche per conoscere l'iter che il progetto presentato dovrà affrontare, con la certezza che le regole non verranno cambiate.

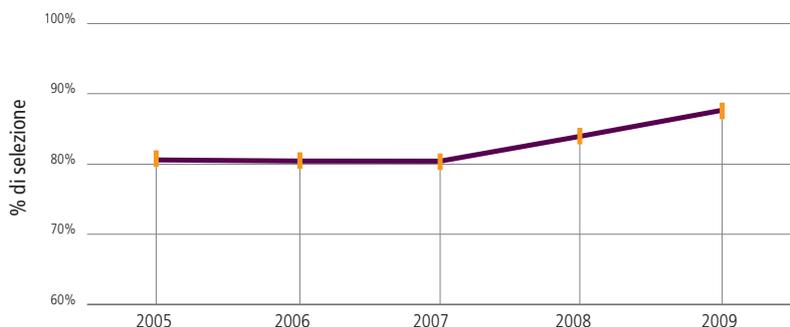
A partire dal bando di gennaio 2006, al voto sul merito scientifico si affiancano altre due valutazioni riguardanti, rispettivamente, la rilevanza (cioè l'attinenza del progetto rispetto agli obiettivi di Telethon) e la prossimità alla cura (cioè lo stadio in cui il progetto si situa lungo la scala della ricerca). Questi nuovi criteri, previsti dal piano strategico della ricerca 2006-2010, incidono nella valutazione finale in percentuale minoritaria rispetto al voto sul merito scientifico, che rimane perciò il parametro fondamentale per l'assegnazione dei fondi. Tuttavia, a parità di merito scientifico, essi hanno lo scopo di premiare i progetti maggiormente in linea con gli obiettivi di Telethon e più vicini alla cura.

Nel caso di bandi competitivi, la Commissione Medico-Scientifica stabilisce una graduatoria dei progetti di ricerca in base ai voti espressi. Il Consiglio di Amministrazione delibera quindi il finanziamento dei progetti seguendo la graduatoria, fino ad esaurimento dei fondi allocati per il bando.

In media il 20% è considerata una soglia ottimale di selezione di progetti eccellenti.

- ★ ★ ★ Nell'ultimo anno questa soglia è scesa al 12,3% (era il 16,1% nel 2008) a causa della minore disponibilità di fondi allocati per il bando escludendo dal finanziamento l'87,7% dei progetti presentati (Figura 15). Ciò ha impedito di finanziare progetti valutati positivamente dalla Commissione. Questo dato, unito alla crescita del finanziamento medio dei progetti (Figura 2), dimostra la necessità da parte di Telethon di disporre di maggiori fondi per non perdere l'opportunità di finanziare un maggior numero di progetti nell'ambito di un processo di revisione comunque molto selettivo.

FIGURA 15



PERCENTUALE DI PROGETTI ESCLUSI DAL FINANZIAMENTO NEGLI ULTIMI 5 ANNI (RISPETTO AI PROGETTI VALIDI RICEVUTI)

## IL FEED-BACK

Per ogni progetto sottoposto a revisione, l'Ufficio Scientifico di Telethon stila un documento che riassume in maniera chiara e dettagliata il processo di selezione svolto e comprende i commenti scritti dei revisori e il riassunto della discussione. Si tratta di un momento importante perché testimonia la trasparenza del sistema e perché costituisce un potente strumento di formazione per il ricercatore che ha presentato la domanda. Le critiche ricevute sono nella maggior parte dei casi costruttive e contribuiscono alla messa a punto di un nuovo e migliore progetto.

### LA VALUTAZIONE DEGLI ISTITUTI TIGEM E HSR-TIGET

Anche le assegnazioni dei fondi agli istituti interni di ricerca del TIGEM e dell'HSR-TIGET seguono i criteri sopra descritti e sono soggette al parere della Commissione Medico-Scientifica ma, proprio per l'importanza di tali impegni economici, si utilizzano degli strumenti di valutazione aggiuntivi.

Viene nominata una Commissione di revisione *ad hoc*, alla quale partecipano alcuni membri della Commissione Medico-Scientifica ed altri ricercatori internazionali con competenze specifiche relative agli ambiti di ricerca degli istituti.

Gli istituti preparano un documento esaustivo che riporta la descrizione della struttura, dei risultati ottenuti, dei piani strategici e dei singoli progetti di ricerca proposti. Questo documento viene inviato a tutti i membri della Commissione di revisione affinché esprimano le loro valutazioni.

Viene poi organizzata una *site visit* presso l'istituto stesso in coincidenza con la sessione di valutazione. In tale occasione la commissione passa al vaglio il progetto generale dell'istituto e i singoli progetti condotti al suo interno (per ognuno dei quali la commissione si avvale anche del parere di tre revisori esterni) e discute personalmente con il Direttore Scientifico dell'istituto e con i vari responsabili di progetto gli aspetti tecnici e gestionali che risultano particolarmente critici.

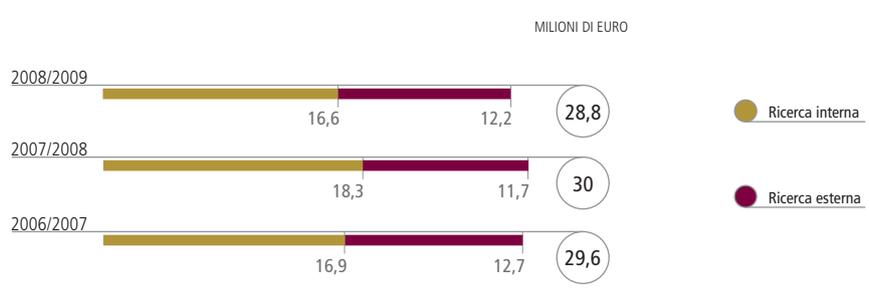
La Commissione di revisione *ad hoc* infine, esprime una valutazione complessiva sulla proposta di rinnovo dell'istituto grazie alla quale il Consiglio d'Amministrazione di Telethon delibera i finanziamenti agli istituti e ai singoli progetti.

A partire dall'esercizio 2005-2006 per dare maggiore continuità alle attività scientifiche degli istituti, la valutazione complessiva sulla proposta di rinnovo avviene con cadenza quinquennale (e non più triennale come in precedenza).

### I FINANZIAMENTI ALLA RICERCA BIOMEDICA

★★★ Nell'esercizio 2008-2009 l'impiego di fondi nella ricerca biomedica è stato di **28.769.605 Euro**. Alla ricerca interna (senza considerare gli impegni per Tecnothon) sono andati **16.553.455 Euro** (di cui 4.716.505 provenienti da contributi esterni  p. 43) e alla ricerca esterna **12.216.150 Euro**.

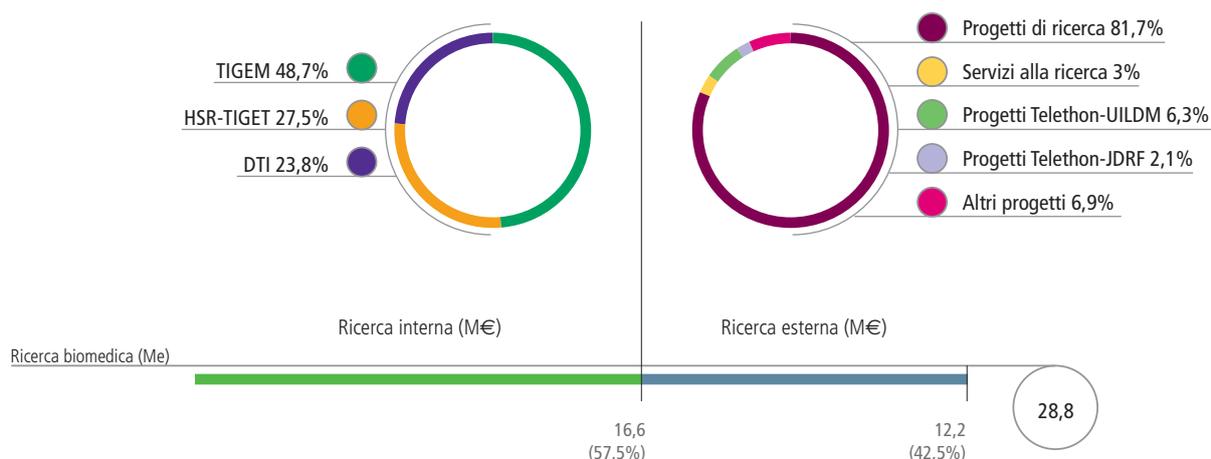
FIGURA 16



L'ANDAMENTO DEI FINANZIAMENTI ALLA RICERCA BIOMEDICA NELL'ULTIMO TRIENNIO

Alle attività di ricerca biomedica esterna, rivolte a ricercatori che lavorano presso enti di ricerca pubblici o privati non profit, è andato il 42,5% del finanziamento totale dell'anno mentre il restante 57,5% è servito a finanziare le attività degli istituti di ricerca biomedica Telethon (TIGEM, HSR-TIGET e DTI).

FIGURA 17



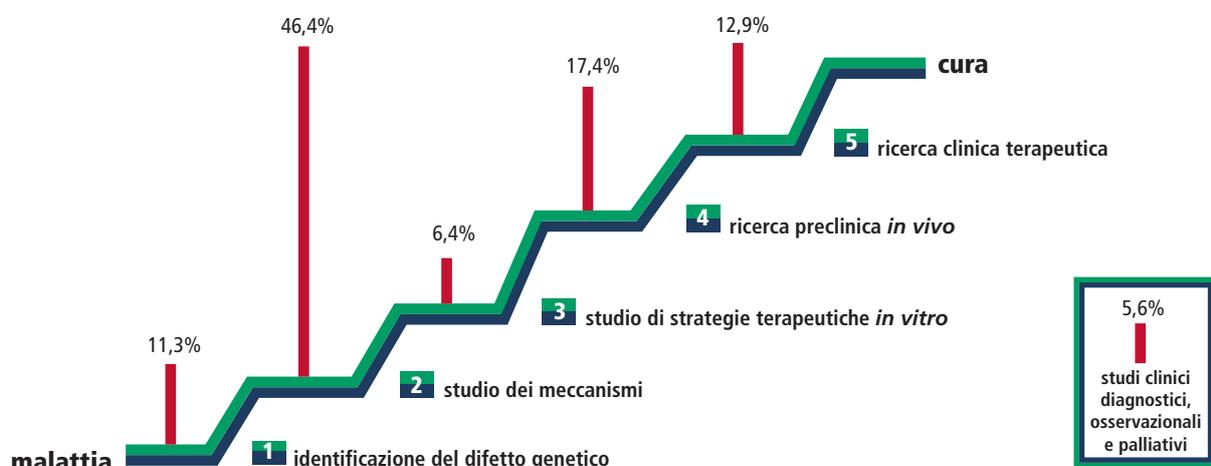
LA DISTRIBUZIONE DEI FONDI ALLA RICERCA NEL 2008-2009, TRA RICERCA ESTERNA E INTERNA

Per conoscere la distribuzione tra fondi Telethon e fondi esterni per TIGEM e DTI si veda tabella di riepilogo (p. 43)

### L'AMBITO DI STUDIO DEI PROGETTI FINANZIATI

★☆☆ Nel corso dell'anno 2008-2009, senza considerare i contributi vincolati ricevuti da enti esterni per il TIGEM e il DTI, Telethon ha assegnato **22.896.758 Euro** a **97 progetti di ricerca** biomedica (p. 92). Ciascun progetto finanziato è stato collocato su uno o più gradini della scala della ricerca in base all'ambito di studio e agli obiettivi proposti. La distribuzione percentuale dei finanziamenti 2008-2009 (Figura 18) mostra che poco meno della metà dei fondi (46,4%) è destinata a progetti che riguardano lo studio di base sui meccanismi genetici e fisiopatologici delle malattie (secondo gradino), che costituiscono il fondamento per il progresso verso gli approcci terapeutici. Una considerevole e crescente quota dei fondi (36,5% contro i 32,3 dell'esercizio precedente) è destinata alla messa a punto di strategie terapeutiche (gradini 3, 4 e 5), a riprova dell'avanzamento della ricerca Telethon verso la cura. Tale distribuzione è in linea con la ricerca a livello internazionale, dove gran parte degli sforzi mirano ad approfondire le conoscenze di base sulle malattie genetiche per aprire la strada a studi terapeutici mirati.

FIGURA 18



DISTRIBUZIONE PERCENTUALE DI FINANZIAMENTI PER OGNI GRADINO DELLA SCALA DELLA RICERCA (2008-2009)

A ciascun progetto finanziato possono corrispondere più gradini. Il totale non include i costi strutturali o non imputabili ad uno specifico gradino (pari a 2.851.186 Euro)

### LE ATTIVITÀ SCIENTIFICHE FINANZIATE

La valutazione, selezione ed erogazione dei fondi Telethon riguarda un portafoglio diversificato di attività scientifiche e per ciascuna di esse prevede un diverso modello di finanziamento, come riassunto nella Figura 19.

FIGURA 19

INIZIATIVA	RICERCA ESTERNA	HSR-TIGET	DTI	TIGEM
<b>DURATA</b>	1- 3 ANNI	5 ANNI	5 ANNI	5 ANNI
<b>BANDO COMPETITIVO</b>	SI	NO	SI	NO
<b>MODELLO DI FINANZIAMENTO</b>	TELETHON costi di ricerca	TELETHON costi di ricerca	TELETHON costi di ricerca salari	TELETHON costi di ricerca salari costi strutturali
	ISTITUTI OSPITANTI salari costi strutturali	OSPEDALE S. RAFFAELE salari costi strutturali	ISTITUTI OSPITANTI costi strutturali	

I MODELLI DI FINANZIAMENTO TELETHON ALLA RICERCA

Il finanziamento alla ricerca esterna avviene, principalmente, attraverso bandi competitivi (Figura 20) ai quali possono partecipare ricercatori che operano in istituti pubblici e non profit in Italia e riguarda unicamente i costi vivi di ricerca (con l'esclusione quindi di salari e costi strutturali).

La ricerca interna è invece quella direttamente operata da Telethon attraverso i propri istituti (TIGEM, HSR-TIGET e DTI). Il finanziamento riguarda le spese vive di ricerca e in alcuni casi, salari e spese strutturali. A differenza della ricerca esterna e del DTI, il finanziamento agli istituti TIGEM e HSR-TIGEM non avviene attraverso bandi competitivi.

FIGURA 20

TIPO DI FINANZIAMENTO	ACCESSIBILE A	PRESSO	DURATA (ANNI)	SCADENZA BANDO	APPROVAZIONE PROGETTI
Progetti di ricerca (ricerca esterna)	Ricercatori italiani e stranieri residenti in Italia	Istituti di ricerca italiani	1-3	Gennaio 2009	Giugno 2009
Servizi alla ricerca - Facility (ricerca esterna)	Ricercatori italiani e stranieri residenti in Italia	Istituti di ricerca italiani	1-3	Ottobre 2008	Dicembre 2008
Telethon - UILDM* (ricerca esterna)	Ricercatori italiani e stranieri residenti in Italia	Istituti di ricerca italiani	1-3	Settembre 2008	Dicembre 2008

I BANDI DI TELETHON 2008-2009

\*  p. 41 per la descrizione del bando

★☆☆ Oltre a quelli sopra elencati, nel 2008-2009 il finanziamento Telethon alla ricerca esterna ha riguardato anche il progetto svolto in collaborazione con JDRF e altri progetti ( p. 42).

DA PICCOLA GUARDAVO LA MARATONA TELETHON E MAI AVREI PENSATO CHE UN GIORNO SAREI STATA PIÙ CHE UNA SPETTATRICE. CREDEVO MOLTO NEL PROGETTO MA NON SEMPRE NEL NOSTRO LAVORO SI HANNO RICONOSCIMENTI. AVERLO DA TELETHON VALE ANCORA DI PIÙ.



Tiziana Pascucci [RICERCATRICE DELL'UNIVERSITÀ LA SAPIENZA, AL PRIMO FINANZIAMENTO TELETHON]

## LA RICERCA ESTERNA

★★★ Il finanziamento alla ricerca biomedica esterna, nel 2008-2009 ha riguardato **50 progetti** per un totale di **12.216.150 Euro** con una media di 244.323 Euro a progetto.

FIGURA 21

TIPOLOGIA DI PROGETTO	PROGETTI VALUTATI	PROGETTI APPROVATI	FINANZIAMENTO TOTALE (EURO)	FINANZIAMENTO MEDIO (EURO)
Progetti di ricerca	292	36	9.975.900	277.108
Servizi alla ricerca	11	3	361.600	120.533
Progetti Telethon-UILDM	11	4	764.350	191.088
Progetti Telethon-JDRF*		3	274.300	91.433
Altri progetti**		4	840.000	210.000
<b>Totale generale</b>		<b>50</b>	<b>12.216.150</b>	<b>244.323</b>

PROSPETTO RIEPILOGATIVO DELLE DELIBERE ALLA RICERCA ESTERNA (2008-2009)

\*Delibera Fondazione Telethon - \*\* di cui 2 delibere Fondazione Telethon (a favore di Fondazione Serena e Arisla)

### I PROGETTI DI RICERCA

Al bando dedicato ai progetti di ricerca partecipano ricercatori che operano in istituti pubblici e non profit in Italia per il finanziamento dei costi vivi di ricerca.

★★★ Dei 292 progetti validi presentati, il Consiglio di Amministrazione del Comitato ha deliberato il finanziamento di 36 progetti, tra quelli valutati positivamente dalla Commissione Medico-Scientifica, per un importo complessivo di **9.975.900 Euro**. Nel bando 2009, la soglia di selezione si è ridotta sensibilmente rispetto alla media dei 4 anni precedenti, escludendo dal finanziamento l'87,7% dei progetti presentati (Figura 15 p. 37).

### I SERVIZI ALLA RICERCA E LE BIOBANCHE

Il bando relativo ai servizi è dedicato al finanziamento delle *facility* di ricerca (ovvero infrastrutture in grado di mettere a disposizione della comunità scientifica servizi, tecnologie o tecniche di analisi particolari).

★★★ Nel corso dell'esercizio, la Commissione ha valutato 11 progetti approvandone 3, per un totale di **361.600 Euro**. Nel 2008 Telethon ha realizzato anche una rete di biobanche, strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche, rendendoli disponibili alla comunità scientifica. È disponibile un sito web ([www.biobanknetwork.org](http://www.biobanknetwork.org)) che permette la consultazione approfondita del catalogo di tutte le banche genetiche facenti parte della rete Telethon. Attraverso il sito, chiunque potrà conoscere la disponibilità di campioni biologici su una determinata malattia genetica e richiederne l'invio per scopi di ricerca. Inoltre, per favorire la condivisione delle conoscenze e l'avanzamento della ricerca, il sito rende noti anche i risultati scientifici ottenuti grazie a ciascuno dei campioni contenuti.

### I PROGETTI TELETHON-UILDM

Dal 2001, Telethon e l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) hanno deciso di dedicare i fondi raccolti dai volontari UILDM durante la maratona Telethon ad un bando speciale per progetti di ricerca clinica che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati neuromuscolari. Al bando sono ammessi esclusivamente studi clinici mirati alla prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari.

Nell'ambito di questo programma, dal 2003 è stata istituita una collaborazione fra Telethon e il Dipartimento di Medicina Clinica, Prevenzione e Biotecnologie Sanitarie dell'Università di Milano Bicocca per promuovere e migliorare la qualità della ricerca clinica delle malattie genetiche neuromuscolari.



ATTRAVERSO L'ARISLA VOGLIAMO PERSEGUIRE IL NOSTRO PRINCIPALE OBIETTIVO STATUTARIO, OVVERO LA SCONFITTA DELLA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA. L'AUTOREVOLEZZA DEI SOGGETTI CHE NE FANNO PARTE RAPPRESENTA UN'OPPORTUNITÀ UNICA DI OFFRIRE AI MALATI PIÙ SPERANZE DI CURA E MIGLIORE QUALITÀ DI VITA.

Mario Melazzini [PRESIDENTE ARISLA (AGENZIA DI RICERCA PER LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA)]

★ ★ ★ In risposta al bando 2008 per progetti clinici Telethon-UILDM, sono stati valutati 11 progetti, 4 dei quali sono stati ammessi al finanziamento per un totale di **764.350 Euro**.

### I PROGETTI TELETHON-JDRF

JDRF è una fondazione americana che ha come obiettivo la cura del Diabete di tipo I o di una delle sue complicanze. JDRF e Telethon hanno stabilito nel 2001 una collaborazione per cofinanziare (ognuno con il 50% dei fondi) la ricerca su questa patologia.

★ ★ ★ Nel corso del 2008-2009 sono stati finanziati 3 progetti per i quali la Fondazione Telethon ha deliberato un importo di **274.300 Euro**.

### ALTRI PROGETTI

★ ★ ★ Nel corso dell'anno Telethon ha deliberato un finanziamento complessivo di **500.000 Euro** a favore di:

- Fondazione Serena (100.000 Euro);
- ARISLA (400.000 Euro);

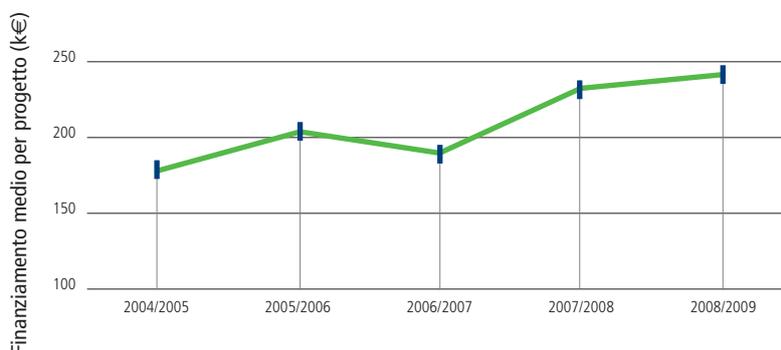
Si tratta di due importanti iniziative che si iscrivono nell'ambito del percorso di costruzione e partecipazione di una rete di alleanze strategiche cui la Fondazione Telethon partecipa per far crescere la sensibilità, l'attenzione e la cooperazione sul tema della ricerca e della cura sulle malattie genetiche. Queste due iniziative sono descritte nella sezione dedicata "I soggetti finanziati" (☐ pp. 13 e 14).

★ ★ ★ Nell'esercizio è stato anche valutato dalla Commissione Medico-Scientifica un finanziamento complessivo di **340.000 Euro** per due posizioni universitarie rispettivamente presso il Consorzio Mario Negri Sud di Santa Maria Imbaro (per un importo di 200.000) e il Consorzio di Biomedicina Molecolare di Basovizza (di 140.000 Euro).

### FINANZIAMENTI CRESCENTI NEL TEMPO

Sostenere ricerca di eccellenza significa anche fornire ai progetti selezionati la quantità di fondi adeguata per portare a compimento gli obiettivi proposti. Da una panoramica del finanziamento alla ricerca esterna negli ultimi 5 anni, risulta che il finanziamento medio per progetto è cresciuto in maniera significativa. Questo dato indica l'adeguamento naturale ai costi sempre più elevati della ricerca, l'impegno a sostenere ricerche sempre più complesse ed impegnative ma anche la necessità di Telethon di disporre di una crescente quantità di fondi da investire nella ricerca.

FIGURA 22



L'ANDAMENTO DEL FINANZIAMENTO MEDIO PER PROGETTI DI RICERCA ESTERNA NELL'ULTIMO QUINQUENNIO (2004-2009)

## LA RICERCA INTERNA

★★★ Il finanziamento agli istituti interni di ricerca biomedica, nel 2008-2009 è stato complessivamente di **16.553.455 Euro**, suddiviso tra le delibere del Comitato, gli oneri gestionali della Fondazione e i contributi vincolati ricevuti da enti esterni. Tali contributi evidenziano la capacità degli istituti interni Telethon di attrarre fondi alternativi a riprova della qualità della ricerca condotta.

FIGURA 23

ISTITUTO	PROGETTI APPROVATI	IMPORTI DELIBERATI DAL COMITATO (EURO)	ONERI GESTIONALI SOSTENUTI DALLA FONDAZIONE (EURO)	CONTRIBUTI DA ENTI ESTERNI (EURO)	FINANZIAMENTO COMPLESSIVO (EURO)
TIGEM	23	3.126.074	1.156.342	3.785.288	8.067.704
HSR-TIGET	18	4.550.284			4.550.284
DTI	6	2.923.750	80.500	931.217	3.935.467
<b>Totale</b>	<b>47</b>	<b>10.600.108</b>	<b>1.236.842</b>	<b>4.716.505</b>	<b>16.553.455</b>

PROSPETTO RIEPILOGATIVO DEI FONDI ASSEGNATI DA TELETHON ALLA RICERCA BIOMEDICA INTERNA PER OGNI SUO ISTITUTO (2008-2009)

I contributi di enti esterni all'HSR-TIGET non entrano nel bilancio di Telethon, ma sono direttamente gestiti dalla Fondazione San Raffaele (p. 47, Figura 27)

★★★ La Fondazione Telethon è anche impegnata a promuovere l'integrazione di propri ricercatori di valore. Al 30 giugno 2009 gli scienziati che operano negli istituti Telethon che si sono integrati con successo negli enti di ricerca italiani sono 20 (5 in più dell'anno precedente) di cui 13 del DTI, 6 del TIGEM e 1 dell'HSR-TIGET, come riepilogato nella tabella seguente.

### INTEGRAZIONE SCIENZIATI TELETHON IN ALTRI ENTI DI RICERCA

RICERCATORE	ISTITUTO DI PROVENIENZA	SEDE INCORPORANTE
Aiuti Alessandro	HSR-TIGET	Università degli Studi di Roma Tor Vergata
Auricchio Alberto	TIGEM	Università degli Studi di Napoli Federico II
Boletta Alessandra	DTI	Fondazione Centro San Raffaele del Monte Tabor
Bolino Alessandra	DTI	Fondazione Centro San Raffaele del Monte Tabor
Bonetto Valentina	DTI	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri
Calautti Enzo	DTI	Università degli Studi di Torino
Cecconi Francesco	DTI	Università degli Studi di Roma Tor Vergata
Chiesa Roberto	DTI	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri
Corona Davide	DTI	Università degli Studi di Palermo
Di Bernardo Diego	TIGEM	Università degli Studi di Napoli Federico II
Fanelli Francesca	DTI	Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
Franco Brunella	TIGEM	Università degli Studi di Napoli Federico II
Gabellini Davide	DTI	Fondazione Centro San Raffaele del Monte Tabor
Illingworth Elizabeth	DTI	Università degli Studi di Salerno
Maffei Margherita	DTI	Consiglio Nazionale delle Ricerche
Marigo Valeria	TIGEM	Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
Passafaro Maria	DTI	Consiglio Nazionale delle Ricerche
Rugarli Elena	TIGEM	Università degli Studi di Milano Bicocca
Sandri Marco	DTI	Università degli Studi di Padova
Savoia Anna	TIGEM	Università degli Studi di Trieste
Serafini Marta	DTI	Fondazione M. Tettamanti m. De Marchi Onlus

## IL TELETHON INSTITUTE OF GENETICS AND MEDICINE (TIGEM)

Il TIGEM, sotto la direzione scientifica di Andrea Ballabio, è un centro di riferimento a livello internazionale nel campo della genetica.

Inizialmente situato presso il San Raffaele di Milano, da otto anni ha sede a Napoli ed è ospitato presso l'Area della Ricerca Napoli 1 del CNR. Il TIGEM attualmente occupa una superficie di 2.200 mq. Per questi locali il CNR non richiede il pagamento dell'affitto e al TIGEM

vengono addebitati solo i costi delle utenze di sua pertinenza.

La ricerca di TIGEM è attualmente focalizzata su cinque principali linee di studio:

- 1) Disturbi dello sviluppo: studio dei meccanismi responsabili di malformazioni e sindromi dello sviluppo;
- 2) Malattie oculari ereditarie: studio dei meccanismi e degli approcci terapeutici nel campo delle malattie genetiche dell'occhio;
- 3) Errori congeniti del metabolismo: studio dei meccanismi e degli approcci terapeutici nel campo delle malattie metaboliche;
- 4) Genomica funzionale: studio della funzione e della regolazione di famiglie di geni importanti nelle patologie ereditarie;
- 5) Systems Biology: analisi e modellizzazione su larga scala delle relazioni esistenti fra diversi geni, con metodi biologici e bioinformatici;

Nell'ambito di queste linee di ricerca, sono in fase di implementazione studi sperimentali sulla terapia genica delle malattie oculari e metaboliche, per le quali si è anche avviata una collaborazione con centri clinici.

★ ★ ★ Nel corso dell'anno il TIGEM ha pubblicato, tra gli altri, i risultati che confermano il successo della terapia genica per una grave forma di cecità ereditaria, l'**amaurosi congenita di Leber**. Tali risultati sono il frutto di uno studio clinico internazionale che ha fatto capo al Children Hospital di Philadelphia e, nel capoluogo partenopeo, al TIGEM e al Dipartimento di Oftalmologia della Seconda Università degli Studi di Napoli.

★ ★ ★ Molto importante è anche il lavoro pubblicato sulla prestigiosa rivista scientifica *Science*, in cui Andrea Ballabio, direttore dell'Istituto e professore di Genetica Medica presso l'Università "Federico II" di Napoli, ha dimostrato per la prima volta al mondo che nelle nostre cellule c'è un sistema che - opportunamente stimolato - può ripulirle da molecole tossiche responsabili di gravi malattie come la **corea di Huntington**, il **morbo di Parkinson** o il **morbo di Alzheimer**: una scoperta che pone le basi per un nuovo approccio terapeutico a tutte quelle malattie dovute all'accumulo di sostanze tossiche all'interno delle cellule.

Al TIGEM sono presenti 12 gruppi di ricerca che operano nelle aree sopra descritte, ciascuno sotto la supervisione di un group leader. Nel complesso al TIGEM, al 30 giugno 2009 lavoravano 196 persone.

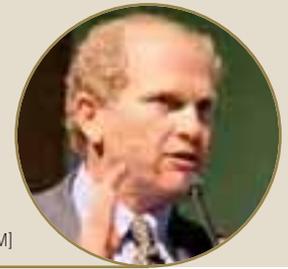
FIGURA 24

	2009
Dipendenti .....	25
Collaboratori .....	99
Professionisti .....	4
Borsisti .....	68
<b>Totale personale .....</b>	<b>196</b>
Uomini .....	68
Donne .....	128
Group Leader (Riceratori principali) .....	12
Ricercatori junior e tecnici .....	170
Personale amministrativo e di supporto .....	14

IL PERSONALE DEL TIGEM AL 30 GIUGNO 2009

★ ★ ★ Il TIGEM è sede di svolgimento di dottorati di ricerca dell'Università di Napoli "Federico II", della Seconda Università di Napoli, dell'Open University di Londra e della Scuola Superiore di Medicina Molecolare. Sono 49 i dottorandi che svolgono il loro training al TIGEM e ad essi si aggiungono i 49 che hanno concluso il dottorato nei periodi precedenti.

AL TIGEM ABBIAMO DIMOSTRATO PER LA PRIMA VOLTA AL MONDO CHE DIETRO IL SISTEMA DI SMALTIMENTO DI RIFIUTI CELLULARI, ESISTE UNA "CABINA DI REGIA": ORA SARÀ POSSIBILE PENSARE A NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI PER LE MALATTIE DOVUTE ALL'ACCUMULO DI SOSTANZE TOSSICHE NELLE CELLULE, A PARTIRE DA QUELLE NEURODEGENERATIVE.



Andrea Ballabio [DIRETTORE DEL TIGEM]

Dalla sua nascita, l'istituto TIGEM ottiene i finanziamenti secondo la procedura di revisione descritta nella sezione relativa alla valutazione degli istituti interni di ricerca (☐ p. 38). L'ultima valutazione è avvenuta a marzo 2006 per il periodo 1 luglio 2006 - 30 giugno 2011.

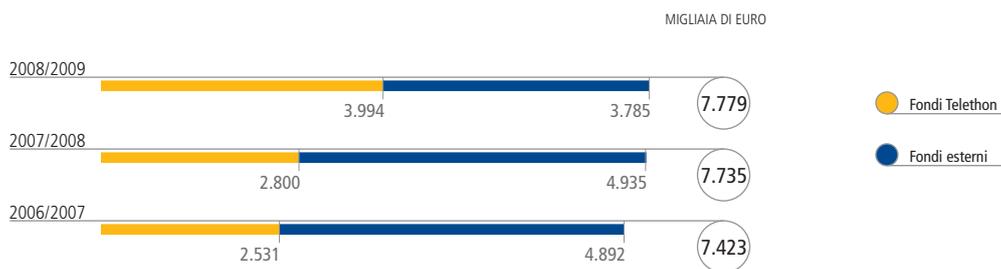
★ ★ ★ Nel corso del presente esercizio è stata deliberata la terza annualità pari a **3.126.074 Euro**, (relativa al periodo luglio 2008 - giugno 2009) per coprire i progetti di ricerca, i costi strutturali e quelli relativi ai servizi e laboratori comuni (microscopia, colture cellulari, bioinformatica ecc.). Nel presente esercizio il TIGEM ha anche utilizzato:

- **1.156.342 Euro** del fondo derivante dalla disposizione testamentaria del signor Alfredo Paudice a favore dell'istituto di ricerca TIGEM. Tali fondi sono stati impiegati per lo sviluppo di nuove iniziative all'interno dell'Istituto e in particolare per l'arruolamento di un gruppo di ricerca esperto nel campo della biologia cellulare. Tale reclutamento è in linea con la raccomandazione, più volte espressa dalle Commissioni di valutazione del TIGEM, di complementare la ricerca già svolta all'interno dell'Istituto con tale settore di competenza.
- **3.785.288 Euro** di fondi esterni per la copertura dei propri oneri di funzionamento (figura 25):

- ★ ★ ★ Il TIGEM ha inoltre ottenuto nel 2008-2009 nuovi contributi per un totale di 3.517.938 Euro da:
- enti europei (la Commissione Europea nell'ambito del VI e del VII Programma Quadro e la Fondation Jerome Lejeune);
  - enti pubblici italiani (la Regione Campania e il Ministero della Salute);
  - enti privati italiani (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro, la Compagnia di San Paolo e la Celbio S.p.A.);
  - enti americani (la Polycystic Kidney Disease Foundation, la Foundation Fighting Blindness e la National Mucopolysaccharidoses Society).

I fondi ottenuti dagli enti esterni hanno costituito un volano di crescita per il TIGEM. Dalla Figura seguente si può notare, infatti, come gli oneri dell'istituto siano aumentati nel tempo e come si sia fatto fronte alla loro copertura anche grazie alla consistente quota di questi finanziamenti esterni.

FIGURA 25



LA COPERTURA DEGLI ONERI DI FUNZIONAMENTO DEL TIGEM ATTRAVERSO FONDI TELETHON E FONDI ESTERNI, NEGLI ULTIMI 3 ANNI

I fondi Telethon del 2008/2009 includono anche 1.156.342 Euro del fondo derivante dalla disposizione testamentaria del signor Alfredo Paudice

### IL SAN RAFFAELE TELETHON INSTITUTE FOR GENE THERAPY (HSR-TIGET)

L'HSR-TIGET è un'iniziativa congiunta di Telethon e della Fondazione San Raffaele del Monte Tabor ed è situato all'interno del Dipartimento di Biotecnologie dell'istituto scientifico San Raffaele di Milano. L'istituto è diretto da Luigi Naldini, docente presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Vita-Salute San Raffaele e rappresenta il più grande investimento di Telethon in uno dei campi più promettenti nella lotta alle malattie genetiche, quello della terapia genica. Questo campo di ricerca mira alla cura attraverso l'immissione, nelle cellule dei pazienti affetti da malattie genetiche, di geni "sani" in grado di sopperire al funzionamento di quelli difettosi. I geni terapeutici vengono trasferiti nelle cellule dei pazienti attraverso vettori genetici, in genere ricavati da virus resi innocui.

A questo proposito, i ricercatori sono impegnati in progetti d'avanguardia che riguardano lo studio e la messa a punto di particolari vettori, detti lentivirali, che risultano particolarmente efficienti e versatili.

L'HSR-TIGET è composto da due unità. La prima, attiva dal 1995, è dedicata ai progetti di ricerca preclinica per la terapia genica di malattie ereditarie. L'altra, l'Unità di Ricerca Clinica (CRU), nata nel 2000, ha l'obiettivo di effettuare studi clinici per testare l'efficacia e la sicurezza dei protocolli terapeutici messi a punto all'HSR-TIGET. Le attività dell'HSR-TIGET sono suddivise in tre aree principali:

- 1) Progetti di terapia genica: studi di base e pre-clinici sulle malattie genetiche;
- 2) Studi di biologia molecolare e cellulare del trasferimento genico: miglioramento dell'efficacia e sicurezza dei vettori lentivirali e studio della risposta immune al trasferimento genetico;
- 3) Unità di ricerca clinica pediatrica: studi clinici di terapia genica sulle malattie genetiche.

L'istituto scientifico San Raffaele, nel quale si trova l'HSR-TIGET, rappresenta un ambiente ideale per la terapia genica: la struttura è infatti focalizzata sullo sviluppo della medicina molecolare e in essa operano importanti gruppi di ricerca sulle cellule staminali. Inoltre la vicinanza con la struttura ospedaliera facilita il passaggio della ricerca dal laboratorio alla clinica.

★ ★ ★ Nel 2002 l'HSR-TIGET ha raggiunto un importante successo, mettendo a punto il primo protocollo sicuro ed efficace per la terapia genica della **ADA-SCID**, una grave immunodeficienza congenita.

Il protocollo che ha portato alla **guarigione completa di 13 bambini** affetti da questa grave patologia si è dimostrato sicuro ed efficace e con effetti a lungo termine, come pubblicato sul *New England Journal of Medicine* nel gennaio 2009. Il protocollo, che aveva ottenuto ad agosto del 2005 la designazione di "farmaco orfano" da parte dell'ente regolatorio europeo sui farmaci (EMA), ha ricevuto nel 2009 la designazione anche da parte dell'agenzia statunitense FDA (Food and Drug Administration).

★ ★ ★ Entro il 2010 l'istituto avvierà la sperimentazione clinica per altri due progetti clinici per i quali è necessario lo sviluppo dei vettori per uso clinico. Tali progetti sono finalizzati alla messa a punto del protocollo terapeutico per la cura della **sindrome di Wiskott-Aldrich** (un'immunodeficienza primaria) e della **leucodistrofia metacromatica** (una malattia lisosomiale). Per entrambe le terapie suddette, l'EMA ha riconosciuto lo stato di "farmaco orfano". Nel primo caso tale designazione è stata concessa a Genethon (istituto con il quale l'HSR-TIGET sta conducendo lo studio), mentre nel secondo caso la designazione è stata concessa direttamente a Telethon.

GRAZIE ALL'INVESTIMENTO LUNGIMIRANTE E COSTANTE DI TELETHON ABBIAMO MESSO A PUNTO UNA TERAPIA GENICA EFFICACE E SICURA IN UN TEMPO PARI A QUELLO CHE UN'AZIENDA FARMACEUTICA, CHE HA BEN ALTRE RISORSE, IMPIEGA PER METTERE SUL MERCATO FARMACI MENO COMPLESSI.



Luigi Naldini [DIRETTORE DELL'HSR-TIGET]

Il personale dell'istituto HSR-TIGET è composto da 120 unità tra ricercatori, tecnici, personale clinico e amministrativo. Presso l'HSR-TIGET si svolgono anche corsi di dottorato e tirocini formativi.

FIGURA 26

	2009
Direttori, group leader e project leaders .....	.14
Ricercatori, tecnici e dottorandi .....	.77
Personale clinico .....	.23
Personale amministrativo e supporto .....	.6
<b>Totale personale</b> .....	<b>.120</b>
Uomini .....	.35
Donne .....	.85

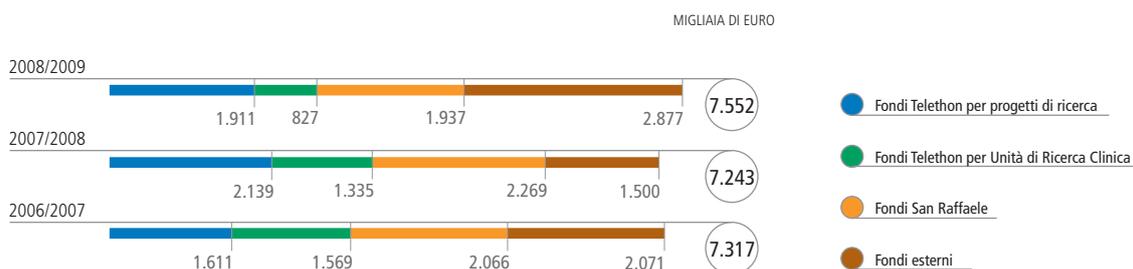
IL PERSONALE DELL'HSR-TIGET A GIUGNO 2009 (Dati forniti dalla Direzione Scientifica dell'HSR-TIGET)

Dalla sua nascita, anche l'istituto HSR-TIGET così come il TIGEM ottiene i finanziamenti secondo la procedura di revisione descritta nella sezione relativa alla valutazione degli istituti interni di ricerca (p. 38). L'ultima valutazione dell'HSR-TIGET è avvenuta a novembre 2005 per il periodo 2006-2010.

★☆☆ Nel corso dell'esercizio Telethon ha deliberato - per il periodo gennaio-dicembre 2009 - un finanziamento all'istituto di **4.550.284 Euro** sia per i progetti di ricerca (2.110.120 Euro) sia per l'Unità di Ricerca Clinica (2.440.164 Euro, di cui 1.700.000 Euro per lo sviluppo di vettori lentovirali secondo lo standard GMP, Good Manufacturing Practices).

Telethon finanzia circa il 30% dei costi necessari all'attività di ricerca dell'HSR-TIGET e una quota equivalente è messa a disposizione dalla Fondazione San Raffaele. La parte restante viene coperta da enti esterni tra i quali figurano: la Commissione Europea, l'Istituto Superiore di Sanità, l'Istituto Mediterraneo di Ematologia, il National Institute of Health, la Fondazione Americana per il Diabete Giovanile (JDRF), l'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro e altri enti e fondazioni private come la Fondazione Cariplo. Per quanto riguarda l'Unità di Ricerca Clinica, i costi sono invece coperti quasi interamente dai fondi Telethon.

FIGURA 27



LA COPERTURA DEGLI ONERI DI FUNZIONAMENTO DELL'HSR-TIGET ATTRAVERSO FONDI TELETHON E FONDI ESTERNI, NEGLI ANNI

(Dati forniti dalla Direzione Scientifica dell'HSR-TIGET)

### IL DULBECCO TELETHON INSTITUTE (DTI)

Fondato nel 1999, il DTI ha come obiettivo la creazione, nel nostro Paese, di percorsi di carriera per ricercatori di grande qualità che svolgano la loro attività scientifica nel campo delle malattie genetiche. Si tratta di un istituto virtuale, i cui scienziati sono ospitati in varie istituzioni pubbliche e private non profit che offrono un adeguato ambiente di ricerca.

L'istituto è intitolato a Renato Dulbecco, premio Nobel e presidente onorario della Commissione Medico-Scientifica di Telethon, che nel 1999 decise di devolvere a Telethon il compenso ricevuto per la partecipazione al Festival di Sanremo gettando le basi per questa importante iniziativa.

La valutazione delle candidature, che pervengono a Telethon attraverso un bando di concorso specifico, avviene secondo rigorose procedure di *peer review* (☞ p. 34).

L'istituto prevede tre livelli di carriera a seconda dell'esperienza e del merito dei candidati: *Assistant*, *Associate* e *Senior Telethon Scientist* (Figura 28). La posizione dura cinque anni, al termine dei quali il *Telethon Scientist* può chiedere di essere valutato per un rinnovo o una promozione.

**FIGURA 28**

TIPOLOGIA	IMPORTO ASSEGNATO (EURO)	DURATA	IMPORTO TOTALE PER CIASCUN TIPO DI POSIZIONE (EURO)
<b>Assistant Telethon Scientists</b> (ricercatori con almeno 3 anni di esperienza post-dottorale, pubblicazioni internazionali e capacità di lavoro indipendente)	210.000 per il salario 240.000 totali di grant di ricerca 25.000 totali come starting grant 42.000 per borse di studio	5 anni	517.000
<b>Associate Telethon Scientists</b> (ricercatori che guidano da almeno 3 anni un gruppo indipendente e riconosciuti a livello internazionale)	310.000 per il salario 490.000 totali di grant di ricerca 25.000 totali come starting grant 42.000 per borse di studio	5 anni	867.000
<b>Senior Telethon Scientists</b> (scienziati al più alto livello della produzione scientifica)	da negoziare	5 anni	da negoziare

LO SCHEMA DEL DULBECCO TELETHON INSTITUTE

La Fondazione considera i ricercatori del Dulbecco Telethon Institute come parte integrante della propria struttura di ricerca e stipula con loro un contratto di tipo professionale. Parallelamente, gli enti ospitanti sottoscrivono una convenzione di collaborazione con la Fondazione Telethon che permette al ricercatore ospitato di condurre al meglio la propria attività di ricerca e di avere i suoi spazi, il suo gruppo di ricerca e un adeguato accesso alle infrastrutture di laboratorio.

L'ente di ricerca ospitante conferisce spazi ed attrezzature di base trattenendo un *overhead* (il 10% dell'assegnazione per il progetto di ricerca) per la copertura dei costi generali di struttura.

★☆☆ A dicembre 2008 si è svolta la valutazione per rinnovi e promozioni di 6 *Assistant Telethon Scientist*: tre di loro sono stati promossi al livello di *Associate Telethon Scientist*; due hanno ottenuto il prolungamento dell'attuale posizione di *Assistant* di ulteriori due anni; nell'ultimo caso, invece, la Commissione Medico-Scientifica di Telethon ha deciso di chiudere la posizione. A fronte di tali valutazioni, Telethon ha deliberato un finanziamento complessivo per il DTI di **2.923.750 Euro**, a cui si devono aggiungere **80.500 Euro** di oneri operativi per adeguamenti salariali già approvati nei periodi precedenti.

In totale, il personale del DTI conta 122 unità, tutte remunerate dalla Fondazione Telethon.

GRAZIE AL DTI SONO RIENTRATO IN ITALIA E HO AVUTO I FONDI NECESSARI PER FARE RICERCA INDIPENDENTE E COMPETITIVA. IN QUESTO SENSO TELETHON SVOLGE UN RUOLO MOLTO IMPORTANTE NEL MIGLIORARE LA QUALITÀ DELLA RICERCA ITALIANA MA CONTEMPORANEAMENTE DEVE CRESCERE IL SISTEMA PUBBLICO CHE RESTA IN UN GRADINO PIÙ IN BASSO NEL CONFRONTO INTERNAZIONALE.



Davide Gabellini [ASSISTANT TELETHON SCIENTIST]

FIGURA 29

	2009
Dipendenti .....	.0
Collaboratori .....	.68
Professionisti .....	.1
Borsisti .....	.53
<b>Totale personale .....</b>	<b>.122</b>
Uomini .....	.30
Donne .....	.92
Group leader .....	.25
Ricercatori junior e tecnici .....	.96
Personale amministrativo .....	.0

IL PERSONALE DEL DTI AL 30 GIUGNO 2009

Al 30 giugno 2009 i Telethon Scientists sono 25. La tabella seguente indica i nomi e le aree di ricerca di ciascuno di loro.

#### RICERCATORI DTI ATTIVI AL 30 GIUGNO 2009

##### LIVELLI DI CARRIERA

##### AREA DI RICERCA

##### Senior Telethon Scientist

Luca Scorrano ..... Malattie mitocondriali (atrofia ottica dominante)

##### Associate Telethon Scientist

Valerio Orlando ..... Epigenetica e riprogrammazione del genoma  
 Francesco Cecconi ..... Malattie neurodegenerative (Alzheimer)  
 Alessandra Bolino ..... Malattie neuromuscolari (Charcot-Marie-Tooth)  
 Francesca Fanelli ..... Studi strutturali di proteine  
 Elizabeth Illingworth ..... Basi genetiche delle sindromi da microdelezioni (Sindrome di DiGeorge)  
 Pier Lorenzo Puri ..... Malattie neuromuscolari  
 Alessandra Boletta ..... Rene policistico  
 Margherita Maffei ..... Obesità  
 Giovanna Musco ..... Studi strutturali di proteine  
 Maria Passafaro ..... Malattie neurodegenerative (ritardo mentale legato al cromosoma X)

##### Assistant Telethon Scientists

Valentina Bonetto ..... Malattie neurodegenerative (sclerosi laterale amiotrofica)  
 Enzo Calautti ..... Cellule staminali epiteliali per la terapia di malattie genetiche  
 Maria Capovilla ..... Cardiopatie congenite  
 Roberto Chiesa ..... Malattie neurodegenerative (malattie familiari da prioni)  
 Davide Corona ..... Sindrome di Williams-Beuren e rimodellamento della cromatina  
 Patrizia D'Adamo ..... Ritardo mentale legato al cromosoma X  
 Andrea Daga ..... Malattie neurodegenerative (distonia da torsione, sindrome di Leigh, paraplegia spastica)  
 Manolis Fanto ..... Malattie neurodegenerative (atrofia dentatorubropallidoluisiana)  
 Davide Gabellini ..... Distrofia Facioscapulomeroale  
 Giorgio Merlo ..... Sviluppo embrionale (malformazioni congenite craniofacciali)  
 Luca Rampoldi ..... Malattie cistiche renali  
 Marco Sandri ..... Distrofia muscolare  
 Marie-Louise Bang ..... Miopatia nemalinica  
 Marta Serafini ..... Sindrome di Hurler

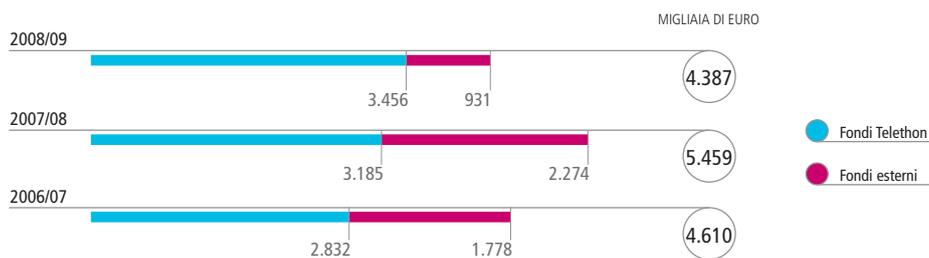
A riprova della qualità della ricerca effettuata, il DTI beneficia anche di finanziamenti da parte di enti nazionali e internazionali, che assicurano all'istituto ulteriori fondi vincolati allo svolgimento di progetti di ricerca.

★☆☆ Nel presente esercizio il DTI ha utilizzato **931.217 Euro** di fondi esterni per la copertura dei propri oneri di funzionamento e ha inoltre ottenuto nuovi contributi (1.024.430 Euro) da:

- enti europei (Commissione Europea nell'ambito del VII Programma Quadro RTD);
- enti italiani (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro, Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro; Istituto Italiano di Tecnologia; Molmed S.p.A.).

La crescita dell'istituto e il conseguente impegno nella gestione amministrativa della Fondazione Telethon sono testimoniati anche degli oneri sostenuti nel corso degli anni.

FIGURA 30



LA COPERTURA DEGLI ONERI DI FUNZIONAMENTO DEL DTI ATTRAVERSO FONDI TELETHON E FONDI ESTERNI, NEGLI ULTIMI 3 ANNI

### IL CONTROLLO DI GESTIONE DEI FONDI PER LA RICERCA

Oltre che sul processo di selezione dei progetti, l'attenzione di Telethon è rivolta anche al controllo sull'utilizzo dei fondi assegnati. I principi che devono essere rispettati sono essenzialmente due: la pertinenza con il progetto e l'economicità degli impegni sostenuti. Già nella definizione dei bandi vengono poste delle regole su quali spese sono ammissibili per la conduzione del progetto. Inoltre, prima della revisione da parte della Commissione Medico-Scientifica, i budget vengono analizzati singolarmente per evidenziare richieste particolari da far valutare ai revisori. I controlli proseguono poi nel corso della vita di un progetto.

I budget degli istituti TIGEM e DTI sono interamente gestiti presso gli uffici amministrativi di Telethon. Viene utilizzato un attento controllo di gestione che consente di attribuire i costi ai singoli progetti sia nel caso in cui essi usufruiscano di fondi Telethon, sia nel caso in cui i fondi provengano da altri enti. Ogni spesa è fatta nel rispetto del criterio di economicità e per acquisti di particolare rilievo vengono valutate più offerte.

I fondi destinati all'HSR-TIGET sono gestiti presso l'Istituto San Raffaele che periodicamente ne rendiconta l'utilizzo alla Fondazione Telethon.

Per i progetti esterni, i ricercatori, in accordo con la propria istituzione, possono decidere se far gestire i fondi Telethon presso l'Ente dove operano (in questo caso l'Ente è tenuto a presentare una rendicontazione annuale delle spese) o se affidarne la gestione alla Fondazione Telethon attraverso il servizio di Gestione Diretta. In entrambi i casi, durante la vita del progetto vengono effettuati controlli sulle spese effettuate. L'accesso al budget delle annualità successive viene approvato solo dopo l'esaurimento quasi completo dei fondi dell'anno precedente. Vengono definite scadenze precise per l'utilizzo dei fondi e, in casi di particolari inadempienze, Telethon può decidere la chiusura d'ufficio del progetto o una decurtazione dei residui del progetto.

## LA GESTIONE DIRETTA

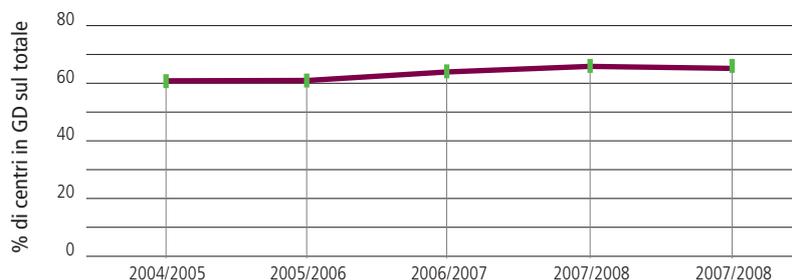
La Gestione Diretta dei fondi è un servizio offerto gratuitamente dalla Fondazione ai ricercatori titolari di progetti di ricerca esterna per ottimizzare l'amministrazione dei fondi a loro assegnati.

In questo caso è la Fondazione stessa che provvede agli impegni di spesa necessari per il lavoro di ricerca (nei limiti del fondo di ricerca assegnato). I ricercatori, grazie a questo sistema, possono usufruire di una gestione snella e flessibile ed evitare le quote percentuali dei fondi di ricerca trattenute dagli istituti ospitanti a titolo di copertura dei costi strutturali, i cosiddetti *overhead*.

Il successo di tale servizio è dimostrato dalle percentuali di scelta della Gestione Diretta che è andato consolidandosi negli anni (Figura 31).

★ ★ ★ Al 30 giugno 2009, dei 193 progetti in corso di finanziamento, il 65,8% (pari a 127 progetti) era gestito dalla Fondazione Telethon almeno per una parte del budget approvato.

FIGURA 31

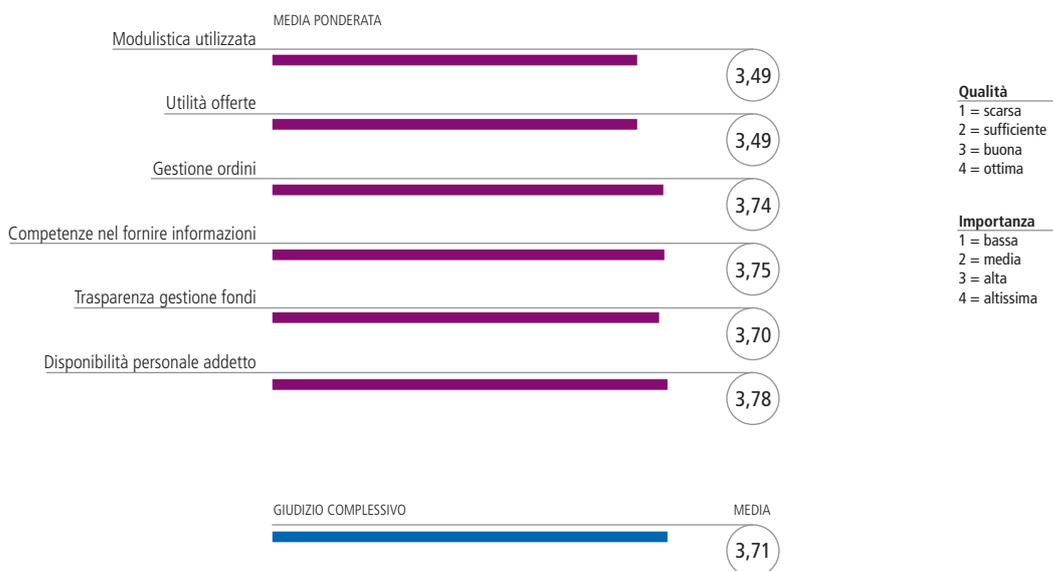


L'ANDAMENTO DELLA PERCENTUALE DI SCELTA DELLA GESTIONE DIRETTA RISPETTO AL TOTALE DEI PROGETTI APPROVATI NEGLI ANNI

## IL SERVIZIO GESTIONE DIRETTA: LA VALUTAZIONE DEI RICERCATORI

Nel corso del 2009, nel rispetto dei criteri indicati dal Sistema di Gestione della Qualità (SGQ), Telethon ha somministrato a tutti i ricercatori che fruiscono del servizio di Gestione Diretta un questionario allo scopo di valutare il gradimento delle attività relative. Ai ricercatori è stato chiesto di attribuire un giudizio sulla qualità (da scarsa a ottima) e di scegliere un indice di importanza (da bassa ad altissima) per le principali attività svolte. Il questionario è stato somministrato in maniera anonima a 176 ricercatori. Il 60% di loro ha risposto (105 questionari restituiti), esprimendo una valutazione complessivamente molto positiva come rappresentato nella Figura seguente.

FIGURA 32



LA VALUTAZIONE DEI RICERCATORI SULLE ATTIVITÀ DELL'UFFICIO GESTIONE DIRETTA NEL 2008-2009

## I RISULTATI DELLA RICERCA

Per una valutazione dei risultati scientifici prodotti da Telethon al 30 giugno 2009 si rimanda alla sezione di apertura del presente Bilancio dedicata alla "Qualità ed efficacia dei finanziamenti" (📄 p.14).

Di seguito viene, invece, presentata una selezione dei principali lavori scaturiti da ricerche finanziate da Telethon che nell'anno 2008-2009 hanno portato alla pubblicazione di **466 articoli scientifici** su riviste di prestigio internazionale.

I principali risultati pubblicati sono raggruppati nei diversi livelli della scala ideale che porta dalla ricerca di base alla cura delle malattie genetiche (📄 p. 30).

Il titolare del progetto Telethon e la relativa pubblicazione (nome rivista e data) sono riportati in fondo a ciascun risultato.

### I PRINCIPALI RISULTATI 2008-2009

#### 1 Identificazione del difetto genetico

- Individuata la causa della **miosclerosi**, rara patologia caratterizzata da debolezza dei muscoli e tendenza alle contratture: alla base c'è un difetto nei geni per il collagene VI, proteina che riveste le fibre muscolari e che si sa essere coinvolta, quando mutata, anche nella miopatia di Bethlem e nella distrofia congenita di Ullrich. Se i prossimi studi mostreranno che la miosclerosi condivide anche il meccanismo patologico con le altre malattie del collagene VI (il malfunzionamento dei mitocondri, le centrali energetiche delle cellule) potrebbero anche esserci delle prospettive terapeutiche per le persone affette dalla malattia.

Paolo Bonaldo, Università di Padova, Luciano Merlini e Alessandra Ferlini Università di Ferrara. *Neurology*, ottobre 2008.

- Nuova luce sulle basi genetiche della **spina bifida**, una delle più frequenti cause di infermità in età pediatrica: da un'analisi su una popolazione di 773 individui affetti, sono state individuate dieci nuove mutazioni nel gene **VANGL1**, l'unico noto al momento come responsabile delle forme genetiche della malattia (che può essere dovuta anche a fattori ambientali). Questa informazione potrà rivelarsi molto utile in campo diagnostico.

Valeria Capra, Istituto "Giannina Gaslini", Genova. *Human Mutation*, aprile 2009.

- Identificato il gene responsabile di una rara malattia ereditaria del sangue, l'**anemia diseritropoietica congenita di tipo II**: il gene in questione è **SEC23B**, già noto per essere coinvolto nel trasporto di sostanze all'interno delle cellule e in particolare nella maturazione dei globuli rossi.

Achille Iolascon, Università "Federico II" di Napoli. *Nature Genetics*, luglio 2009.

- Scoperto un nuovo meccanismo che potrebbe predisporre all'insorgenza dell'**incontinentia pigmenti**: è stata infatti identificata una particolare configurazione del gene **NEMO** (responsabile, quando alterato, della patologia) che favorisce la ricombinazione dei cromosomi e che aumenta quindi il rischio di avere figli malati. Se confermato su scala più ampia, questo dato potrebbe essere utilizzato nel campo della diagnostica prenatale.

Matilde Valeria Ursini, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Napoli. *Human Mutation*, luglio 2009.

- Identificato un nuovo gene implicato nella **sindrome di Noonan**, una delle più frequenti malattie genetiche dello sviluppo. Salgono così al 75% le possibilità di diagnosticare in modo corretto questa malattia, che si stima colpisca circa uno su 2500 nati vivi.

Marco Tartaglia, Istituto Superiore di Sanità, Roma. *Nature Genetics*, agosto 2009.

- Scoperto l'ottavo gene implicato nell'insorgenza della **sindrome di Joubert**, malattia genetica che interessa i centri del cervello responsabili del coordinamento dei movimenti. Questa novità apre importanti prospettive per quanto riguarda la diagnosi prenatale precoce. modo corretto questa malattia, che si stima colpisca circa uno su 2500 nati vivi.

Enza Maria Valente, Istituto Mendel, Roma. *Nature Genetics*, settembre 2009.

- Scoperto un fattore genetico che può influire sul rischio di morte improvvisa nei pazienti affetti da **sindrome del QT lungo**: si tratta di particolari varianti del gene NOS1AP che, in combinazione con il difetto genetico già noto per essere responsabile della patologia, può raddoppiare il rischio di andare incontro ad alterazioni fatali del ritmo cardiaco.

Peter Schwartz, Università di Pavia. Circulation, ottobre 2009.

## 2 Studio dei meccanismi genetici e fisio-patologici

- Sviluppato un metodo computazionale che permetterà di analizzare l'impacchettamento del Dna, difettoso in numerose patologie umane, dal cancro a svariate patologie neurodegenerative. Grazie a questo metodo, la velocità di analisi si moltiplica di circa mille volte

Davide Corona, Istituto Telethon Dulbecco, Università di Palermo. Genomics, novembre 2008.

- Per la prima volta si dimostra che il muscolo scheletrico è uno dei bersagli principali della proteina tossica responsabile di buona parte delle forme ereditarie di **sclerosi laterale amiotrofica**. Il risultato aggiunge un nuovo tassello alla comprensione dei meccanismi alla base della Sla e dà importanti suggerimenti in ambito terapeutico: occorre infatti cominciare a considerarla una malattia multisistemica e sviluppare approcci terapeutici combinati, che la aggrediscano da più fronti.

Antonio Musarò, Università "La Sapienza", Roma. Cell Metabolism, novembre 2008.

- Scoperto un nuovo meccanismo per riprogrammare le cellule adulte e renderle simili alle staminali: la chiave sta in una proteina chiamata Wnt già nota per essere coinvolta in numerose fasi dello sviluppo dei vertebrati e degli invertebrati. La scoperta apre prospettive interessanti in tutti i campi della medicina rigenerativa, perché permetterebbe di ottenere cellule staminali a partire da cellule adulte senza ricorrere all'introduzione di geni estranei e quindi senza rischio di indurre trasformazione tumorale.

Maria Pia Cosma, Tigem, Napoli. Cell Stem Cell, novembre 2008.

- Si chiude il cerchio sul funzionamento del principale meccanismo di controllo del ferro nel nostro organismo: tutto si gioca quando una sorta di "forbice molecolare" taglia una proteina presente nel sangue chiamata emojuvelina. La scoperta apre prospettive interessanti per tutte le malattie associate ad alterazioni del ferro, come l'anemia o l'**emocromatosi**.

Clara Camaschella, Istituto Scientifico Universitario San Raffaele, Milano. Cell Metabolism, novembre 2008.

- Inibitori delle deacetilasi e ossido nitrico, farmaci di provata efficacia contro la **distrofia muscolare di Duchenne** nel modello animale, dimostrano di agire sulla stessa proteina: si tratta dell'istone deacetilasi HDAC2, fondamentale per la regolazione di geni implicati nella crescita e nel mantenimento in buona salute delle cellule muscolari scheletriche. Il risultato mette in luce una forte correlazione tra due distinte terapie farmacologiche per questa malattia neuromuscolare di cui si sta attualmente valutando l'efficacia sull'uomo.

Pier Lorenzo Puri, Istituto Telethon Dulbecco, Fondazione Santa Lucia, Roma. PNAS, novembre 2008.

- Realizzato il primo modello murino al mondo della variante genetica della **malattia di Creutzfeldt-Jakob (Cjd)**, rara e fatale encefalopatia da prioni che rende il cervello simile a una spugna. Grazie a questo modello sarà più facile d'ora in avanti studiare la malattia, più nota al grande pubblico per la sua variante infettiva, il cosiddetto "morbo della mucca pazza".

Roberto Chiesa, Istituto Telethon Dulbecco, Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano. Neuron, novembre 2008.

- Chiarito un meccanismo importante nello sviluppo della **sordità ereditaria**, che potrebbe rivelarsi strategico nello sviluppo di una terapia genica per questa malattia. La chiave sta nelle connessine, sorta di "graffette

molecolari” che sono alterate in circa la metà dei casi di sordità congenita (presente cioè dalla nascita e non dovuta a fattori ambientali come infezioni, traumi o intossicazione da farmaci).

Fabio Mammano, Istituto Veneto di Medicina Molecolare, Padova. PNAS, dicembre 2008.

- Svelata una nuova funzione della mitofusina 2, proteina alterata nella forma 2° della **malattia di Charcot-Marie-Tooth**: questa proteina si rivela essenziale per la comunicazione tra due importanti strutture della cellula, i mitocondri e il reticolo endoplasmico. La scoperta apre prospettive interessanti per tutti gli scienziati che studiano il meccanismo con cui le cellule nervose degenerano in questa particolare forma della malattia. Luca Scorrano, Istituto Telethon Dulbecco, Istituto Veneto di Medicina Molecolare, Padova. Nature, dicembre 2008.

- Nuova luce sui meccanismi alla base della **malattia di Dent**, rarissima disfunzione dei reni di origine genetica: chiariti diversi aspetti del funzionamento di CLC-5, la proteina alterata nelle persone che soffrono di questa patologia, che sembra essere coinvolta anche in altre malattie genetiche tra cui epilessia e osteopetrosi. Michael Pusch, Istituto di Biofisica del Consiglio Nazionale per le Ricerche, Genova. Embo Journal, gennaio 2009.

- Scoperto il meccanismo patologico dell'**encefalopatia etilmalonica**, grave e fatale malattia metabolica ereditaria che colpisce fin dalla primissima infanzia, specialmente nell'area mediterranea e nella penisola araba: la patologia è dovuta a un accumulo di acido solfidrico, che provoca irreparabili danni al cervello e ai vasi sanguigni. I ricercatori sono al lavoro per capire se riducendo la produzione di questo gas si possa rallentare la progressione della malattia. Massimo Zeviani, Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano. Nature Medicine, gennaio 2009.

- Alla base della **sclerosi laterale amiotrofica** potrebbe esserci anche un difetto nel proteasoma, la struttura deputata a ripulire la cellula dai rifiuti del metabolismo. Messo in luce nel modello animale della patologia, questo meccanismo potrebbe diventare il bersaglio di un'eventuale terapia farmacologica. Caterina Bendotti, Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano; Silvia De Biasi, Università di Milano. Human Molecular Genetics, gennaio 2009.

- Chiarito un meccanismo alla base di una rara forma di mal di testa di origine genetica, l'**emicrania emiplegica familiare**: a scatenare gli attacchi sarebbe un eccessivo rilascio di glutammato e una conseguente sovraeccitazione dei neuroni. Lo stesso meccanismo potrebbe essere lo stesso presente nelle forme non genetiche - molto più comuni - di emicrania, rappresentando quindi un interessante target terapeutico. Daniela Pietrobon, Università di Padova. Neuron, marzo 2009.

- Svelati i meccanismi di formazione del tumore nei pazienti affetti da **atassia telangectasia**. Chi soffre di questa malattia genetica, caratterizzata da assenza di coordinazione nei movimenti e da immunodeficienza, è infatti particolarmente esposto al rischio di sviluppare tumori: questo perché il sistema di riparazione dei danni al Dna è fortemente compromesso. Marco Foiani, Istituto Firc di Oncologia Molecolare, Milano. Cell, aprile 2009.

- Identificato il programma genetico che presiede al comportamento del cosiddetto "Dna spazzatura", ovvero quella metà del nostro genoma costituita da sequenze di Dna ripetute centinaia di migliaia di volte. Ritenute in passato prive di significato, in realtà contribuiscono in maniera decisiva a dare un'identità alle diverse cellule dell'organismo umano. Valerio Orlando, Istituto Telethon Dulbecco, IRCCS Fondazione Santa Lucia, Roma. Nature Genetics, aprile 2009.

- Chiarita la sequenza di "messaggi molecolari" scatenati dalla miostatina, ormone che nel nostro organismo induce la perdita di massa muscolare. La scoperta potrebbe avere ampie ricadute in ambito terapeutico: sono

diversi anni infatti che ricercatori di tutto il mondo stanno provando a bloccare farmacologicamente l'azione della miostatina per ripristinare la massa muscolare nelle persone affette da malattie genetiche come la **distrofia di Duchenne** e l'**atrofia muscolare spinale**, ma anche da patologie sistemiche come tumori, insufficienza cardiaca cronica, Aids, diabete, insufficienza renale cronica.

Marco Sandri, Istituto Telethon Dulbecco, Istituto Veneto di Medicina Molecolare, Padova. American Journal of Physiology - Cell Physiology, maggio 2009.

- Scoperta la cabina di regia che presiede allo smaltimento dei rifiuti cellulari: opportunamente stimolato, questo sistema potrebbe essere sfruttato per ripulire le cellule da molecole tossiche responsabili di gravi malattie come la **corea di Huntington**, il **morbo di Parkinson** o il **morbo di Alzheimer**, le **malattie da accumulo lisosomiale**.

Andrea Ballabio, Tlgem, Napoli. Science, giugno 2009.

- Chiarito il ruolo dell'atlastina, proteina alterata in alcune forme di **paraplegia spatica ereditaria**. Gli esperimenti condotti nella Drosophila, il moscerino della frutta, hanno permesso di capire per la prima volta come l'atlastina sia essenziale per il mantenimento del reticolo endoplasmatico, un organulo presente in tutte le cellule eucariotiche e coinvolto in attività fondamentali come il trasporto di sostanze attraverso la cellula, la sintesi delle proteine, dei grassi e di diversi ormoni.

Andrea Daga, Istituto Scientifico "Eugenio Medea", Conegliano. Nature, luglio 2009.

- Il fattore di crescita Noggin si dimostra capace di indirizzare da solo il destino delle cellule staminali verso un destino retinico. Identificato quindi un ottimo modello per studiare come si formi la retina a livello embrionale e pianificare in futuro strategie terapeutiche per diverse malattie neurodegenerative dell'occhio come **retinite pigmentosa**, **amaurosi congenita di Leber**, ecc.

Giuseppina Barsacchi, Università di Pisa. Stem Cells, agosto 2009.

- Scoperto un meccanismo per risvegliare le cellule staminali del cervello: queste informazioni potrebbero rivelarsi importanti per la terapia di alcuni tumori cerebrali infantili e, in futuro, di malattie neurodegenerative come Alzheimer e Parkinson.

Silvia Nicolis, Università di Milano Bicocca. Nature Neuroscience, settembre 2009.

### **3** Studio di strategie terapeutiche in vitro

- Dimostrata in laboratorio l'efficacia di un approccio terapeutico altamente innovativo per il **deficit di fattore VII**, una rara malattia ereditaria dovuta alla carenza di una proteina essenziale per il processo di coagulazione del sangue. Somministrando un piccolo segmento di Rna è possibile "ingannare" il macchinario cellulare preposto alla produzione delle proteine e a farlo funzionare correttamente nonostante l'errore genetico.

Francesco Bernardi, Università di Ferrara. Blood, maggio 2009.

### **4** Ricerca preclinica in vivo

- Dimostrata nel modello animale l'efficienza di una nuova tecnica di exon skipping per la terapia della **distrofia muscolare di Duchenne**: la novità sta nel somministrare gli oligonucleotidi antisense (piccoli frammenti di RNA che mascherano l'errore genetico, permettendo così la produzione di distrofina) legati a sferette invisibili. Tra i vantaggi la possibilità di ridurre le dosi del farmaco e di raggiungere vari organi, oltre che di proteggere dal degrado gli oligonucleotidi

Alessandra Ferlini, Università di Ferrara. Molecular Therapy, marzo 2009.

- Nuovo approccio terapeutico per la **malattia di Pompe**, grave malattia metabolica di origine genetica che colpisce i muscoli, in particolare il cuore: è stato dimostrato nel modello animale che affiancando la terapia enzimatica sostitutiva, già disponibile da alcuni anni, con dei farmaci "aiutanti" si può migliorarne notevolmente l'efficacia. Alla luce di questi risultati, prende il via una sperimentazione sull'uomo della terapia combinata.

Giancarlo Parenti, Tigem, Napoli. *Molecular Therapy*, aprile 2009.

- Passi avanti verso la terapia genica della **distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2F**: nel criceto malato bastano due iniezioni, a distanza di sei mesi l'una dall'altra, del vettore contenente il gene corretto per curare la malattia per tutta la durata della vita dell'animale. In vista di una possibile sperimentazione sull'uomo, i ricercatori sono al lavoro per cercare di ridurre sensibilmente la dose di vettore necessaria per ottenere gli effetti terapeutici già osservati

Vincenzo Nigro, Tigem, Napoli. *Plos ONE*, aprile 2009.

- È più vicina la sperimentazione clinica di una terapia per la **distrofia di Ullrich** e la **miopatia di Bethlem**: nel modello animale il farmaco Debio 025, prodotto da una ditta svizzera, si rivela efficace quanto la ciclosporina A, ma privo degli effetti collaterali che si erano già messi in evidenza (riduzione delle difese immunitarie dei pazienti).

Paolo Bernardi e Paolo Bonaldo, Università di Padova. *British Journal of Pharmacology*, giugno 2009.

- Ricercatori del Tigem di Napoli curano completamente grazie alla terapia genica **mucopolisaccaridosi di tipo II** nel modello animale: grazie a un particolare tipo di vettore e di approccio sono infatti riusciti per la prima volta a curare i principali sintomi della malattia, compresi quelli cerebrali. Si tratta di un passaggio essenziale in vista di un trasferimento di questi risultati sull'uomo.

Maria Pia Cosma, Tigem, Napoli. *American Journal of Human Genetics*, agosto 2009.

## 5 Ricerca clinica terapeutica

- Confermata l'efficacia sulla lunga distanza della terapia genica per l'**Ada-Scid** messa a punto all'Hsr-Tiget. A otto anni distanza dal primo trattamento, la terapia risulta non solo efficace nel ripristinare le capacità di difesa dell'organismo dagli agenti patogeni, ma anche sicura e priva di effetti collaterali dopo molti anni.

Alessandro Aiuti, Hsr-Tiget, Maria Grazia Roncarolo, Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano. *New England Journal of Medicine*, gennaio 2009.

- Al via uno studio clinico per valutare l'efficacia di una nuova combinazione di farmaci nella prevenzione del principale rischio per chi soffre di **sindrome di Marfan**: la rottura dell'aorta. In questa malattia genetica, che colpisce l'impalcatura del nostro organismo, prevenire la rottura del più importante vaso sanguigno dell'organismo può avere un impatto enorme sulla qualità della vita dei pazienti.

Eloisa Arbustini, Policlinico San Matteo di Pavia. *Journal of Cardiovascular Medicine*, marzo 2009.

- A due anni dall'inizio della sperimentazione, la terapia genica dell'**amaurosi congenita di Leber** si conferma sicura ed efficace: i risultati ottenuti su 12 pazienti, di cui 5 italiani, mostrano come la terapia non solo non abbia effetti tossici, ma sia anche in grado di ripristinare parzialmente le capacità visive, soprattutto se iniziata precocemente.

Alberto Auricchio, Enrico Maria Surace e Sandro Banfi del Tigem, Francesca Simonelli, Seconda Università di Napoli. *The Lancet*, ottobre 2009.

## IL TRASFERIMENTO TECNOLOGICO DELLA RICERCA TELETHON

Per decidere cosa brevettare, Telethon nel 2005 ha istituito un proprio Ufficio di trasferimento tecnologico (TTTO, *Telethon Technology Transfer Office*) che si avvale di un comitato tecnico internazionale di esperti in materia brevettuale, scientifica e industriale.



Si tratta di un servizio attivo per tutti i ricercatori Telethon e si occupa di tutelare le invenzioni scaturite dalla loro ricerca e di trasferirle all'industria. Scopo di tale servizio è permettere lo sviluppo di farmaci e terapie per la cura della distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche e renderli disponibili sul mercato, in linea con la missione di Telethon, reinvestendo le risorse ricavate da questa attività per finanziare ulteriore ricerca scientifica d'eccellenza.

- ★ ★ ★ La Fondazione Telethon, al 30 giugno 2009, è titolare di **15 domande di brevetto**, quattro delle quali sono già state trasferite all'industria per lo sviluppo di terapie prossime all'ingresso in studi clinici.

## ATTIVITÀ E STRUMENTI DI INFORMAZIONE SCIENTIFICA E ISTITUZIONALE

Il quadro delle attività di informazione e divulgazione di missione di Telethon è composto da molti strumenti utilizzati per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie genetiche, informare sull'uso dei fondi raccolti e divulgare i progressi della ricerca e i risultati raggiunti.

### TELETHON.IT E "RICERCA INFORMA"

Il sito internet di Telethon ([www.telethon.it](http://www.telethon.it)) è riconosciuto dalla Health on the Net Foundation, il principale organismo internazionale per la qualità dell'informazione medica *on line* e contribuisce in maniera determinante all'informazione scientifica sulle malattie genetiche con notizie utili per i ricercatori, le associazioni, le famiglie dei malati e tutte le persone interessate.

In particolare "RicercaInforma" è una sezione del sito ([www.telethon.it/ricercainforma](http://www.telethon.it/ricercainforma)) che fornisce informazioni semplici e chiare su tutti gli aspetti della ricerca Telethon: gli istituti, le modalità di finanziamento, il sistema di valutazione dei progetti, la politica della Fondazione in tema di trasferimento tecnologico e proprietà intellettuale, il Piano Strategico della Ricerca, la Convention Scientifica che raduna tutti i ricercatori finanziati.

- ★ ★ ★ La sezione RicercaInforma è la più visitata del sito, con circa 240 mila richieste tra il 1 novembre 2008 e il 30 giugno 2009 (circa 30 mila al mese). Grazie alle oltre 350 schede-malattia permette ai visitatori di avere una panoramica sintetica e aggiornata di tutte le malattie genetiche su cui sia stato finanziato finora almeno un progetto di ricerca. Organizzate sotto forma di domande e risposte, le schede descrivono brevemente cosa sono e come si manifestano le diverse patologie, ma anche come si trasmettono, come vengono diagnosticate e quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili. A ciascuna malattia sono anche correlate le scoperte scientifiche "targate Telethon", le associazioni di malattia, i cortometraggi e gli altri materiali multimediali disponibili (interviste a ricercatori, passaggi televisivi durante la maratona, ecc).

Telethon offre anche la possibilità a chiunque fosse interessato di conoscere i dettagli di tutti i progetti di ricerca finanziati dal 1991 attraverso il "Motore della ricerca": con quasi 100mila consultazioni nell'anno, il database si colloca al terzo posto tra le sezioni più visitate (al secondo ci sono le news, scientifiche ma non solo).

### L'UFFICIO FILO DIRETTO CON I PAZIENTI

È l'ufficio che si relaziona con i pazienti e le associazioni di malattia e si occupa di:

- informare sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica;
- indirizzare ai centri di riferimento e agli specialisti;
- favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili;
- collaborare con le Associazioni dei pazienti affinché la ricerca progredisca nel suo percorso verso la cura delle malattie genetiche.



CONOSCERSI E FONDARE UN'ASSOCIAZIONE È STATO IMPORTANTE: CONFRONTARSI FA BENE AL MORALE E ALLEVIA LA SOLITUDINE. CIÒ AIUTA A CAPIRE CHE DI FRONTE ALLA MALATTIA NON SIAMO SOLI.

Luisa Castaldi [PRESIDENTE DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME EEC (AIECC), FONDATA IL 30 MAGGIO 2009 A ROMA CON IL SOSTEGNO DI TELETHON]

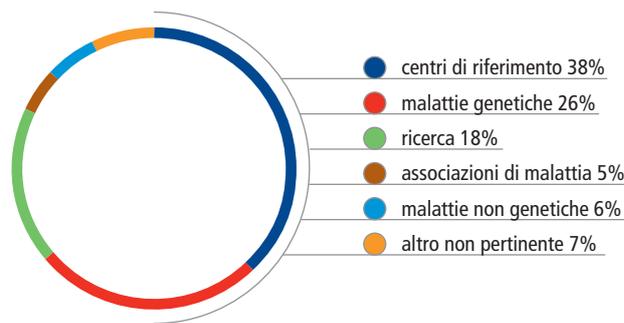
### INFOLINE

Infoline è il servizio informativo che Filo Diretto con i Pazienti ha messo a disposizione di tutti coloro che necessitano di informazioni sulle malattie genetiche e risponde alle richieste che giungono a Telethon, 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. Il servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di due medici specialisti in Genetica Medica presso la Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena (Milano), Servizio di Genetica Medica. I dati delle persone e la tipologia delle richieste inoltrate vengono inseriti in un database gestito in ottemperanza alle vigenti leggi sulla privacy.

★ ★ ★ Da Luglio 2008 a Giugno 2009, sono state erogate **400 risposte** attraverso il servizio Infoline.

Un'analisi dell'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti, su un campione di 2.029 richieste pervenute negli ultimi quattro anni per email o attraverso il modulo on line, ha evidenziato che la maggior parte delle domande riguarda i centri di riferimento specialistici per le diverse malattie, seguite dalle richieste di informazioni sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca.

FIGURA 33



TIPOLOGIA DELLE RICHIESTE RICEVUTE DALLA INFOLINE DI TELETHON (2005-2009)

### LA BACHECA DELLE ASSOCIAZIONI

La Bacheca è un punto di incontro virtuale per i pazienti affetti da malattie genetiche, ideato per favorire l'incontro e il confronto tra persone che vivono problemi analoghi e per promuovere una maggiore diffusione di informazioni sulle malattie genetiche.

Con la costituzione dell'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti, all'inizio dell'anno 2005, è stato dato avvio ad un progetto di comunicazione rivolto ai pazienti affetti da malattie genetiche e alle associazioni che li rappresentano, che ha nella Bacheca uno dei suoi cardini.

Nell'ultimo anno, la Bacheca si è trasformata in blog ed è quindi divenuta più dinamica poiché nel nuovo formato permette una maggiore e più libera interazione tra gli utenti.

★ ★ ★ In quattro anni, grazie a questo strumento, Telethon ha favorito e guidato la nascita di 10 diverse associazioni di malattia. Nel 2009 sono state fondate l'Associazione Italiana Sindrome EEC (maggio 2009) e l'associazione "Vivere la paraparesi spastica" (ottobre 2009).

- Associazione Italiana Sindrome di Noonan ONLUS – "Angeli Noonan"
- Associazione Italiana Sindrome di Stargardt (AISSt);
- Associazione "Il Cigno" ONLUS per le craniostenosi;
- Associazione Italiana Sindrome di Aicardi ONLUS (AISA);
- Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro (AISNAF);
- Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite (AISJAC);
- Associazione Italiana Rene Policistico ONLUS (AIRP);
- Associazione Italiana per l'Albinismo (ALBINIT);
- Associazione Italiana Sindrome EEC (AIECC);
- Associazione "Vivere la paraparesi spastica" (Vi.P.S)

FAR INCONTRARE LE ASSOCIAZIONI E I RICERCATORI È STATO IMPORTANTISSIMO. CONOSCERE I RISULTATI A CUI È ARRIVATO TELETHON CI HA FATTO TOCCARE CON MANO CHE ALLA CURA SI PUÒ ARRIVARE. MI HA COLPITO MOLTO ANCHE LA GRANDE QUANTITÀ DI RICERCATORI GIOVANISSIMI: SONO LORO IL NOSTRO FUTURO E IN LORO C'È LA NOSTRA SPERANZA. SONO TORNATA A CASA MOLTO MOTIVATA.

Donatella Bertelli [PRESIDENTE DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME X FRAGILE, PRESENTE ALL'EVENTO DEDICATO ALLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON IN OCCASIONE DELLA XV CONVENTION]



### LA XV CONVENTION TELETHON

La convention scientifica è il momento in cui la Fondazione Telethon raduna tutti gli scienziati finanziati per fare il punto sull'attività svolta, fornire una visione complessiva della ricerca Telethon e illustrare progressi e prospettive sulle malattie genetiche. Si tratta di un evento unico nel suo genere, che offre ai ricercatori un'occasione di verifica, confronto e scambio, ma anche l'opportunità per instaurare nuove collaborazioni e per progettare ricerca innovativa a livello internazionale.

★☆☆ Dal 9 all'11 marzo 2009 presso il Palazzo dei Congressi di Riva del Garda e grazie al prezioso sostegno della Provincia autonoma di Trento si è svolta la quindicesima convention scientifica di Telethon, un appuntamento dedicato ai quasi 700 scienziati finanziati. L'evento ha previsto 4 seminari monografici, dedicati rispettivamente alla ricerca traslazionale, alle malattie da accumulo di ferro, alle patologie oculari e alle ciliopatie (un gruppo di malattie che sono caratterizzate da un difetto delle ciglia cellulari). Durante la convention, i risultati sono stati esposti in uno spazio comune attraverso 278 poster in lingua inglese. Una giuria composta da alcuni membri della attuale Commissione Medico-Scientifica presenti all'evento ha scelto i 3 migliori per contenuto scientifico ed esposizione, ai cui autori è stato consegnato un premio da 1.000 Euro ciascuno.



### LE ASSOCIAZIONI DEI MALATI ALLA CONVENTION

In occasione della XV convention scientifica è stato anche ospitato il primo convegno delle "Associazioni Amiche". In contemporanea con lo svolgimento del congresso scientifico, si è svolto un evento interamente dedicato alle associazioni di pazienti che sono vicine alla missione di Telethon e con le quali negli anni si sono stabilite relazioni di collaborazione e di supporto reciproco. L'obiettivo era duplice: da una parte informare i pazienti sulla ricerca e sulle logiche che la governano; dall'altro favorire il confronto tra pazienti e ricercatori affinché l'urgenza degli uni e il rigore degli altri trovino sbocco in una proficua collaborazione verso il comune obiettivo della terapia. Due mondi che perseguono gli stessi obiettivi ma che sono spesso distanti e parlano linguaggi diversi.

Circa ottanta le associazioni che hanno aderito inviando un proprio rappresentante, nella maggior parte dei casi il presidente. Nella prima parte della giornata sono state presentate alcune relazioni sui temi della ricerca e del ruolo delle associazioni nello scenario nazionale e internazionale. In particolare Uniamo e il Centro Nazionale delle Malattie Rare hanno fatto il punto sulle proprie attività.

Il momento culminante e molto atteso dai partecipanti è stato l'intervento del Presidente del Senato Renato Schifani. Rivolgendosi ai malati e ai loro familiari ha chiarito che il settore delle malattie rare è ad alta valenza etica, consapevole che l'aggettivo "raro" mal rappresenta malattie che nel loro insieme costituiscono il 10% delle patologie. Concluso l'intervento, è arrivato il momento che le associazioni stavano aspettando da tempo: un confronto diretto con la seconda carica dello Stato che per la prima volta ha incontrato i principali portatori di interesse di Telethon a porte chiuse. Per i malati è stato il momento di perorare quelle istanze che stanno loro veramente a cuore: i centri di eccellenza sul territorio, la necessità di incentivi alla ricerca, il vuoto legislativo sulle malattie rare.



# LA RICERCA TECNOLOGICA

Se la ricerca biomedica di Telethon si concentra sullo studio delle malattie genetiche, la ricerca tecnologica vuole aiutare le persone disabili (non solo a seguito di malattie genetiche, ma anche di altre cause patologiche) nella loro vita quotidiana, privata e sociale.

Il Tecnothon è il laboratorio dove vengono sviluppati e implementati i progetti di ausilio tecnologico per l'handicap e ha sede a Sarcedo (Vicenza).



## LA MISSIONE DEL TECNOTHON

Vogliamo sviluppare una ricerca tecnologica che favorisca l'autonomia, ventiquattr'ore su ventiquattro, in tutte le attività del vivere quotidiano, delle persone con disabilità motoria e dei loro familiari.  
 La nostra ricerca vuole anticipare soluzioni innovative, in grado di stimolare dibattiti culturali, sensibilizzando sulla realtà e sulle esigenze della persona con disabilità, e di orientare la cultura industriale, finalizzandola ad una progettazione che sia realmente per tutti.

All'interno del laboratorio lavorano 10 persone, come indicato nella Figura seguente.

FIGURA 34

	2009
Dipendenti .....	.6
Collaboratori .....	.2
Professionisti .....	.1
Borsista .....	.1
<b>Totale personale .....</b>	<b>.10</b>
Uomini .....	.8
Donne .....	.2
Ricercatori .....	.5
Tecnici .....	.3
Personale amministrativo .....	.2

IL PERSONALE DEL TECNOTHON AL 30 GIUGNO 2009

Una volta brevettati e corredati dello studio di industrializzazione e dei disegni costruttivi, i progetti vengono ceduti gratuitamente alle imprese, che si impegnano a produrre e vendere l'ausilio a un prezzo "etico" pattuito con Telethon.

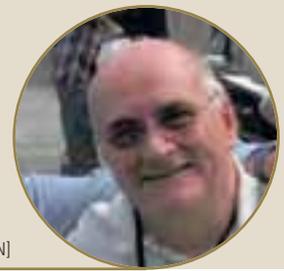
FIGURA 35



IL PROCESSO APPLICATO PER RENDERE DISPONIBILI SUL MERCATO GLI AUSILI PROGETTATI DAL TECNOTHON

★ ★ ★ Nel periodo 2008-2009, per le attività del Tecnothon, Telethon ha sostenuto costi per **511.786 Euro**.

QUELLI DI TECNOTHON SONO AUSILI MERAVIGLIOSI CHE PERMETTONO ALLE PERSONE DI RITROVARE LA DIGNITÀ DELL'AUTONOMIA. IL LORO SEGRETO È CHE SONO PROGETTATI CON IL CUORE.



Sergio [AFFETTO DA TETRAPLEGIA, HA MIGLIORATO NOTEVOLMENTE LA QUALITÀ DELLA SUA VITA GRAZIE A DUE AUSILI TECNOTHON]

## I PRINCIPALI RISULTATI DEL TECNOTHON (2008-2009)

### KUATTRO (CARROZZINA 4 RUOTE MOTRICI)

**Obiettivo:** migliorare l'aderenza delle attuali carrozzine elettroniche con ruote posteriori motorizzate.

**Risultati raggiunti:** sviluppati due nuovi prototipi per aumentare la manovrabilità.

### KURVA (SISTEMA DI STERZATURA)

**Obiettivo:** consentire, con poca forza e poco movimento, la sterzata di un veicolo attraverso un dispositivo economico e affidabile.

**Risultati raggiunti:** presentati i documenti per la richiesta di omologazione; testato un nuovo prototipo che non necessita di elettronica; depositato un nuovo brevetto.

### AKUAKALDA KOMPAKT

**Obiettivo:** sviluppo dell'ausilio Akuakalda (ausilio che permette il trasferimento di una persona disabile da una seduta ad un'altra) per produrre un oggetto piccolo e molto leggero da utilizzare anche in viaggio.

**Risultati raggiunti:** realizzazione di prototipi; prove di funzionalità e di carico.

### PANTALONI DA VIAGGIO

**Obiettivo:** permettere il sollevamento di una persona disabile, da trasferire da una seduta ad un'altra, in ambienti angusti.

**Risultati raggiunti:** realizzazione di prototipi; test preliminari; contatti con alcuni possibili partner industriali.





PARTE 4

# LE ATTIVITÀ DI SUPPORTO

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

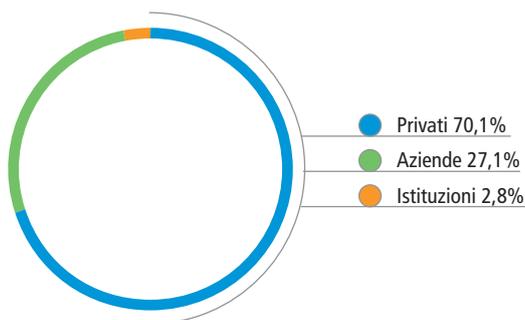
- LA RACCOLTA DEI FONDI
- LA GESTIONE DELLE RISORSE
- IL FUNZIONAMENTO DELLA STRUTTURA

## LA RACCOLTA DEI FONDI

★★★ I fondi raccolti al 30 giugno ammontano a **33.455.875 Euro** (con un decremento dello 0,7% rispetto all'anno precedente). Nel totale non è compresa la quota annuale del 5 per mille che invece nell'anno precedente incideva per il 4% dei fondi totali raccolti (1.378.165 Euro su 33.691.513).

Sebbene una quota considerevole della raccolta provenga da contributi aziendali, la maggior parte è stata realizzata attraverso le donazioni di privati cittadini (70,1%).

FIGURA 36



TIPOLOGIE DI DONATORI NELLA RACCOLTA FONDI 2008-2009 (IN PERCENTUALE)

### I PARTNER DELLA RACCOLTA FONDI

I risultati della raccolta sono il frutto dell'impegno e della dedizione di tutti: privati cittadini, aziende, associazioni, fondazioni ed enti pubblici. Un ruolo fondamentale lo svolgono i partner della raccolta fondi che ogni anno si mobilitano per sostenere la ricerca biomedica.

CHE GLI ITALIANI  
PARTECIPINO  
ALLA LOTTA  
CONTRO  
LE MALATTIE  
GENETICHE

FIGURA 37

<b>Partner di volontariato e della comunità civile</b>	Associazioni di volontariato	UILDM, AVIS, LIONS
	Pubbliche Amministrazioni	Amministrazione autonoma dei monopoli di Stato, Enti Locali, Ministero della Pubblica Istruzione
<b>Partner Aziendali</b>	Partner di Raccolta	BNL Gruppo BNP-Paribas, Auchan, GlaxoSmithKline, Gruppo Ferrovie dello Stato, Librerie Giunti al Punto, OVS Industry, Sma
	Partner Tecnici	CartaSi, CoopVoce, Gruppo Telecom Italia, Fastweb, Infostrada, Tim, Vodafone, Wind, 3

LA SQUADRA DELLA RACCOLTA FONDI 2008-2009



TESTIMONIARE L'IMPORTANZA DI SOSTENERE LA RICERCA PER UN FUTURO SENZA MALATTIE GENETICHE È IMPEGNATIVO E DIFFICILE MA ANCHE MOLTO GRATIFICANTE. I FONDI DELLA NOSTRA RACCOLTA CON TELETHON DIVENTANO RISULTATI CONCRETI DI RICERCA E CI INCORAGGIANO A FARE OGNI ANNO DEL NOSTRO MEGLIO E A COINVOLGERE SEMPRE PIÙ PERSONE.



Maria Grazia Sbaratta [VOLONTARIA UILDM SEZIONE DI CATANIA]

## PARTNER DI VOLONTARIATO E DELLA COMUNITÀ CIVILE

### Associazioni di volontariato

**UILDM** (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) ha dato impulso alla nascita di Telethon ed è il più completo ed attento osservatore delle attività della Fondazione. È nata nel 1961 con lo scopo di promuovere con tutti i mezzi la ricerca scientifica e l'informazione sanitaria sulla distrofia muscolare progressiva e favorire l'integrazione sociale della persona disabile. Nei mesi di novembre e dicembre le strade e le piazze d'Italia, insieme a tanti altri luoghi pubblici e alle sedi locali dell'associazione, sono state teatro dell'opera di informazione, sensibilizzazione e raccolta fondi dei volontari. I fondi raccolti dalla UILDM vengono destinati al finanziamento del bando clinico Telethon-UILDM per i progetti di ricerca sulla distrofia muscolare. La raccolta della UILDM nel 2008 è stata di **1.063.991 Euro**.

**AVIS** (Associazione Volontari Italiani del Sangue) è con Telethon dal 2001. L'Avis, un'associazione con oltre un milione di soci, è la più numerosa associazione di donatori di sangue in Italia. La partnership con Telethon nasce da una comune e profonda attenzione nei confronti di chi vive quotidianamente una patologia. Le numerose iniziative e i molti punti di raccolta, di informazione e di sensibilizzazione su tutto il territorio sono stati preziosi nella sfida a favore della ricerca scientifica di Telethon e hanno testimoniato la cultura del dono, della partecipazione e della responsabilità sociale dei volontari "avisini" che con la loro adesione a Telethon sostengono 4 progetti di ricerca sulle malattie genetiche del sangue. Nel 2008 la raccolta dell'AVIS è stata di **320.308 Euro**.

**LIONS**, la più grande organizzazione di assistenza al mondo, a distanza di anni è scesa nuovamente al fianco di Telethon. 17 distretti, oltre 50.000 soci per più di 1.300 club. Questi i numeri che i Leoni italiani hanno messo al servizio della ricerca scientifica, organizzando centinaia di eventi e iniziative di raccolta fondi in tutto il territorio nazionale. I LIONS hanno deciso di adottare con i fondi raccolti la sperimentazione clinica sull'amaurosi congenita di Leber. La raccolta dei LIONS è stata di **649.724 Euro**.

### Pubbliche amministrazioni

**Amministrazione autonoma dei monopoli di Stato (AAMS)** ha scelto di impegnarsi a favore della ricerca scientifica sulle malattie genetiche con la promozione de "Il gioco fa rotta sulla ricerca", il consolidato progetto di raccolta fondi che ha visto il coinvolgimento di tutti i suoi principali provider dei giochi, come Sisal e Snai, che hanno attivato le loro reti e le donazioni aziendali di F.I.T (Federazione Italiana Tabaccai) e Lottomatica. La raccolta complessiva è stata di **632.553 Euro**.





VIVERE L'ESPERIENZA TELETHON DÀ UNA BELLISSIMA SENSAZIONE PERCHÉ TI FA CAPIRE QUANTO SIA IMPORTANTE DARE SPERANZA A CHI SOFFRE. CON IL PICCOLO CONTRIBUTO DI OGNUNO DI NOI SI POSSONO DARE UN GRANDE AIUTO E RAGGIUNGERE SPLENDIDI RISULTATI. SONO FELICE DI COLLABORARE PER UNA GIUSTA CAUSA E TRASMETTERE AGLI ALTRI LA MIA ESPERIENZA.

Margherita de Sorbo [COORDINATRICE CORPORATE LAZIO E SARDEGNA BNL-GRUPPO BNP PARIBAS]

**Enti Locali.** Tra Comuni, Province e Regioni sono state circa **430** le Pubbliche Amministrazioni che hanno partecipato alla sfida per sconfiggere le malattie genetiche. Le protagoniste di questo impegno per la ricerca sono state le amministrazioni piccole e grandi, ma alcune realtà si sono distinte in maniera particolare (si veda "una citazione speciale per"  p. 69).

**Ministero della Pubblica Istruzione** ha portato la ricerca scientifica di Telethon nelle scuole attraverso il Progetto "Telethon Young - Missione Possibile", un'iniziativa che abbina sensibilizzazione e solidarietà e che prevede la distribuzione, agli istituti che ne fanno richiesta (primarie e secondarie di primo grado), di un kit ludico-didattico con materiale informativo e di raccolta fondi. Nel 2009 è stato rinnovato il protocollo d'intesa con il Ministero della Pubblica Istruzione a conferma dell'interesse e della bontà dell'iniziativa. Nel 2008 la raccolta è stata di **782.552 Euro**.

## PARTNER AZIENDALI

### Partner di raccolta

**BNL-Gruppo BNP Paribas** è il partner principale della raccolta fondi di Telethon. La collaborazione è nata nel 1992 ma negli anni la banca ha perfezionato il suo modello di partnership attraverso una partecipazione sempre più attiva dei suoi dipendenti. BNL ha trasformato la raccolta per Telethon in un'iniziativa che dura tutto l'anno e che vede coinvolti i propri dipendenti nell'organizzazione di oltre 1.000 eventi di raccolta e nell'apertura straordinaria di circa 700 filiali, durante la maratona, oltre il normale orario di lavoro. Nell'edizione 2008 BNL ha raccolto per Telethon **12.654.221 Euro** grazie al contributo di 120.000 clienti donatori, dei quali 100.000 privati e circa 20.000 tra aziende ed enti pubblici. Oltre al determinante contributo economico diretto per la raccolta fondi complessiva, rilevante il ruolo svolto da BNL nei confronti del proprio settore corporate e retail. Negli anni molti clienti aziendali e istituzionali di BNL, grazie all'attività di sensibilizzazione e alla veste di tutor della banca, sono infatti diventati grandi donatori o partner sviluppando progetti di responsabilità sociale a favore di Telethon.

**Auchan** è da sei anni a fianco di Telethon. Durante la maratona mobilita la rete di ipermercati presente su tutto il territorio nazionale e, grazie soprattutto alle hostess di cassa, sensibilizza e coinvolge sulla ricerca di Telethon i clienti dei suoi punti vendita. Ogni contributo alla ricerca scientifica che Auchan riceve viene documentato sullo scontrino fiscale emesso al momento del pagamento. La raccolta di Auchan è stata di **1.012.250 Euro**.

**GlaxoSmithKline** è a fianco di Telethon con impegno e continuità dal 2004, ospitando presso la sua sede gli scienziati della Commissione Medico-Scientifica di Telethon provenienti da diversi paesi del mondo. In occasione della maratona 2008, GSK ha anche promosso, attraverso la squadra di informatori scientifici, attività di sensibilizzazione e di raccolta fondi su tutto il territorio nazionale. Il contributo totale di GlaxoSmithKline alla ricerca di Telethon è stato pari a **291.312 Euro**.



**Gruppo Ferrovie dello Stato** è un partner storico, al fianco di Telethon dal 1991. Nel 2008 la raccolta ha coinvolto le biglietterie delle principali stazioni, i volontari della Rete Ferroviaria Italiana e di Trenitalia (che hanno raccolto fondi a bordo treno), il Dopolavoro Ferroviario Nazionale con le sue sedi territoriali e le biglietterie self-service. Una menzione particolare la meritano i dipendenti di Ferrovie dello Stato che hanno donato a Telethon parte della loro retribuzione mensile. La raccolta del Gruppo è stata di **602.475 Euro**.

**Librerie Giunti al Punto** è entrata nel 2008 nella squadra dei partner di raccolta. La casa editrice, oltre ad una donazione aziendale, ha coinvolto le sue 144 librerie "Giunti al Punto" presenti sul territorio nazionale che hanno promosso la raccolta coinvolgendo i propri clienti. La raccolta complessiva è stata di **200.861 Euro**.

**OVS Industry**, prima azienda in Italia per quota di mercato nel settore abbigliamento moda, dal 31 ottobre al 31 dicembre 2008 ha sostenuto Telethon nei suoi 300 negozi presenti su tutto il territorio nazionale. Grazie all'opera di sensibilizzazione e promozione della raccolta operata dai suoi dipendenti, OVS Industry ha potuto contribuire a finanziare la ricerca biomedica sulle malattie genetiche con una raccolta di **631.240 Euro**.

**SMA** è da sette anni a fianco di Telethon. Durante la maratona, SMA mobilita la rete presente su tutto il territorio nazionale e, grazie soprattutto alle hostess di cassa, sensibilizza e coinvolge sulla ricerca di Telethon i clienti degli oltre 1.600 punti vendita Sma, Cityper, Punto Sma, Simply, Ipersimply. Ogni contributo alla ricerca scientifica viene documentato sullo scontrino fiscale emesso al momento del pagamento. La raccolta 2008 è stata di **1.308.711 Euro**.

#### **Partner tecnici**

**CartaSi** ha permesso ai propri titolari e ai possessori di carte di credito dei circuiti Visa, Mastercard e American Express di effettuare una donazione a favore di Telethon. Gli atti di donazione sono stati 12.480 per una raccolta fondi pari a **801.810 Euro**. A questo impegno si è aggiunto quello diretto della società con una donazione a Telethon di **50.000 Euro**.

I clienti **Telecom** insieme ai clienti **Fastweb** e **Infostrada** hanno potuto sostenere la ricerca sulle malattie genetiche, donando da rete fissa 5 o 10 euro, attraverso il numero unico 48548. La raccolta complessiva attraverso l'addebito in bolletta è stata di **3.765.576 Euro**.

Il **Gruppo Telecom Italia** per la maratona 2008 ha confermato la sua collaborazione a fianco di Telethon mettendo a disposizione la propria rete tecnologica per attività legate alla maratona televisiva, tra cui l'alimentazione ed elaborazione dei dati del numeratore. A questo impegno si è aggiunto quello diretto dell'azienda con una donazione di **70.000 Euro**.

**TIM, Vodafone, Wind, 3 e Coop Voce** hanno attivato il numero unico 48548 per donazioni da rete mobile tramite sms del valore di 2 Euro ciascuno (esenti da Iva e quindi interamente devoluti alla ricerca) e grazie alla generosità dei loro clienti hanno contribuito alla raccolta di **3.972.594 Euro** nel periodo dal 15 novembre al 15 dicembre 2008.





## LA RETE DEI VOLONTARI TELETHON: I COORDINAMENTI PROVINCIALI

Nell'intento di coinvolgere il maggior numero possibile di italiani nella lotta contro la distrofia muscolare e le altre malattie genetiche, nel 2004 Telethon ha avviato un importante progetto per la creazione di una rete di volontari che rappresentasse il Comitato Telethon Fondazione ONLUS sul territorio. Il progetto del volontariato Telethon si sviluppa su base provinciale attraverso l'istituzione dei Coordinamenti e la nomina di un Coordinatore Telethon per provincia. I Coordinamenti Provinciali sono gruppi organizzati di volontari che diventano un punto di riferimento organizzativo per lo sviluppo della raccolta fondi territoriale. Attraverso il progetto sul volontariato, Telethon cerca di radicarsi in maniera sempre più attiva ed efficace nel tessuto territoriale, con l'obiettivo di incrementare la raccolta fondi nella provincia e contribuire alla diffusione della conoscenza delle sue attività scientifiche e dei risultati realizzati dai ricercatori finanziati.

Al 30 giugno 2009 i coordinatori presenti sul territorio sono saliti a 52 (rispetto ai 33 dell'anno precedente) per una copertura di 54 province. Nei mesi successivi la rete si è ulteriormente estesa, portando a più di 60 le province in cui è attivo un coordinamento provinciale Telethon. La campagna di arruolamento continua tutto l'anno.

Informazioni aggiornate sono disponibili all'indirizzo: [www.telethon.it/chiamo/coordinamenti\\_provinciali](http://www.telethon.it/chiamo/coordinamenti_provinciali)



## GRANDI DONATORI

Alla squadra della raccolta fondi si affiancano i grandi donatori; soggetti pubblici e privati che si impegnano a sostenere progetti di ricerca biomedica finanziati da Telethon, offrendo un contributo pari o superiori a 50.000 Euro, attraverso una donazione diretta e in qualche caso accompagnata da raccolte promosse nei confronti del personale, cittadini o clienti.

FIGURA 38

<b>Grandi Donatori</b>	Pubbliche Amministrazioni . . . . .	.Agenzia del Territorio, Camera dei Deputati, Provincia autonoma di Trento*
	Aziende . . . . .	.Artigiancassa, BNL Gestioni, Dima Costruzioni, Edison, Fratelli Ciaccia, Federazione Italiana Tabaccai, Lottomatica, Luxottica, MPG Italia, MX Group, PricewaterhouseCoopers, S.I.DI.GAS, Soc.dell'Acqua Pia Antica Marcia, Neos Banca, Toyota, S.I.A.E Società Italiana degli Autori ed Editori
	Fondazioni di origine bancaria e d'impresa* . . . . .	.Compagnia di San Paolo, Consulta delle Fondazioni Umbre, Fondazione Monte Paschi di Siena, Fondazione De Agostini, Fondazione Siemens
	Altri enti . . . . .	.Lega Nazionale Dilettanti F.I.G.C.

### I GRANDI DONATORI DI TELETHON, NEL 2008-2009

\* Gran parte dei finanziamenti ricevuti sono contemplati tra i proventi "Da attività istituzionale" come riportato nel Prospetto di sintesi ( p. 74)



Omero Toso [VICE PRESIDENTE TELETHON]

Oltre ai partner di volontariato e della comunità civile, ai partner aziendali e ai grandi donatori meritano una citazione e un ringraziamento particolare tutti quei soggetti che nel corso dell'esercizio 2008-2009 hanno sostenuto la ricerca di Telethon con una donazione pari o superiore a **10.000 Euro**.

### UNA CITAZIONE SPECIALE PER...

Accuma  
ACI  
Adhos  
Agmin italy  
Amici del Vecchio Mulino - Tramutola  
Amministrazione Comunale di Milano  
Amministrazione Comunale di Portici  
Amministrazione Comunale di Samarate  
Amministrazione Provinciale di Avellino  
Amministrazione Provinciale di Caserta  
Amministrazione Provinciale di Roma  
Amministrazione Regionale della Puglia  
Amministrazione Senato della Repubblica  
Artigiancassa  
Arval Service Lease Italia  
ATM-Azienda Trasporti Milanesi  
Auto e co  
Basilichi  
BCG  
Bernardi  
BTP  
Carbofin  
Caronte & Tourist  
Cas  
Casa di Cura Tortorella  
Cattleya  
Cherubini Menchetti Maria Giulia  
Co. Ba.R. Regione Carabinieri Toscana  
Cogetech  
Comitato Organizzatore Mondiali di Nuoto Roma 2009  
Comitato Pro Fondazione V. Vlti  
Conbipel  
Coni servizi

Credifarma  
Dalmare  
De Petrocellis Benita  
Deloitte Italy  
Delta Uno servizi  
Diadora  
Ente Fiera del Levante  
Equitalia  
Eurobet  
Europarco  
Exergia  
Fashion District Group  
Federazione Italiana Gioco Calcio - settore giovanile e scolastico  
Fidi toscana  
Fidia  
Filmauro  
Findomestic  
Finsibi  
Fintecna  
Funivie Piccolo San Bernardo  
Gamestop  
Gemmo  
Giuffrè Editore  
Gr Cartotecnica  
Graniglia & partners  
Gruppo Cesaro - Sport e Benessere  
Gruppo D'Alesio  
Ideamorphosy  
Il Sole 24 Ore  
Impresa Ing. Tognozzi  
J.A.S. Jet Air service  
La Signora del Vento  
Ladbrokes

Manutencoop  
Marcia solidarietà AILU  
Maxcom Bunker  
Meridiana  
Milano 90  
Ministero per i Beni e le Attività Culturali  
Mqm  
O.m.a.  
Opere pubbliche  
Partecal  
Pasqua srl - pizzi e merletti  
Piaggio Aero Industries  
Pirelli servizi finanziari  
Polizia di Stato  
Pramac  
Pro Loco Comitato Spontaneo Nuragus  
Pro Loco Lama dei Peligni  
Project Communications  
Safab  
SEA - Società Esercizi Aeroportuali  
Seli  
Sipal  
Snai  
Tamoil  
Todini  
Tod's  
Trentino Trasporti Esercizio  
Tributi italia  
Troncone  
Valdadige costruzioni  
Valpadana costruzioni  
Villa San Carlo Borromeo  
Vitali  
Yves Rocher



LA MARATONA TELETHON È UN MECCANISMO DELICATO E COMPLESSO. IN UN PROGRAMMA COSÌ LUNGO PER RACCOGLIERE FONDI NON BISOGNA PERDERE ASCOLTI E SERVONO MOMENTI LEGGERI. MA IL VERO TELETHON RESTA QUELLO DELL'INCONTRO CON LE FAMIGLIE DEI MALATI E CON I RICERCATORI.

Milly Carlucci [CONDUTTRICE DELLA MARATONA INSIEME A FABRIZIO FRIZZI]

## LA MARATONA TELEVISIVA

La campagna di sensibilizzazione pubblica per la raccolta fondi 2009 a favore della ricerca medico-scientifica sulle malattie genetiche campagna ha trovato il suo culmine nella maratona televisiva trasmessa il 12, 13 e 14 dicembre sulle reti Rai.

La collaborazione della Rai è fondamentale: oltre a coprodurre e dirigere l'evento, coinvolge nella maratona molte trasmissioni televisive del palinsesto RAI e moltissimi personaggi noti e amati dal pubblico, i quali prestano gratuitamente la loro immagine per la causa di Telethon.

La maratona televisiva, oltre ad essere un format prezioso di raccolta fondi, svolge anche una funzione sociale importante nel sensibilizzare e informare il pubblico sulle malattie genetiche, sugli sviluppi della ricerca e sulle condizioni di vita dei malati nelle loro famiglie e nella società.

★ ★ ★ Nella sua 19° edizione, la Maratona Telethon 2008 ha trattato 20 diverse patologie attraverso le testimonianze in studio di 23 ricercatori tra quelli finanziati da Telethon e di 21 famiglie nelle quali si convive con una malattia genetica. In 10 casi, alla testimonianza in diretta tv, si è affiancata la messa in onda di un cortometraggio dedicato.



### "CORTOMETRAGGI TELETHON": GIOVANI REGISTI PER STORIE SPECIALI

Il progetto cortometraggi Telethon è nato nel 2004 come risposta all'esigenza di rappresentare la malattia non solo con la presenza in studio del malato, ma grazie a uno strumento più artistico e autorale in grado di far entrare il telespettatore in una realtà intensa ma difficile.

Nel 2008-2009 sono state individuate 10 storie che, affidate a giovani registi, sono diventati soggetti cinematografici.

I corti raccontano in 240 secondi la vita dei malati e delle loro famiglie, che si mostrano senza riserve alle prese con le piccole e grandi difficoltà di ogni giorno. Il primo mini-film "Mi chiamo Tommaso" ha vinto nel 2005 il premio "L'anello debole" promosso dalla comunità di Capodarco.

Particolarmente degna di nota è anche la collaborazione con Rai Cinema che dal 2005 al 30 giugno 2009 ha prodotto per Telethon 4 cortometraggi, tutti filmati da Filippo Soldi e destinati anche alla sale cinematografiche: da "Storia di Mario" con Mario Melazzini, Ron e Ricky Memphis a "Solo cinque minuti" interpretato da Valeria Golino e Franco Bonprezzi, finalista ai David di Donatello e vincitore del Premio Nice 2007; da "Esserci", un ritratto di Ileana Argentin, con la partecipazione di Raz Degan a "Mio figlio", interpretato da Alba Rohrwacher e Claudio Santamaria, dedicato alla figura di Puccio Maccione, un ragazzo scomparso per una forma di distrofia.

ALCUNI MOMENTI DELLA MARATONA 2008



## RADIORAI

Radio Rai è stata a fianco di Telethon anche nel 2008, con una maratona radiofonica che ha avuto inizio il 9 dicembre, qualche giorno prima di quella televisiva. Ai microfoni di Radio Rai 1 si sono alternati tre Presidenti delle associazioni "amiche di Telethon": Alberto Fontana, presidente dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UIADM), Mario Melazzini presidente dell'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (AISLA) e Flavio Bertoglio presidente dell'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi (AIMPS).

I programmi di Radio Rai 2 e Radio Rai 3 hanno invece ospitato due ricercatori Telethon: Francesco Cecconi e Fernanda De Angelis, che si sono messi in gioco per il più serio degli obiettivi: la ricerca d'eccellenza.

- ★ ★ ★ Nel corso del 2008 sono state 71 le trasmissioni che hanno partecipato all'iniziativa con interviste ai ricercatori scientifici finanziati da Telethon, servizi, ospiti, lanci informativi che sotto diversi aspetti hanno affrontato i temi della ricerca scientifica e delle malattie genetiche.

## WEB MARATHON

- ★ ★ ★ Nel 2008 Telethon ha lanciato la prima maratona online per la ricerca. Youtelethon, questo il nome dato alla diretta web andata in onda il 12 e 13 dicembre, è stato un evento dedicato al popolo della rete.

A condurre questa prima e pionieristica edizione Massimo Cirri e Filippo Solibello, conduttori di Caterpillar, programma cult di Radio2. Tanti gli ospiti in collegamento da casa tramite webcam o direttamente in studio (tra questi Dario Vergassola, Daria Bignardi, Stefano Borgonovo, Emanuela Falcetti e Beppe Severgnini).

Nella prima maratona online sono state 20 le ore totali di diretta web e 25.474 gli internauti collegati. Un evento mediatico in cui chi era collegato è diventato anche protagonista. Partecipando alla chat, inviando video, collegandosi in diretta con la webcam del pc. Per fare domande e dare risposte, proporre temi, con una partecipazione toccante e con il coraggio e la dignità di chi combatte contro la sua malattia; molto interessante è stata la convergenza dei palinsesti radio, tv e web che in certi momenti, denominati "Telethon Time", hanno trasmesso in contemporanea la maratona di raccolta fondi.



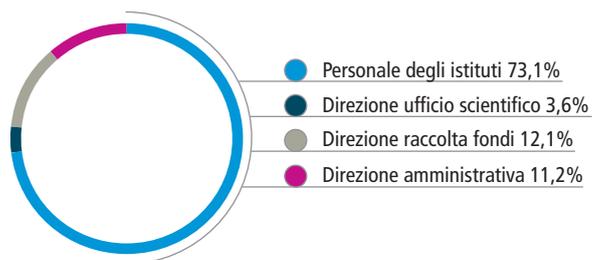
## LA GESTIONE DELLE RISORSE

### LE RISORSE UMANE

Lavorare in Telethon implica una motivazione al lavoro basata sulla forte condivisione della missione, sulla collaborazione tra diverse professionalità e sulla tensione comune al raggiungimento degli obiettivi statuari.

★☆☆ Le persone che lavorano in Telethon sono 446, di cui 326 - pari al 73,1% del totale - compongono il personale degli istituti.

FIGURA 39



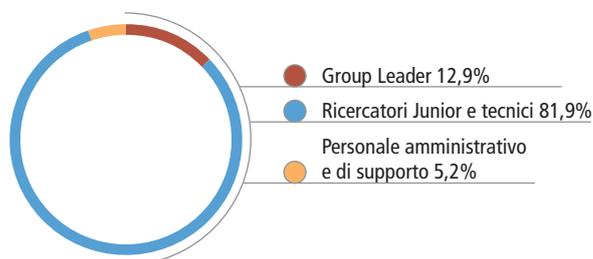
Personale degli istituti	.326
Direzione scientifica	.16
Direzione raccolta fondi	.54
Direzione amministrativa	.50
<b>Totale generale</b>	<b>.446</b>

Dipendenti	.129
Collaboratori	.182
Professionisti	.14
Borsisti	.121
Uomini	.139
Donne	.307

IL PERSONALE TELETHON, SUDDIVISO PER AREA DI APPARTENENZA

Per quanto riguarda gli istituti di ricerca Telethon, la Figura successiva ripropone un profilo sintetico e d'insieme del personale di ricerca.

FIGURA 40



Group leader	.42
Ricercatori junior e tecnici	.267
Personale amministrativo e di supporto	.17
<b>Totale personale di ricerca</b>	<b>.326</b>

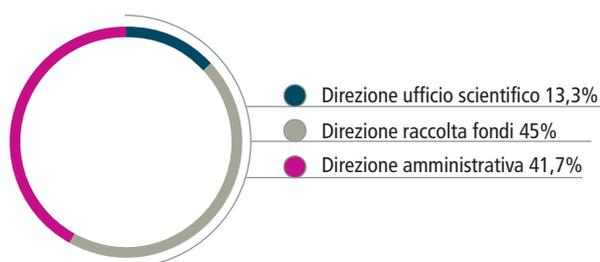
Dipendenti	.31
Collaboratori	.169
Professionisti	.5
Borsisti	.121

Uomini	.104
Donne	.222

IL PERSONALE DEGLI ISTITUTI DI RICERCA DELLA FONDAZIONE TELETHON SUDDIVISO PER FUNZIONE

Senza considerare il personale direttamente impegnato negli istituti di ricerca interna, le risorse umane impegnate nei due enti Telethon al 30 giugno 2009 sono 120 con le caratteristiche evidenziate nella Figura successiva.

FIGURA 41



Direzione scientifica	.16
Direzione raccolta fondi	.54
Direzione amministrativa	.50
<b>Totale personale</b>	<b>.120</b>

Dipendenti	.98
Collaboratori	.13
Professionisti	.9

Uomini	.35
Donne	.85

COMPOSIZIONE DEL PERSONALE TELETHON SUDDIVISO PER AREA FUNZIONALE, TIPOLOGIA CONTRATTUALE E SESSO

- ★☆☆ Al 30 giugno 2009 l'età media del personale impiegato nel Comitato e nella Fondazione è di 37,6 anni; i professionisti hanno l'età media più alta (45) seguiti dai dipendenti (37,5) e dai collaboratori (33,9). L'anzianità media di servizio è di 6,3 anni con i professionisti che hanno l'anzianità maggiore (8,3) e i collaboratori, in linea con il loro inquadramento contrattuale, quella minore (pari a 2,5). I dipendenti - che rappresentano l'82% della popolazione lavorativa - hanno un'anzianità media di servizio di 6,7 anni.

#### GLI SVILUPPI DELL'INDAGINE DI CLIMA 2008

L'indagine di clima svolta nell'anno 2007-2008 e presentata nell'edizione precedente del Bilancio aveva rilevato un'esigenza di attenzione su temi quali lo sviluppo professionale e retributivo, l'equità interna, la pianificazione di interventi formativi mirati.

- ★☆☆ Nel corso dell'anno è stata realizzata la mappatura delle mansioni e delle competenze per ciascun ruolo dell'organizzazione. A luglio 2009, al termine di questa attività, si è provveduto ad effettuare la valutazione delle prestazioni lavorative secondo un modello che nel tempo sia sempre più in grado di legare la performance di ogni dipendente ad un sistema premiante equo, fondato su comportamenti osservabili e riscontrabili. A valle del processo di valutazione è stata effettuata un'analisi delle esigenze formative con i responsabili di ogni area organizzativa che ha permesso di disegnare un piano generale e di formazione per l'anno 2009-2010. Nell'ottica di migliorare le competenze manageriali, nell'anno 2008-2009 è stato, inoltre, progettato ed attuato un percorso formativo, con il supporto organizzativo ed economico di Quadrifor (Istituto bilaterale per la formazione dei quadri del terziario), a favore dei responsabili di area avente ad oggetto lo sviluppo delle capacità di gestione e valutazione dei collaboratori.

A partire dal 2008 si è anche delineato un programma *ad hoc*, la cosiddetta "formazione di missione", rivolto al personale Telethon per promuovere appartenenza e condivisione della missione e dei temi istituzionali più significativi, attraverso la partecipazione (a rotazione) di quelle risorse che non sono direttamente coinvolte da un punto di vista tecnico-specialistico a eventi di interesse generale di Telethon (ad es. visite a laboratori di ricerca, convegni e assemblee associative, conferenze stampa, ecc...). Nel corso del 2008-2009 sono stati 6 gli eventi "di missione" con una partecipazione media di 15 persone ad evento.

Per l'anno 2009-2010 la priorità è quella di definire un modello organizzativo in cui ogni ruolo è inquadrato su scale tecnico-manageriali e retributive, con l'obiettivo di garantire sia un'equità interna, sia una coerenza retributiva e professionale con posizioni lavorative analoghe esistenti nelle organizzazioni non-profit ma anche nelle aziende profit.

#### LE RISORSE FINANZIARIE

Telethon, in attesa di erogare i fondi, si ispira a sistemi di investimento del patrimonio improntati a principi di responsabilità sociale. La gestione delle risorse finanziarie avviene attraverso diversi oggetti di investimento (tra queste il Fondo BNL per Telethon che si ispira alle linee guida indicate dal Comitato Etico di tale fondo) caratterizzati da una bassa rischiosità e che prevedono impieghi prevalentemente in titoli di stato. Le politiche di investimento vengono definite nell'ambito di un comitato interno di investimento i cui soggetti sono: Telethon, il gestore (SGR) e un *advisor* finanziario indipendente.

Per informazioni relative alla gestione delle risorse finanziarie si suggerisce di prendere visione degli allegati "Titoli al 30 giugno 2009" ai Bilanci contabili del Comitato e della Fondazione ( [www.telethon.it/chisiamo/download.asp](http://www.telethon.it/chisiamo/download.asp)).

## IL FUNZIONAMENTO DELLA STRUTTURA

Nel funzionamento rientra lo sforzo organizzativo generale, basato su una corretta amministrazione e sull'attento monitoraggio dei costi.

### IL RENDICONTO DELLA GESTIONE

Nel seguente prospetto sono sintetizzate le informazioni contenute nei bilanci contabili del Comitato e della Fondazione certificati dalla società di revisione KPMG.

#### RENDICONTO DELLA GESTIONE AL 30 GIUGNO 2009 • PROSPETTO DI SINTESI (EURO)

	BILANCIO COMITATO (A)	BILANCIO FONDAZIONE (B)	AGGREGATO 2008 (A+B)
<b>PROVENTI</b>			
Istituzionali (contributi vincolati)	242.512	5.051.850	5.294.362
Da raccolta fondi	29.509.307	3.946.658	33.455.965
Da contributo 5 per mille	0	0	0
Finanziari e straordinari (netti)	688.488	1.931.506	2.619.994
<b>Volume complessivo proventi (1)</b>	<b>30.440.307</b>	<b>10.930.014</b>	<b>41.370.321</b>
<b>ONERI</b>			
Da attività istituzionali	(24.537.718)	(8.569.102)	(33.106.820)
Di raccolta fondi	(5.490.577)	(1.423.499)	(6.914.076)
Di supporto generale	(1.280.084)	(2.243.667)	(3.523.751)
<b>Volume complessivo oneri (2)</b>	<b>(31.308.379)</b>	<b>(12.236.268)</b>	<b>(43.544.647)</b>
<b>Risultato gestionale fondi disponibili (1+2)</b>	<b>(868.072)</b>	<b>(1.306.254)</b>	<b>(2.174.326)</b>
Fondi disponibili iniziali	2.515.005	3.663.067	6.178.072
Utilizzo fondo vincolato per ricerca interna	0	485.056	485.056
Fondi disponibili finali	1.646.933	2.841.869	4.488.802

### LA VALUTAZIONE DELL'EFFICIENZA ORGANIZZATIVA

Quanto costa la raccolta fondi? E come vengono impiegate le risorse durante l'anno? Per rispondere a queste due domande centrali della propria gestione, fornire agli amministratori chiari elementi di valutazione sull'operato svolto e incrementare il livello di trasparenza nei confronti di tutti i suoi stakeholder, Telethon integra l'informativa di bilancio con l'analisi di indici di efficienza organizzativa utilizzati a livello internazionale per misurare l'efficienza nella raccolta fondi e nell'impiego delle risorse. Gli indici sono quelli proposti da Charity Navigator, un'organizzazione americana che gestisce un sito interamente dedicato al rating degli enti non profit statunitensi e che offre una guida consapevole per indirizzare le donazioni verso le organizzazioni più virtuose ([www.charitynavigator.org](http://www.charitynavigator.org)). Questi indici sono stati ripresi dal Consiglio Nazionale dei Dottori Commercialisti che, con la raccomandazione n. 10 del 2007, ha definito gli ambiti di applicazione e la tipologia di organizzazioni italiane per le quali questi indici assumono un rilievo centrale nella valutazione delle attività gestionali svolte. Nella tabella successiva vengono presentati i principali indici utilizzati da Telethon nel controllo di gestione, specificando le modalità di calcolo e che cosa misurano.

FIGURA 42

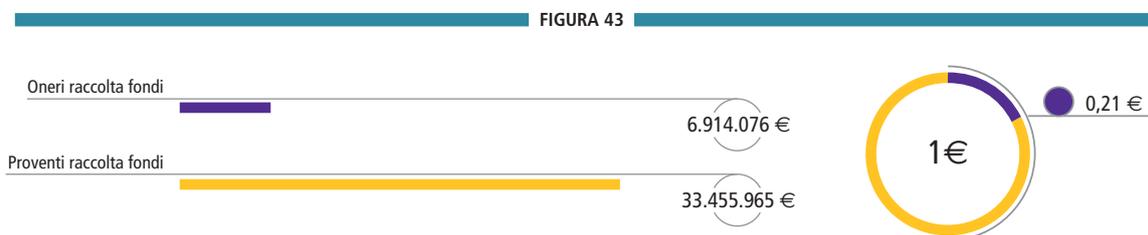
INDICE	COSA MISURA	MODALITÀ DI CALCOLO
Efficienza raccolta fondi	quanto si spende per raccogliere 1 Euro	Oneri raccolta fondi e comunicazione /Proventi raccolta fondi
Incidenza oneri attività istituzionali (%)	quanto gli oneri delle attività istituzionali incidono sul totale degli oneri sostenuti	Oneri attività istituzionali /Volume complessivo oneri
Incidenza oneri raccolta fondi (%)	quanto gli oneri della raccolta fondi incidono sul totale degli oneri sostenuti	Oneri raccolta fondi e comunicazione /Volume complessivo oneri
Incidenza oneri supporto generale (%)	quanto gli oneri del supporto generale incidono sul totale degli oneri sostenuti	Oneri supporto generale /Volume complessivo oneri

I PRINCIPALI INDICI UTILIZZATI DA TELETHON NEL CONTROLLO DI GESTIONE

FAR SAPERE  
A CHI CI AIUTA  
COME VENGONO  
SPESI I SOLDI CHE  
RACCOGLIAMO

### L'EFFICIENZA DELLA RACCOLTA FONDI

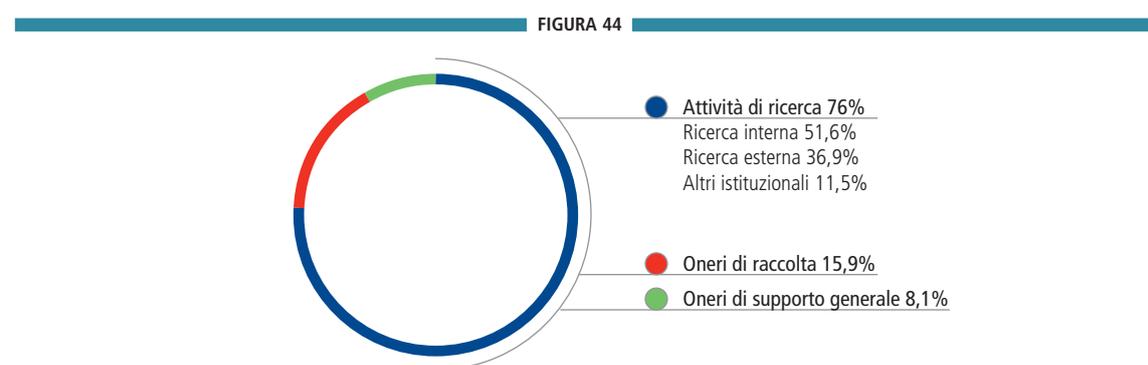
L'efficienza della raccolta fondi evidenzia in forma sintetica quanto costano le iniziative di fund raising nel loro complesso. L'indice di efficienza è dato dal rapporto tra il totale degli oneri della raccolta fondi (ossia tutte le spese connesse alle iniziative di raccolta fondi) e il totale dei proventi correlati a tali oneri.



TELETHON HA SPESO 20,7 CENTESIMI PER OGNI EURO RACCOLTO NEL 2008-2009

### L'IMPIEGO DELLE RISORSE

Nel corso del 2008-2009, per sostenere le attività istituzionali, Telethon ha impiegato complessivamente il 76% delle risorse (pari a 33,1 milioni di Euro). Il 15,9% è stato impiegato per le attività di raccolta fondi (6,9 milioni di Euro) e l'8,1% è stato impiegato per spese di supporto generale (pari a 3,5 milioni di Euro).



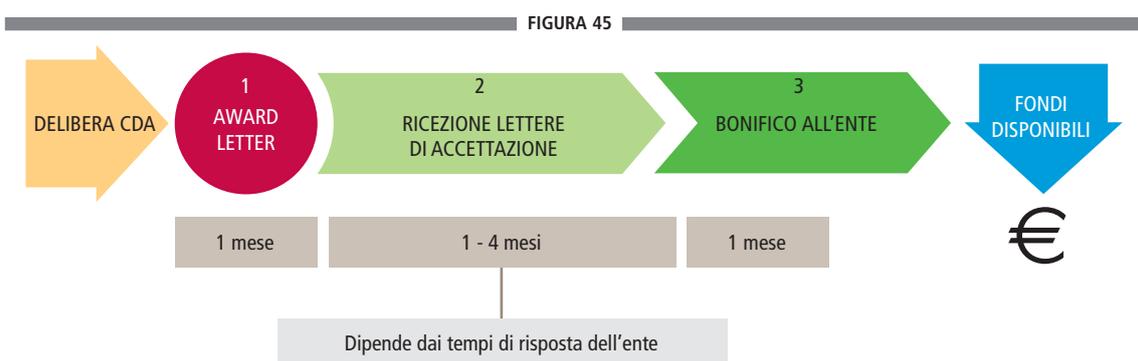
NEL 2008-2009, OGNI 100 EURO SPESI, TELETHON NE HA IMPIEGATI 76 PER LE ATTIVITÀ ISTITUZIONALI

### LA RAPIDITÀ NELLA DESTINAZIONE DEI FONDI

Un ulteriore indicatore di efficienza è rappresentato dal tempo che intercorre tra la delibera dei progetti finanziati e la messa a disposizioni dei fondi per i progetti stessi.

Il processo prevede che dopo la delibera del Consiglio di Amministrazione, l'Ufficio di Gestione dei Fondi di Telethon invia ai ricercatori le comunicazioni amministrative contenenti i moduli di accettazione e il regolamento di gestione del finanziamento. I ricercatori assegnatari del finanziamento hanno quattro mesi di tempo per rispondere. Una volta ricevuta la risposta del ricercatore, Telethon procede ad una serie di controlli amministrativi volti a verificare la corretta compilazione, confrontando i dati con quelli riportati nel bando e, in seguito all'esito positivo dei suddetti controlli, effettua il bonifico.

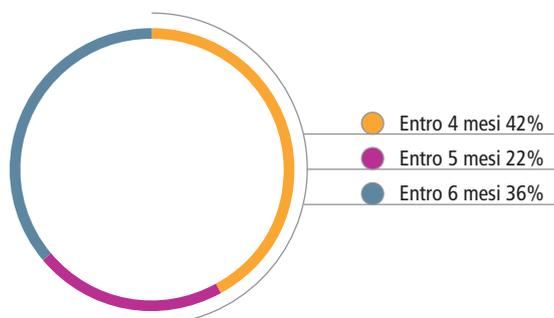
Questo processo può essere sintetizzato nello schema seguente che evidenzia tra l'altro come la rapidità nella destinazione dei fondi dipenda anche dai tempi di risposta dell'ente presso cui lavora il ricercatore:



SCHEMA SINTETICO DEL PROCESSO DI DESTINAZIONE DEI FONDI

- ★★★ Il primo progetto a cui sono stati assegnati i fondi è stato lo GGP09012, 108 giorni dopo la delibera (pari a 3,6 mesi); l'ultimo è stato lo GGP09301, con un intervallo di 176 giorni (pari a 5,9 mesi). Entro sei mesi dalla delibera tutti gli enti di ricerca hanno ricevuto i bonifici relativi ai fondi loro assegnati; oltre 40% entro i 4 mesi.

FIGURA 46

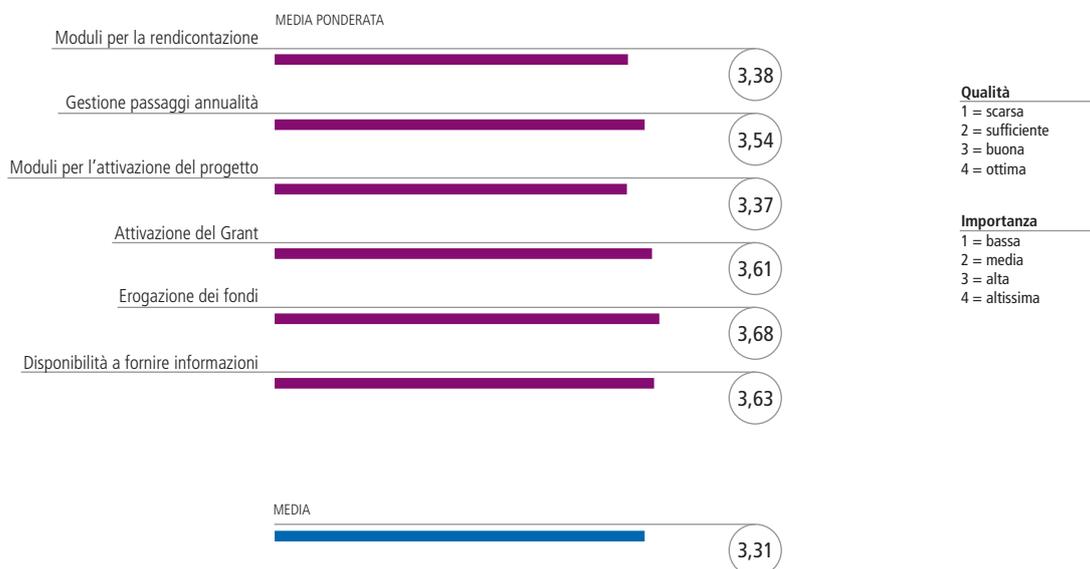


DISTRIBUZIONE PERCENTUALE DELLA MESSA A DISPOSIZIONE DEI FONDI DEL PRINCIPALE BANDO 2009, IN MESI DALLA DELIBERA DEL FINANZIAMENTO

### LA GESTIONE DEI GRANT DI RICERCA: LA VALUTAZIONE DEI RICERCATORI

- ★★★ Nel corso del 2009, nel rispetto dei criteri indicati dal Sistema di Gestione della Qualità (SGQ) Telethon ha somministrato, a tutti i ricercatori finanziati, un questionario allo scopo di valutare il gradimento delle attività dell'ufficio che gestisce le delibere e le erogazioni dei finanziamenti Telethon. Ai ricercatori è stato chiesto di attribuire un giudizio sulla qualità (da scarsa a ottima) e di scegliere un indice di importanza (da bassa ad altissima) per le principali attività svolte. Il questionario è stato somministrato, in maniera anonima, a 350 ricercatori e il 61% di loro ha risposto (214 questionari restituiti).

FIGURA 47



LA VALUTAZIONE DELL'UFFICIO CHE GESTISCE LE DELIBERE E LE EROGAZIONI DEI FINANZIAMENTI

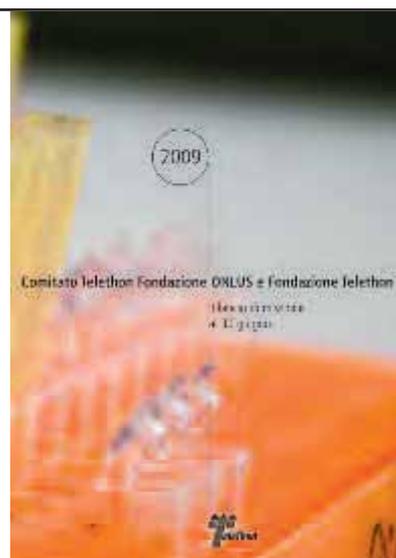
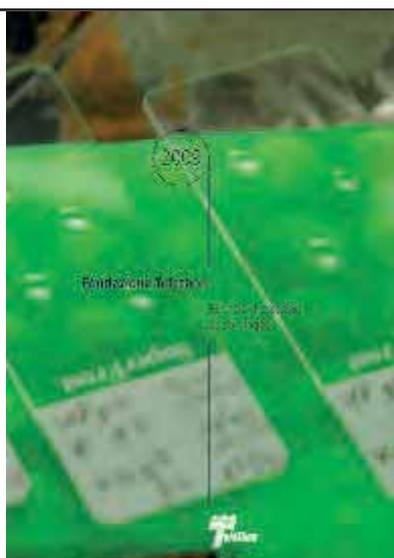
## I BILANCI

Ogni anno Telethon elabora un rendiconto delle proprie attività redigendo bilanci che documentano gli impegni e i risultati dell'esercizio. Al termine di ciascun anno finanziario vengono approvati i bilanci contabili del Comitato Telethon Fondazione ONLUS e della Fondazione Telethon, i due enti che si occupano rispettivamente della raccolta ed erogazione dei fondi e della gestione dei fondi di ricerca.

L'esercizio finanziario di entrambi gli enti si conclude il 30 giugno di ogni anno, coerentemente con il ciclo di attività di preparazione e gestione della manifestazione Telethon, che si svolge nel mese di dicembre. La società internazionale KPMG effettua la revisione contabile.

Prima della campagna di raccolta pubblica dei fondi, Telethon pubblica sui principali quotidiani italiani un estratto dei propri bilanci in una versione sintetica e divulgativa.

Infine, viene pubblicato il Bilancio di missione che state leggendo, con la relazione sulle principali attività svolte da Telethon. Questi documenti, distribuiti ai principali *stakeholder* di Telethon, vengono pubblicati sul sito istituzionale ([www.telethon.it/chisiamo/download.asp](http://www.telethon.it/chisiamo/download.asp)) e sono disponibili a richiesta.





PARTE **5**

# I PROSPETTI

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

- STATO PATRIMONIALE DEL COMITATO
- RENDICONTO DELLA GESTIONE A PROVENTI E ONERI DEL COMITATO
- STATO PATRIMONIALE DELLA FONDAZIONE
- RENDICONTO DELLA GESTIONE A PROVENTI E ONERI DELLA FONDAZIONE
- ALLEGATO 1 - RENDICONTO DEGLI ONERI PER DESTINAZIONE DEL COMITATO
- ALLEGATO 2 - RENDICONTO DEGLI ONERI PER DESTINAZIONE DELLA FONDAZIONE

**COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS**  
**STATO PATRIMONIALE**  
**AL 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)**

ATTIVO	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>B) Immobilizzazioni</b>		
I) - Immobilizzazioni immateriali		
3) Diritti di brevetto industriale e diritti di utilizzazione delle opere dell'ingegno	52.536	129.012
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	153.952	87.232
7) Altre	0	0
<b>Totale</b>	<b>206.488</b>	<b>216.244</b>
II) - Immobilizzazioni materiali		
1) Fabbricati	7.248.096	0
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	0	6.232.119
3) Altri beni	15.612	19.475
<b>Totale</b>	<b>7.263.708</b>	<b>6.251.594</b>
III) - Immobilizzazioni finanziarie, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili entro l'esercizio successivo		
2) Crediti	38.180	52.184
<b>Totale</b>	<b>38.180</b>	<b>52.184</b>
<b>C) Attivo circolante</b>		
I) - Rimanenze		
7) Altre	58.566	0
<b>Totale</b>	<b>58.566</b>	<b>0</b>
II) - Crediti, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo		
5) Verso altri	1.282.896	2.259.602
<b>Totale</b>	<b>1.282.896</b>	<b>2.259.602</b>
III) - Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni		
2) Altri titoli	14.692.624	10.932.467
<b>Totale</b>	<b>14.692.624</b>	<b>10.932.467</b>
IV) - Disponibilità liquide		
1) Depositi bancari e postali	687.260	1.025.841
2) Liquidità presso società di gestione del risparmio	455.644	3.156.105
3) Assegni	2.605	0
4) Denaro e valori in cassa	7.784	2.692
<b>Totale</b>	<b>1.153.293</b>	<b>4.184.638</b>
<b>D) Ratei e risconti attivi</b>	<b>130.348</b>	<b>191.295</b>
<b>TOTALE ATTIVO</b>	<b>24.826.103</b>	<b>24.088.024</b>

PASSIVO	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>A) Patrimonio netto</b>		
I) - Patrimonio libero		
1) Risultato gestionale dell'esercizio in corso .....	(868.072)	(445.440)
2) Risultato gestionale da esercizi precedenti .....	2.515.005	2.960.445
<b>Totale .....</b>	<b>1.646.933</b>	<b>2.515.005</b>
III) - Patrimonio vincolato		
1) Fondi vincolati destinati da terzi .....	0	545.436
2) Fondi vincolati per decisione degli organi istituzionali .....	19.773.549	19.554.623
<b>Totale .....</b>	<b>19.773.549</b>	<b>20.100.059</b>
<b>Totale patrimonio netto .....</b>	<b>21.420.482</b>	<b>22.615.064</b>
<b>B) Fondi per rischi ed oneri</b>		
2) Altri .....	0	0
<b>Totale .....</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>C) Trattamento di fine rapporto di lavoro subordinato .....</b>	<b>278.843</b>	<b>208.649</b>
<b>D) Debiti, con separata indicazione, per ciascuna voce, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</b>		
5) Debiti verso fornitori .....	946.015	748.251
6) Debiti tributari .....	127.165	86.080
7) Debiti verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale .....	80.372	100.505
8) Altri debiti .....	1.973.226	329.475
<b>Totale .....</b>	<b>3.126.778</b>	<b>1.264.311</b>
<b>E) Ratei e risconti passivi .....</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>TOTALE PASSIVO</b>		
	<b>24.826.103</b>	<b>24.088.024</b>
<b>CONTI D'ORDINE</b>		
1) Impegni assunti per attività istituzionali .....	1.826.000	2.868.286

**COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS**  
**RENDICONTO DELLA GESTIONE A PROVENTI ED ONERI**  
**SEZIONI DIVISE E CONTRAPPOSTE AL 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)**

ONERI	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>1) Oneri da attività istituzionali</b>		
1.1) Delibere di assegnazione ricerca		
1.1.1) Delibere di assegnazione ricerca interna	10.600.108	11.006.836
1.1.2) Delibere di assegnazione ricerca esterna	11.441.850	11.396.630
<i>Subtotale</i>	<i>22.041.958</i>	<i>22.403.466</i>
1.2) Organizzazione Convention	204.326	0
1.3) Altri istituzionali e ufficio scientifico	2.291.434	1.966.726
<b>Totale</b>	<b>24.537.718</b>	<b>24.370.192</b>
<b>2) Oneri promozionali e di raccolta fondi</b>		
2.1) Maratona Telethon		
2.1.1) Raccolta fondi	2.586.517	2.006.680
2.1.2) Coproduzione televisiva: RAI	840.000	840.000
2.1.3) Coproduzione televisiva: eventi	806.971	565.496
2.1.4) Comunicazione per la raccolta	296.932	403.182
2.1.5) Oneri generali comunicazione e raccolta fondi	414.297	538.522
2.1.6) Overhead strutturali comunicazione e raccolta fondi	545.860	512.170
<i>Subtotale</i>	<i>5.490.577</i>	<i>4.866.050</i>
2.2) Altre raccolte		
2.2.1) Oneri altre raccolte	0	0
<i>Subtotale</i>	<i>0</i>	<i>0</i>
<b>Totale</b>	<b>5.490.577</b>	<b>4.866.050</b>
<b>4) Oneri finanziari e patrimoniali</b>		
4.1) Da operazioni bancarie e postali	32.859	29.600
4.2) Da altri beni patrimoniali	25.440	163.128
<b>Totale</b>	<b>85.299</b>	<b>192.728</b>
<b>5) Oneri straordinari</b>		
5.3) Da altre attività	56.398	36.764
<b>Totale</b>	<b>56.398</b>	<b>36.764</b>
<b>6) Oneri di supporto generale</b>		
6.1) Spese di struttura	31.253	43.555
6.2) Servizi	507.331	409.672
6.3) Godimento beni di terzi	136.173	148.777
6.4) Personale	437.899	421.522
6.5) Ammortamenti	55.081	44.360
6.6) Oneri diversi di gestione	112.347	75.413
<b>Totale</b>	<b>1.280.084</b>	<b>1.143.299</b>
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>31.450.076</b>	<b>30.609.033</b>

Avanzo gestionale

PROVENTI	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>1) Proventi da attività istituzionali e rettifiche ad assegnazioni di fondi vincolati per la ricerca</b>		
1.1) Rettifiche a delibere		
1.1.1) Rettifiche a delibere ricerca interna	.0	.0
1.1.2) Rettifiche a delibere ricerca esterna	.39.145	.282.229
<i>Subtotale</i>	<i>.39.145</i>	<i>.282.229</i>
1.3) Altri istituzionali	.242.512	.262.634
<b>Totale</b>	<b>.281.657</b>	<b>.544.863</b>
<b>2) Proventi da raccolta fondi</b>		
2.1) Maratona Telethon	.29.345.741	.28.308.808
2.2) Altre raccolte	.0	.0
2.2.1) Da fondazioni bancarie e altri enti	.0	.0
2.2.2) Da eredità e legati	.163.566	.0
<i>Subtotale</i>	<i>.163.566</i>	<i>.0</i>
<b>Totale</b>	<b>.29.509.307</b>	<b>.28.308.808</b>
<b>4) Proventi finanziari e patrimoniali</b>		
4.1) Da depositi bancari e postali	.21.849	24.143
4.2) Da altri beni patrimoniali	.392.133	.558.389
<b>Totale</b>	<b>.413.982</b>	<b>.582.532</b>
<b>5) Proventi straordinari</b>		
5.3) Da altre attività	.377.058	.727.390
<b>Totale</b>	<b>.377.058</b>	<b>.727.390</b>
<b>6) Proventi straordinari di supporto generale</b>		
6.1) Proventi straordinari	.0	.0
<b>Totale</b>	<b>.0</b>	<b>.0</b>
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>30.582.004</b>	<b>30.163.593</b>
Disavanzo gestionale	.868.072	.445.440

**FONDAZIONE TELETHON**  
**STATO PATRIMONIALE**  
**AL 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)**

ATTIVO	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>B) Immobilizzazioni</b>		
I) - Immobilizzazioni immateriali		
3) Diritti di brevetto industriale e diritti di utilizzazione delle opere dell'ingegno	50.438	38.001
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	14.280	14.280
7) Altre	0	0
<b>Totale</b>	<b>64.718</b>	<b>52.281</b>
II) - Immobilizzazioni materiali		
1) Fabbricati	110.527	115.708
2) Impianti e attrezzature	154.363	149.019
3) Altri beni	381.586	119.340
4) Immobilizzazioni in corso e acconti	0	0
<b>Totale</b>	<b>646.476</b>	<b>384.067</b>
III) - Immobilizzazioni finanziarie, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili entro l'esercizio successivo		
1) Partecipazioni	15.194	15.194
2) Crediti	0	13.170
<b>Totale</b>	<b>15.194</b>	<b>28.364</b>
<b>C) Attivo circolante</b>		
I) - Rimanenze		
7) Altre	305.000	868.000
<b>Totale</b>	<b>305.000</b>	<b>868.000</b>
II) - Crediti, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo		
5) Verso altri	15.228.748	16.254.799
<b>Totale</b>	<b>15.228.748</b>	<b>16.254.799</b>
III) - Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni		
1) Partecipazioni	6.000	6.000
2) Altri titoli	36.279.847	37.063.077
<b>Totale</b>	<b>36.285.847</b>	<b>37.069.077</b>
IV) - Disponibilità liquide		
1) Depositi bancari e postali	3.214.767	936.058
2) Liquidità presso società di gestione del risparmio	737.195	535.800
3) Denaro e valori in cassa	4.798	4.721
<b>Totale</b>	<b>3.956.760</b>	<b>1.476.579</b>
<b>D) Ratei e risconti attivi</b>	<b>280.101</b>	<b>560.517</b>
<b>TOTALE ATTIVO</b>	<b>56.782.844</b>	<b>56.693.684</b>

PASSIVO	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>A) Patrimonio netto</b>		
I) - Patrimonio libero		
1) Patrimonio libero: risultato gestionale dell'esercizio	(821.198)	1.892.100
2) Patrimonio libero da esercizi precedenti	3.663.067	1.770.967
<b>Totale</b>	<b>2.841.869</b>	<b>3.663.067</b>
II) - Fondo di dotazione e fondi permanentemente vincolati per decisione degli organi istituzionali		
1) Fondo di dotazione	206.583	206.583
2) Fondo Paudice per Tigem: risultato gestionale dell'esercizio	(485.056)	278.173
2a) Fondo Paudice per Tigem da esercizi precedenti	9.170.249	8.892.076
3) Altri fondi permanentemente vincolati	142.026	142.026
<b>Totale</b>	<b>9.033.802</b>	<b>9.518.858</b>
III) - Patrimonio vincolato		
1) Fondi vincolati destinati da terzi	34.743.623	33.817.818
2) Fondi vincolati per decisione degli organi istituzionali	319.533	250.000
<b>Totale</b>	<b>35.063.156</b>	<b>34.067.818</b>
<b>Totale patrimonio netto</b>	<b>46.938.827</b>	<b>47.249.743</b>
<b>C) Trattamento di fine rapporto di lavoro subordinato</b>	<b>496.402</b>	<b>570.401</b>
<b>D) Debiti, con separata indicazione, per ciascuna voce, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</b>		
5) Debiti verso fornitori	2.425.654	1.957.378
6) Debiti tributari	343.847	236.479
7) Debiti verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale	370.393	278.881
8) Altri debiti	5.702.327	5.671.724
<b>Totale</b>	<b>8.842.221</b>	<b>8.144.462</b>
<b>E) Ratei e risconti passivi</b>	<b>505.394</b>	<b>729.078</b>
<b>TOTALE PASSIVO</b>	<b>56.782.844</b>	<b>56.693.684</b>

CONTI D'ORDINE		
1) Impegni assunti per attività istituzionali	4.932.162	4.085.291
2) Impegni ricevuti per attività istituzionali	1.826.000	2.868.286

**FONDAZIONE TELETHON****RENDICONTO DELLA GESTIONE A PROVENTI E ONERI****SEZIONI DIVISE E CONTRAPPOSTE AL 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)**

<b>ONERI</b>	<b>30 GIUGNO 2009</b>	<b>30 GIUGNO 2008</b>
<b>1) Oneri da attività istituzionali</b>		
1.1) Oneri da attività di gestione istituti di ricerca su fondi vincolati		
1.1.1) Personale degli istituti di ricerca	5.073.253	6.180.235
1.1.2) Ammortamenti immobilizzazioni	274.866	212.211
1.1.3) Oneri di funzionamento istituti di ricerca	7.901.297	11.223.216
<b>Subtotale</b>	<b>13.249.416</b>	<b>17.615.662</b>
1.2) Oneri da attività deliberativa e di gestione degli istituti di ricerca		
1.2.2) Delibere di assegnazione ricerca esterna	774.300	250.000
1.2.3) Oneri operativi istituti di ricerca	1.748.628	630.423
<b>Subtotale</b>	<b>2.522.928</b>	<b>880.423</b>
1.3) Altri oneri istituzionali e ufficio scientifico	1.329.669	1.041.196
<b>Totale</b>	<b>17.102.013</b>	<b>19.537.281</b>
<b>2) Oneri promozionali e di raccolta fondi</b>		
2.1) Oneri di raccolta	648.197	267.967
2.2) Oneri generali comunicazione e raccolta fondi	41.573	162.356
2.3) Overhead strutturali comunicazione e raccolta fondi	270.241	175.099
2.4) Oneri altre raccolte	463.488	317.456
<b>Totale</b>	<b>1.423.499</b>	<b>922.878</b>
<b>4) Oneri finanziari e patrimoniali</b>		
4.1) Da operazioni bancarie e postali	20.650	16.464
4.2) Da altri beni patrimoniali	671.927	878.305
<b>Totale</b>	<b>692.577</b>	<b>894.769</b>
<b>5) Oneri straordinari</b>		
5.1) Da attività finanziarie	6.090	860
5.3) Da altre attività	14.096	27.449
<b>Totale</b>	<b>20.186</b>	<b>28.309</b>
<b>6) Oneri di supporto generale</b>		
6.1) Spese di struttura	32.756	40.604
6.2) Servizi	302.245	404.174
6.3) Godimento beni di terzi	28.398	30.435
6.4) Personale	1.736.748	1.624.506
6.5) Ammortamenti	38.060	53.855
6.6) Oneri diversi di gestione	105.460	76.756
<b>Totale</b>	<b>2.243.667</b>	<b>2.230.330</b>
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>21.481.942</b>	<b>23.613.567</b>
<b>Avanzo gestionale</b>		<b>2.170.273</b>
<b>Riparto avanzo gestionale:</b>		
1) Ad incremento del Patrimonio libero		1.892.100
2) Ad incremento del Fondo Paudice per Tigem		278.173

PROVENTI	30 GIUGNO 2009	30 GIUGNO 2008
<b>1) Proventi da attività istituzionali</b>		
1.1) Proventi da terzi per attività di gestione istituti di ricerca su fondi vincolati		
1.1.1) Contributi vincolati destinati da terzi	4.716.505	7.209.579
1.1.2) Contributi vincolati destinati da CTFO	8.532.911	10.406.083
1.1.3) Altri proventi vincolati	0	0
<i>Subtotale</i>	<i>13.249.416</i>	<i>17.615.662</i>
1.3) Altri proventi istituzionali	335.345	312.329
<b>Totale</b>	<b>13.584.761</b>	<b>17.927.991</b>
<b>2) Proventi da raccolta fondi</b>		
2.1) Maratona Telethon	3.512.179	3.927.294
2.2) Altre raccolte		
2.2.1) Da fondazioni bancarie e altri enti	73.912	96.836
2.2.2) Da eredità e legati	360.567	15.670
2.2.3) Da 5 per mille	0	1.342.904
<i>Subtotale</i>	<i>434.479</i>	<i>1.455.410</i>
<b>Totale</b>	<b>3.946.658</b>	<b>5.382.704</b>
<b>4) Proventi finanziari e patrimoniali</b>		
4.1) Da depositi bancari e postali	13.685	15.836
4.2) Da altri beni patrimoniali	1.972.593	1.413.129
<b>Totale</b>	<b>1.986.278</b>	<b>1.428.965</b>
<b>5) Proventi straordinari</b>		
5.1) Da attività finanziarie	4.050	5.338
5.3) Da altre attività	642.941	1.038.842
<b>Totale</b>	<b>646.991</b>	<b>1.044.180</b>
<b>6) Proventi straordinari di supporto generale</b>		
6.1) Proventi diversi	11.000	0
<b>Totale</b>	<b>11.000</b>	<b>0</b>
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>20.175.688</b>	<b>25.783.840</b>
<b>Disavanzo gestionale</b>	<b>1.306.254</b>	
<b>Riparto disavanzo gestionale:</b>		
1) A decremento del Patrimonio libero	821.198	
2) Ad incremento del Fondo Paudice per Tigem	485.056	

**COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS**  
**ALLEGATO 1 • RENDICONTO DEGLI ONERI PER DESTINAZIONE**  
**1 LUGLIO 2008 - 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)**

	FONDI vincolati destinati da terzi			FONDI vincolati per decisione degli organi istituzionali			PATRIMONIO LIBERO	TOTALI
	Ricerca esterna	Ricerca interna	Totale vincolati	Ricerca esterna	Ricerca interna	Totale deliberati		
Situazione al 30 giugno 2008	545.436	0	545.436	16.453.639	3.100.983	19.554.622	2.515.005	22.615.063
Risultato gestionale dell'esercizio	0	0	0	0	0	0	(868.072)	(868.072)
Erogazione da altri enti	0	0	0	0	0	0	0	0
Variazione dei fondi da attività deliberativa								
Delibere interne	0	0	0	11.441.850	10.600.108	22.041.958	0	22.041.958
Rettifiche a delibera								
da attività istituzionale	0	0	0	(39.145)	0	(39.145)	0	(39.145)
da attività straordinaria	0	0	0	0	0	0	0	0
Trasferimenti a Fondazione Telethon	0	0	0	(4.934.814)	(10.645.017)	(15.579.831)	0	(15.579.831)
Erogazioni a ricercatori	(545.436)	0	(545.436)	(6.204.055)	0	(6.204.055)	0	(6.749.491)
Giroconti tra aree gestionali	0	0	0	0	0	0	0	0
Situazione al 30 giugno 2009	0	0	0	16.717.475	3.056.074	19.773.549	1.646.933	21.420.482

## FONDAZIONE TELETHON

### ALLEGATO 2 • RENDICONTO DEGLI ONERI PER DESTINAZIONE

1 LUGLIO 2008 - 30 GIUGNO 2009 (UNITÀ DI EURO)

	FONDO DI DOTAZIONE e altri fondi permanentemente vincolati per decisione degli organi istituzionali	FONDI vincolati destinati da terzi			FONDI vincolati per decisione degli organi istituzionali			PATRIMONIO LIBERO	TOTALI
		Ricerca esterna	Ricerca interna	Totale vincolati	Ricerca esterna	Ricerca interna	Totale deliberati		
Situazione al 30 giugno 2008	9.518.858	10.777.888	23.039.930	33.817.818	250.000	0	250.000	3.663.067	47.249.743
Fondi vincolati Paudice per Tigem	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Delibera per allocazione fondo Paudice per Tigem	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Trasferimenti per Gestione Diretta da Comitato Telethon Fondazione ONLUS	0	4.934.814	0	4.934.814	0	0	0	0	4.934.814
Erogazioni da altri enti	0	548.600	0	548.600	0	0	0	0	548.600
Variazioni fondi vincolati alla ricerca interna	0	0	1.889.742	1.889.742	0	0	0	0	1.889.742
Avanzo/(Disavanzo) di gestione	(485.056)	0	0	0	0	0	0	(821.198)	(1.306.254)
Delibere del periodo	0	0	0	0	774.300	0	774.300	0	774.300
Utilizzi del periodo	0	(6.447.351)	0	(6.447.351)	(704.767)	0	(704.767)	0	(7.152.118)
Situazione al 30 giugno 2009	9.033.802	9.813.951	24.929.672	34.743.623	319.533	0	319.533	2.841.869	46.938.827



PARTE **6**

# LE DELIBERE ALLA RICERCA

---

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2009

- ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO  
COMITATO ALLA RICERCA ESTERNA
- ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO  
COMITATO ALLA RICERCA INTERNA
- ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO  
FONDAZIONE ALLA RICERCA ESTERNA
- ELENCO ONERI OPERATIVI FONDAZIONE  
ALLA RICERCA INTERNA

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS  
RICERCA ESTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>PROGETTI DI RICERCA</b>		
Beguinet Francesco	La funzione del gene PREP1 nel diabete tipo 2	.GGP09012
Benfenati Fabio	Ruolo delle mutazioni nei geni delle sinapsine nell'epilessia e nell'autismo	.GGP09134
Bianchi Vera	Sbilanciamento dei deossinucleotidi, conservazione del DNA mitocondriale e malattie mitocondriali	.GGP09019
Bianco Paolo	Displasia fibrosa poliostotica - modelli di malattia e modelli di terapia	.GGP09227
Bonatti Stefano	Comprendere il meccanismo molecolare di una forma dominante della vitreoretinopatia essudativa familiare e generare opportuni modelli sperimentali per esplorare strategie terapeutiche	.GGP09029
Bucci Cecilia	Basi molecolari della neuropatia Charcot-Marie-Tooth di tipo 2b	.GGP09045
Cesareni Gianni	Analisi di reti di interazione genica per l'identificazione di geni implicati nelle sindromi di Noonan e di Leopard	.GGP09243
Corti Stefania	Approccio neuroprotettivo mediato da cellule staminali neuronali come strategia terapeutica per l'Atrofia Muscolare Spinale	.GGP09107
Crotti Lia	Dal topo all'uomo: verso l'identificazione di una terapia genica per la variante LQT3 di Sindrome del QT Lungo	.GGP09247
De Curtis Ivan	Ruolo delle GTPasi della famiglia di Rho nello sviluppo neuronale	.GGP09078
Fabris Luca	Transizione Epitelio-Mesenchimale e Meccanismi di Cross Talk nello sviluppo della Fibrosi Epatica nei difetti congeniti di Fibrocistina (Fibrosi Epatica Congenita)	.GGP09189
Ferlini Alessandra	Valutazione pre-clinica di nanoparticelle biocompatibili come sistema di trasporto di oligoribonucleotidi antisense per indurre il ripristino di distrofina tramite "exon skipping"	.GGP09093
Follenzi Antonia	Potenziati effetti terapeutici delle cellule umane endoteliali dei sinusoidi epatici, del midollo osseo e del sangue da cordone nell'emofilia A	.GGP09280
Galli Alvaro	Il lievito <i>Saccharomyces cerevisiae</i> come ambiente cellulare per studiare la replicazione, l'integrazione e l'incapsidazione del virus adeno-associato	.GGP09166
Gasparini Paolo	Genetica della perdita uditiva	.GGP09037
Gattorno Marco	Effetto delle mutazioni del gene CIAS-1 sui meccanismi patogenetici delle sindromi periodiche autoinfiammatorie da difetto di criopirina (CAPS). Ricerca di nuovi geni e di nuovi approcci terapeutici	.GGP09127
Iolascon Achille	Anemia Diseritropoietica Congenita di tipo II: correlazione genotipo-fenotipo, meccanismi molecolari, modello animale. Nuove conoscenze nell'ambito dell'eritropoiesi e del sovraccarico di ferro	.GGP09044
Mammano Fabio	Meccanismi di patogenicità e prospettive terapeutiche per la sordità genica associata a mutazione di connesine	.GGP09137
Massa Ornella	Un nuovo screening genetico del gene della TG2 in una coorte di soggetti affetti da diabete 2 ed uno studio funzionale associato	.GGP09147
Meldolesi Jacopo	La malattia L1-CAM (sindrome CRASH): espressione di L1-CAM e suo ruolo a livello sinaptico; farmacologia della sua via di segnalazione intracellulare	.GGP09066
Melino Gennaro	Ruolo di p63 nell'epidermide normale e nelle displasie ectodermiche	.GGP09133
Missero Caterina	Studio dei meccanismi coinvolti nei difetti cutanei caratterizzanti la sindrome di Hay-Wells e sviluppo di strategie terapeutiche	.GGP09230
Nava Andrea	Nuovi geni e aspetti clinico-patologici in famiglie affette da cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro	.GGP09293
Noris Marina	Anomalie del complemento nella glomerulonefrite membranoproliferativa primaria	.GGP09075

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
. . . . .Università di Napoli Federico II . . . . .	.Napoli . . . . .	.3 . . . . .	.245.400,00
. . . . .Università di Genova . . . . .	.Genova . . . . .	.3 . . . . .	.414.500,00
. . . . .Università di Padova . . . . .	.Padova . . . . .	.3 . . . . .	.287.500,00
. . . . .Università di Roma La Sapienza . . . . .	.Roma . . . . .	.3 . . . . .	.262.500,00
. . . . .Università di Napoli Federico II . . . . .	.Napoli . . . . .	.2 . . . . .	.151.300,00
. . . . .Università del Salento . . . . .	.Lecce . . . . .	.3 . . . . .	.165.000,00
. . . . .Università di Roma Tor Vergata . . . . .	.Roma . . . . .	.3 . . . . .	.254.600,00
. . . . .Università di Milano . . . . .	.Milano . . . . .	.3 . . . . .	.257.900,00
. . . . .Università di Pavia - IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo . . . . .	.Pavia . . . . .	.3 . . . . .	.383.700,00
. . . . .Università Vita Salute San Raffaele . . . . .	.Milano . . . . .	.3 . . . . .	.291.900,00
. . . . .Università di Padova . . . . .	.Padova . . . . .	.3 . . . . .	.218.200,00
. . . . .Università di Ferrara . . . . .	.Ferrara . . . . .	.2 . . . . .	.515.700,00
. . . . .Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro" . . . . .	.Novara . . . . .	.3 . . . . .	.125.400,00
. . . . .Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR . . . . .	.Pisa . . . . .	.3 . . . . .	.181.500,00
. . . . .Università di Trieste . . . . .	.Trieste . . . . .	.3 . . . . .	.257.000,00
. . . . .Università di Genova . . . . .	.Genova . . . . .	.2 . . . . .	.302.600,00
. . . . .Ceinge Biotecnologie Avanzate S.C.A.R.L. . . . .	.Napoli . . . . .	.3 . . . . .	.310.100,00
. . . . .Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) . . . . .	.Padova . . . . .	.3 . . . . .	.331.500,00
. . . . .Ospedale Pediatrico Bambin Gesù . . . . .	.Roma . . . . .	.1 . . . . .	.41.800,00
. . . . .DIBIT- Fondazione San Raffaele Del Monte Tabor . . . . .	.Milano . . . . .	.3 . . . . .	.442.300,00
. . . . .Università di Roma Tor Vergata . . . . .	.Roma . . . . .	.3 . . . . .	.223.000,00
. . . . .CEINGE Biotecnologie Avanzate S.C.A.R.L. . . . .	.Napoli . . . . .	.3 . . . . .	.276.200,00
. . . . .Universita di Padova . . . . .	.Padova . . . . .	.2 . . . . .	.246.900,00
. . . . .Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri . . . . .	.Ranica . . . . .	.3 . . . . .	.263.500,00

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

### DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS RICERCA ESTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
Pascucci Tiziana	Manipolazione della trasmissione della serotonina sui deficit comportamentali e neurochimici prodotti dalla Fenilchetonuria	.GGP09254
Pinotti Mirko	Nuove strategie terapeutiche per difetti ereditari della coagulazione causati da mutazioni di splicing	.GGP09183
Pinton Paolo	Coinvolgimento di proteine mitocondriali in autofagia: una possibile implicazione in malattie mitocondriali	.GGP09128
Pizzorusso Tommaso	Rett e validazione di terapie in modelli preclinici: uno studio genomico, morfofunzionale, e comportamentale nei modelli animali e nel paziente	.GGP09196
Renieri Alessandra	Sindrome di Rett congenita: modelli cellulari e murini per lo studio del ruolo di FOXP1 nella neurogenesi	.GGP09117
Salvati Leonardo	Basi genetiche e terapia del deficit di coenzima Q	.GGP09207
Serini Guido	Caratterizzazione dei meccanismi cellulari attraverso i quali la neuropilina controlla la funzione delle integrine: implicazioni per lo sviluppo vascolare	.GGP09175
Sette Claudio	Regolazione dello splicing alternativo del gene SMN2 da parte della proteina di legame all'RNA Sam68 e sue implicazioni nel recupero della proteina SMN in cellule SMA	.GGP09154
Taroni Franco	Il ruolo del complesso proteasico mitocondriale m-AAA nella patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari	.GGP09301
Teti Anna Maria	Nuovi approcci terapeutici per l'osteopetrosi	.GGP09018
Toniolo Daniela	Delucidare le basi genetiche della menopausa precoce e alcuni dei meccanismi molecolari della patologia	.GGP09126
Torrente Yvan	Modificazione genica di cellule staminali distrofiche allo scopo di trapianto autologo nella distrofia muscolare di Duchenne	.GGP09292

### SERVIZI ALLA RICERCA

Crescenzi Marco	Servizio di proteomica Telethon	.GTF08002
Merla Giuseppe	Creazione di una biobanca contenente campioni biologici e dati clinici di pazienti affetti da Sindrome di Williams-Beuren e altre patologie genomiche	.GTF08022
Polishchuk Roman	Servizio Telethon di Microscopia Elettronica TeEMCoF	.GTF08001

### PROGETTI CLINICI TELETHON-UILDM

Bruno Claudio	Caratterizzazione clinica, morfologica e molecolare di pazienti italiani con miopatia congenita	.GUP08005
Grassi Bruno	Nuovi metodi di valutazione funzionale di pazienti con miopatie metaboliche. Effetti di un programma di allenamento	.GUP08007
Merlini Luciano	Terapia mitocondriale con ciclosporina A in pazienti affetti da distrofia muscolare congenita di Ullrich	.GUP08006
Tupler Rossella Ginevra	FSHD, penetranza, espressività, diagnosi molecolare, pazienti simil-FSHD	.GUP08004

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
.Università di Roma Tor Vergata - Fondazione Santa Lucia IRCCS	.Roma	.2	.66.100,00
.Università di Ferrara	.Ferrara	.3	.345.300,00
.Università di Ferrara	.Ferrara	.3	.263.000,00
.Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	.Pisa	.3	.482.200,00
.Università di Siena	.Siena	.3	.293.100,00
.Università di Padova	.Padova	.3	.243.700,00
.Università di Torino	.Candiolo	.3	.295.800,00
.Università di Roma Tor Vergata	.Roma	.3	.198.100,00
.Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta	.Milano	.3	.465.700,00
.Università dell'Aquila	.Coppito	.3	.200.100,00
.DIBIT- Fondazione San Raffaele Del Monte Tabor	.Milano	.3	.574.700,00
.Università di Milano	.Milano	.2	.98.100,00
<b>Totale Progetti di ricerca (36)</b>			<b>.9.975.900,00</b>
.Istituto Superiore di Sanità	.Roma	.2	.166.600,00
.Casa Sollievo della Sofferenza IRCCS	.San Giovanni Rotondo	.1	.12.000,00
.Consorzio Mario Negri Sud	.Santa Maria Imbaro	.3	.183.000,00
<b>Totale Servizi alla ricerca (3)</b>			<b>.361.600,00</b>
.Università di Genova	.Genova	.2	.169.000,00
.Università di Udine	.Udine	.2	.117.800,00
.Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna	.Ferrara	.1	.23.550,00
.Università di Modena e Reggio Emilia	.Modena	.2	.454.000,00
<b>Totale Progetti Clinici Telethon-UILDM (4)</b>			<b>.764.350,00</b>

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

### DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS RICERCA ESTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>PROGETTO SPECIALE TIDID</b>		
De Matteis Maria Antonietta	Telethon Initiative for the Discovery of Drug targets (TIDID)	GSP08002
<b>CONVENZIONE CBM</b>		
Meroni Germana	Convenzione con Consorzio Biomedicina Molecolare: the Trim Family as Novel Class of Ubiquitin E3 Ligases	F09001

### DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS RICERCA INTERNA

#### TIGEM (TELETHON INSTITUTE OF GENETICS AND MEDICINE)

Auricchio Alberto	Trasferimento genetico mediato da virus adeno-associati in modelli animali di mucopolisaccaridosi VI	TGM06C03
Auricchio Alberto, Surace Enrico	Strategie di terapia genica per le malattie ereditarie gravi dei fotorecettori	TGM06B01
Ballabio Andrea	Solfatasi e patologie umane: informazioni dalla deficienza multipla di solfatasi	TGM06C01
Ballabio Andrea	Fondi strutturali	TGM06S01
Banfi Sandro	Ruolo degli RNA non codificanti nello sviluppo e nel funzionamento dell'occhio dei mammiferi	TGM06D01
Brunetti Pierri Nicola	Terapia Genica dei difetti congeniti del metabolismo epatico	TGM06C07
Cosma Maria Pia	Caratterizzazione del sistema di modificazione delle solfatasi nei mammiferi	TGM06C02
Cosma Maria Pia	Terapia genica in modelli murini della mucopolisaccaridosi II con vettori adenoassociati	TGM06C04
Di Bernardo Diego	Reti genetiche nelle patologie umane	TGM06E01
Di Bernardo Diego	Laboratorio di bioinformatica	TGM06Z06
Franco Brunella	La sindrome orofacioidigitale di tipo I come modello per lo studio della funzione ciliare	TGM06A01
Franco Brunella	Programmi di dottorato	TGM06S03
Franco Brunella	Servizi generali	TGM06Z08
Meroni Germana	Laboratorio di microscopia e imaging	TGM06Z02
Meroni Germana	Laboratorio di colture cellulari e tissutali	TGM06Z03
Meroni Germana		
Nigro Vincenzo	Una nuova classe di ligasi E3 delle ubiquitine: la famiglia TRIM	TGM06D02
Nigro Vincenzo	Terapia genica della cardiomiopatia e della distrofia muscolare nel modello animale 'BIO 14.6 hamster'	TGM06F01
Parenti Giancarlo	Identificazione di nuovi approcci terapeutici per le malattie lisosomiali	TGM06C05
Studer Michele	Meccanismi di sviluppo del tronco encefalico e patologie	TGM06A03
Studer Michele	Servizio per la produzione di topi transgenici e knock-out	TGM06Z04
Studer Michele	Stabulario	TGM06Z09
Studer Michele	Studi comportamentali del modello murino	TGM06Z10
Traditi Mario	Servizio di informatica	TGM06Z07

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
.....Consorzio Mario Negri Sud .....	.....San Maria Imbaro .....	.....1 .....	.....200.000,00
.....Consorzio di Biomedicina Molecolare (CBM) .....	.....Basovizza .....	.....2 .....	.....140.000,00
<b>Totale Delibere Comitato alla ricerca esterna (45) . . .</b>			<b>11.441.850,00</b>

.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....96.800,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....184.762,50
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....152.927,50
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....1.166.909,92
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....101.360,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....2 .....	.....220.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....70.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....45.824,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....73.763,86
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....93.737,50
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....114.175,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....155.640,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....33.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....34.675,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....9.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....46.850,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....3 .....	.....50.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....80.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....35.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....51.685,72
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....173.762,50
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....3 .....	.....46.000,00
.....Telethon Institute of Genetics and Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....4 .....	.....90.200,50
<b>Totale Progetti TIGEM (23) .....</b>			<b>3.126.074,00</b>

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS  
RICERCA INTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>HSR-TIGET (SAN RAFFAELE - TELETHON INSTITUTE FOR GENE THERAPY)</b>		
Aiuti Alessandro	Terapia genica dell'ADA-SCID	TGT06A01
Aiuti Alessandro, Roncarolo Maria Grazia	Sperimentazione clinica di terapia genica per l'ADA-SCID	TGT06F01
Bacchetta Rosa	Trasferimento cellulare e genetico nella IPEX	TGT06A03
Biffi Alessandra, Naldini Luigi	Terapia ex vivo delle leucodistrofie metacromatica e globoide tramite cellule staminali ematopoietiche	TGT06B01
Ferrari Giuliana	Valutazione preclinica di un approccio di terapia genica per la beta talassemia	TGT06C01
Gregori Silvia, Roncarolo Maria Grazia	Ruolo delle cellule T regolatorie di tipo 1 nella tolleranza immunitaria	TGT06E01
Gritti Angela	Approcci combinati basati sul trasferimento genetico e di cellule staminali neuronali (NSC) per le leucodistrofie metacromatica e globoide	TGT06B02
Naldini Luigi	Miglioramento della sicurezza del trasferimento genetico	TGT06D01
Naldini Luigi	Miglioramento dell'efficacia del trasferimento genetico nelle cellule staminali ematopoietiche	TGT06D02
Naldini Luigi	Produzione vettori per la terapia genica (sindrome di Wiskott-Aldrich e leucodistrofia metacromatica)	TGT06F04
Naldini Luigi, Roncarolo Maria Grazia	Sviluppo di vettori lentivirali per il trasferimento genetico nel fegato e applicazioni alla terapia della emofilia	TGT06D03
Roncarolo Maria Grazia	Spese strutturali: Unità di Ricerca Clinica	TGT06S02
Roncarolo Maria Grazia, Aiuti Alessandro	Sperimentazione clinica di terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich	TGT06F02
Roncarolo Maria Grazia, Naldini Luigi	Risposta immunitaria al transgene a seguito di trasferimento con vettori lentivirali: meccanismi e modulazione tramite terapie cellulari	TGT06E02
Roncarolo Maria Grazia, Naldini Luigi	Spese strutturali	TGT06S01
Roncarolo Maria Grazia, Sessa Maria	Sperimentazione clinica di terapia genica per la distrofia metacromatica	TGT06F03
Villa Anna	Genetica e biologia della sindrome di Omenn	TGT06A04
Villa Anna, Roncarolo Maria Grazia	Sindrome di Wiskott-Aldrich: caratterizzazione dei difetti immunologici e studi preclinici di terapia genica	TGT06A02

### DTI (DULBECCO TELETHON INSTITUTE)

#### RINNOVI

Bonetto Valentina	Nuovi biomarcatori della sclerosi laterale amiotrofica: ruolo nella patogenesi e possibil bersagli terapeutici	TCR08002
Capovilla Maria	La Drosophila come modello per lo studio delle funzioni genetiche e molecolari di fattori di trascrizione implicati nelle malattie cardiache congenite	TCR08001
Chiesa Roberto	Meccanismi cellulari di disfunzione sinaptica nelle malattie da prioni familiari	TCR08005
Daga Andrea	Atlantina, EFHC1 e mitofusina in Drosophila: analisi funzionale e generazione di nuovi modelli di malattia	TCR08004

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	163.028,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	373.164,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	51.470,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	122.362,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	214.200,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	78.811,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	143.634,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	189.851,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	123.728,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	1.700.000,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	89.988,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	100.000,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	155.000,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	121.869,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	655.636,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	112.000,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	3	94.000,00
San Raffaele Telethon institute for Gene Therapy , HSR-TIGET	Milano	4	61.543,00
<b>Totale Progetti HSR-TIGET (18)</b>			<b>4.550.284,00</b>
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri	Milano	5	800.000,00
Università di Ferrara	Ferrara	2	210.000,00
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri	Milano	5	800.000,00
Università di Padova	Padova	2	115.000,00

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

### DELIBERE COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS RICERCA INTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
Fanto Manolis	Specifici meccanismi di tossicità cellulare e molecolare delle Atrofine con poliglutammine	TCR08003
Rampoldi Luca	Modelli cellulari ed animali per l'identificazione dei meccanismi di patogenesi in malattie cistiche renali associate a mutazioni di uromodulina	TCR08006

### DELIBERE FONDAZIONE TELETHON RICERCA ESTERNA

#### PROGETTI TELETHON-JDRF

Falcone Marika Maria Caterina	Valutazione del potenziale terapeutico delle cellule regolatorie NKT nel diabete autoimmune di Tipo 1	GJT08017
Masiello Pellegrino	Effetti protettivi di composti fitochimici nei confronti dei danni indotti da citochine nelle cellule beta pancreatiche ed esplorazione dei meccanismi coinvolti	GJT08016
Matarese Giuseppe	Leptina, stato metabolico e cellule T regolatorie naturali: basi cellulari e molecolari per un intervento immunoterapeutico innovativo nel diabete di tipo 1	GJT08004

#### PROGETTI SPECIALI

Fontana Alberto	Centro di competenza multidisciplinare, specializzato per la ricerca clinica sulle malattie neuromuscolari: servizi clinici e riabilitativi integrati	GSP06001
Melazzini Mario		GSP08001

### ONERI OPERATIVI FONDAZIONE TELETHON RICERCA INTERNA

#### DTI (DULBECCO) - INTEGRAZIONI SALARIALI RICERCATORI DTI

Calautti Enzo	Ruolo della trasduzione del segnale della PI3-chinasi ed AKT nella regolazione cellule staminali degli epitelii stratificati	TCP06001
Capovilla Maria	La Drosophila come sistema modello per lo studio delle proprietà molecolari di geni implicati nelle malattie cardiache congenite	TCP03021
Cecconi Francesco	Analisi di Apoptosi in malattie neurodegenerative	TCR04004
Corona Davide	Un modello in drosophila per studiare la malattia genetica umana: Sindrome di Williams-Beuren	TCP03009
D'adamo Patrizia	Analisi funzionale, comportamentale e genetica per trovare proteine Rab coinvolte nella biogenesi delle vescicole sinaptiche e in patologie caratterizzate da difetti cognitivi	TCP04015
Fanto Manolis	Il moscerino della frutta, Drosophila melanogaster, come modello per studiare l'atrofia dentatorubropallidoluisiana, una malattia neurodegenerativa	TCP02006

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
.DIBIT - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	2	198.750,00
.DIBIT - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	5	800.000,00
<b>Totale Progetti DTI "Rinnovi" (6)</b>			<b>2.923.750,00</b>
<b>Totale Delibere Comitato alla ricerca interna (47)</b>			<b>10.600.108,00</b>
.DIBIT - Fondazione San Raffaele Del Monte Tabor	Milano	3	124.300,00
Università di Pisa	Pisa	3	50.000,00
Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Napoli	3	100.000,00
<b>Totale Progetti Telethon-JDRF (3)</b>			<b>274.300,00</b>
Fondazione Serena c/o Ospedale Niguarda	Milano	1	100.000,00
Fondazione ARISLA	Milano	1	400.000,00
<b>Totale Altri progetti Telethon (2)</b>			<b>500.000,00</b>
<b>Totale Delibere Fondazione alla ricerca esterna (5)</b>			<b>774.300,00</b>
Università di Torino	Torino	5	7.500,00
Università di Ferrara	Ferrara	5	12.500,00
Università di Roma Tor Vergata	Roma	5	6.500,00
Università di Palermo	Palermo	5	12.500,00
.DIBIT - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	5	12.500,00
.DIBIT - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	6	3.125,00

## ELENCO DELLE DELIBERE DI FINANZIAMENTO AL 30 GIUGNO 2009

### ONERI OPERATIVI FONDAZIONE TELETHON RICERCA INTERNA

RICERCATORE PRINCIPALE	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
Illingworth Elizabeth	Identificazione di geni correlati alla schizofrenia in un modello murino della sindrome del22q11	TCP04006
Rampoldi Luca	Malattie cistiche renali causate da difettosa maturazione della proteina uromodulina: modelli cellulari e animali per l'identificazione dei meccanismi patogenetici attivati dalla presenza di proteina mutata e implicazioni per la terapia di queste patologie	TCP03018
Sandri Marco	Segnali intracellulari che controllano la perdita di massa muscolare. Identificazione di componenti critici nelle vie di segnale di FoxO, miostatina e ubiquitina-proteasoma per lo sviluppo di nuove terapie nelle distrofie muscolari	TCP04009

### TECNOTHON

Miotto Francesco	Ausili Tecnologici per Disabili	TEC08000
------------------	---------------------------------	----------

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA DEL PROGETTO (ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE)
.....Telethon Institute of Genetics And Medicine - TIGEM .....	.....Napoli .....	.....5 .....	.....4.000,00
.....DIBIT - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor .....	.....Milano .....	.....5 .....	.....9.375,00
.....Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) .....	.....Padova .....	.....5 .....	.....12.500,00
Totale Progetti DTI "Integrazioni" (non considerati come progetti) .....			.....80.500,00
.....Tecnothon .....	.....Sarcedo .....	.....1 .....	.....511.786,00
Totale Oneri Fondazione alla ricerca interna .....			.....592.286,00
<b>TOTALE FINANZIAMENTO ALLA RICERCA .....</b>			<b>.....23.408.544,00</b>





A rack of test tubes containing a yellow liquid, with a pipette tip visible in the foreground. The background is a warm, orange-toned gradient.

**Telethon** | Via Carlo Spinola, 16 • 00154 Roma • [www.telethon.it](http://www.telethon.it)

**P**