

BILANCIO DI MISSIONE AL 30 GIUGNO 2016

# OGNI GIORNO PRESENTI



FONDAZIONE



## IN COPERTINA

«La parte più difficile è l'inizio: riuscire ad accettare che tuo figlio stia male. Dopo c'è la scelta: o lasciarsi andare o affrontare la sfida giorno dopo giorno». La Fondazione Telethon lavora giorno dopo giorno per mamme come Cristina e bambini come Emanuele.

FONDAZIONE TELETHON

# BILANCIO DI MISSIONE

AL 30 GIUGNO 2016

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*  
Adriano Aguzzi  
William Balch  
Nancy Bonini  
Fabrizio d'Adda di Fagagna  
Jeffrey Dilworth  
James Ellis  
Raoul Hennekam  
Nicholas Katsanis  
Albert La Spada  
Holger Lerche  
Michael Levine  
Jennifer Morgan  
Geert Mortier  
Jodi Nunnari  
Frances Platt  
Ambra Pozzi  
Laura Ranum  
Bernardo Sabatini  
Nicholas J Schork  
Christopher Spurney  
Mark Sussman  
Naomi Taylor  
Robert Taylor  
Jakob Tolar  
Raul Urrutia  
Flora Vaccarino  
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  
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 2016.

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 2015 e il 30 giugno 2016 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 20 ottobre 2016.

### 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.

Ciò che emerge da questo bilancio è l'impatto della ricerca finanziata. Con la registrazione di Strimvelis, la terapia genica per l'immunodeficienza congenita Ada-Scid esce definitivamente dall'ambito sperimentale per entrare nella pratica medica.

Centriamo così il nostro obiettivo dichiarato da sempre: terapie fruibili per i pazienti.

L'ultimo anno ha visto anche l'approdo alla clinica della terapia genica per la beta talassemia, una patologia storicamente diffusa nel nostro paese. È questa l'ennesima conferma che le ricerche attivate negli anni stanno gradualmente arrivando a pieno compimento. Siamo consapevoli del fatto che per molte malattie il lavoro da fare è ancora molto, ma ci conforta la solidità di un metodo che sta dando buoni frutti.

I risultati scientifici sono validi indicatori della bontà della ricerca che sosteniamo, ma tutto ciò sarebbe vano se non fosse concretamente inserito in un percorso di sviluppo che produca miglioramenti concreti della prospettiva e qualità di vita delle persone per cui lavoriamo.

E in questa direzione si inserisce, sempre nel 2016, la creazione del Programma Malattie Senza Diagnosi che trasferisce alla comunità i benefici della genetica di ultima generazione e affronta in modo strutturato il problema delle persone in attesa di una diagnosi molecolare precisa che consenta la gestione più appropriata della malattia genetica di cui soffrono.

Fondazione Telethon vive una fase di maturità caratterizzata, oltre che dai traguardi scientifici, dalla capacità di promuovere il cambiamento oltre il sostegno delle attività di ricerca.

Il percorso per arrivare alla registrazione di Strimvelis rappresenta un precedente importante in questo senso.

Abbiamo sviluppato un modello per trasformare i risultati della ricerca in terapie tramite la collaborazione con il profit. Dialogando con le agenzie del farmaco, italiana ed europea, contribuiamo a innovare i processi per l'accesso alla cura delle malattie rare, anche tramite strategie inedite come la terapia genica.

Per quanto riguarda, invece, l'accesso alla diagnosi, alla ricerca in questo ambito affianchiamo azioni mirate a promuovere un'efficiente applicazione della legislazione in materia di screening neonatale: il nostro obiettivo è sensibilizzare le autorità sanitarie rispetto all'adeguamento tempestivo della pratica diagnostica con le nuove terapie. Sosteniamo tutta la ricerca italiana partecipando a iniziative promosse in ambito giuslavoristico per allineare l'inquadramento del ricercatore agli standard internazionali per questa figura professionale. In senso più ampio, lavoriamo per difendere e diffondere la cultura della scienza, oggi spesso oggetto di attacchi molto rischiosi per il futuro di tutti.

Grazie a donatori e volontari abbiamo maturato le competenze per allargare gli orizzonti della nostra missione e con il rafforzamento di questo sostegno, ad esempio attraverso la donazione regolare, potremo incidere in modo significativo sulla vita del paese.

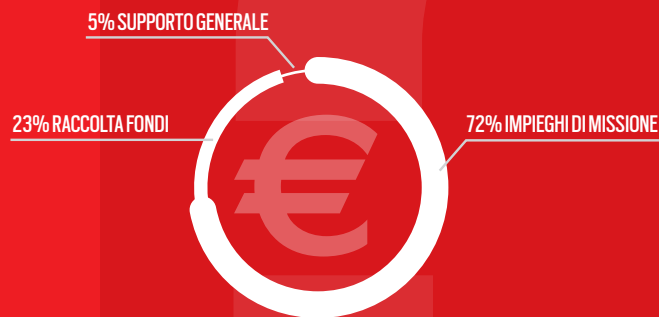
La redazione del Bilancio di Missione è l'occasione per guardare, in sintesi, al complesso delle attività dell'anno appena trascorso. Allo stesso tempo è come scattare una fotografia dall'alto e catturare l'identità di un'organizzazione. **Cos'è Fondazione Telethon oggi?**

**Francesca Pasinelli**  
*Direttore generale*  
*Fondazione Telethon*

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

# CHI SIAMO E PER COSA LAVORIAMO

*«Quanto di ciò che Fondazione Telethon raccoglie viene impiegato nella missione?»*



*Risponde Francesca Pasinelli, Direttore Generale*

Nell'ultimo anno di bilancio, 41.185.647 euro, pari al 72 per cento della spesa complessiva al netto degli oneri finanziari e straordinari, sono stati investiti nell'attività di missione. Nello specifico e coerentemente con quanto indicato nello statuto della Fondazione, fanno parte degli impieghi di missione le seguenti voci:

- tutti gli investimenti sulla ricerca dei nostri istituti e sulla ricerca esterna (dettaglio nelle pagine a seguire)
- i fondi per il sostegno diretto di progetti di ricerca e le strutture che li supportano operativamente per selezionare la ricerca migliore e portarla verso la produzione di terapie
- 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

*Esistono agevolazioni fiscali per chi dona a Fondazione Telethon?*

*Risponde Tiziana Ciracò, direttore Amministrativo e Finanziario*  
Certo. Sia i privati che le imprese possono dedurre le donazioni effettuate a favore di Fondazione Telethon. In particolare i privati possono dedurre le donazioni in denaro e in natura erogate per un importo non superiore al 10% del reddito complessivo dichiarato e comunque nella misura massima di 70.000 euro annui. Stesso discorso per le imprese che, in alternativa, possono dedurre le erogazioni liberali per un ammontare complessivamente non superiore al 2 per cento del reddito d'impresa dichiarato. La disposizione è adatta alle imprese di grandi dimensioni che intendano donare importi elevati. Infine, possono dedursi integralmente e senza limiti di reddito le erogazioni liberali in denaro specificamente destinate allo svolgimento e la promozione di attività di ricerca: questa disposizione è di carattere residuale e può essere assunta qualora la donazione sia di importo superiore ai massimali delle due precedenti, previa condivisione con Fondazione Telethon.

*Perché la Fondazione ha sia volontari che dipendenti?*

*Risponde Daniele Eleodori, direttore Risorse Umane e Organizzazione*  
Fondazione Telethon conta sull'apporto di moltissimi volontari impegnati nel supporto alle nostre iniziative sul territorio, uomini e donne a cui va il nostro incondizionato grazie. Ma questo non basta a una Fondazione per cui la professionalità è un valore ineludibile. Avvalersi di una organizzazione con persone competenti e dedite quotidianamente alla missione, infatti, significa rendere efficace la nostra azione di sostegno al progresso della lotta contro le malattie genetiche, come per esempio una raccolta fondi che porta fondi alla missione o un ufficio amministrativo che lavora per ridurre e ottimizzare gli oneri.

*Fondazione Telethon aiuta anche economicamente le famiglie dei pazienti?*

*Risponde Anna Maria Cazzato, responsabile Unità Patient Care*  
Fondazione Telethon non aiuta economicamente i pazienti e le loro famiglie perché i fondi raccolti sono destinati alla ricerca scientifica e alle attività di missione. I pazienti e le loro famiglie sono comunque il centro del nostro lavoro. Infatti, per conoscere davvero i loro bisogni e dare vita ad attività in linea con essi, Fondazione Telethon ha creato al proprio interno un gruppo di lavoro dedicato allo sviluppo e alla gestione di progetti nuovi e preesistenti dedicati alla comunità di pazienti, l'Unità Patient Care.

# CHI SIAMO

Da oltre 26 anni  
finanziamo la ricerca  
scientifica con il  
sostegno degli italiani



## Le Sedi

Fondazione Telethon ha due sedi. La sede legale a **Roma**, e a **Milano**, oltre a una sede della struttura operativa c'è l'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) presso l'ospedale San Raffaele, mentre a **Pozzuoli (Napoli)** si trova la sede dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem).

Fondazione Telethon finanzia ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

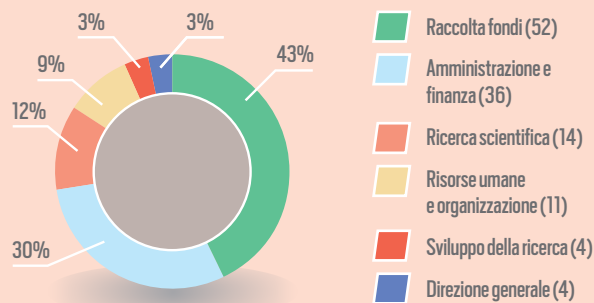
Il traguardo finale è arrivare alla cura di queste patologie, ma ogni tappa intermedia è importante: la maggiore conoscenza delle malattie e dei meccanismi, infatti, può incidere notevolmente sulla vita quotidiana di chi è affetto da queste malattie.

La Fondazione agisce su due fronti: sostiene i propri istituti e finanzia gruppi di ricerca esterni selezionati sul territorio italiano tramite bandi annuali.

Oggi la Fondazione è riconosciuta come una delle principali realtà a livello internazionale che contribuiscono all'avanzamento della ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare.

## IL PERSONALE DI FONDAZIONE TELETHON AL 30.06.2016

**121** } Totale personale Fondazione Telethon



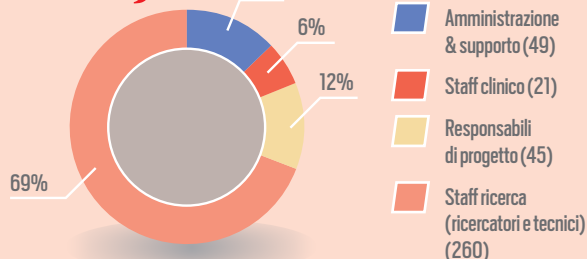
**89**  
donne

**32**  
uomini

**116** dipendenti  
**3** collaboratori  
**2** professionisti

## IL PERSONALE DEGLI ISTITUTI DI RICERCA AL 30.06.2016

**375** } Totale personale istituti di ricerca (Tigem, SR-Tiget e Dti)



**255**  
donne

**120**  
uomini



# COME FUNZIONIAMO



# L'INVESTIMENTO SULLA RICERCA

Un contributo importante per una ricerca altrimenti dimenticata

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.

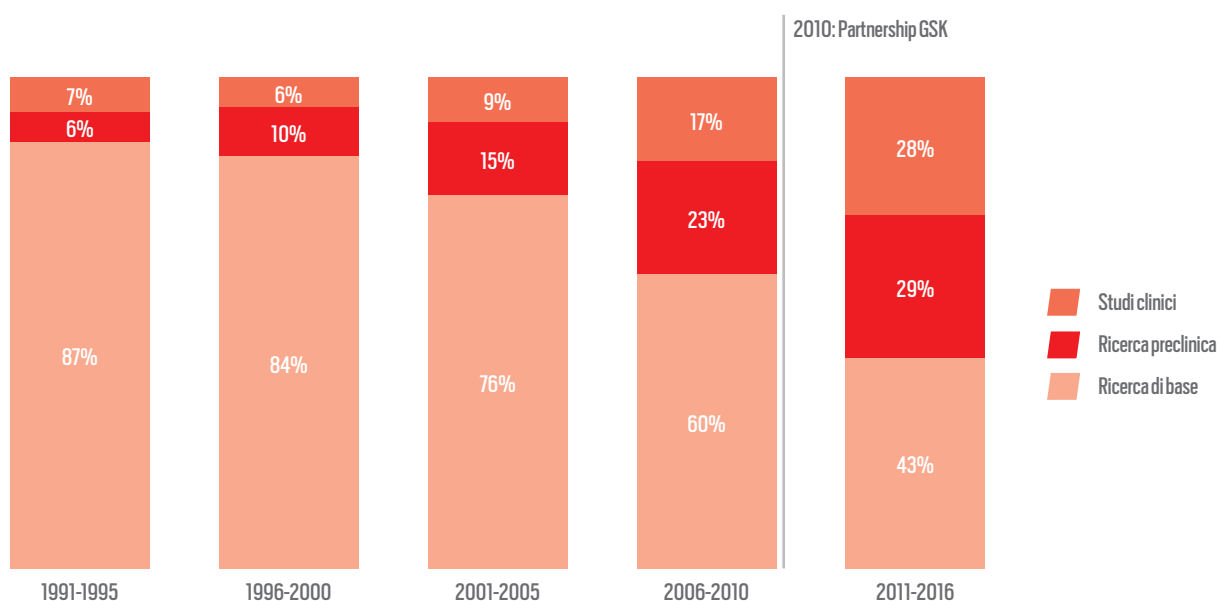
Il numero complessivo delle persone affette da malattie rare è quindi significativo: si tratta di una comunità stimata **tra i 27 e i 36 milioni** di persone in Europa di cui **circa 670 mila in Italia**.

Nell'**80 per cento dei casi** le malattie rare sono di origine genetica.

La rarità di ogni singola patologia fa sì che questa non rappresenti una priorità in tema di politica sanitaria e sviluppo di farmaci.

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

Un buon metodo per valutare il complessivo avanzamento della ricerca della Fondazione verso la cura consiste nel mettere a confronto la ripartizione dei finanziamenti dei progetti sulle diverse fasi della ricerca, nei diversi quinquenni dal 1991. A crescere in maniera importante è stata la ricerca clinica con un incremento visibile già nel 2010.



## 27 ANNI DI RICERCA

### OLTRE 475 MILIONI DI EURO INVESTITI NELLA RICERCA

**1.594**  
ricercatori  
finanziati

**2.607**  
progetti e attività  
finanziati

**10.615**  
articoli scientifici  
pubblicati

#### La Scala della Ricerca

Il cammino della ricerca – che partendo dalla malattia porta dall'identificazione del gene responsabile della malattia allo sviluppo della terapia corretta – può essere rappresentato come una scala, dove ogni passo, se fatto nella direzione giusta, avvicina all'obiettivo prefissato: una cura fruibile da tutti i pazienti.

Con la ricerca di base si cerca di individuare il difetto genetico che causa la malattia, quindi si prosegue con lo studio approfondito dei geni-malattia con l'obiettivo di comprenderne il funzionamento e le cause che ne determinano l'alterazione e il conseguente insorgere della malattia (primo gradino).

Grazie a queste informazioni si passa alla ricerca preclinica di laboratorio che prevede l'utilizzo di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici in grado di compensare il difetto individuato e testarne l'efficacia in modelli cellulari o animali (secondo gradino). Solo quando una terapia si dimostra efficace sul modello animale, si può passare alla fase clinica (terzo gradino), in cui la cura viene sperimentata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.



# LA MISSIONE

«Fondazione Telethon  
lavora solo in Italia?»



*Risponde Francesca Pasinelli, Direttore Generale*

Fondazione Telethon sostiene direttamente solo progetti scientifici effettuati presso istituzioni di ricerca italiane, ma la ricerca che finanziamo ha, in realtà, un impatto molto più ampio. Innanzitutto perché il lavoro dei ricercatori Telethon si inserisce in una rete globale di alleanze e collaborazioni e ha portato allo sviluppo di terapie di cui hanno beneficiato pazienti provenienti da tutto il mondo. La stessa Fondazione ricopre un ruolo preminente tra i soggetti che, nel mondo, promuovono e sostengono le politiche sanitarie e di ricerca a favore delle persone affette da malattie rare e, in virtù di questa competenza consolidata negli anni, è parte integrante delle principali alleanze e iniziative internazionali attive su questo fronte. Infine, su ispirazione delle famiglie di bambini americani salvati grazie alla terapia genica messa a punto da Telethon, è nata la fondazione Friends of Telethon Foundation Italy Inc che opera negli Usa con il brand Daybreak, per svolgere iniziative di raccolta fondi.

*La Fondazione  
finanzia ricercatori  
che praticano la  
sperimentazione  
animale?*

*Risponde Lucia Monaco, direttore Scientifico*

L'utilizzo di animali per scopi scientifici è ancora indispensabile per lo sviluppo di cure efficaci. Comunque incoraggiamo i nostri ricercatori a limitarne l'uso solo laddove sia strettamente necessario. Come qualsiasi ente finanziatore, ci atteniamo alla legislazione vigente riguardo all'utilizzo di animali per scopi di ricerca, in particolare, in Italia l'impiego di animali nella ricerca biomedica è regolamentato dal decreto legislativo 26 del 4 marzo 2014, che ha recepito la nuova direttiva europea 2010/63.

*Perché la Fondazione  
ha stipulato accordi  
con l'industria  
farmaceutica?*

*Risponde Lucia Faccio, responsabile Sviluppo della Ricerca*

Fondazione Telethon stipula accordi con le industrie farmaceutiche e biotech con l'obiettivo di garantire che le terapie sviluppate, se efficaci, vengano registrate sul mercato e rese disponibili ai pazienti. L'azienda farmaceutica diventa quindi un partner strategico per la Fondazione, che mette a disposizione competenze di produzione, di sviluppo e regolatorie, nonché capacità finanziarie proprie del mondo farmaceutico e necessarie per garantire l'accesso al mercato. Queste alleanze hanno ricadute positive su tutti: i pazienti che possono ricevere le terapie supportati dai propri sistemi sanitari, Fondazione Telethon che accede a finanziamenti aggiuntivi per la ricerca.

*Come vengono  
selezionati i pazienti  
per le sperimentazioni?*

*Risponde Stefano Zancan, responsabile Sviluppo Clinico*

L'accesso alle sperimentazioni cliniche può avvenire attraverso diverse modalità. Nella maggior parte dei casi è il medico curante del paziente a segnalare il proprio assistito al centro clinico in cui si svolge la sperimentazione. Fermo restando che ogni studio clinico ha dei criteri di inclusioni ben definiti da rispettare rigorosamente nell'ottica della tutela dei pazienti.

# I NUMERI DEL BILANCIO 2015-2016

Oltre 41 milioni di euro investiti per procedere in tutte le fasi della ricerca

Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha destinato alle attività di missione previste dallo statuto della Fondazione, il **72 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 operativamente, e dalle attività di comunicazione e sensibilizzazione sul tema delle malattie genetiche rare.

Per garantire continuità alla ricerca la Fondazione investe gran parte dei fondi sulla ricerca interna. Questa strategia ha già dato importanti risultati, primo fra tutti il farmaco Strimvelis messo a punto nei laboratori di SR-Tiget per curare l'Ada-Scid.

Strimvelis è disponibile per tutti i pazienti da maggio, inoltre sono confermati i risultati promettenti della terapia genica applicata per sconfiggere la leucodistrofia metacromatica, la sindrome di Wiskott-Aldrich e la beta-talassemia.

## Successo della raccolta

L'esercizio si è concluso con un incremento dei proventi rispetto all'anno precedente del 4% grazie al lavoro della raccolta fondi che è riuscita a compensare la flessione delle entrate istituzionali. È importante precisare che queste ultime sono esposte ad andamenti non lineari poiché legate a tempistiche modulate secondo le ipotesi di raggiungimento di specifici obiettivi scientifici.

Gli impieghi registrano una flessione del 9% rispetto all'esercizio precedente. Il calo è dovuto da un lieve rallentamento delle attività connesse a specifici progetti di ricerca sostenuta da enti esterni e dalla esigenza di ribilanciare, in termini patrimoniali, gli importanti investimenti sostenuti negli esercizi precedenti.

## RENDICONTO DELLA GESTIONE - Prospetto di sintesi

PROVENTI	30.06.2016	30.06.2015
Proventi da raccolta fondi	41.698.889	35.646.096
Proventi da attività istituzionali	17.067.661	20.033.543
Proventi finanziari e patrimoniali	1.305.459	2.434.049
Proventi straordinari	300.189	126.043
<b>Totale proventi</b>	<b>60.372.198</b>	<b>58.239.731</b>
ONERI	30.06.2016	30.06.2015*
Impieghi di missione	41.185.647	45.254.413
Ricerca scientifica	35.273.084	39.285.986
Sensibilizzazione e attività a supporto alla ricerca	5.912.563	5.968.427
Oneri raccolta fondi	13.053.926	10.674.206
Oneri supporto generale	2.635.588	2.773.779
Oneri finanziari e patrimoniali	458.230	1.525.847
Oneri straordinari	3.799.059	468.885
<b>Totale oneri</b>	<b>61.132.450</b>	<b>60.697.131</b>
<b>RISULTATO GESTIONALE</b>	<b>-760.252</b>	<b>-2.457.400</b>

\* oneri 2015 riclassificati per confronto con i dati 2016

# GLI IMPIEGHI DI MISSIONE DELL'ANNO

1 LUGLIO 2015 - 30 GIUGNO 2016

## OLTRE 35 MILIONI IN RICERCA SCIENTIFICA

- Tigem – Istituto Telethon di genetica e medicina
- SR-Tiget – Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica
- Dti – Programma carriere Telethon Dulbecco
- 17 progetti finanziati tramite il Bando progetti 2016
- 11 progetti finanziati tramite il Bando progetti esplorativi
- 6 progetti finanziati tramite il Bando Telethon-Uildm
- Servizi alla ricerca (network biobanche)
- Altre iniziative di ricerca

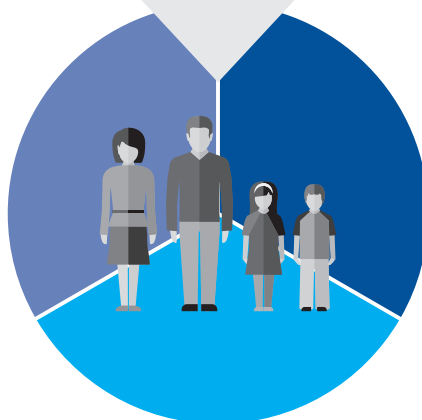


## QUASI 6 MILIONI IN SENSIBILIZZAZIONE E ATTIVITÀ A SUPPORTO DELLA RICERCA

- Commissione Medico-Scientifica
- Ufficio scientifico
- Ufficio sviluppo della ricerca
- Ufficio sviluppo clinico
- Retreat istituti Fondazione Telethon
- Associazioni amiche
- Info\_rare
- Research4Life
- Telethon Notizie
- Telethon.it

## IMPATTO SULLA VITA DEI PAZIENTI

**FUORI DAL BUIO**  
Grazie alla ricerca Telethon alcune malattie, prima sconosciute, oggi hanno finalmente un nome, e di molte altre abbiamo scoperto i meccanismi che ne sono alla base.



**CURA**  
La terapia genica sviluppata dai ricercatori Telethon si sta dimostrando sempre più efficace sulle persone colpite da tre diverse malattie genetiche rare e altre potrebbero seguire lo stesso percorso.

**QUALITÀ DELLA VITA**  
La ricerca clinica e la rete di esperti in patologie neuromuscolari ci permette di prenderci cura dei pazienti affetti da queste patologie con terapie e trattamenti all'avanguardia.

# TIGEM, ECCELLENZA DEL SUD

L'Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli (Napoli)

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.

Inoltre Fondazione Telethon è condizione abilitante affinché, grazie all'eccellenza della sua ricerca, l'Istituto riesca ad accedere a finanziamenti internazionali come quelli del European Research Council (ERC).

Attualmente l'Istituto collabora con partner industriali interessati allo sviluppo di terapie per le malattie rare (Shire plc e BioMarin Pharmaceutical Inc.).



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

**1994**

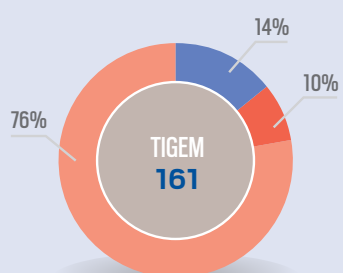
anno di fondazione

**67,4**

milioni di euro investiti da Telethon

esclusi finanziamenti esterni e partnership industriali

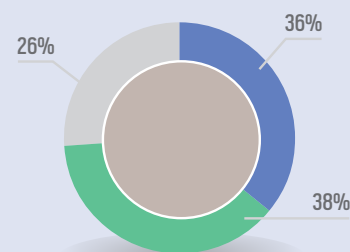
## IL PERSONALE DI TIGEM



Trasparentesi il numero effettivo del personale al 30.06.2016

- Amministrazione & supporto (23)
- Group & project leader (16)
- Staff ricerca (ricercatori e tecnici) (122)

## GLI IMPIEGHI DI TIGEM



- Fondi da donazioni
- Fondi da finanziamenti esterni
- Fondi da partnership industriali



## I PRINCIPALI RISULTATI DELL'ANNO

### PROGRAMMA SENZA DIAGNOSI

L'obiettivo di questo programma è di fornire una diagnosi a bambini con patologie ancora non identificate. Il progetto è reso possibile grazie alla collaborazione di tre centri clinici di riferimento per la genetica medica: l'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, 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. L'obiettivo è quello di identificare i geni causativi in almeno il 25-35% dei casi isolati e in almeno il 40% di quelli familiari, per un totale atteso di 100-120 casi risolti.

### SINDROME DI LOWE

Prosegue lo studio diretto da Antonella De Matteis grazie anche a un finanziamento europeo (ERC). L'obiettivo della ricerca è quello di analizzare i meccanismi attraverso i quali le mutazioni di geni portano al malfunzionamento dei reni e, di conseguenza, individuare possibili farmaci.

### AUTOFAGIA

Risultati interessanti sul ruolo dell'autofagia durante la crescita ossea. L'autofagia (un meccanismo "di pulizia") se stimolata attraverso la somministrazione di un farmaco fa registrare il completo recupero del difetto osseo. Una scoperta che prelude a prossime sperimentazioni per la cura di diverse patologie scheletriche.

Queste ricerche condotte in un istituto Telethon, sono inserite in modo continuativo in un percorso di sviluppo finalizzato alla registrazione di una terapia disponibile per tutti i pazienti. La Fondazione detiene la proprietà della ricerca e può gestirne lo sviluppo coinvolgendo tutte le competenze necessarie per il completamento del percorso, per esempio tramite la creazione di alleanze con l'industria farmaceutica. Nella pipeline è segnalato in quale fase della scala della ricerca si trova ogni malattia studiata.

LE STRATEGIE TERAPEUTICHE IN SVILUPPO	RICERCA PRECLINICA	SVILUPPO PRECLINICO	STUDIO CLINICO	REGISTRAZIONE
Acidemia propionica	*			
Disturbi del ciclo dell'urea	*			
Malattia di Wilson	*			
Sindrome di Lowe	*			
Iperossaluria primaria tipo I		*		
Mucopolisaccaridosi III A		*		
Retinite pigmentosa		*		
Sindrome di Usher		*		
Malattia di Stargardt			*	
Deficit del complesso della piruvato deidrogenasi				*
Mucopolisaccaridosi VI				*
Glicogenosi II				* PROGETTO COORDINATO DA FEDERICO II

<b>ACIDEMIA PROPIONICA</b> Una malattia che impedisce a chi ne è affetto di metabolizzare le proteine durante la digestione.	<b>DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA</b> Sono un'anomalia ereditaria che possono causare problemi con la rimozione dei rifiuti dal corpo tramite le urine.	<b>MALATTIA DI WILSON</b> Malattia caratterizzata da un accumulo tossico di rame nell'organismo, in particolare nel fegato e nel cervello.	<b>SINDROME DI LOWE</b> Malattia caratterizzata da anomalie a carico di occhio, sistema nervoso centrale e rene.
<b>IPEROSSALURIA PRIMARIA DI TIPO I</b> Caratterizzata dall'accumulo, in vari organi e tessuti, di ossalato di calcio, che provoca vari problemi tra cui atrofia ottica, aritmie, miocardite, neuropatia, artropatia e fratture.	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI III</b> Malattia lisosomiale. Ne esistono 4 diversi sottotipi a seconda dell'enzima coinvolto, che sono clinicamente indistinguibili. È caratterizzata da un grave e rapido deterioramento mentale.	<b>RETINITE PIGMENTOSA</b> Gruppo di malattie ereditarie della retina che provocano perdita progressiva della vista fino ad arrivare, nei casi più gravi, alla cecità totale.	<b>SINDROME DI USHER</b> È un insieme di caratteristiche genetiche che implicano perdita uditiva e alterazioni visive provocate dalla presenza di retinite pigmentosa.
<b>MALATTIA DI STARGARDT</b> Colpisce la vista ed è la forma più comune di degenerazione maculare ereditaria. Porta progressivamente alla cecità.	<b>DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI</b> È una malattia del metabolismo dei carboidrati caratterizzata da degenerazione neurologica di gravità variabile durante l'infanzia.	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI VI</b> Malattia da accumulo lisosomiale. Si manifesta dalla nascita con problemi a carico di scheletro, occhio e cuore.	<b>GLICOGENOSI II</b> Malattia lisosomiale. Le manifestazioni della malattia sono variabili, prima fra tutto un forte indebolimento muscolare progressivo.

# SR-TIGET, MEDICINA DI FRONTIERA

SR-Tiget: Istituto  
San Raffaele Telethon  
per la terapia genica

La ricerca di 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 (GSK, Biogen) 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 SR-Tiget: un istituto pienamente integrato in una realtà ospedaliera di eccellenza come l'Ospedale San Raffaele di Milano.

Grazie alla joint venture con il San Raffaele, l'Istituto ha sviluppato una terapia genica efficace su tre gravi malattie (Ada-Scid, leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich).



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

1995

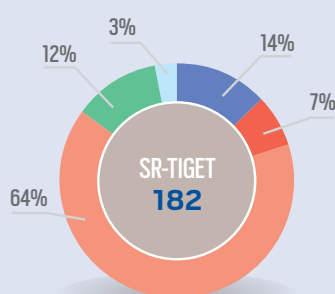
anno  
di fondazione

82,3

milioni di euro investiti  
da Fondazione Telethon

esclusi finanziamenti esterni  
e partnership industriali

## IL PERSONALE DI SR-TIGET



Tra parentesi, il numero effettivo  
del personale al 30.06.2016

- Amministrativa & supporto (26)
- Group & project leader (12)
- Staff ricerca (ricercatori e tecnici) (117)
- Staff clinico (21)
- Responsabili di unità di ricerca (6)

## PAZIENTI TRATTATI CON LA TERAPIA GENICA



18

ADA SCID

24

LEUCODISTROFIA METACROMATICA

10

SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH

7

BETA-TALASSEMIA

## I PRINCIPALI RISULTATI DELL'ANNO

STRIMVELIS	BETA-TALASSEMIA	CELLULE STAMINALI	MALATTIA DI KRABBE
La commercializzazione, nel 2016, del farmaco Strimvelis destinato a curare l'Ada-Scid, rappresenta sicuramente un risultato di grande rilievo scaturito dalla collaborazione tra Fondazione Telethon, Ospedale San Raffaele e Gsk. Un successo farmaceutico rivoluzionario per i piccoli pazienti affetti da questa patologia.	Ha preso il via la sperimentazione per l'applicazione della terapia genica sui pazienti affetti da beta-talassemia. Il protocollo prevede il trasferimento di una versione corretta e regolata del gene della beta-globina all'interno delle cellule staminali prelevate dai pazienti stessi. Le cellule non presentano così alcun rischio di rigetto.	I ricercatori hanno studiato l'evoluzione delle cellule staminali del sangue a seguito del loro trapianto dopo la correzione nell'ambito della sperimentazione clinica per la sindrome di Wiskott-Aldrich. Lo studio ha evidenziato che le cellule staminali corrette si sono riprodotte e permangono nel tempo dopo il trattamento.	Un approccio di terapia genica intracerebrale blocca il danno neurologico della malattia che colpisce il sistema nervoso. Il team di ricerca è riuscito a "correggere" parte delle cellule nervose malate sul modello animale fornendo loro una versione funzionante del gene difettoso tramite un vettore lentivirale.

Queste ricerche condotte in un istituto Telethon, sono inserite in modo continuativo in un percorso di sviluppo finalizzato alla registrazione di una terapia disponibile per tutti i pazienti. La Fondazione detiene la proprietà della ricerca e può gestirne lo sviluppo coinvolgendo tutte le competenze necessarie per il completamento del percorso, per esempio tramite la creazione di alleanze con l'industria farmaceutica. Nella pipeline è segnalato in quale fase della scala della ricerca si trova ogni malattia studiata.

LE STRATEGIE TERAPEUTICHE IN SVILUPPO	RICERCA PRECLINICA	SVILUPPO PRECLINICO	STUDIO CLINICO	REGISTRAZIONE
Mucopolisaccaridosi tipo 1	*			
Osteopetrosi	*			
Immunodeficienza da deficit di RAG	*			
Immunodeficienza da deficit CD40L	*			
Emofilia A	*			
X-Scid		*		
Malattia di Krabbe		*		
Malattia granulomatosa cronica		*		
Emofilia B			*	
Mucopolisaccaridosi tipo 1			*	
Beta-talassemia			*	
Leucodistrofia metacromatica				Processo di registrazione avviato *
Sindrome di Wiskott-Aldrich				Processo di registrazione avviato *
Ada-Scid				Processo di registrazione completato ✓

<b>MUCOPOLISACCARIDOSI I</b> Malattia lisosomiale. Esistono tre varianti di gravità differente. Nella forma grave, ci sono difetti di crescita, insufficienza cardiaca e disabilità intellettiva.	<b>OSTEOPETROSI</b> Patologia del tessuto osseo che può avere diverse manifestazioni: fragilità ossea, anemia, disturbi neurologici, problemi dentari.	<b>IMMUNODEFICIENZA DA DEFICIT DI RAG</b> È una delle immunodeficienze combinate gravi (SCID) potenzialmente fatali. Comportano un'estrema suscettibilità dei pazienti alle infezioni gravi.	<b>IMMUNODEFICIENZA DA DEFICIT CD40L</b> È una delle immunodeficienze combinate gravi (SCID) potenzialmente fatali. Comportano un'estrema suscettibilità dei pazienti alle infezioni gravi.
<b>EMOFILIA</b> Malattia dovuta a un difetto di coagulazione, per cui, in caso di lesioni, il sangue non forma un "tappo" che ne impedisce la fuoriuscita.	<b>X-SCID</b> È una delle immunodeficienze combinate gravi (Scid) potenzialmente fatali. Comportano un'estrema suscettibilità dei pazienti alle infezioni gravi.	<b>MALATTIA DI KRABBE</b> Forma di leucodistrofia dovuta alla carenza di un enzima che determina l'accumulo di un metabolita citotossico. Può esordire in età pediatrica o adulta.	<b>GRANULOMATOSI CRONICA</b> Immunodeficienza primitiva caratterizzata dall'incapacità di alcuni globuli bianchi di difendere l'organismo dalle infezioni.
<b>BETA-TALASSEMIA</b> La forma più grave tra le talassemie, malattie caratterizzate da anemia cronica di gravità variabile. È distinta in talassemia major e intermedia.	<b>LEUCODISTROFIA METACROMATICA</b> Malattia neurodegenerativa progressiva. È caratterizzata dall'accumulo di sulfatidi in alcuni tessuti.	<b>SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH</b> Malattia caratterizzata da deficit immunitario. La sindrome è associata inoltre a un aumento del rischio di linfomi e leucemie.	<b>ADA-SCID</b> Appartiene al gruppo delle immunodeficienze combinate gravi (Scid). Il sistema immunitario è compromesso e incapace di difendersi dagli agenti infettivi.

# RICERCA ESTERNA E DTI: I RISULTATI

I finanziamenti sono la spinta in direzione della cura

## CONOSCENZA

I risultati della ricerca si ripercuotono, direttamente e indirettamente, sul resto della comunità scientifica in termini di nuove scoperte e competenze tecniche che aprono le porte a ulteriori studi

## NETWORKING

Aggregazioni, collaborazioni, sinergie. Così si alimenta la ricerca

## CONTINUITÀ

Il sostegno continuativo ai migliori laboratori ha permesso di far progredire i loro studi passando da attività di base verso studi preclinici che, in alcuni casi, si stanno avvicinando alla fase clinica

## PAZIENTI

L'impegno dei ricercatori finanziati dalla Fondazione ha come fine ultimo il benessere dei pazienti e dei loro familiari

## CONOSCENZA

Tra i risultati più rilevanti vi sono diversi studi che hanno identificato dei bersagli molecolari per lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici: per ridurre l'aggressività dell'immunopatologia in pazienti con XLP-1 (sindrome di Duncan) (*Andrea Graziani; Sci Transl Med 2016*); per potenziare l'efficacia del trattamento dell'emofilia attraverso la terapia col fattore FVIII (*Francesca Fallarino; J Clin Invest 2015*); per attenuare la gravità dell'evoluzione della distrofia di Duchenne (*Luisa Politano & Irene Bozzoni, Nat Commun. 2016*).

Di rilievo anche gli studi relativi ai farmaci epigenetici per la terapia delle cardiopatie congenite (*Antonio Baldini Nat Commun. 2016*) e quelli sulle piccole particelle ribonucleoproteiche specifiche per gli esoni in un modello murino di atrofia muscolare spinale (*Franco Pagani; Nat Commun. 2016*).

FONDAZIONE  
TELETHON

Altri studi hanno rilevato delle interazioni tra due geni alla base rispettivamente del rene policistico e del complesso proteico coinvolto nella sclerosi tuberosa, con importanti implicazioni per la comprensione della fisiopatologia di queste malattie (*Alessandra Boletta e Stefano Biffo Nat Commun 2016*). Il Dti Emiliano Biasini, infine, ha studiato le proprietà di un composto chimico in grado di bloccare la proliferazione dei prioni e di inibire la tossicità provocata dalle proteine prioniche (*Emiliano Biasini, Sci Rep. 2016*).

## NETWORKING

Un caso emblematico di networking italiano riguarda Skeleton, un network di scienziati finanziati da Telethon su progetti che studiano le malattie dell'osso. Altro esempio di sinergia riguarda i ricercatori di base e clinici che studiano l'atrofia muscolare spino-bulbare (SBMA), una patologia per cui Telethon sta finanziando anche la creazione di un Registro che sarà ospitato sulla piattaforma dei registri neuromuscolari (*Maria Pennuto Dti; Poletti Angelo. Sci Rep. 2015*). Un team multicentrico di ricercatori italiani ha scoperto che il malfunzionamento dell'autofagia, un meccanismo biologico che normalmente serve a "ripulire" le cellule, è alla base della malformazione cavernosa cerebrale (CCM), un'anomalia dei vasi sanguigni del cervello che può causare attacchi epilettici, deficit neurologici ed emorragie intracerebrali (*Elisabetta Dejana; Saverio Francesco Retta; & Paolo Pinton; Molecular Medicine 2015*).

L'autofagia è un meccanismo approfondito anche dai ricercatori che da lungo tempo collaborano per studiare le patologie da collagene VI, definendone il ruolo nella genesi del danno muscolare e studiando il ruolo delle proteine responsabili della struttura muscolare o del metabolismo degli zuccheri e dei grassi nel muscolo (*Paolo Bonaldo; Autophagy 2015*). Il Dti Carmine Settembre ha evidenziato inoltre come l'autofagia rappresenti un processo evolutivamente necessario per la crescita ossea (*Carmine Settembre, Nature. 2015*).

## CONTINUITÀ

Dimostrata in clinica l'efficacia e la sicurezza della talidomide nel trattamento dei sintomi della teleangectasia emorragica ereditaria (Carlo Balduini; *Lancet Haematology* 2015). Altri studi vicini alla fase clinica riguardano il trattamento con molecole di RNA (siRNA) per l'osteopetrosi autosomica dominante di tipo 2 (Anna Maria Teti Molther-*Nucl Acids* 2015). Si stanno sperimentando strategie terapeutiche di medicina personalizzata per la miotonia (Diana Conte Camerino; *Neurology* 2016). Un ex ricercatore Dti Luca Rampoldi, ora titolare di un finanziamento Telethon, ha individuato l'enzima che permette il rilascio dell'uromodulina, una proteina importante per la corretta funzione renale (Luca Rampoldi; *eLife* 2015). Il supporto di Telethon alla ricerca di base ha consentito l'identificazione di meccanismi responsabili di patologie neurologiche quali l'epilessia benigna infantile e l'emicrania (Fabio Benfenati; *Cell Rep.* 2016).



## PAZIENTI

L'identificazione di nuovi geni-malattia permette una corretta diagnosi. Tra gli studi dell'anno segnaliamo: l'attribuzione di un nuovo ruolo del gene KIAA1840 in una forma recessiva della malattia di Charcot-Marie-Tooth (Antonio Orlacchio; *Brain* 2016); la scoperta di nuove mutazioni nel gene RPL10 per la displasia spondyloepifisaria (Ginevra Zanni; Enrico Bertini; *Hum Mutat.* 2015), nel gene PNPLA2 in pazienti con miopatia da deposito di lipidi neutri (Marina Mora; Daniela Tavian; *Int J Cardiol.* 2016) (Corrado Angelini; Daniela Tavian; *Mol Genet Metab.* 2015), nel gene PUS1 nella miopatia mitocondriale con anemia sideroblastica (Elena Pegoraro; *Neurogenetics* 2016), nel gene ZNF687 per la malattia di Paget (Fernando Gianfrancesco; *Am J Hum Genet.* 2016).



Uno studio sperimentale condotto dalla Dti Maria Pennuto ha evidenziato il coinvolgimento del metabolismo lipidico nell'atrofia muscolare sia in modelli animali che in soggetti affetti da atrofia muscolare spinale e bulbare (Maria Pennuto, *Acta Neuropathol.* 2016). Il Dti Giovanni Piccoli ha svolto importanti studi negli animali affetti da Parkinson e trattati con L-dopa (Giovanni Piccoli, *Mol Brain.* 2016). Continua infine anche la ricerca sulla sma focalizzata sull'attività di proteine regolatrici che potrebbero costituire nuovi bersagli terapeutici (Claudio Sette; *The Journal of Cell Biology* 2015).

Lo sviluppo di un nuovo approccio per la diagnosi dell'anemia di Blackfan-Diamond (Dianzani I; *Plos One* 2015) che costituisce un'alternativa più veloce e meno invasiva per la diagnosi di questa patologia. Infine rilevante il lavoro di perfezionamento dello spettro fenotipico della distrofia facio-scapolo-omerale (Tupler R; *J Neurol* 2016).

## ISTITUTO TELETHON DULBECCO

Il Dti (Istituto Telethon Dulbecco) 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.

Dti
<b>Malattie da prioni</b> Emiliano Biasini - Trento
<b>Distrofia muscolare</b> Stefano Bressi - Trento
<b>Distrofia facio-scapolo-omerale</b> Davide Gabellini - Milano
<b>Malattia di Huntington</b> Graziano Martello - Padova
<b>Atrofia muscolare spinale bulbare</b> Maria Pennuto - Trento
<b>Malattia di Parkinson</b> Giovanni Piccoli - Trento
<b>Sindrome di Bartter, osteopetrosi</b> Alessandra Piccolo - Genova
<b>Malattie mitocondriali</b> Luca Scorrano - Padova
<b>Mucopolisaccaridosi</b> Marta Serafini - Monza
<b>Mucopolisaccaridosi</b> Carmine Settembre - Pozzuoli (Napoli)
<b>Miopatie congenite</b> Ester Zito - Milano

# LE ATTIVITÀ A SUPPORTO

Per raggiungere  
risultati importanti  
non basta la ricerca

## UFFICIO SCIENTIFICO

Coordina il processo di peer-review, il metodo utilizzato per selezionare e finanziare i progetti più meritevoli, garantendo così di promuovere soltanto la ricerca eccellente. Inoltre monitora l'avanzamento dei progetti di ricerca finanziati e si occupa di reperire finanziamenti da enti esterni.

## UFFICIO SVILUPPO DELLA RICERCA

Coordina lo sviluppo preclinico e clinico 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. Questi sono i passi fondamentali per garantire lo sviluppo della terapia, fino ad arrivare alla cura.

## UFFICIO SVILUPPO CLINICO

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

**182**

le associazioni amiche  
di Telethon

---

## ASSOCIAZIONI AMICHE

Le "Associazioni amiche di Telethon" sono organizzazioni senza scopo di lucro che si occupano di una o più malattie genetiche e che, insieme alla Fondazione, partecipano a regolari momenti di incontro e di confronto per consolidare la rete di collaborazione e indirizzarla verso nuovi progetti.

**1.040**

le richieste di informazioni  
al servizio Infoline di Telethon  
nell'ultimo anno

---

## INFO\_RARE

Dal sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it) si può accedere a info\_rare, un servizio che permette a chiunque ne avesse bisogno di ricevere informazioni sui progressi della ricerca scientifica e sulle attività di Fondazione Telethon.

## RETREAT

A maggio è stato organizzato per la prima volta un retreat congiunto dei tre istituti Tigem, SR-Tiget e Dti, una mini convention dedicata alla ricerca intramurale della Fondazione. L'incontro ha permesso a tutti di comprendere meglio su quali patologie e strategie di ricerca sia focalizzata l'attività degli altri laboratori, individuando anche potenziali collaborazioni e delineando ulteriori sviluppi.

## RESEARCH4LIFE

La piattaforma web [www.research4life.it](http://www.research4life.it) è stata creata nel 2015 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 allo scopo di favorire il dialogo con cittadini e istituzioni su temi complessi come l'impiego di modelli animali per studiare i meccanismi alla base delle malattie e sviluppare nuove terapie.

## TELETHON NOTIZIE E TELETHON.IT

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 aiutarci e quali risultati abbiamo raggiunto. Questo il profilo di due importanti strumenti di comunicazione istituzionale della Fondazione, la testata giornalistica Telethon Notizie e il portale [www.telethon.it](http://www.telethon.it).

## PIATTAFORMA SOCIAL

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

**73.300**

i follower di Telethonitalia  
su Twitter  
al 30 giugno 2016

---

**240.448**

i fan di Fondazione Telethon  
su Facebook  
al 30 giugno 2016

---

**9.300**

i follower di Telethonitalia  
su Instagram  
al 30 giugno 2016

---

# LA NOSTRA RICERCA PER I PAZIENTI

I nostri obiettivi,  
il nostro impegno per  
raggiungerli

Lavoriamo per conoscere e riconoscere malattie tanto rare quanto sconosciute.

Lavoriamo affinché la vita delle persone con una malattia genetica rara possa migliorare ogni giorno. Lavoreremo fino a che non si sarà trovata una cura per ogni malattia genetica rara.

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



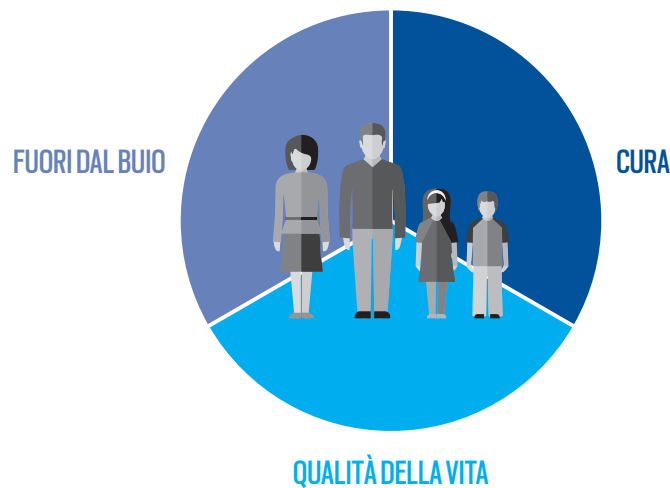
LA VITA  
VIENE PRIMA DELLA  
MALATTIA E NOI LAVORIAMO  
PER MIGLIORARNE  
LA QUALITÀ



PIONIERI NELLA TERAPIA  
GENICA CHE HA APERTO  
NUOVI ORIZZONTI  
DI CURA







Non esiste, per Fondazione Telethon, patologia genetica, per quanto rara, che non debba essere studiata. Con questo obiettivo quest'anno stiamo finanziando il programma "malattie senza diagnosi" coordinato dall'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e abbiamo pubblicato il bando per progetti esplorativi dedicandolo a malattie che colpiscono ossa, pelle, tessuti sottocutanei e reni. Abbiamo promosso la realizzazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari ([www.registronmd.it](http://www.registronmd.it)) e sostenuto la costituzione di Skeleton, un network di scienziati finanziati da Telethon su progetti che studiano le malattie dell'osso. Infine continuiamo a sostenere la rete delle biobanche genetiche (Telethon Network of Genetic Biobanks, Eurobiobank e RD-Connect).

Aspettando la cura vogliamo offrire ai pazienti e alle loro famiglie le condizioni per condurre un'esistenza soddisfacente sotto tutti i punti di vista. Questo l'obiettivo per cui, anche quest'anno, abbiamo finanziato progetti tramite il Bando Telethon-Uildm, progetti multicentrici che impegneranno professionisti con differenti competenze specifiche favorendo la costruzione di gruppi di lavoro multidisciplinari. Poi ci sono 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.

Il 2016 è un anno importante: la prima terapia genica al mondo con cellule staminali, messa a punto dall'Istituto San Raffaele Telethon di Milano, è stata resa disponibile sul mercato per la cura dell'Ada-Scid. Questo è stato possibile grazie all'accordo del 2010 con GSK stipulato con l'obiettivo di garantire cure continuative nel tempo e fruibili per tutti, grazie all'applicazione della terapia genica anche ad altre sei malattie genetiche. Per la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich lo studio clinico ha già dimostrato risultati promettenti, mentre si attendono i risultati delle prime sperimentazioni, partite a fine 2015, sui pazienti affetti da beta-talassemia.

# LA RACCOLTA FONDI

*«Perché Fondazione Telethon  
spende per acquistare  
spazi pubblicitari?»*



*Risponde Alessandro Betti, Direttore Raccolta Fondi*

Perché in realtà la spesa è molto contenuta grazie ad alcune gratuità dei concessionari e dei partner, e a tariffazioni e agevolazioni particolari per le non profit. A questo va aggiunto che la programmazione è concentrata su canali satellitari specializzati che costano molto meno rispetto alle tv generaliste. Dobbiamo inoltre considerare che molti video promuovono, con successo, una donazione continuativa che oltre a far conoscere il problema ci permette di raccogliere fondi per pianificare meglio il percorso di ricerca che può contare su risorse costanti nel tempo. Infine Fondazione Telethon ha nella propria missione anche l'obiettivo di sensibilizzare e far conoscere agli italiani cosa sono le malattie genetiche e cosa comporta essere affetto da una di queste terribili patologie: la comunicazione televisiva ci permette di raggiungere anche questo obiettivo.

*I protagonisti  
delle campagne di  
Fondazione Telethon  
sono veri pazienti?*

*Risponde Laura Caserta, responsabile Marketing e Comunicazione*  
Sì, i protagonisti delle nostre campagne sono realmente persone affette da malattie genetiche. La loro disponibilità è volontaria e ci fa sempre piacere constatare come la loro testimonianza sia libera da qualsiasi condizionamento. L'autenticità del loro coinvolgimento contribuisce fortemente a sensibilizzare l'opinione pubblica sui temi legati alle malattie genetiche e il loro coraggio spesso sorprende anche noi. Per questo non smetteremo mai di ringraziarli per il grande sostegno che offrono alla Fondazione.

*I conduttori e i  
partecipanti alla  
maratona percepiscono  
un compenso?*

*Risponde Fabiana Foresi, project manager Maratona e altri eventi Tv*  
Fondazione Telethon non retribuisce in alcun modo i conduttori o gli ospiti degli appuntamenti televisivi che caratterizzano la maratona Telethon, e per quel che ci risulta nemmeno Rai. Quello che comunque abbiamo potuto regolarmente constatare sono l'impegno e la sensibilità che ogni ospite e ogni rappresentante Rai, dai conduttori ai tecnici e alle maestranze, hanno dimostrato nell'affrontare la nostra maratona, che come si vede coinvolge l'intero palinsesto di una settimana televisiva.

*Qual è il rapporto  
della Fondazione  
con le aziende che la  
sostengono?*

*Risponde Carlo Fornario, responsabile Sviluppo aziende*  
Stabiliamo con le imprese un dialogo profondo e duraturo, fondato su interessi comuni: eccellenza, trasparenza, merito e attenzione ai bisogni dei più deboli. Un modello partecipativo, capace di costruire valore per entrambi: affiancarsi a una realtà conosciuta e credibile come Telethon offre alle aziende opportunità concrete per valorizzare la propria immagine e tenere alta la motivazione dei dipendenti, garantendo al contempo alla Fondazione risorse ingenti e continuative, reti capillari di raccolta fondi e fondamentali occasioni di contatto con un ampio numero di donatori.

## Partner principali



# FONDAZIONE TELETHON RINGRAZIA LE AZIENDE, GLI ENTI E LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO CHE HANNO SOSTENUTO LA RACCOLTA FONDI 2015-2016



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



# COORDINATORI PROVINCIALI TELETHON



ALESSANDRIA	Vincenzo Fasanella
AOSTA	Renato Dutto
AREZZO	Lorenzo Barbagli
ASTI	Renato Dutto
AVELLINO	Agostino Annunziata
BENEVENTO	Domenico Schettino
BIELLA	Bruno Ferrero
BOLOGNA	Alessandro Maestrali
BRINDISI	Franco Cappelli
CALTANISSETTA	Paolo La Paglia
CAMPOBASSO	Luigi Benevento
CASERTA	Carlo Pilotti
CATANIA	Maurizio Gibilaro
CHIETI	Clara Di Fabrizio
COSENZA	Paola Tripicchio
CREMONA	Luca Acito
CROTONE	Raffaele Marasco
CUNEO	Alessandro Bocchi
ENNA	Agostino Pappalardo
FERRARA	Claudio Benvenuti
FIRENZE	Jacopo Celona
FOGGIA	Nico Palatella
FORLÌ-CESENA	Roberta Bevoni
FROSINONE	Silvano Gallon
GENOVA	Giovanni Morbelli
ISERNIA	Michel Rongione
LA SPEZIA	Mara Biso
L'AQUILA	Giuseppe Di Mattia
LATINA SUD PONT.	Erasmus Di Nucci
LECCE	Paolo Ruberti
LECCO	Renato Milani
LIVORNO	Manlio Germano
MESSINA	Nino Carbone
MODENA	Ermanno Zanotti
MONZA-BRIANZA	Pamela Riva
NAPOLI SUD	Tancredi Cimmino
PALERMO	Salvatore Pensabene
PAVIA	Sergio Meriggi
PERUGIA	Giuseppe Ruberti
PESARO-URBINO	Alessandro D'Addio
PIACENZA	Italo Bertuzzi
PISA	Manlio Germano
POTENZA	Eliana Clingo
RIETI	Vincenzo Mattei



ROMA EST	Giancarlo Di Leva
ROMA NORD	Anna Battaglini
SALERNO	Tommaso D'Onofrio
TARANTO	Franco Cappelli
TERAMO	Amalia Tartaglia
TERNI	Giuseppe Ruberti
TORINO CENTRO	Carla Aiassa
TORINO PROVINCIA	Roberto Zollo
TREVISO	Ornelo Vettor
UDINE	Enzo Fattori
VENEZIA	Stefano Tigani
VCO	Andrea Vigna
VERCELLI	Bruno Ferrero
VERONA	Giannantonio Bresciani
VITERBO	Franco De Santis



# COME DONARE

Diversi mezzi a sostegno della ricerca, e del benessere delle persone con malattie genetiche

## 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)

## 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 49767381 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 49767381 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. Ricordare Fondazione Telethon nel proprio testamento significa compiere un gesto che può contribuire alla serenità di chi verrà dopo di noi. 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 numero nel riquadro della dichiarazione dei redditi “Finanziamento della ricerca scientifica e delle università”.

# PROSPETTI DI BILANCIO

## I PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI DA FONDAZIONE TELETHON

### RICERCA INTERNA

#### Finanziamenti interni, esterni e partnership industriali

Attività di ricerca	Ente responsabile progetto	Città	Importo
Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale per lo sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	Tigem	Pozzuoli (Na)	13.720.710
Ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche e sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in-vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico e studio della risposta immunitaria alla terapia genica	SR-Tiget	Milano	10.123.524
Programma Carriere Ricercatori dell'Istituto Telethon Dulbecco: rinnovi posizioni Dti	Dti	Proprie sedi	1.791.780
Altri finanziamenti (Finanziamenti esterni da UE, contributo MIUR per la strutture che operano nella ricerca, Convention ESGLD, Partnership Industriale Zambon)	Fondazione Telethon	Roma	304.414
<b>TOTALE RICERCA INTERNA</b>			<b>25.940.429</b>

### RICERCA ESTERNA

#### Bando generale per progetti di ricerca

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Durata complessiva del progetto (in anni)	Importo complessivo delibere 30 Giugno 2016
Giulio Pompilio	Ruolo dei lipidi e dei loro metaboliti ossidati nella patogenesi della cardiomiopatia ventricolare destra aritmogena	Centro Cardiologico Fondazione Monzino IRCCS	Milano	3	361.350
Cosima T. Baldari	Il macchinario di trasporto implicato nelle ciliopatie: un nuovo protagonista nell'assemblaggio della sinapsi immunologica nei linfociti T e un bersaglio di malattia nell'immunodeficienza comune variabile	Università di Siena	Siena	3	240.000
Daniele Dell'Orco	Distrofia dei coni e degenerazione retinica. Dalla struttura delle proteine alle reti biologiche verso lo sviluppo di molecole terapeutiche	Università di Verona	Verona	3	327.666
Flavia Antonucci	Sbilanciato rapporto tra eccitazione e inibizione nell'ataxia telangectasia e prospettive d' intervento terapeutico	Università di Milano	Milano	2	160.000
Gyorgy Szabadkai	Omeostasi mitocondriale dello ione calcio come bersaglio per lo sviluppo di terapie innovative per il trattamento delle miopatie derivanti dalle mutazioni nei geni RyR1 e MICU	Università di Padova	Padova	3	360.000
Rosario Rizzuto	Accumulo di calcio mitocondriale nella patogenesi delle forme familiari dell'Alzheimer	Università di Padova	Padova	3	360.000
Cecilia Bucci	Charcot-Marie-Tooth di tipo 2B: ruolo della GTPasi Rab7 e dei suoi interattori	Università del Salento	Lecce	3	400.000
Cinzia Rinaldo	Paraplegia spastica ereditaria: studio della regolazione della proteina spastina da parte della chinasi HIPK2 in cellule proliferanti e in neuroni	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Roma	1	61.750
Enrico Cherubini	Le sinapsi GABAergiche come possibile bersaglio dei disturbi dello spettro autistico: studio su topi transgenici portatori della mutazione umana R451C della neurologina 3	Fondazione EBRI Rita Levi-Montalcini	Roma	3	360.000
Chiara Verpelli	Modulazione genetica e farmacologica del recettore mGlu5 per migliorare i difetti neurologici nella sindrome di Phelan-McDermid	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Milano	3	307.240

## RICERCA ESTERNA

### Bando generale per progetti di ricerca

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Durata complessiva del progetto (in anni)	Importo complessivo delibere 30 Giugno 2016
Cecilia Ferrantini	Un nuovo modello in vitro, basato su cardiomiociti derivati da cellule iPS, per studiare i meccanismi della cardiomiopatia associata alla distrofia muscolare di Duchenne	Università di Firenze	Firenze	2	134.250
Elia Di Schiavi	Identificazione di nuovi bersagli farmacologici e potenziali composti terapeutici per l'Atrofia Muscolare Spinale, utilizzando un modello di neurodegenerazione in C.elegans	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Napoli	3	211.500
Irene Bozzoni	Approcci basati sull'RNA nello studio della Distrofia Muscolare di Duchenne: regolazione post-trascrizionale e ruolo di RNA non codificanti nello sviluppo muscolare normale e distrofico	Università di Roma La Sapienza	Roma	3	240.000
Sonia Levi	Uso di colture neuronali umane e modelli murini con deficit di pantotenato chinasi 2 finalizzati alla comprensione dei meccanismi patogenetici alla base della neurodegenerazione associata all'accumulo di ferro e alla valutazione dell'efficacia nell'utilizzo del CoA per la terapia	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	3	480.000
Caterina Missero	Identificazione di strategie terapeutiche per la sindrome di Hay-Wells	CEINGE Biotecnologie Avanzate Scarl	Napoli	3	240.000
Andrea Graziani	L'inibizione di DGK-alfa accende un nuovo interruttore che determina il destino cellulare dei linfociti T attivati: implicazioni per la terapia di XLP1	Università Vita e Salute San Raffaele	Milano	3	360.000
Patrizia Guarneri	Ruolo dei lipidi nella lipofuscinosi cerioidea neuronale di tipo CLN8: interazione strutturale e funzionale del CLN8 con la proteina VAPA (proteina di membrana associata alle vescicole-associata alla proteina A) e loro correlazione genotipo-fenotipo	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Palermo	3	346.950
<b>Totale Bando generale</b>					<b>4.950.706</b>

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

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo delibere 30 Giugno 2016
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	252.475
Caterina Mariotti	Rete clinica e registro di malattia per la preparazione a trial clinici nella Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale	Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	133.342
Eugenio Maria Mercuri	Storia naturale a lungo termine della distrofia muscolare di Duchenne	Università Cattolica Del Sacro Cuore	Roma	89.000
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	80.550
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	56.030
<b>Totale Bando progetti Telethon-Uildm</b>				<b>769.302</b>



## RICERCA ESTERNA

### Bando per progetti di ricerca esplorativi su malattie neglette

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo delibere 30 Giugno 2016
Anna Elisabetta Boccaccio	Studio del ruolo della proteina GDD1 / TMEM16E nella displasia scheletrica gnatodifisaria (GDD)	Consiglio Nazionale Delle Ricerche - Cnr	Genova	42.616
Viviana Caputo	Caratterizzazione dell'eterogeneità genetica della sindrome Zimmermann-Laband	Università di Roma La Sapienza	Roma	46.877
Matteo De Rosa	Caratterizzazione di mutanti della gelsolina responsabili di una nuova amiloidosi renale e ricerca di nuovi farmaci	Consiglio Nazionale Delle Ricerche - Cnr	Milano	35.702
Antonella Forlino	Analisi dei meccanismi molecolari responsabili dell'osteogenesi imperfetta di tipo XIV causata da mutazioni in TMEM38B	Università di Pavia	Pavia	47.350
Caterina Missero	Generazione di un nuovo modello murino per la sindrome SAM	Ceinge Biotechnologie Avanzate Scarl	Napoli	46.877
Lorenzo Montanaro	Definizione della patogenesi molecolare della ribosomopatia ipoplasia trico-cartilaginea	Università di Bologna	Bologna	47.350
Pietro Pichierri	Creazione di un modello cellulare per analizzare il ruolo dello stress replicativo come meccanismo molecolare della displasia immuno-ossea di Schimke	Istituto Superiore di Sanità	Roma	47.294
Carla Portulano	Sviluppo di strategie terapeutiche in vivo per il dolore e il prurito nella sindrome di Olmsted	European Molecular Biology Laboratory (Embl)	Monterotondo	46.742
Antonio Rossi	La condrodisplasia con dislocazione delle articolazioni tipo gPAPP: studio delle basi molecolari della malattia e del ruolo di IMPAD1 nello sviluppo scheletrico post-natale	Università di Pavia	Pavia	47.350
Isabella Saggio	Studio del ruolo del gene telomerico AKTIP in sindromi progeroidi per cui non sia definita la causa genetica	Università di Roma La Sapienza	Roma	46.404
Francesco Trepiccione	Guarire la Sindrome di Fanconi-Bickel ripristinando il metabolismo del glucosio nel tubulo prossimale del rene	Università di Napoli Federico II	Napoli	45.835
<b>Totale Bando progetti esplorativi</b>				<b>500.397</b>

### Rete nazionale Biobanche per le malattie genetiche (servizi alla ricerca)

Responsabile del progetto	Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo delibere 30 Giugno 2016
Mirella Filocamo	Rete delle Biobanche Genetiche Telethon	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	530.000
<b>Totale Rete nazionale Biobanche</b>				<b>530.000</b>

## RICERCA ESTERNA

### Altre iniziative di ricerca

Titolo del Progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo delibere 30 Giugno 2016
Centri Nemo (NEuroMuscular Omnicenter) di Roma, Milano e Messina: centro di competenza multidisciplinare, specializzato per la ricerca clinica sulle malattie neuromuscolari: servizi clinici e riabilitativi integrati	Fondazione Serena Onlus	Milano	700.000
Bando Arisla: finanziamento per progetti sulla sclerosi laterale amiotrofica (sla)	Fondazione Arisla	Milano	400.000
Open Access (programma trasparenza pubblicazioni scientifiche)	Fondazione Telethon	Roma	450.000
Accordo di collaborazione - Uildm	Unione Italiana Lotta Alla Distrofia Muscolare - Direzione Nazionale	Padova	130.000
Altri finanziamenti (Centro Antidiscriminazione Franco Bompreszi di Ledha, Genetic Alliance)	Fondazione Telethon	Roma	27.500
Programma triennale per le malattie senza diagnosi Pozzuoli (Na), Napoli, Roma, Monza	Istituto Telethon di Genetica e Medicina - Tigem	Pozzuoli (Na)	874.750
<b>Totale altre iniziative di ricerca</b>			<b>2.582.250</b>

**TOTALE RICERCA ESTERNA**

**9.332.655**

**TOTALE FONDI PER PROGETTI**

**35.273.084**

**Coordinamento editoriale:**

Flavia Balboni

**Template design:**

D&P communication design

**Artwork:**

Alessandro Mannocchi

«La Fondazione Telethon  
è tutto questo?  
Perché non lo fate sapere?»

*Risponde Francesca Pasinelli, direttore generale*

Questa è forse la domanda che ci sentiamo rivolgere più spesso. La comunicazione è molto importante per noi. Vorremmo comunicare quotidianamente il nostro impegno e i nostri risultati in modo trasparente e diretto, informando le persone su qualità e impatto della ricerca sostenuta dalla Fondazione perché crediamo nell'adesione consapevole dei nostri donatori. È altresì nostro dovere rispettare il contenimento dei costi in un equilibrio complesso, soprattutto per una nonprofit. Crediamo, inoltre, in un'alleanza trasparente e diretta tra il mondo della ricerca e i mezzi di informazione e facciamo del nostro meglio per facilitarla.

FONDAZIONE

