

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2017

# PIÙ VICINI ALLA CURA, OGNI GIORNO



FONDAZIONE



## IN COPERTINA

**Maria Pia**, ricercatrice dell'IR-Tiget, l'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano, insieme a **Tommaso**, trattato con la terapia genica per l'Ada-Scid, oggi diventata un farmaco disponibile per tutti i pazienti.

FONDAZIONE TELETHON

# BILANCIO DI MISSIONE

AL 30 GIUGNO 2017

FONDAZIONE





## FONDAZIONE TELETHON

### IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

**Luca Cordero Di Montezemolo** | *Presidente*  
**Omero Toso** | *Vice Presidente*  
**Francesca Pasinelli** | *Direttore Generale*  
**Alberto Fontana**  
**Fabio Gallia**  
**Luca Garavoglia**  
**Giovanni Manfredi**  
**Carlo Pontecorvo**  
**Isabella Seragnoli**

### LA COMMISSIONE

#### MEDICO-SCIENTIFICA

**Joel Gottesfeld** | *Presidente*  
**Ora Weisz** | *Vice Presidente*  
**William Balch**  
**Judith Campisi**  
**Marie-Françoise Chesselet**  
**Jeffrey Dilworth**  
**James Ellis**  
**Markus Glatzel**  
**Raoul Hennekam**  
**Nicholas Katsanis**  
**Dimitri Krainc**  
**Nail Nadif Kasri**  
**Holger Lerche**  
**Jennifer Morgan**  
**Geert Mortier**  
**Jodi Nunnari**  
**Frances Platt**  
**Ambra Pozzi**  
**Bernardo Sabatini**  
**Nicholas J Schork**  
**Christopher Spurney**  
**Mark Sussman**  
**Naomi Taylor**  
**Robert Taylor**  
**Jakob Tolar**  
**Raul Urrutia**  
**Charles Venditti**  
**Dominic Wells**  
**Stephen Wilson**

### IL CONSIGLIO

#### DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

**Michael Caplan** | *Presidente*  
**Gregory Germino**  
**Joel Gottesfeld**  
**Lynn Jorde**  
**Petra Kaufmann**  
**Lana Skirboll**  
**Sharon Terry**  
**Samantha Truex**

### IL COLLEGIO DEI REVISORI

**Tommaso di Tanno** | *Presidente*  
**Gerardo Longobardi**  
**Paolo Omodeo Salè**

### LA SOCIETÀ DI REVISIONE

**PricewaterhouseCoopers**

### NOTA METODOLOGICA

Il bilancio di missione nasce per verificare che tutte le attività siano in linea con le finalità previste dallo statuto e per consentire ai lettori di valutare il lavoro svolto da Telethon nel 2017.

I numeri di scenario riportati sono tratti da MonitoRARE il 2° Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia a cura di Uniamo.

Il periodo di riferimento è compreso tra il primo luglio 2016 e il 30 giugno 2017 e corrisponde all'esercizio contabile della Fondazione Telethon, il cui bilancio di esercizio è soggetto alla certificazione della società di revisione e all'approvazione del consiglio di amministrazione, avvenuta il 26 ottobre 2017.

### I PRINCIPALI RIFERIMENTI DELLA RENDICONTAZIONE SOCIALE TELETHON

Come nelle scorse edizioni, per la redazione di questo rapporto sono state applicate le raccomandazioni contabili inserite nel Codice unico delle aziende non profit, redatte dal Consiglio nazionale dei dottori commercialisti.

# PER MANTENERE LE NOSTRE PROMESSE, LAVORIAMO OGNI GIORNO

Il bilancio di quest'anno getta uno sguardo complessivo su questa fase molto significativa per la fondazione e sugli avanzamenti concreti che sono stati ottenuti. A volte è utile fermarsi a osservare la traiettoria di un percorso e il panorama globale di ciò che si è costruito.

Se guardo a Fondazione Telethon da questa prospettiva mi colpisce in modo particolare l'organicità e l'armonia del tutto. Emerge una coerenza di sistema e la razionale interconnessione tra le componenti di un universo articolato, ma riconducibile a un'unica missione e a dei valori portanti che ne indirizzano il compimento: fare avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare. Ciò si concretizza in progetti e iniziative che lavorano con diversi obiettivi: 1) per portare le malattie rare, e le persone che ne sono colpite, fuori dal buio della poca conoscenza scientifica, della difficoltà di accedere a una diagnosi e dell'emarginazione, 2) per trovare soluzioni terapeutiche valide e accessibili per queste malattie, e 3) per migliorare la qualità e le prospettive di vita delle persone con malattie genetiche rare.

Tutti gli sforzi messi in campo hanno senso in funzione di questi obiettivi e tutti i soggetti attivati e chiamati a raccolta dalla fondazione - donatori privati, aziende partner, ricercatori, associazioni di pazienti e volontari - collaborano per perseguire questa visione.

L'avanzamento sugli obiettivi è approfondito nel documento, ma qui vorrei anticipare solo alcuni dati particolarmente significativi: il numero dei bambini sottoposti alla terapia genica è salito a settantuno ed è destinato a crescere, trenta famiglie hanno avuto finalmente accesso a una diagnosi durante il primo anno di attività del Programma malattie senza diagnosi, quasi il 60% dei progetti finanziati è dedicato allo sviluppo e alla sperimentazione di nuove terapie.

Nell'armonia dell'universo Telethon emerge anche grande complessità, con tutte le difficoltà che la complessità inevitabilmente comporta. Il processo dell'evoluzione tipicamente porta con sé anche la sfida di adattarsi a esigenze in perenne mutamento.

Abbiamo affrontato, soprattutto negli ultimi anni, cambiamenti importanti e necessari per fare crescere l'organizzazione e renderla sempre più efficace nel compiere il suo mandato. Abbiamo, di volta in volta, attivato iniziative per rispondere alla sollecitazione dei portatori d'interesse o per garantire il necessario sviluppo ai risultati ottenuti perché, come non smetteremo mai di affermare, non ci accontentiamo di una scoperta o di una pubblicazione prestigiosa, ma vogliamo fare tutto il possibile affinché questa possa produrre un reale impatto per la comunità dei pazienti.

Realizzare la promessa della cura si concretizza in priorità e risposte differenti nelle diverse fasi storiche e nostro compito è preservare la massima flessibilità e capacità di far fronte alle sfide del presente per costruire il futuro che tutti vogliamo per le persone con malattie genetiche rare.

**Luca di Montezemolo**  
*Presidente*  
*Fondazione Telethon*

# CHI SIAMO E COME FUNZIONIAMO

*Finanziamo ricerca sulle malattie genetiche con l'aiuto degli italiani*

Fondazione Telethon è un ente senza scopo di lucro riconosciuto dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, e lavora ogni giorno per dare risposte concrete a chi lotta contro una malattia genetica rara.

La Fondazione finanzia i migliori ricercatori e istituti di ricerca sul territorio italiano ed è riconosciuta come una delle principali realtà a livello internazionale che contribuiscono all'avanzamento della ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare.

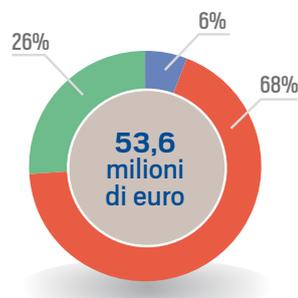
Il traguardo finale è la cura ma ogni tappa intermedia è importante: per questo finanzia progetti di ricerca e di sostegno alle famiglie e si avvale di strumenti per raggiungere efficacemente l'obiettivo.



## Le Sedi

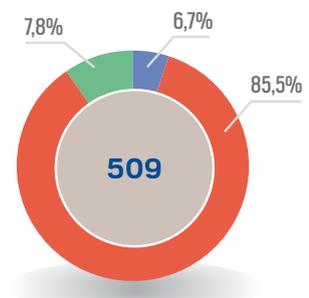
Fondazione Telethon è presente in tre città. La sede legale è a Roma. A Milano oltre a una sede della struttura operativa c'è anche l'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget). A Pozzuoli (Napoli) si trova la sede dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem).

## GLI IMPIEGHI DI FONDAZIONE TELETHON



anno di bilancio 2016-2017

## IL PERSONALE DI FONDAZIONE TELETHON



aggiornato al 30 giugno 2017

Nell'ultimo anno di bilancio, il 68 per cento della spesa complessiva al netto degli oneri finanziari e straordinari, sono stati investiti nell'attività di missione (vedi tabella di rendiconto p. 24).

Nello specifico e coerentemente con quanto indicato nello statuto della Fondazione, fanno parte degli impieghi di missione le seguenti voci:

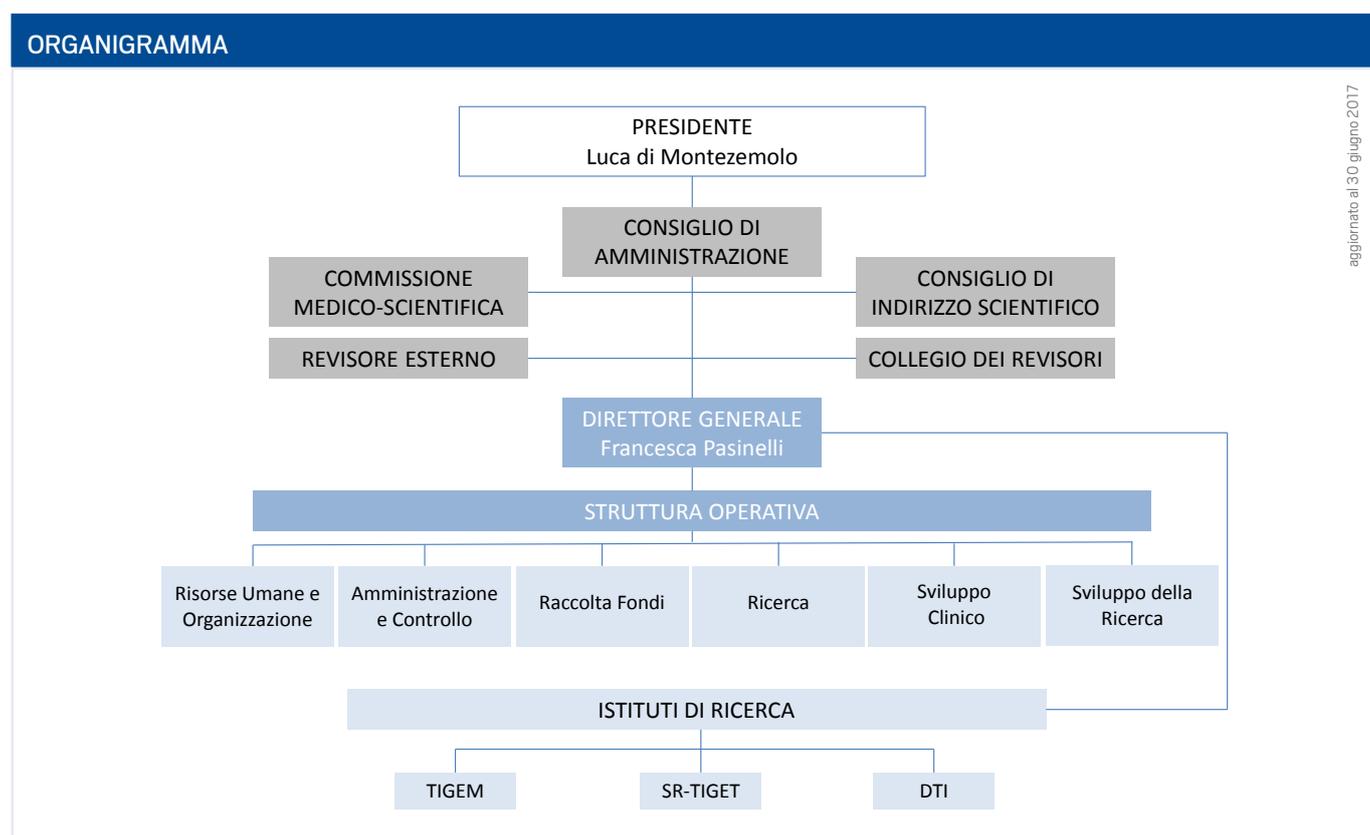
- gli investimenti su progetti di ricerca e di sostegno al paziente
- i fondi per il sostegno a strumenti funzionali al lavoro dei ricercatori, "acceleratori" che aumentano l'efficienza e l'efficacia della ricerca
- la promozione della cultura della ricerca nel nostro Paese e le attività di sensibilizzazione sul tema delle malattie genetiche rare e dei bisogni della comunità dei pazienti.

Analogamente il personale della Fondazione - composto dai ricercatori e dal personale dei tre istituti di ricerca (Tigem, SR-Tiget e Dti) e dal personale delle sedi di Roma e Milano - può essere suddiviso, secondo l'attività che svolge, negli impieghi di missione, nel supporto generale o nella raccolta fondi.

La Fondazione è gestita da un consiglio d'amministrazione a cui rispondono gli organi consultivi (il collegio dei revisori, il revisore esterno, la commissione medico-scientifica, il consiglio di indirizzo scientifico), la struttura operativa (gestita dalla direzione generale attraverso il comitato esecutivo) e gli istituti di ricerca intramurale.

Nel 2012 il Consiglio di Amministrazione ha scelto di aderire al "Modello di organizzazione, gestione e controllo" (Modello 231) in tema di disciplina della responsabilità amministrativa degli enti. Con l'adozione volontaria del modello, la Fondazione ha voluto rafforzare gli strumenti di tutela e garanzia nel perseguimento della propria missione a beneficio di tutti i soggetti coinvolti nel proprio lavoro.

Infine Fondazione Telethon ha attuato e mantiene un sistema di gestione qualità conforme alle norma UNI EN ISO 9001:2008 per alcune attività come la programmazione delle linee di finanziamento; la valutazione iniziale e finale, la selezione e il monitoraggio scientifico e amministrativo dei progetti di ricerca finanziati.



# LA NOSTRA MISSIONE

*Lavoriamo per fare avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare*



## FUORI DAL BUIO

Lavoriamo per conoscere e riconoscere malattie tanto rare quanto sconosciute.



## CURA

Lavoriamo per lo sviluppo di una cura per il maggior numero possibile di malattie genetiche rare.



## QUALITÀ DELLA VITA

Lavoriamo affinché la vita delle persone con una malattia genetica rara possa migliorare ogni giorno.

## *Progetti di ricerca e di sostegno al paziente*

All'interno dell'ellisse i progetti, i programmi e i centri di ricerca che finanziamo per il conseguimento della nostra missione. Ogni azione risponde a un obiettivo specifico e rientra in una strategia coordinata per rendere efficiente il nostro investimento per arrivare alla cura delle malattie genetiche rare.

## *Strumenti*

Sull'ellisse le attività funzionali al lavoro dei ricercatori, affinché la ricerca sia efficace e si raggiungano in tempi rapidi i risultati da rendere disponibili alla comunità dei pazienti.

COMUNICAZIONE

VALUTAZIONE E GESTIONE DELLA RICERCA



**FUORI DAL BUIO**

ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E

ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA

ISTITUTO TELETHON DULBECCO PER LO

PROGETTI DI

PROGETTI DI RICERCA GENERALI SVOLTI DAI RICERCATORI IMPEGNATI

OPEN ACCESS CONDIVISIONE DEI DATI DELLA RICERCA (P.20)

**PROGETTO MALATTIE SENZA DIAGNOSI  
PER IDENTIFICARE LA CAUSA GENETICA DI MALATTIE  
SENZA NOME (P.19)**

**RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE  
PER LA CONSERVAZIONE E DISTRIBUZIONE DEI  
CAMPIONI BIOLOGICI DEI PAZIENTI (P.21)**

SVILUPPO DELLA RICERCA E VALORIZZAZIONE DEI RISULTATI

SVILUPPO CLINICO



**CURA**

**MEDICINA – TIGEM POZZUOLI (NA) (P.10)**

**TERAPIA GENICA – SR-TIGET MILANO (P.12)**

**SVILUPPO DELLA CARRIERA DI GIOVANI RICERCATORI (P.18)**

**RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE TELETHON-UILDM (P.19)**

**NELLO STUDIO DELLE MALATTIE GENETICHE IN TUTTA ITALIA (P.18)**

**REGISTRI DI MALATTIA PER RACCOGLIERE I DATI CLINICI DEI PAZIENTI E FAVORIRE L'ACCESSO AGLI STUDI CLINICI E LO SVILUPPO DI STANDARD DI CURA (P.21)**

**COME A CASA SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE NELLA TERAPIA GENICA (P.22)**

**RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE (P.22)**



**QUALITÀ DELLA VITA**

**CENTRI CLINICI NEMO PER LA PRESA IN CARICO GLOBALE DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE NEUROMUSCOLARI (P.20)**

**INFO\_RARE SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA (P.22)**

# IMPATTO DELLA RICERCA

*I nostri obiettivi, il nostro impegno per raggiungerli*

**CONOSCERE LA MALATTIA  
È IL PRIMO PASSO  
PER SENTIRSI  
FUORI DAL BUIO**

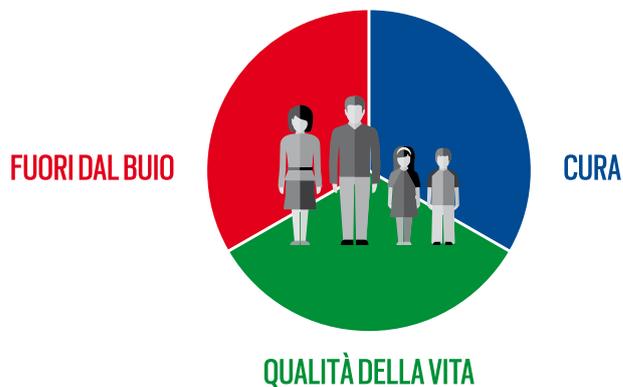


**LA VITA  
VIENE PRIMA DELLA  
MALATTIA E NOI LAVORIAMO  
PER MIGLIORARNE  
LA QUALITÀ**



**PIONIERI NELLA TERAPIA  
GENICA CHE HA APERTO  
NUOVI ORIZZONTI  
DI CURA**





La diagnosi, come la cura, sono una risposta concreta alle persone con malattie genetiche rare, quelle per cui noi esistiamo e lavoriamo ogni giorno. Con questo scopo continua il finanziamento del programma “Malattie senza diagnosi” coordinato dall’Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli che in questo anno ha già dato una risposta a diverse famiglie. Salvatore, detto Sasino, napoletano, ha atteso sette anni per conoscere il nome della sua malattia, e oggi la sua famiglia ha un nuovo orizzonte. Prosegue, infine, il nostro impegno a sostegno della rete delle biobanche genetiche, strutture utili alla ricerca e che possono avere un ruolo importante per lo sviluppo di terapie e di strumenti diagnostici.

In attesa di una cura vogliamo contribuire al miglioramento della qualità della vita di chi convive con una malattia genetica. Questo è l’obiettivo del Bando Telethon-Uildm, che premia progetti multicentrici che impegnano professionisti con differenti competenze favorendo la costruzione di gruppi di lavoro multidisciplinari. Infine uno dei fiori all’occhiello dell’impegno della Fondazione, i Centri Nemo, una rete che ci ha visto tra i soci fondatori e che oggi conta quattro sedi: Milano, Messina, Arenzano (Genova) e Roma. All’interno dei questi centri il paziente ha la comodità di potersi sottoporre a tutte le indagini specialistiche necessarie al controllo periodico dello stato di salute nel corso di un day hospital. Inoltre i Centri sono anche sede di sperimentazione clinica di nuovi approcci terapeutici: questo è stato possibile grazie al lavoro di raccolta dati che per anni è stato sostenuto dalla Fondazione e che ha permesso ai nostri ricercatori di diventare esperti in alcune patologie. Oggi questa esperienza si concretizza nella possibilità per tanti pazienti italiani di accedere a terapie sperimentali molto promettenti.

Schana è il nome della prima bambina a ricevere Strimvelis, la terapia genica sviluppata all’SR-Tiget di Milano e resa disponibile a tutti i pazienti europei grazie all’alleanza con l’industria farmaceutica. Dopo Schana altri bambini hanno potuto accedere al farmaco nel corso dell’anno. Intanto per la leucodistrofia metacromatica, la sindrome di Wiskott-Aldrich e la beta-talassemia lo studio clinico ha già dimostrato risultati promettenti. Entro quest’anno partiranno due nuovi studi clinici di terapia genica su malattie metaboliche e parallelamente si studiano anche altre strategie di cura, come l’editing genetico. Inoltre per mettere le famiglie nelle condizioni migliori per ricevere la terapia genica la Fondazione Telethon ha avviato il programma Come a Casa.

# TIGEM, ECCELLENZA DEL SUD

*Istituto Telethon di Genetica e Medicina*



Diretto da Andrea Ballabio, l'Istituto ha assunto fin da subito un ruolo preminente nell'ambito delle ricerche per l'identificazione delle basi genetiche delle malattie. Negli anni i programmi di ricerca attivi presso Tigem hanno visto aggiungersi agli studi di base linee di ricerca finalizzate all'identificazione di strategie di cura.

Tigem è un esempio di come Fondazione Telethon sia un capace catalizzatore di eccellenza scientifica. Per esempio, l'Istituto ha ottenuto importanti finanziamenti internazionali come quelli dell'European Research Council (ERC): negli ultimi dieci anni, infatti, si è aggiudicato 10 grant (su 104 aggiudicati in Italia in ambito Life Sciences) pari a un finanziamento di oltre 18 milioni di euro.

La ricerca svolta al Tigem è la conferma che le malattie genetiche rare sono un banco di prova importante per la scoperta di meccanismi biologici fondamentali che possono essere alla base anche di malattie molto più conosciute e diffuse come i tumori, l'obesità o la malattia di Parkinson.

L'Istituto collabora con due importanti università per fornire ai ricercatori programmi di dottorato e formazione di qualità. Le due università di riferimento sono: Open University in Genetica Umana e Scuola Europea di Medicina Molecolare, programma in Medicina Molecolare (CEINGE, IFOM, Federico II, Università di Milano).

L'Istituto Telethon di genetica e medicina ha sede a Pozzuoli presso gli ex stabilimenti Olivetti



<b>1994</b> anno di fondazione	<b>75,4</b> milioni di euro investiti da Fondazione Telethon dal 1994*
<b>73</b> pubblicazioni scientifiche nell'anno 2016	<b>1.066</b> pubblicazioni scientifiche dal 1996 al 2016

\* esclusi finanziamenti esterni e partnership industriali

## LE LINEE DI RICERCA

### BIOLOGIA CELLULARE

Lo studio in modelli cellulari e animali dei meccanismi alla base delle malattie genetiche, anche con il supporto di tecniche all'avanguardia di microscopia: comprenderli è infatti il primo passo per individuare una possibile cura.

### MEDICINA GENOMICA

Grazie alla bioinformatica è possibile analizzare il comportamento e l'interazione tra i geni, sviluppare modelli matematici di processi biologici, studiare il possibile utilizzo alternativo di farmaci già noti, trovare le cause genetiche di malattie senza diagnosi.

### TERAPIA MOLECOLARE

Lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici che prevedono l'impiego di piccole molecole o della terapia genica per correggere i difetti alla base di gravi malattie genetiche ancora prive di una cura efficace.

## MALATTIE STUDIATE AL TIGEM

### MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

In particolare sono studiate: mucopolisaccaridosi tipo II; mucopolisaccaridosi tipo IIIA; mucopolisaccaridosi tipo VI; mucopolisaccaridosi tipo VII; deficit multiplo di solfatasi; malattie di Pompe; malattia di Fabry.

### DEGENERAZIONI RETINICHE

In particolare sono studiate: retinite pigmentosa; amaurosi congenita di Leber; malattia di Stargardt.

### DIFETTI DEL METABOLISMO EPATICO

In particolare sono studiate: iperossaluria primaria di tipo I; sindrome di Crigler-Najjar; deficit di alfa1-anti-tripsina; acidemia propionica; difetti del ciclo dell'urea.

### MALATTIE CAUSATE DA DIFETTI DELLA COMUNICAZIONE CELLULARE

In particolare sono studiate: fibrosi cistica; displasia spondilo-epifisaria; sindrome di Lowe; sindrome di Wilson; sindrome di Fanconi.

### ALTRE MALATTIE

Malattia di Parkinson.

## PUBBLICAZIONI DEL 2016 IN EVIDENZA

### NUOVA LUCE SULLA SINDROME DI LOWE

Il lavoro descrive un nuovo meccanismo in base al quale i lisosomi, gli organelli che nelle cellule sono deputati allo "smaltimento dei rifiuti", sono in grado di avvertire l'arrivo del carico da smaltire. La proteina OCRL, il cui gene, se mutato, provoca la sindrome di Lowe, svolge un ruolo centrale in questo meccanismo. Lo studio mette in luce un bersaglio molecolare per nuovi approcci di terapia farmacologica della malattia.

De Leo et al. Nat Cell Biol. 2016; 18: 839–850.

### SPEGNERE UN GENE DIFETTOSO PUÒ PERMETTERE LA CORREZIONE DI UNA MALATTIA GENETICA DELL'OCCHIO

Mutazioni nel gene per la proteina rodopsina causano la retinite pigmentosa, una forma incurabile di cecità. Le mutazioni portano alla produzione di rodopsina difettosa che danneggia le cellule. Il lavoro dimostra che è possibile "spegnere" il gene mutato della rodopsina e allo stesso tempo promuovere, con un approccio di terapia genica, la produzione di rodopsina corretta, il cui funzionamento non è più impedito da quella difettosa.

Botta et al. eLife 2016; 5: e12242.

### UN ATLANTE DEI GENI DELLA RETINA A DISPOSIZIONE DI TUTTI

Benché tutte le cellule di un organismo contengano le stesse informazioni genetiche, ogni tessuto utilizza solo le istruzioni necessarie al suo funzionamento, trascrivendo geni specifici. Questo lavoro ha prodotto una mappa di trascrizione della retina, tessuto preposto alla trasmissione degli stimoli luminosi, a partire da 50 campioni da individui sani. Oltre alla scoperta di tre nuovi geni finora non associati alla retina, il lavoro offre un atlante ad alta risoluzione dei geni trascritti in questo tessuto, utile per lo studio di patologie oculari e accessibile alla comunità scientifica.

Pinelli et al. Nucl. Acid Res. 2016; 44:5773–84.

# SR-TIGET, MEDICINA DI FRONTIERA

Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica



La ricerca dell'SR-Tiget, diretto da Luigi Naldini, spazia dalla messa a punto di terapie fino alla sperimentazione clinica sui pazienti e importanti alleanze con industrie farmaceutiche che contribuiscono a trasformare i risultati degli studi clinici in cure fruibili per tutti e continuative nel tempo.

Decisiva per il suo successo la caratteristica che rende unico l'SR-Tiget: un istituto pienamente integrato in una realtà ospedaliera di eccellenza come l'Ospedale San Raffaele di Milano. Insieme al San Raffaele, infatti, l'Istituto ha sviluppato una terapia genica efficace su tre gravi malattie (Ada-Scid, leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich).

In particolare il trattamento sviluppato al SR-Tiget per l'Ada-Scid, una rara immunodeficienza primitiva, è uno dei primi esempi al mondo di terapia genica sicura ed efficace. Grazie a una partnership industriale, la terapia genica è stata resa disponibile sul mercato con il nome di Strimvelis. Questo è il risultato di più di vent'anni di ricerca di eccellenza, sostenuta nel tempo da Fondazione Telethon. Prosegue inoltre lo studio clinico sulla beta talassemia al cui termine verranno valutate la sicurezza e l'efficacia della terapia genica applicata alla forma più grave di talassemia.

Nell'ultimo anno, infine, Fondazione Telethon ha dato vita ad un progetto di accompagnamento durante la cura, "Come a casa", attraverso l'accoglienza di coloro che dovranno sottoporsi al trattamento di terapia genica, e delle loro famiglie. Il trattamento prevede una lunga assenza da casa e un percorso terapeutico difficile per il paziente e per chi gli sta vicino: il progetto ha l'obiettivo di dare supporto pratico, emotivo, psicologico e anche linguistico alle famiglie.



L'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica ha sede a Milano, presso l'Ospedale San Raffaele

## PAZIENTI TRATTATI CON LA TERAPIA GENICA



**24** ADA SCID

**27** LEUCODISTROFIA METACROMATICA

**13** SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH

**7** BETA-TALASSEMIA

al 30.06.2017

<b>1995</b> anno di fondazione	<b>90,3</b> milioni di euro investiti da Fondazione Telethon dal 1995*
<b>35</b> pubblicazioni scientifiche nell'anno 2016	<b>510</b> pubblicazioni scientifiche dal 1996 al 2016

\* esclusi finanziamenti esterni e partnership industriali

## LE LINEE DI RICERCA

### RICERCA DI BASE

Gli studi compresi in quest'area sono mirati alla comprensione dei meccanismi alla base di diverse malattie genetiche, alla messa a punto di approcci terapeutici innovativi quali l'editing genetico e al miglioramento degli approcci di terapia cellulare.

### RICERCA TRASLAZIONALE

Gli studi compresi in quest'area sono mirati allo sviluppo di strategie di terapia genica e cellulare per diverse malattie genetiche. Il continuo miglioramento delle tecnologie e la messa a punto di metodi per il controllo della sicurezza dei trattamenti costituiscono gli obiettivi principali di questo filone di ricerca.

### RICERCA CLINICA

Quest'area comprende le sperimentazioni cliniche delle nuove terapie geniche e cellulari sviluppate nell'Istituto in pazienti affetti da malattie genetiche, in collaborazione con l'Unità di ematologia e trapianto midollo osseo e l'Unità di immunoematologia pediatrica dell'Ospedale San Raffaele.

## MALATTIE STUDIATE ALL'SR-TIGET

### DEFICIT DEL SISTEMA IMMUNITARIO

In particolare sono studiate: Ada-Scid; sindrome di Wiskott-Aldrich; granulomatosi cronica; immunodeficienza da iper IgM; sindrome di Omenn.

### MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

In particolare sono studiate: leucodistrofia metacromatica; malattia di Krabbe; mucopolisaccaridosi tipo I; gangliosidosi GM2.

### MALATTIE DEL SANGUE

In particolare sono studiate l'emofilia e la beta talassemia.

### ALTRE MALATTIE

osteopetrosi; sindrome di Aicardi-Goutières; epilessia.

## PUBBLICAZIONI DEL 2016 IN EVIDENZA

### I PICCOLI PAZIENTI ADA-SCID CRESCONO E CONTINUANO A STARE BENE

I bambini affetti dalla grave immunodeficienza genetica Ada-Scid trattati con la terapia genica che utilizza vettori retrovirali sono costantemente seguiti per valutare gli effetti della terapia nel tempo. Il lavoro riporta i risultati del monitoraggio di 18 pazienti trattati da un minimo di 2,3 a un massimo di 13,4 anni e conferma l'efficacia e la sicurezza della terapia, oltre a fornire approfondite informazioni che permetteranno di confrontare i risultati dello studio che ha portato al farmaco Strimvelis con quelli di altri approcci terapeutici.

Cicalese et al. Blood 2016; 128: 45–54.

### LA TERAPIA GENICA DELLA LEUCODISTROFIA METACROMATICA (MLD) SI DIMOSTRA SICURA ED EFFICACE

Il lavoro riporta i risultati preliminari della terapia genica con vettori lentivirali in 9 bambini affetti da forme precoci e invariabilmente fatali di MLD, in un intervallo di tempo tra 18 e 54 mesi dal trattamento. Tutti i bambini sono vivi e per 8 di loro la terapia ha impedito l'insorgere della malattia o ne ha fermato l'avanzamento; per sei di questi le capacità motorie sono migliorate, rispetto a pazienti non trattati studiati in precedenza. Questi incoraggianti risultati saranno completati a tre anni dal trattamento dell'ultimo dei pazienti trattati.

Sessa et al. The Lancet 2016; 338: 476–487.

### UN APPROCCIO PRECISO E VERSATILE PER SILENZIARE I GENI

In molte occasioni, è utile e desiderabile "silenziare" geni specifici, per studiarne il funzionamento o per mettere a punto svariate terapie. Il lavoro descrive un nuovo approccio che va a inattivare il Dna in modo epigenetico, cioè senza modificarne la sequenza, ma impedendone la trascrizione, e quindi l'espressione delle funzionalità in esso iscritte. La combinazione ingegnosa di diversi repressori della trascrizione appositamente ingegnerizzati ha portato ad un sistema preciso, versatile e reversibile di silenziamento genico con notevoli potenziali applicazioni terapeutiche.

Amabile et al. Cell 2016; 167: 219–232.

# STATO DELL'ARTE DELLA RICERCA

## *Temi salienti dalla Convention Scientifica 2017*

A marzo 2017 a Riva del Garda si è svolta la XIX Convention Scientifica Telethon, che ha visto coinvolti oltre 650 ricercatori e 130 associazioni di malattia. Senza l'obiettivo di essere esaustivi sulle tematiche di ricerca che Fondazione Telethon affronta e ha affrontato, sono state individuati alcuni ambiti su cui la Fondazione sta concentrando il proprio impegno presentando lo stato dell'arte degli studi in atto. A illustrare i lavori, alcuni dei ricercatori direttamente interessati.

### STUDI CLINICI DI TERAPIA GENICA

#### **4 studi clinici attivi nel 2016 – 71 pazienti trattati al 30.6.2017**

All'SR-Tiget di Milano continua la sperimentazione clinica della terapia genica per la beta talassemia, una delle più frequenti malattie genetiche: il trattamento si è dimostrato sicuro e in grado di ridurre sensibilmente il ricorso alle trasfusioni, ma occorre ancora tempo per conclusioni definitive<sup>1</sup>. Nello stesso istituto è prossimo l'avvio di uno studio clinico di terapia genica per la mucopolisaccaridosi di tipo 1, malattia da accumulo lisosomiale. L'approccio terapeutico è analogo a quello che ha già dato risultati promettenti in termini di sicurezza ed efficacia anche sulla leucodistrofia metacromatica e sulla sindrome di Wiskott-Aldrich<sup>2</sup>. Infine, quest'anno ha preso il via il primo studio clinico di una terapia genica sviluppata dai ricercatori del Tigem di Napoli, per una rara malattia dello sviluppo chiamata mucopolisaccaridosi di tipo 6<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Giuliana Ferrari, SR-Tiget

<sup>2</sup> Alessandro Aiuti, SR-Tiget

<sup>3</sup> Nicola Brunetti Pierri, Tigem

### RICERCA PRECLINICA IN CAMPO NEUROLOGICO

#### **42 malattie – 60 progetti – 87 gruppi di ricerca finanziati 7,3 milioni di euro investiti**

Una delle sfide per lo sviluppo di terapie dirette al sistema nervoso è rappresentata dal superamento della barriera ematoencefalica, la difesa naturale del nostro cervello che proprio per il suo ruolo protettivo può ostacolare l'ingresso di molecole esterne. Presso gli istituti Telethon sono in corso studi per ottimizzare la modalità di somministrazione e l'efficacia della terapia genica per malattie da accumulo lisosomiale come la sindrome di Sanfilippo<sup>4</sup> e la malattia di Krabbe<sup>5</sup>, anche in combinazione con la terapia cellulare. Per altre malattie caratterizzate da sintomi di natura neurologica, come il deficit di GLUT1<sup>6</sup> e le malformazioni cavernose cerebrali<sup>7</sup>, gruppi di ricerca finanziati da Telethon hanno individuato dei farmaci potenzialmente efficaci, anche già in uso per altre malattie.

<sup>4</sup> Alessandro Fraldi, Tigem

<sup>5</sup> Angela Gritti, SR-Tiget

<sup>6</sup> Maurizio Crestani,  
Università degli Studi (Mi)

<sup>7</sup> Elisabetta Dejana,  
Fondazione Istituto Firc (Mi)

## MALATTIE DEL NEUROSVILUPPO

**63 malattie – 221 progetti finanziati – 192 gruppi di ricerca  
48,4 milioni di euro investiti**

Le malattie del neurosviluppo sono un gruppo molto ampio di patologie, spesso di origine genetica, dovute a una compromissione del processo di maturazione del cervello durante le prime fasi dello sviluppo dell'organismo e caratterizzate da deficit cognitivi, comportamentali, di linguaggio e di apprendimento. Lo studio dei meccanismi molecolari che ne sono alla base è particolarmente complesso, così come lo sviluppo di potenziali terapie. Tra le disabilità intellettive oggetto di studio di ricercatori finanziati da Telethon ci sono i disturbi dello spettro autistico<sup>8</sup>, la sindrome dell'X fragile<sup>9</sup>, la sindrome di Williams, la sindrome da microduplicazione del 7q11.23<sup>10</sup> e la sindrome di Down<sup>11</sup>. Su quest'ultima in particolare uno studio del Dti è incentrato sul riutilizzo di un farmaco già in uso per correggere i difetti del neurosviluppo associati a questa sindrome.

<sup>8</sup> Enrico Cherubini, EBRI (Rm)

<sup>9</sup> Claudia Bagni,  
Università Tor Vergata (Rm)

<sup>10</sup> Giuseppe Testa,  
Istituto Europeo di Oncologia (Mi)

<sup>11</sup> Laura Cancedda,  
Istituto Telethon Dulbecco

## AMILOIDOSI

**12 malattie – 80 progetti – 84 gruppi di ricerca finanziati  
9,97 milioni di euro investiti**

Le amiloidosi sono un gruppo di malattie genetiche eterogenee dal punto di vista clinico ma accomunate dal meccanismo patologico alla base, ovvero l'accumulo di proteine difettose dall'effetto tossico. Tra le forme di amiloidosi studiate nell'ambito di progetti Telethon ci sono le malattie da prioni o il morbo di Alzheimer<sup>12</sup>, dalla forte componente neurologica, ma anche forme molto rare come l'amiloidosi da gelsolina<sup>13</sup>, caratterizzata soprattutto da problemi renali, e quella da transtiretina<sup>14</sup>, dove oltre al rene è colpito anche il cuore. I centri clinici che seguono i pazienti con amiloidosi da transtiretina si sono riuniti in una rete clinica che partecipa alla raccolta di dati di storia naturale in un registro di patologia promosso da Telethon<sup>15</sup>. Nuovi approcci terapeutici potrebbero derivare dallo studio delle proteine legate allo stress cellulare<sup>16</sup>, con un impatto potenziale non solo sulle amiloidosi ma anche su altre patologie neurodegenerative e muscolari.

<sup>12</sup> Emiliano Biasini,  
Istituto Telethon Dulbecco

<sup>13</sup> Matteo de Rosa, CNR Milano

<sup>14</sup> Vittorio Bellotti,  
Università di Pavia

<sup>15</sup> Giampaolo Merlini,  
Università di Pavia

<sup>16</sup> Serena Carra,  
Università degli Studi di  
Modena e Reggio Emilia

## MALATTIE NEUROMUSCOLARI

**98 malattie – 882 progetti finanziati – 580 gruppi di ricerca coinvolti – 106 milioni di euro investiti**

La comprensione dei meccanismi fisiopatologici del muscolo è da sempre al centro degli interessi di Fondazione Telethon per l'impatto di conoscenza sullo sviluppo di terapie per le malattie genetiche muscolari. Innanzitutto, la raccolta accurata di dati clinici è imprescindibile per ricostruire la storia naturale delle varie forme di distrofia e miopatie e favorire il percorso diagnostico e di cura<sup>17</sup>. Al momento sono molti i ricercatori che si stanno impegnando su questi fronti grazie a finanziamenti Telethon: alcuni studi sono concentrati sugli aspetti biochimici e sul ruolo delle varie vie metaboliche intracellulari per la funzionalità del muscolo<sup>18</sup>. Altri approcci sono invece concentrati sulla regolazione dell'espressione genica a livello degli Rna e sul ruolo che alcuni tipi di questa molecola possono avere nello sviluppo muscolare o nella progressione della malattia<sup>19</sup>.

<sup>17</sup> Giacomo Comi,  
Università degli Studi (Mi)

<sup>18</sup> Andrea Ballabio, Tigem

<sup>19</sup> Irene Bozzoni,  
Università Sapienza (Rm)

## SHARE FOR RARE: LA CONDIVISIONE DI DATI, CAMPIONI BIOLOGICI E RISULTATI SCIENTIFICI

La condivisione dei dati scientifici è fondamentale per l'avanzamento della conoscenza, ma richiede al contempo uno sforzo collettivo per stabilire standard comuni di qualità e sicurezza, nonché infrastrutture adeguate. In quest'ottica, Fondazione Telethon ha stretto un accordo con il Consorzio interuniversitario italiano di supercalcolo (Cineca), per offrire ai propri ricercatori servizi di deposito, gestione e analisi della grande quantità di dati generati dagli studi che applicano le nuove tecnologie di sequenziamento del materiale genetico ("genomica"), delle proteine ("proteomica"), definiti complessivamente "dati omici". Tra i progetti che sfruttano questo tipo di risorse ci sono il programma Telethon per le malattie senza diagnosi, che sfrutta le tecniche più avanzate di sequenziamento del DNA per identificare le cause di malattie ancora sconosciute, e la rete Telethon delle biobanche genetiche. Entrambe le iniziative producono una grande quantità di dati per i quali Fondazione Telethon si è dotata di strumenti che ne permettono la raccolta, la gestione, la condivisione e l'analisi in linea con la normativa che tutela sia la privacy dei pazienti sia i ricercatori che lavorano su questi dati.

Vincenzo Nigro, Tigem

Mirella Filocamo,  
Istituto Gaslini (Ge)

## LA GESTIONE DEI DATI “OMICI” NELLE SCIENZE

Per essere correttamente gestiti, i dati generati dalle discipline “omiche” (come per esempio il programma per le malattie senza diagnosi) devono avere 4 caratteristiche fondamentali: essere ritrovabili, accessibili, interoperabili e riutilizzabili. Inoltre, prima, durante e dopo l’attività di ricerca è necessario avere un piano di gestione dei dati che ne indichi le caratteristiche principali, ovvero come sono generati, a quale scopo, come saranno gestiti a breve e lungo termine e in quale formato sono conservati perché siano condivisi con la comunità scientifica. I gruppi di ricerca che si trovano a generare e gestire dati di questo genere devono assicurare una gestione che oltre a tenere in considerazione la loro natura deve fornire livelli opportuni di sicurezza nel rispetto della privacy di chi ha fornito il dato. Per la gestione dei dati generati nel programma il Tigem si utilizza standard e specifiche piattaforme informatiche condivise a livello internazionale.

Diego Di Bernardo, Tigem  
Annamaria Carissimo, Tigem  
Rossella De Cegli, Tigem  
Margherita Mutarelli, Tigem

## SVILUPPO CLINICO E ATTIVITÀ REGOLATORIE

Il trasferimento dei risultati di un’ottima ricerca di base verso studi preclinici e clinici richiede conoscenze e strumenti spesso non disponibili nei centri di ricerca accademici. In particolare, le attività di laboratorio devono essere condotte secondo standard rigorosi, definiti internazionalmente come “buone pratiche di laboratorio” o GLP (dalla definizione inglese), che devono essere adottati necessariamente affinché i dati prodotti possano essere utilizzati nei successivi studi clinici. Inoltre, per tutelare la sicurezza dei pazienti, gli studi clinici devono rispondere a complesse e rigorose clausole imposte dalle autorità regolatorie nazionali e internazionali. Infine, le terapie per le malattie rare prive di opzioni terapeutiche possono ricevere dalle stesse autorità regolatorie la designazione di farmaco orfano, che ne facilita lo sviluppo fino alla messa a disposizione dei pazienti. Fondazione Telethon ha acquisito e sviluppato notevoli competenze in questi ambiti, come dimostrato dall’efficacia nello sviluppo delle numerose terapie geniche nei propri istituti.

Stefano Zancan,  
Fondazione Telethon  
Michela Gabaldo,  
Fondazione Telethon

# ATTIVITÀ DI RICERCA E DI SUPPORTO

*Bandi, programmi di ricerca, strumenti e iniziative a sostegno dei pazienti*

## Dti attivi al 30.06.2017

**Malattie da prioni**  
Emiliano Biasini - Trento

**Distrofia muscolare**  
Stefano Biressi - Trento

**Distrofia facio-scapolo-omeroale**  
Davide Gabellini - Milano

**Sindrome di Down**  
Laura Cancedda - Genova

**Malattia di Huntington**  
Luana Fioriti - Milano

**Malattia di Huntington**  
Graziano Martello - Padova

**Atrofia muscolare spinale bulbare**  
Maria Pennuto - Trento

**Malattia di Parkinson**  
Giovanni Piccoli - Trento

**Sindrome di Bartter, Osteopetrosi**  
Alessandra Picollo - Genova

**Malattie mitocondriali**  
Luca Scorrano - Padova

**Mucopolisaccaridosi**  
Marta Serafini - Monza

**Mucopolisaccaridosi**  
Carmine Settembre - Napoli

**Miopatie congenite**  
Ester Zito - Milano

## ISTITUTO TELETHON DULBECCO (Dti)



Il Dti è un programma nato nel 1999 per promuovere e sostenere giovani promettenti ricercatori, impegnati nel campo delle malattie genetiche rare, nell'avvio di una carriera indipendente in Italia. La Commissione medico scientifica seleziona i candidati attraverso un processo molto competitivo. I fondi assegnati sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni.

### I NUMERI

**13**

carriere attive.  
Nei laboratori Dti sono impegnati circa sessanta ricercatori di cui 15 con contratto Telethon

**35**

milioni di euro investiti dal 1999 ad oggi

**40**

carriere sostenute dal 1999 ad oggi

**33**

laboratori indipendenti creati sul territorio italiano dal 1999 ad oggi

## BANDO GENERALE



Fondazione Telethon mette a disposizione di gruppi di ricerca, presso istituti pubblici o privati non profit in Italia, fondi per studi sulle malattie genetiche rare. Il processo di selezione avviene tramite un bando competitivo e ciascuna proposta presentata viene valutata dalla Commissione medico scientifica, con il supporto di specifici revisori esterni per ciascun progetto. I finanziamenti hanno una durata massima di 3 anni.

### I NUMERI

**120**

progetti attivi per un totale di 187 gruppi finanziati

**1.866**

progetti finanziati dal 1991 ad oggi

**243**

milioni di euro di investimento complessivo

**1256**

gruppi di ricerca coinvolti dal 1991 ad oggi

**511**

malattie studiate dal 1991 ad oggi

## BANDO UILDM



Al bando clinico Telethon-Uildm sono ammessi esclusivamente studi clinici incentrati su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari. Caratteristica peculiare di questo bando è favorire la collaborazione a livello nazionale tra gli esperti del settore, contribuendo così a rafforzare una rete clinica che oggi è competitiva anche nei confronti degli altri Paesi.

### I NUMERI

<b>10</b> progetti attivi per un totale di 62 gruppi finanziati	<b>40</b> centri clinici finanziati dal 2002 ad oggi	<b>10,5</b> milioni di euro di investimento complessivo	<b>6.000</b> pazienti coinvolti negli studi dal 2002 ad oggi	<b>54</b> studi clinici per lavorare in rete sulla gestione clinica e promuovere la ricerca clinica terapeutica e la multidisciplinarietà dal 2002 ad oggi
--	---	--	---	---

## PROGRAMMA PER LE MALATTIE SENZA DIAGNOSI



L'obiettivo di questo programma di durata triennale coordinato dall'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) è quello di fornire una diagnosi a bambini con patologie genetiche ancora non identificate. Il progetto è reso possibile grazie alla collaborazione di due centri clinici di riferimento per la genetica medica: la Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma dell'ospedale San Gerardo di Monza e l'Azienda ospedaliera universitaria "Federico II" di Napoli. Il programma offre la possibilità di arrivare a una diagnosi grazie al lavoro di squadra dei due centri clinici coinvolti e del Tigem, che applica tecnologie di sequenziamento del Dna all'avanguardia. L'inserimento nel programma è a cura dei medici di riferimento dei pazienti, attraverso una piattaforma web dedicata accessibile da [www.telethon.it](http://www.telethon.it) e di specialisti in genetica medica attivi in diversi centri italiani.

### I NUMERI

<b>1,9</b> milioni investiti per il triennio 2016-2018	<b>213</b> casi valutati nel primo anno di attività	<b>92</b> famiglie accettate per il sequenziamento	<b>56</b> famiglie sottoposte al sequenziamento	<b>30</b> casi risolti, per i quali è stata identificata la causa genetica
---	--	---	--	---

## Serena Onlus

### Soci fondatori

Uildm, Fondazione Telethon

### Soci partecipanti

Aisla, Famiglie Sma,  
Slanciamoci

## Aurora Onlus

### Soci fondatori

Aisla, Aou G. Martino,  
Fondazione Telethon,  
Università degli Studi  
di Messina, Uildm

### Soci partecipanti

Famiglie Sma

## CENTRI NEMO



Migliorare la vita delle persone affette da una malattia genetica è uno degli obiettivi che la Fondazione persegue attraverso il suo sostegno ai Centri Nemo con una rete che ad oggi conta quattro sedi: Milano, Arenzano (Genova), Roma gestiti da Serena Onlus e Messina gestito da Aurora Onlus. I centri si prendono carico del malato a 360 gradi grazie a un piano clinico-assistenziale multidisciplinare, che pone il paziente al centro dell'attenzione mettendo a sua disposizione i migliori specialisti che insieme definiscono i piani di cura più aggiornati e personalizzati. All'interno dei centri il paziente può sottoporsi a tutte le indagini specialistiche necessarie a verificare il suo stato di salute, senza doversi sobbarcare l'onere di spostamenti a volte lunghi ed onerosi, sia in termini di tempo che di fatica fisica e dispendio economico. Oltre all'assistenza sopra descritta, questi centri offrono ai pazienti l'accesso a terapie sperimentali nell'ambito di studi clinici condotti presso queste strutture

### I NUMERI

<b>4</b> Centri Nemo attivi sul territorio italiano	<b>58</b> posti letto per pazienti pediatrici e adulti	<b>7</b> posti letto day hospital	<b>25.220</b> prestazioni specialistiche fornite nel 2016
--	---	--------------------------------------	--

## OPEN ACCESS



Fondazione Telethon aderisce all'iniziativa dell'open access, che rende accessibili, online e gratuitamente, i risultati della ricerca scientifica, sostenendone i costi di pubblicazione associati. La diffusione dei risultati degli studi finanziati dalla Fondazione, pubblicati sulle principali riviste internazionali, è il modo migliore per far sì che la ricerca finanziata da Telethon sia fruibile ed utilizzabile non solo dalla comunità scientifica, ma anche dai principali portatori di interesse come pazienti e donatori.

### I NUMERI

<b>591</b> articoli scientifici disponibili all'intera comunità dal 2010 grazie alla copertura economica dei costi di pubblicazione in open access da parte di Fondazione Telethon	<b>80</b> articoli scientifici divulgati in open access grazie al contributo di Fondazione Telethon nel 2016	<b>1,7</b> milioni di euro investiti nei costi di pubblicazione in open access dal 2010
---	---	--

## RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE



Riunisce strutture che conservano campioni biologici dei pazienti con malattie rare e li rendono disponibili alla comunità scientifica. I campioni sono utili alla ricerca, con ricadute significative sullo sviluppo di terapie e sul miglioramento degli strumenti diagnostici.

I NUMERI			
<b>11</b> centri che fanno parte della Rete Telethon	<b>oltre 850</b> malattie genetiche per le quali sono presenti campioni	<b>oltre 95.000</b> campioni biologici conservati	<b>14</b> accordi siglati con associazioni di pazienti
<b>530</b> pubblicazioni che testimoniano il contributo della Rete delle biobanche di cui 76 nel 2016	<b>oltre 6.200</b> campioni biologici distribuiti ogni anno ai ricercatori i loro studi		<b>4,6</b> milioni investiti dal 2012

## REGISTRI DI MALATTIE



Raccolgono dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti con malattie genetiche neuromuscolari, messi a disposizione della ricerca per finalità epidemiologiche e di avanzamento verso la terapia. I dati sono a disposizione di medici e ricercatori, nel pieno rispetto della privacy dei pazienti. Una gestione coordinata ed efficace dei registri permette un migliore orientamento della ricerca per lo sviluppo di strumenti diagnostici e terapie. Per questo è stata costituita una entità legale responsabile della governance e della custodia dei dati a cui Telethon partecipa insieme alle associazioni di pazienti interessate ([www.registronmd.it](http://www.registronmd.it)).

I NUMERI	
<b>6</b> registri di malattie neuromuscolari (Charcot-Marie-Tooth, distrofia muscolare di Duchenne, atrofia muscolare spinale, distrofinopatie, glicogenosi muscolari, neuropatie familiari da amiloidosi da transtiretina)	<b>oltre 2.000</b> persone registrate

## COME A CASA



È un programma attivato nel novembre 2016 presso l'Istituto San Raffaele Telethon di Milano (SR-Tiget) per chi dovrà sottoporsi al trattamento di terapia genica e per i familiari che li accompagnano. Il programma ha l'obiettivo di accompagnare attraverso un supporto pratico, emotivo, psicologico e linguistico, chi arriva a Milano per una possibilità di cura. La terapia comporta infatti un lungo viaggio, spesso da paesi lontani, e una lunga permanenza a Milano: fino a sei mesi lontani da casa, nonché ulteriori controlli periodici negli anni successivi.

### I NUMERI

**8**

famiglie accolte nell'anno di bilancio 2016-2017

**2**

pazienti trattati con Strimvelis al 30/6/2017

**69**

pazienti arruolati nelle sperimentazioni cliniche al 30/6/2017

## Info\_rare



### Tipologia di richiesta:

Ricerca scientifica (28%), Centri di riferimento (27%), informazioni sulla malattia (17%), ricerca terapie (13%), ricerca diagnosi (11%), associazione di riferimento (1%), altro (3%).

Da telethon.it si può accedere al servizio online per chi ha bisogno di informazioni chiare e certificate sulle malattie genetiche. Il servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di due medici specialisti in genetica medica in grado di rispondere via email alle richieste di chi vuole avere informazioni su associazioni di malattia, centri per le malattie rare o sugli studi attualmente in corso. Il servizio è puramente informativo e non rappresenta una consulenza genetica.

### I NUMERI

**834**

richieste nell'anno di bilancio 2016-2017

**11.750**

richieste dalla creazione del servizio nel 1998

## RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE



Fondazione Telethon collabora da sempre con le principali associazioni di persone con malattie rare. Nate per volontà di pazienti e i loro familiari, le associazioni di malattia contribuiscono a far progredire più velocemente la ricerca scientifica, aumentando contestualmente l'attenzione sul problema e favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili. Le "Associazioni amiche di Telethon", insieme alla Fondazione, partecipano a regolari momenti di incontro e di confronto per consolidare la rete di collaborazione e indirizzarla verso nuovi progetti.

### I NUMERI

**190** associazioni che fanno parte della rete

## GLI STRUMENTI:

### UFFICIO SCIENTIFICO

Coordina il processo di peer-review (il metodo utilizzato per selezionare e finanziare i progetti più meritevoli) gestendo la Commissione medico scientifica della Fondazione e garantendo così di promuovere soltanto ricerca eccellente. Monitora l'avanzamento dei progetti di ricerca finanziati e si occupa di reperire finanziamenti da enti esterni.

**8 iniziative di finanziamento dal 1991 ad oggi dedicate alla ricerca extramurale per un totale di 99 bandi – 3 Istituti di ricerca intramurale finanziati dal 1994 ad oggi attraverso bandi quinquennali – 2629 Progetti di ricerca finanziati – Oltre 240 scienziati che hanno fatto parte della Commissione Scientifica che valuta i progetti – 3357 revisori esterni che hanno contribuito al processo di valutazione dei progetti di ricerca con 5305 valutazioni**

### UFFICIO SVILUPPO DELLA RICERCA

Coordina lo sviluppo delle terapie di Fondazione Telethon. Attiva i contatti, definisce e concretizza le partnership industriali e nell'ambito di queste garantisce la protezione della proprietà intellettuale: i passi fondamentali per garantire lo sviluppo della terapia, fino alla cura.

**170 brevetti attivi per un totale di 36 invenzioni brevettate – 14 designazioni di "farmaco orfano" per un totale di 11 farmaci – 9 accordi attivi con l'industria per lo sviluppo di ricerca Telethon**

### UFFICIO SVILUPPO CLINICO

Coordina l'attività clinica e regolatoria degli Istituti Telethon, gestisce le relazioni con i centri coinvolti negli studi clinici, partecipa al disegno dei percorsi terapeutici della Fondazione e offre supporto alle attività cliniche della ricerca extramurale.

**5 studi clinici di terapia genica e 1 studio di follow-up grazie alle alleanze con l'industria – 1 studio clinico per la valutazione della sicurezza ed efficacia di una combinazione di farmaci in collaborazione con l'IRCCS San Raffaele di Milano e l'Ospedale Bambino Gesù di Roma – 3 studi clinici di tipo interventistico di fase II-III a cui Fondazione Telethon ha collaborato – 71 pazienti arruolati e trattati negli studi clinici di tipo interventistico 'Telethon' di terapia genica – 2 pazienti trattati con Strimvelis**

### COMUNICAZIONE

#### TELETHON NOTIZIE e TELETHON.IT

Sull'house organ e sul sito della Fondazione Telethon raccontiamo chi siamo, cosa facciamo e per chi lavoriamo ogni giorno. Le storie di chi ogni giorno lotta contro una malattia genetica, le storie di ricercatori che hanno scelto di dedicare i loro studi a queste rare patologie. Come potete sostenerci nella raccolta fondi e quali risultati abbiamo raggiunto.

**869.000 copie del Telethon Notizie distribuite nell'anno di bilancio 2016-2017 – 2,7 milioni di visualizzazioni uniche nell'anno di bilancio 2016-2017 – 1,3 milioni di utenti attivi nell'anno di bilancio 2016-2017**

#### PIATTAFORMA SOCIAL

Negli ultimi anni è cresciuta la presenza di Fondazione Telethon nei principali Social Media (Facebook, Twitter, Instagram e LinkedIn) grazie a i quali possiamo ascoltare i nostri stakeholder e interagire con essi in tempo reale.

**85.000 follower di Telethonitalia su Twitter – 261.000 fan di Fondazione Telethon su Facebook – 11.000 follower di Telethonitalia su Instagram – 2.700 follower di Fondazione Telethon su LinkedIn**

#### RESEARCH4LIFE

La piattaforma web research4life.it è stata creata per iniziativa di un gruppo di enti ed organizzazioni, tra cui Fondazione Telethon, impegnate nel campo della ricerca biomedica. Uno spazio in Rete che nasce per di favorire il dialogo con cittadini e istituzioni su temi come l'impiego di modelli animali per la ricerca biomedica.

# L'INVESTIMENTO NELLA MISSIONE

Oltre 36 milioni di euro in ricerca e in iniziative di sostegno al paziente e di sensibilizzazione

28 ANNI DI RICERCA

OLTRE 498 MILIONI  
DI EURO  
INVESTITI NELLA RICERCA

1.611

ricercatori finanziati

2.629

progetti e attività  
finanziati

Nell'Unione Europea si considera rara una malattia che non colpisce più di 5 persone su 10 mila. Le malattie rare conosciute sono oltre 8 mila: si tratta di una stima indicativa e in aumento a seguito dei progressi della diagnostica che determinano la costante identificazione di nuove patologie. Il numero complessivo delle persone affette da malattie rare è quindi significativo: si tratta di una comunità stimata tra i 27 e i 36 milioni di persone in Europa di cui circa 670 mila in Italia. Nell'80 per cento dei casi le malattie rare sono di origine genetica.

Fondazione Telethon ha tra i suoi obiettivi il finanziamento della ricerca sulle malattie genetiche rare, patologie che proprio per la loro rarità non rappresentano una priorità in tema di politica sanitaria e sviluppo di farmaci.

Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha destinato alle attività di missione previste dallo statuto della Fondazione il 68 per cento della spesa complessiva al netto degli oneri finanziari e straordinari. Questa percentuale è composta dal finanziamento della ricerca scientifica e delle attività che la supportano

## RENDICONTO DELLA GESTIONE - Prospetto di sintesi

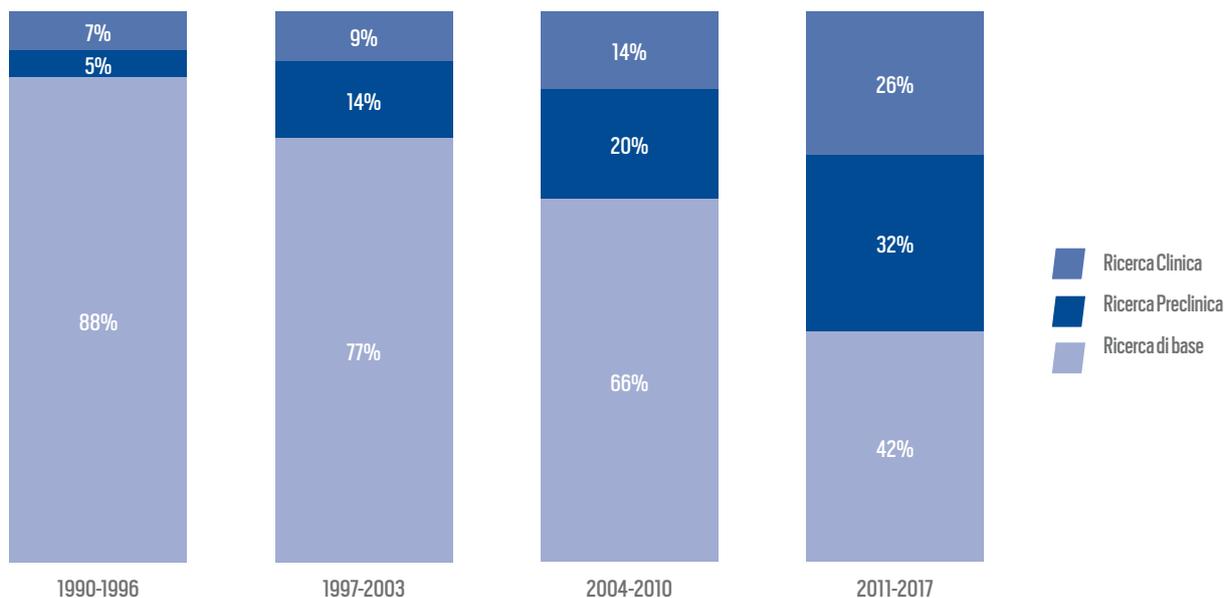
PROVENTI	30.06.2017	30.06.2016
Proventi da raccolta fondi	38.855.393	41.698.889
Proventi da attività istituzionali	17.118.859	17.067.661
Proventi finanziari e patrimoniali	1.003.171	1.316.676
Proventi straordinari	-	-
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>56.977.423</b>	<b>60.083.226</b>
ONERI	30.06.2017	30.06.2016
Impieghi di missione	36.616.799	41.762.554
Ricerca scientifica	30.890.937	35.273.084
Sensibilizzazione e attività a supporto alla ricerca	5.725.862	6.489.470
Oneri raccolta fondi	14.027.575	12.477.019
Oneri supporto generale	3.020.684	2.879.969
Oneri finanziari e patrimoniali	721.819	3.723.936
Oneri straordinari	-	-
<b>Totale oneri</b>	<b>54.386.877</b>	<b>60.843.478</b>
<b>RISULTATO GESTIONALE</b>	<b>2.590.546</b>	<b>-760.252</b>
Totale Impieghi al netto di fin. e straord.	53.665.058	57.119.542

## La distribuzione dei fondi sulle diverse fasi della ricerca dal 1991 a oggi

Un buon metodo per valutare il complessivo avanzamento della ricerca della Fondazione verso la cura delle malattie genetiche consiste nel mettere a confronto la ripartizione dei finanziamenti dei progetti sulle diverse fasi della ricerca, nei diversi quinquenni dal 1991.

Il cammino della ricerca può essere rappresentato con tre fasi che si susseguono. Nella prima fase (ricerca di base) si cerca di individuare il difetto genetico che causa la malattia e di comprenderne il funzionamento e le cause che ne determinano l'alterazione. Grazie a queste informazioni si passa alla seconda fase (ricerca preclinica di laboratorio) che prevede lo studio di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici in grado di compensare il difetto individuato e la verifica dell'efficacia in modelli da laboratorio. Solo quando l'approccio terapeutico si dimostra efficace, si può passare alla terza fase (clinica), in cui la terapia viene sperimentata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

Come si può vedere dall'immagine, negli ultimi anni a crescere in maniera importante sono stati gli investimenti nella fase clinica, con un incremento visibile già dal 2010.



operativamente, e dalle attività di comunicazione e sensibilizzazione sul tema delle malattie genetiche rare.

Rispetto all'anno scorso le attività di raccolta fondi sono sostanzialmente in linea, senza considerare l'operazione straordinaria effettuata nel precedente esercizio ed imputabile alla devoluzione dell'immobile destinato a nuova sede della Fondazione.

La flessione delle attività di raccolta fondi con maggiore marginalità ha contribuito a ridurre le risorse da destinare agli impieghi di missione per i quali si è registrato un aumento nella ricerca intramurale a fronte di una riduzione della ricerca extramurale per scelta in termini di priorità. Questa strategia si è dimostrata efficace, guardando agli importanti risultati, ottenuti in questi anni dalla terapia genica sviluppata nei nostri Istituti.

# PROSPETTI DI BILANCIO

I progetti di ricerca finanziati da Fondazione Telethon al 30 Giugno 2017

## RICERCA INTRAMURALE

Attività di ricerca	Ente responsabile progetto	Città	Importo
Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale e sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	Tigem	Pozzuoli (Na)	13.832.459
Sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico, studio della risposta immunitaria alla terapia genica e ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche	SR-Tiget	Milano	8.983.607
RINNOVI POSIZIONI DTI	Dti	Proprie sedi	1.788.162
Finanziamenti esterni (Progetti da finanziamenti esterni da parte di: UE per la gestione della ricerca; GSK per Patient Care; MIUR per le strutture che operano nella ricerca; Provincia di Trento per Convention)	Fondazione Telethon	Roma	767.551

## RICERCA EXTRAMURALE

### Bando generale per progetti di ricerca

subtotale: 3.103.420

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Durata del progetto (in anni)	Importo complessivo delibere (a lordo di rettifiche)
Silvia Bassani	Risolvere l'enigma del mosaicismismo della protocaderina 19 per comprendere la fisiopatologia dell'epilessia femminile dovuta a mutazioni del gene PCDH19	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Milano	3	240.000
Ariela Benigni	Comprendere il ruolo delle alterazioni del gene di PAX2 nello sviluppo di glomerulosclerosi focale segmentaria	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Irccs	Bergamo	3	222.360
Paolo Bernardi	Una terapia mitocondriale per le distrofie muscolari	Università di Padova	Padova	3	239.910
Martino Bolognesi	Alterata conformazione della Neuroserpina e neurodegenerazione nella Encefalopatia familiare con corpi d'inclusione di neuroserpina (FENIB): meccanismi e processi di inibizione	Università di Milano	Milano	3	173.800
Claudio Bruno	ATP extracellulare e cellule T regolatorie: nuovi bersagli terapeutici nella Distrofia Muscolare dei Cingoli da deficit di alfa-Sarcoglicano (LGMD2D)	Università di Genova	Genova	2	120.000
Elena Cattaneo	Targeting dei neuroni con il colesterolo. Come può cambiare il futuro dei malati delle persone con la malattia di Huntington	Università di Milano	Milano	3	179.850
Fabrizio D'Adda di Fagagna	Un nuovo approccio nella conoscenza e nel trattamento della Progeria o sindrome di Hutchinson-Gilford	Ifom Fondazione Istituto Firc di Oncologia Molecolare	Milano	3	237.600
Francesca Fallarino	Identificazione di sottotipi di cellule dendritiche come chiave per l'induzione di tolleranza al FVIII nell'emofilia A	Università di Perugia	Perugia	3	217.000
Andrea Frustaci	La cardiomiopatia nella malattia di Fabry causa la progressione della malattia e la resistenza alla terapia sostitutiva dell'enzima. Influenza della terapia immunosoppressiva	Università di Roma La Sapienza	Roma	3	160.500
Paola Gavazzo	Una nuova strategia integrata per lo studio delle basi molecolari dell'Emicrania Emiplegica Familiare 3	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Genova	3	156.000
Giuseppe Matarese	Caratterizzazione della predisposizione genetica ad un aumentato rischio di sviluppare malattie autoimmunitarie in soggetti con glicogenosi di tipo 1b	Università di Napoli Federico II	Napoli	3	158.400
Franco Pagani	Piccole molecole di RNA per il trattamento della Disautonomia Familiare	International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology Igeeb	Trieste	3	199.650
Maria Passafaro	'Rescue' genetico e farmacologico delle alterazioni neuronali associate a mutazioni nel gene TM4SF2 in un modello animale ed in cellule iPS	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Milano	3	219.000
Alessandro Pecci	Un modello di midollo osseo basato sulla seta per predire la risposta individuale a farmaci vecchi e nuovi per aumentare la conta piastrinica nelle piastrinopenie ereditarie	Università di Pavia - Irccs Fondazione Policlinico San Matteo	Pavia	3	160.500

## Bando generale per progetti di ricerca

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Durata del progetto (in anni)	Importo complessivo delibere (a lordo di rettifiche)
Stefano Carlo Previtali	Modulazione dell'espressione della proteina p27 per migliorare la Distrofia Muscolare Congenita da deficit di Merosina (MDC1A)	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	229.350
Carlo Sala	Recupero dalla patologia epilettica indotta da mutazioni dei geni SYN1 tramite inibizione dell'attività della chinasi eEF2K	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Milano	3	189.500

## Bando clinico sulle malattie neuromuscolari (progetti Telethon-Uildm)

subtotale: 686.977

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo complessivo delibere (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2017
Simona Bertoli	Studio osservazionale longitudinale di pattern di crescita, composizione corporea, dispendio energetico e consumi alimentari in bambini italiani con Atrofia Muscolare Spinale tipo I e II	Università di Milano	Milano	73.100
Caterina Mariotti	Rete clinica e registro di malattia per la preparazione a sperimentazioni cliniche nella Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale	Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	179.192
Eugenio Maria Mercuri	Storia naturale a lungo termine della distrofia muscolare di Duchenne	Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	107.950
Alessandra Laura Giulia Pedrocchi	USEFUL: Sistema assistivo centrato sull'utente per il supporto delle funzioni del braccio in soggetti affetti da patologie neuromuscolari	Politecnico di Milano	Milano	27.220
Valeria Sansone	Efficacia clinica della ventilazione non invasiva e del Modafinil sulla eccessiva sonnolenza diurna: studio multicentrico, randomizzato, in doppio-cieco, placebo-controllato nella Distrofia Miotonica di Tipo 1 (DM1)	Fondazione Serena Onlus	Milano	116.900
Giuseppe Vita	Registro Nazionale TTR-FAP: Rete collaborativa multicentrica per la definizione della storia naturale, degli standard di cura, del carico e dei bisogni dei pazienti e delle sperimentazioni cliniche	Università di Messina	Messina	182.615

## Rete Nazionale Biobanche per la malattie genetiche (servizi alla ricerca)

subtotale: 530.000

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo complessivo delibere (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2017
Mirella Filocamo	Rete delle Biobanche Genetiche Telethon	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	530.000

## Altre iniziative di ricerca

subtotale: 1.198.762

Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo delibere (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2017
Programma per le malattie senza diagnosi	Tigem	Pozzuoli	540.250
ARISLA	Fondazione Arisla	Milano	400.000
Progetto Telethon-Mitocon	Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana	Pisa	119.000
FONDAZIONE SERENA	Fondazione Serena Onlus	Milano	100.000
Piattaforma informatica per registri neuromuscolari	Fondazione Telethon	Roma	32.012
Altri finanziamenti (Genetic Alliance)	Fondazione Telethon	Roma	7.500

**TOTALE IMPIEGHI RICERCA**

**30.890.930**

# I COORDINAMENTI PROVINCIALI

## ABRUZZO

CHIETI Clara Di Fabrizio	342 0055882
L'AQUILA Giuseppe Di Mattia	347 4428979
TERAMO Amalia Tartaglia	339 3024114

## BASILICATA

POTENZA Eliana Clingo	347 8789736
-----------------------	-------------

## CALABRIA

CATANZARO-CROTONE-V. VALENTIA Raffaele Marasco	338 6622510
COSENZA Paola Tripicchio	340 4715635

## CAMPANIA

AVELLINO Agostino Annunziata	349 5702018
CASERTA Carlo Pilotti	338 3719636
NAPOLI Tancredi Cimmino	328 4511327
SALERNO Tommaso D'Onofrio	349 7066895

## EMILIA ROMAGNA

BOLOGNA Alessandro Maestrali	340 0084502
FERRARA Claudio Benvenuti	340 1854140
FORLÍ-CESENA Roberta Bevoni	340 1854128
MODENA Ermanno Zanotti	335 6814060
PIACENZA Italo Bertuzzi	349 5152019

## FRIULI VENEZIA GIULIA

UDINE Enzo Fattori	335 7054913
--------------------	-------------

## LAZIO

LATINA Erasmo Di Nucci	338 5652104
RIETI Vincenzo Mattei	328 8228357
ROMA EST Giancarlo Di Leva	366 5846996
ROMA NORD Anna Battaglini	340 4808565
VITERBO Franco De Santis	347 6264605

## LIGURIA

LA SPEZIA Mara Bisio	339 8851590
----------------------	-------------

## LOMBARDIA

CREMONA Luca Acito	377 1745836
LECCO Renato Milani	349 7837200
MONZA-BRIANZA Pamela Riva	339 5267611
PAVIA Sergio Meriggi	340 8913634

## MARCHE

PESARO-URBINO Alessandro D'Addio	347 4488757
----------------------------------	-------------

## MOLISE

CAMPOBASSO Luigi Benevento	335 8178148
----------------------------	-------------

## PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

ALESSANDRIA Vincenzo Fasanella	340 1268774
ASTI-AOSTA Renato Dutto	340 0989116
BIELLA-VERCELLI Bruno Ferrero	340 0081171
CUNEO Alessandro Bocchi	340 1854165
TORINO CENTRO Carla Aiassa	366 6351611
TORINO PROV. Roberto Zollo	366 6351602
VERBANO-CUSIO-OSSOLA Andrea Vigna	333 2375434

## PUGLIA

BRINDISI TARANTO Franco Cappelli	348 7710383
FOGGIA Domenico Palatella	340 1854119
LECCE Paolo Ruberti	320 9284486

## SICILIA

CALTANISSETTA Paolo La Paglia	335 6442671
CATANIA Maurizio Gibilaro	347 4487902
ENNA Agostino Pappalardo	347 2325974
MESSINA Antonino Carbone	340 0955650
PALERMO Salvatore Pensabene	335 7128966

## TOSCANA

AREZZO Lorenzo Barbagli	338 8706918
FIRENZE Jacopo Celona	328 7549090
LIVORNO -PISA Manlio Germano	346 5041786

## UMBRIA

PERUGIA-TERNI Giuseppe Ruberti	347 8786114
--------------------------------	-------------

## VENETO

TREVISO Ornello Vettor	335 8399650
VENEZIA Stefano Tigani	393 9983053
VERONA Giannantonio Bresciani	346 5041857

Una rete di volontari che a titolo gratuito sensibilizzano i cittadini e promuovono attività di raccolta fondi per Fondazione Telethon. Chiunque può partecipare contattando il coordinatore più vicino.

Nelle province dove non è presente un coordinatore si può sostenere la Fondazione candidandosi come volontario per le Campagne di Piazza. Per informazioni si può chiamare lo 06 44015758 o scrivere a [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)



-  in tutte le province della regione è presente un coordinatore Telethon
-  solo in alcune province della regione è presente un coordinatore Telethon
-  in nessuna provincia della regione è presente un coordinatore Telethon

## Partner principali



# FONDAZIONE TELETHON RINGRAZIA LE AZIENDE, GLI ENTI E LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO CHE HANNO SOSTENUTO LA RACCOLTA FONDI 2016-2017



Un contributo fondamentale al proseguimento delle attività di ricerca della Fondazione Telethon proviene dal gruppo di aziende, enti e associazioni di volontariato che offrono il proprio sostegno in termini di risorse economiche, persone, reti, prodotti e tecnologie.

## Partner istituzionali



## Sostenitori



## Partner tecnici



# COME SOSTENERE LA FONDAZIONE

*Modalità sempre attive e sgravi fiscali*

## PROGRAMMA “ADOTTA IL FUTURO”

“Adotta il Futuro” è il programma per sostenere costantemente Fondazione Telethon, tramite una donazione programmata che può essere effettuata tramite Rid o carta di credito. Telethon ha così modo di pianificare i propri interventi potendo preventivare una parte delle risorse a disposizione. Si può donare con cadenza mensile o annuale modificandola in qualsiasi momento. Per informazioni si può chiamare il numero 06 44015379.

## REGALI SOLIDALI

Con i regali solidali di Telethon si compie un gesto d’amore. Ogni anno la Fondazione presenta una nuova collezione che si può vedere su *telethon.it* nella sezione “Cosa puoi fare”. Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a [prodottisolidali@telethon.it](mailto:prodottisolidali@telethon.it).

## BOMBONIERE E PARTECIPAZIONI SOLIDALI

Le bomboniere e le partecipazioni solidali di Telethon, oltre al pensiero, sono cariche del valore della generosità. La serie di oggetti è disponibile su *telethon.it*, nella sezione “Cosa puoi fare”. Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a [ricorrenze@telethon.it](mailto:ricorrenze@telethon.it).

## UNA DONAZIONE “IN MEMORIA DI...”

Il legame ad una persona cara rimane indelebile anche dopo la sua scomparsa. Rendere omaggio al ricordo attraverso un contributo a Fondazione Telethon, in occasione della scomparsa o di un anniversario, può valorizzare ulteriormente questa esperienza affettiva. La Fondazione testimonierà questo gesto inviando una lettera ai familiari della persona scomparsa. Per informazioni si può chiamare il numero 06 44015721.

## LASCITI

I lasciti testamentari rappresentano una preziosa forma di sostegno. Includere Fondazione Telethon nel proprio testamento significa prednere parte a un progetto che ha come obiettivo la vita. Per informazioni, o per ricevere gratuitamente la “Guida ai lasciti”, si può chiamare il numero 06 44015379 o scrivere a [lasciti@telethon.it](mailto:lasciti@telethon.it).

## 5X1000

Semplice e a costo zero, la destinazione del 5x1000 a Fondazione Telethon necessita essenzialmente di un numero, il codice fiscale della Fondazione: 04879781005. Nel momento in cui si compila il 730 o il modello Unico è sufficiente scrivere il codice fiscale nel riquadro della dichiarazione dei redditi “Finanziamento della ricerca scientifica e delle università”.

## Sgravi fiscali

Sia i privati sia le imprese possono dedurre le donazioni effettuate a favore della Fondazione Telethon. Per informazioni si può contattare il numero 06 44015721.

## Donazione su telethon.it

È possibile donare su Telethon.it con qualsiasi carta di credito in modo sicuro e certificato su Paypal. Per farlo basta cliccare su [telethon.it/donation](http://telethon.it/donation)

## Donare in banca

Si può donare in qualsiasi filiale sui conti correnti della Bnl Gruppo Bnp Paribas:  
c/c: IT82J0100503215000000009500  
(per i privati)  
c/c: IT55L0100503215000000011100  
(per le aziende)

## Donare in posta

Si può donare in tutti gli uffici postali con un bollettino intestato alla Fondazione Telethon:  
c/c: IT73S076010320000000 8792470  
(per i privati)

**Coordinamento editoriale:**

Flavia Balboni

**Template design:**

D&P communication design

**Artwork:**

Alessandro Mannocchi



FONDAZIONE

