

FONDAZIONE TELETHON

# BILANCIO DI MISSIONE

al 30 giugno 2014



## IN COPERTINA

Arseniy, affetto da sindrome di Wiskott-Aldrich, ha preso parte al Tiget di Milano alla sperimentazione clinica di terapia genica sulla sua malattia.

**Oggi sta bene e mostra benefici significativi.**

FONDAZIONE TELETHON

# BILANCIO DI MISSIONE

al 30 giugno 2014





## FONDAZIONE TELETHON

### IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

Luca Cordero di Montezemolo | *Presidente*

Omero Toso | *Vice Presidente*

Francesca Pasinelli | *Direttore Generale*

Fabio Gallia

Giovanni Manfredi

Alberto Fontana

Luca Garavoglia

Carlo Pontecorvo

Isabella Seràgnoli

### LA COMMISSIONE

#### MEDICO-SCIENTIFICA

Gregory Germino | *Presidente*

Andrea Superti-Furga | *Vice Presidente*

Adriano Aguzzi

Nancy Bonini

Robert Brosh

Jeffrey Chamberlain

Marco Colonna

Fabrizio d'Adda di Fagagna

Jeffrey Dilworth

Daniel Garry

Alfred George

David Goldstein

Joel Gottesfeld

Raoul Hennekam

Nicholas Katsanis

Albert La Spada

Michael Levine

Punam Malik

Jennifer Morgan

Jodi Nunnari

Laura Ranum

Michael Rudnicki

Bernardo Sabatini

Sandra Schmid

Christopher Spurney

Mark Sussman

Robert Taylor

Antoine Triller

Flora Vaccarino

Maarten van Lohuizen

Ora Weisz

Dominic Wells

Stephen Wilson

### IL CONSIGLIO

#### DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

Stefano Bertuzzi

Michael Caplan

Lana Skirboll

Francesco Muntoni

Robertson Parkman

Thomas Rando

Michele Solimena

### 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 2014.

Il periodo di riferimento è compreso tra il primo luglio 2013 e il 30 giugno 2014 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 23 ottobre 2014.

### 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, ed è stato utilizzato il sistema di elaborazione di indici di performance elaborato in Usa da Charity Navigator per la valutazione dell'efficienza nella raccolta fondi e nell'impiego delle risorse.

## COORDINATORI PROVINCIALI TELETHON



Alessandria	<b>Vincenzo Fasanello</b>	340 1854048
Asti	<b>Renato Dutto</b>	340 0989116
Avellino	<b>Agostino Annunziata</b>	349 5702018
Benevento	<b>Domenico Schettino</b>	340 9061081
Biella	<b>Bruno Ferrero</b>	340 0081171
Bologna	<b>Alessandro Maestrali</b>	340 0084502
Brindisi	<b>Franco Cappelli</b>	348 7710383
Caltanissetta	<b>Paolo La Paglia</b>	366 6361286
Campobasso	<b>Luigi Benevento</b>	349 5703293
Caserta	<b>Carlo Pilotti</b>	347 4487895
Catania	<b>Maurizio Gibilaro</b>	347 4487902
Chieti	<b>Clara Di Fabrizio</b>	346 5004517
Cosenza	<b>Paola Tripicchio</b>	340 4715635
Cremona	<b>Luca Acito</b>	346 5041774
Crotone	<b>Raffaele Marasco</b>	366 6361283
Cuneo	<b>Alessandro Bocchi</b>	340 1854165
Enna	<b>Agostino Pappalardo</b>	340 0982748
Ferrara	<b>Claudio Benvenuti</b>	340 1854140
Firenze	<b>Jacopo Celona</b>	338 7956094
Foggia	<b>Nico Palatella</b>	340 1854119
Forlì-Cesena	<b>Roberta Bevoni</b>	340 1854128
Frosinone	<b>Silvano Gallon</b>	340 1854176
Genova	<b>Giovanni Morbelli</b>	366 6351609
Imperia	<b>Albertina Borgatti</b>	340 9175353
Isernia	<b>Michel Rongione</b>	340 9394121
La Spezia	<b>Mara Biso</b>	340 9079030
L'Aquila	<b>Giuseppe Di Mattia</b>	347 4428979
Latina	<b>Maruska Face</b>	347 4488019
Latina sud pont.	<b>Erasmus Di Nucci</b>	366 7871771
Lecco	<b>Renato Milani</b>	340 0983310
Livorno	<b>Manlio Germano</b>	346 5041786
Messina	<b>Nino Carbone</b>	340 0955650
Modena	<b>Ermanno Zanotti</b>	340 0998465
Napoli sud	<b>Tancredi Cimmino</b>	347 7700140
Napoli nord	<b>Adamo Liguori</b>	366 5846219
Palermo centro	<b>Salvatore Pensabene</b>	335 7128966
Parma	<b>Andrea Zanella</b>	340 5703055
Pavia	<b>Sergio Meriggi</b>	340 9152423
Perugia	<b>Giuseppe Ruberti</b>	347 8786114
Pesaro-Urbino	<b>Alessandro D'Addio</b>	347 4488757



Piacenza	<b>Italo Bertuzzi</b>	366 6351600
Potenza	<b>Eliana Clingo</b>	347 8789736
Rieti	<b>Vincenzo Mattei</b>	340 9338932
Roma nord	<b>Anna Battaglini</b>	366 6361284
Roma est	<b>Giancarlo Di Leva</b>	366 5846996
Salerno	<b>Tommaso D'Onofrio</b>	349 2864834
Sassari	<b>Sebastiano Bussu</b>	366 7886467
Siracusa	<b>Salvo Geraci</b>	347 8793538
Taranto	<b>Franco Cappelli</b>	348 7710383
Terni	<b>Giuseppe Ruberti</b>	347 8786114
Torino centro	<b>Carla Aiassa</b>	366 6351611
Torino provincia	<b>Roberto Zollo</b>	366 6351602
Treviso	<b>Laura Agostinetto</b>	366 5833781
Udine	<b>Enzo Fattori</b>	366 7886462
Venezia	<b>Stefano Tigani</b>	366 5833827
VCO	<b>Andrea Vigna</b>	340 0982242
Vercelli	<b>Bruno Ferrero</b>	340 0081171
Verona	<b>Giannantonio Bresciani</b>	346 5041857



## 5 anni di crescita: nulla è accaduto per caso

L'ultimo anno si è chiuso con un ottimo risultato. I proventi hanno registrato una crescita complessiva pari al 26 per cento, con un dato ragguardevole per le risorse derivanti dagli accordi per lo sviluppo della ricerca che sono aumentate del 55 per cento rispetto al bilancio precedente.

Abbiamo di che sentirci soddisfatti perché questi numeri equivalgono a mezzi per mettere gli scienziati migliori nella condizione di svolgere ricerca eccellente e orientata alla cura delle malattie genetiche rare. Cifre nelle quali è insita la potenzialità concreta di dare a molte persone l'accesso a un futuro libero dalla malattia.

Questa è, dopotutto, la convinzione che guida ogni nostra decisione nell'amministrare i denari che gli italiani ci affidano affinché si traducano in una vita migliore per i pazienti e le loro famiglie. Cresce di anno in anno anche il numero dei bambini, per la maggior parte stranieri, presi in cura all'istituto Telethon di Milano dove, per usare le parole dei loro genitori, "nascono per la seconda volta" grazie alla terapia genica.

Per quanto positivo sia il risultato riportato in questo bilancio, ritengo che ancora più significativo sia quanto realizzato dalla Fondazione negli ultimi cinque anni: salta agli occhi la crescita dei proventi (+38 per cento rispetto al 2009) dato il contesto difficile di questi anni.

Abbiamo applicato una strategia di cui raccogliamo i frutti.

Nel 2009, quando ho avuto l'onore di accettare questo incarico, si avvertiva la necessità di un cambio di passo. I risultati raggiunti dal fronte più avanzato delle ricerche approdate alla clinica imponevano la messa in campo delle competenze necessarie per trasformare quelle terapie sperimentali in cure accessibili per i pazienti e la creazione di una base economica pianificabile per sostenere questo progetto.

Alla base della strategia predisposta è stata la presa in carico della gestione del processo di sviluppo della ricerca condotta nei nostri laboratori con l'obiettivo di valorizzarne al massimo il potenziale terapeutico, anche attraverso alleanze con l'industria.

Questo ci ha consentito di mettere in sicurezza i programmi clinici senza dover sacrificare il fondamentale apporto che la ricerca di base continua a fornire allo sviluppo di una *pipeline* sempre più articolata. Contemporaneamente, abbiamo continuato a dedicare massimo impegno al fundraising che rimane la nostra fonte principale di proventi (circa il 60 per cento nell'ultimo anno). Su questo fronte abbiamo attivato negli anni recenti dei programmi finalizzati a ottenere un supporto continuativo da parte dei nostri donatori storici e di nuovi interlocutori che stanno rispondendo positivamente a questa proposta.

I donatori ci stanno aiutando a sostenere nel tempo la missione di Telethon fornendo alla nostra ricerca quell'orizzonte più ampio di pianificazione e sviluppo necessario per valorizzare il grande potenziale che essa esprime.

« Alla base della nostra strategia è stata la presa in carico della gestione del processo di sviluppo della ricerca condotta nei nostri laboratori con l'obiettivo di valorizzarne al massimo il potenziale terapeutico. »

Luca di Montezemolo  
Presidente Fondazione Telethon

## La ricerca vicina al paziente

In venticinque anni la ricerca Telethon ha tenuto saldo lo sguardo sul paziente. Grazie a questo, oggi esistono terapie efficaci, pronte a diventare soluzioni accessibili per tutti coloro che ne hanno bisogno, e ricerche che avanzano costanti verso la cura. Ora più che mai, abbiamo bisogno di ottimizzare gli sforzi e procedere con efficacia in questo percorso dal laboratorio alla vita delle persone.

Attualmente quasi il 60 per cento dei fondi sostiene progetti che sviluppino strategie di cura. Le ricerche svolte presso i nostri istituti sono inserite in una *pipeline* di sviluppo che vedrà, nei prossimi dieci anni, l'approdo alla clinica di una decina di studi. Pur osservando la necessaria cautela, possiamo affermare che ci sono i presupposti per replicare i successi conseguiti dalla terapia genica.

Più in generale, sono molteplici le azioni che fanno della Fondazione un catalizzatore di cambiamento.

Tra queste il supporto allo sviluppo della ricerca esterna e la creazione delle condizioni più favorevoli alla sperimentazione clinica per le malattie genetiche rare, come realizzato in ambito neuromuscolare con il bando Telethon-Uildm.

Ma non si tratta solo di terapie.

Un patrimonio di conoscenza costruito nel tempo ci fornisce oggi diverse opportunità di avere un impatto sulla vita dei pazienti, dalle nuove frontiere della diagnostica alla creazione di sinergie tra ricerca e cura globale della qualità della vita. Vogliamo e dobbiamo adoperarci per coglierle al meglio.

Il bando principale continua a essere uno strumento fondamentale per selezionare una ricerca di base e preclinica orientata, in tutte le sue fasi, al paziente e il processo di valutazione si evolve per valorizzarne appieno il potenziale. È di quest'anno la decisione di ampliare la valenza del criterio di valutazione dei progetti applicato insieme al merito scientifico: dalla sessione di giugno 2015, ai revisori non chiederemo di valutare la "prossimità alla cura" in senso stretto ma, con una portata più ampia, "l'impatto sul paziente".

Non dimentichiamo che, nonostante i progressi realizzati, le malattie genetiche rare sono ancora un universo in gran parte inesplorato.

Per questo abbiamo individuato nell'iniziativa dei progetti esplorativi lo strumento per svolgere un'azione di "seed funding": seminare opportunità di ricerca sui temi meno affrontati e far luce sulle malattie "orfane tra le orfane".

"Strumento" determinante per realizzare il mandato dei pazienti sono da sempre i ricercatori che selezioniamo tra i migliori: un migliaio di persone al lavoro, giorno dopo giorno, nei laboratori Telethon su tutto il territorio nazionale.

Desidero dedicare un augurio a tutti loro rivolgendomi simbolicamente agli ultimi tre giovani reclutati nel programma carriere Telethon Dulbecco. Alessandra, Giovanni ed Emiliano, benvenuti e buon lavoro!

« Un patrimonio di conoscenza costruito nel tempo ci fornisce oggi diverse opportunità di avere un impatto sulla vita dei pazienti, dalle nuove frontiere della diagnostica alla creazione di sinergie tra ricerca e cura globale della qualità della vita. »

Francesca Pasinelli  
Direttore Generale Fondazione Telethon

## CHI SIAMO

**p. 9**

Una squadra  
con una missione

IN CAMPO DAL 1990



PAZIENTI

FONDAZIONE

RICERCATORI

e tutti i suoi sostenitori

## COSA FACCIAMO

**p. 17**

Finanziamo  
e facciamo ricerca



**420 milioni**

euro investiti  
in 25 anni

**p. 18**

Perché ricerca sulle  
malattie genetiche

**3-4%**

bambini nati in  
Europa colpiti da  
una malattia rara

**30%**

non raggiungono il  
quinto anno di vita

**p. 20**

Così superiamo  
l'ultimo ostacolo

**20**

malattie interessate alle  
strategie terapeutiche  
più vicine alla cura

**6**

studi clinici sostenuti  
dalla Fondazione

## LA RACCOLTA FONDI

**p. 33**

Un'impresa di tutti  
gli italiani



**35 milioni**

di euro di donazioni

**p. 34**

Ogni anno  
tutto l'anno



**10,8 milioni**

di euro raccolti  
quest'anno dal partner  
Bnl Gruppo Bnp Paribas

**900 mila**

euro raccolti  
quest'anno  
dal partner Uildm

## p. 10

La struttura operativa e i suoi risultati

€ 60.184.782	proventi 2014	€ 58.948.366	oneri 2014
€ 35.584.943	raccolta fondi	€ 43.463.558	impieghi istituzionali
€ 20.533.876	istituzionali	€ 9.820.802	raccolta fondi
€ 3.660.198	finanziari	€ 3.340.901	supporto generale
€ 405.765	straordinari	€ 713.715	straordinari

## p. 12

I pazienti, il cuore pulsante di Telethon



10

bambini che nascono con una malattia genetica ogni minuto

## p. 14

I ricercatori, a loro affidiamo il futuro



378

il personale degli istituti di ricerca

## p. 22

La ricerca interna: i nostri istituti

3

ISTITUTI DI RICERCA



## p. 24

La ricerca esterna



33

scienziati che valutano i progetti da finanziare

## p. 26

I bandi di ricerca esterna



40

progetti finanziati per il bando 2014

## p. 28

I principali risultati dell'anno 2013-14



18

nuove pubblicazioni che confermano l'eccellenza della ricerca Telethon

## p. 30

Le collaborazioni



8

accordi per essere più efficaci

## p. 36

Un sostegno consapevole

5x1000

1,7 milioni

euro raccolti grazie alla destinazione del 5xmille

## p. 38

Cogli l'occasione per sostenerci



8 milioni

euro raccolti tramite il numero solidale



24

maratone televisive sulle reti Rai



3.000

volontari in 1.000 piazze italiane

## p. 42

Comunicare vuol dire esistere



8 mila

utenti che hanno rilanciato su Twitter hashtag #ioesisto

**1990**

nasce  
Telethon

**60**

milioni di euro  
di proventi  
nell'ultimo anno

**77/100**

su 100 euro, 77 vengono  
spesi per le attività  
istituzionali

**3**

sedi: Roma,  
Milano e Pozzuoli (Na)

# CHI SIAMO

**110**

persone impiegate  
nella Fondazione

**378**

persone impiegate  
negli Istituti  
della Fondazione

## LA NOSTRA SQUADRA



**MALATTIE RARE**  
**5 PERSONE**  
**OGNI 10.000**

**80%**  
**DI ORIGINE**  
**GENETICA**

**6-8%**  
la popolazione  
mondiale colpita  
da malattie  
genetiche

Nel **70%**  
dei casi si  
manifestano nei  
primi anni  
di vita.



# UNA SQUADRA CON UNA MISSIONE

Un team che viaggia unito verso la cura per le malattie genetiche rare

## Telethon, i pazienti, i ricercatori

Difendere ogni singola vita; premiare il merito e finanziare solo l'eccellenza; agire con trasparenza, efficacia ed efficienza: questa è la Fondazione Telethon, e il cuore di Telethon è il paziente. La Fondazione è nata per rispondere alla richiesta d'aiuto delle persone affette da malattie genetiche rare e la missione di Telethon è trovare una cura che possa guarirle. Questo traguardo si può raggiungere solo tramite una ricerca scientifica di grande valore.

La realtà in cui si muove Telethon è quella di una squadra composta da Fondazione, pazienti e ricercatori, che agisce in sintonia per portare avanti la sua missione. La Fondazione Telethon finanzia ricerca interna, tramite i suoi istituti, ed esterna, tramite bandi; segue e informa i pazienti e li indirizza nella vita associativa.

Telethon nasce dall'incontro tra Susanna Agnelli e la Uildm; il primo bando per finanziare ricerca sulla distrofia muscolare è del 1991, mentre nel 1992 i finanziamenti sono estesi alla ricerca su tutte le malattie genetiche rare. Nel 1994 nasce il Tigem; nel 1995 viene fondato il Tiget; nel 1999 è la volta del programma carriere Telethon Dulbecco. Dal 2009 il presidente della Telethon è Luca di Montezemolo.

In questi anni la Fondazione Telethon ha portato avanti il proprio lavoro per la ricerca e la cura delle malattie genetiche giorno dopo giorno, raggiungendo traguardi importanti e ottenendo risultati significativi, mettendo a punto terapie su patologie mai curate prima.

Telethon è oggi una delle realtà più conosciute e autorevoli al mondo nel campo della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

### DAL 1990

Tutta l'attività di Telethon punta verso un unico scopo, trovare una cura per le persone affette da malattie genetiche rare, e viene gestita nell'assoluta trasparenza, rendendo tracciabile ogni movimento e pubblico ogni bilancio.

### ITALIANITÀ

Finanziamo ricerca fatta in Italia, da ricercatori che portano avanti il loro lavoro con impegno giorno dopo giorno nei nostri istituti e nei laboratori del Paese.

### INTERNAZIONALITÀ

Una ricerca che ha portato risultati riconosciuti in tutto il mondo e che ha curato bambini di tante nazionalità.



# LA STRUTTURA OPERATIVA E I SUOI RISULTATI

Un rinnovato consiglio d'amministrazione e nuove prospettive di raccolta fondi

## LE SEDI

ROMA, MILANO, POZZUOLI (NA)



La Fondazione Telethon ha a Roma la propria sede legale. A Milano, oltre a una sede della struttura operativa c'è il Tiget, presso l'istituto San Raffaele, mentre Pozzuoli (Napoli) ospita la nuova sede del Tigem.

## TRASPARENZA

È una delle parole chiave per la Fondazione Telethon. Trasparenza sui progetti selezionati, sugli obiettivi da raggiungere e sui risultati ottenuti, sulla gestione di fondi e risorse.

Telethon è nata nel 1990, ma negli anni il suo assetto è cambiato per rispondere al meglio alle esigenze della missione.

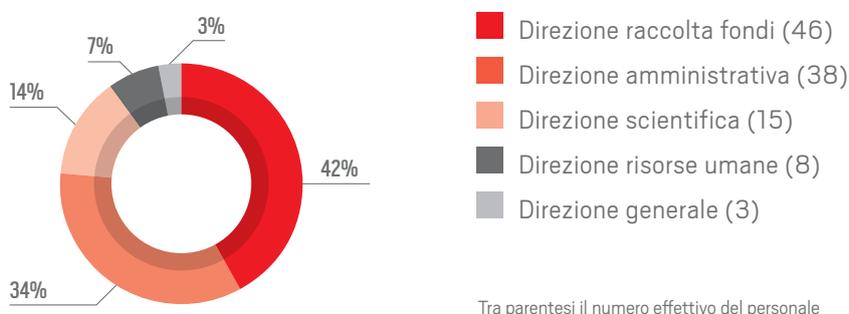
La Fondazione Telethon viene costituita il 9 marzo 1995 dal comitato promotore Telethon: il suo compito principale è, oltre a condividere gli scopi statutari del comitato, quello di gestire l'attività di ricerca sia con proprie strutture sia presso terzi. Il comitato promotore nel 1998 diviene Comitato Telethon fondazione onlus e nel 2012 è incorporato nella Fondazione Telethon.

L'attività della Fondazione è gestita e indirizzata dal consiglio d'amministrazione, composto dal presidente Luca di Montezemolo, il vicepresidente Omero Toso, il direttore generale Francesca Pasinelli, Alberto Fontana, Luca Garavoglia, Carlo Pontecorvo, Isabella Seràgnoli e i due consiglieri nominati il 23 giugno 2014, Fabio Gallia e Giovanni Manfredi, in seguito all'uscita dal Cda di Salvatore Di Mauro e Carlo Ferdinando Carnacini.

Al consiglio d'amministrazione di Telethon 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 interni di ricerca, vale a dire Tiget, Tigem, Dti. Per quanto riguarda Tecnothon, nel 2014 il Cda ha deliberato di convalidare le risorse originariamente destinate al centro su iniziative di ricerca volte allo sviluppo di soluzioni innovative per la creazione di ausili a beneficio delle persone con disabilità.

L'attività di raccolta fondi, fondamentale per lo sviluppo della ri-

## IL PERSONALE DELLA FONDAZIONE TELETHON AL 30.06.2014



## 110 TOTALE PERSONALE FONDAZIONE TELETHON

104 dipendenti

4 collaboratori

2 professionisti

79 donne

31 uomini

## RENDICONTO DELLA GESTIONE - PROSPETTO DI SINTESI

PROVENTI	30/06/2014	30/06/2013
Proventi da raccolta fondi	35.584.943	31.641.686
Proventi da attività istituzionali	20.533.876	13.268.899
Proventi finanziari e patrimoniali	3.660.198	2.597.081
Proventi straordinari	405.765	359.138
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>60.184.782</b>	<b>47.866.804</b>

ONERI	30/06/2014	30/06/2013
Impieghi istituzionali	43.463.558	35.461.625
Fondi per progetti	39.044.346	31.423.377
Altri istituzionali	4.419.212	4.038.249
Oneri raccolta fondi	9.820.802	7.897.230
Oneri supporto generale	3.340.901	2.843.377
Oneri finanziari e patrimoniali	1.609.391	1.489.407
Oneri straordinari	713.715	310.763
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>58.948.366</b>	<b>48.002.402</b>

RISULTATO GESTIONALE	30/06/2014	30/06/2013
	<b>1.236.416</b>	<b>-135.598</b>

## UN'OTTIMA ANNATA

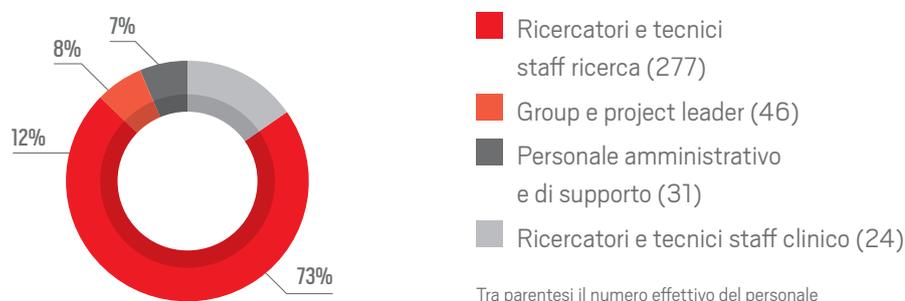
L'esercizio 2013-2014 ha registrato livelli straordinariamente positivi sia sul fronte degli impieghi istituzionali sia sul lato dei proventi.

Nello specifico si evidenzia un incremento dei proventi complessivi, rispetto all'esercizio precedente, pari al 26 per cento ed un contestuale incremento del 23 per cento degli impieghi istituzionali.

Sul versante degli oneri i fondi destinati alle attività istituzionali, e dunque finalizzate al perseguimento della missione, superano i 43,4 milioni di euro raggiungendo il 77 per cento degli impieghi complessivi, al netto degli oneri finanziari e straordinari, in linea con quanto realizzato nell'esercizio precedente.

cerca, dal 2014 si svolge anche negli Stati Uniti; per questo scopo è stata creata la Friends of Telethon Foundation Italy Inc che opera negli Usa con il brand Daybreak. Del consiglio di amministrazione fanno parte Luca di Montezemolo, Micheal J. Caplan, Francesca Pasinelli, Daniel R. Wegman, Priya Stephen e Eduardo Menasce. Ricoprono le cariche di officer Luca di Montezemolo (president), Francesca Pasinelli (vicepresident), Giustina Magistretti (executive director), Tiziana Ciracò (treasurer) e Christian Moretti (secretary).

### IL PERSONALE DEGLI ISTITUTI DI RICERCA AL 30.06.2014

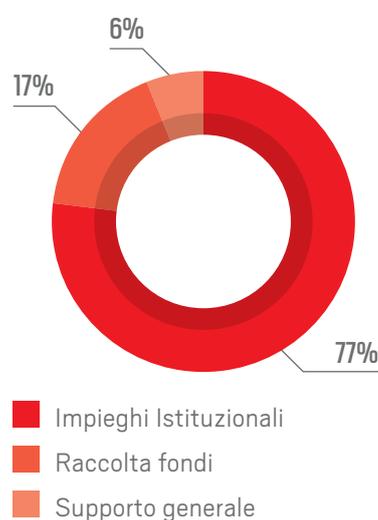


**378** TOTALE PERSONALE ISTITUTI DI RICERCA (TIGET, TIGEM, DTI E TECNOTHON)

**248**  
donne

**130**  
uomini

Nel 2014, su 100 euro Telethon ne ha spesi 77 per le attività istituzionali



# I PAZIENTI, IL CUORE PULSANTE DI TELETHON

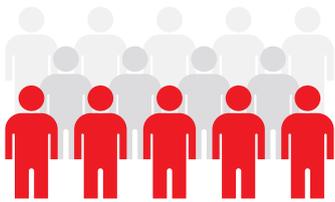
Il paziente è il passato,  
il presente e il futuro  
della Fondazione  
Telethon

Nel 1990 Susanna Agnelli ha ascoltato l'appello di un gruppo di genitori di bambini affetti da distrofia muscolare: dal suo incontro con la Uildm è nata Telethon. La Fondazione è il frutto del richiamo dei pazienti, e i pazienti sono stati fin dal primo giorno il cuore pulsante di Telethon.

La ricerca scientifica non è fine a se stessa ma ha come scopo la cura delle persone; la Fondazione non solo finanzia studi scientifici,



## LE MALATTIE RARE



**5 ogni 10.000**

persone che vengono  
colpite da malattie rare



**80%**

di origine genetica

## IL MIO NOME È LORENZO ED ESISTO

Lorenzo,  
tra i protagonisti  
della campagna  
lo esisto,  
ha il diritto  
di essere curato

Lorenzo esiste. Lorenzo esiste, nonostante da piccolino non sia mai riuscito a tirarsi su da solo e non abbia mai gattonato. Nonostante i medici abbiano diagnosticato la Sma II. Lorenzo esiste nonostante a tre anni non abbia mai camminato né dato un calcio al pallone: al parco è il padre che lo tiene in braccio e gli fa calciare la palla; quanto al muoversi, la carrozzina elettrica la sa guidare così bene che spesso dà un passaggio al fratello Tommaso, che se ne sta arrampicato dietro. Lorenzo esiste anche se suo padre a volte la notte non riesca a dormire e si chieda come se la caverà da adolescente, quando avrà bisogno di aiuto; anche se sua madre una volta in sogno l'abbia visto scendere dal letto con le sue gambe, l'abbia visto camminare verso di lei. Lorenzo esiste nonostante tutto questo e per tutto questo, esiste ed è una fonte di gioia continua per i suoi genitori. Esiste e ha una malattia neurodegenerativa, la Sma II, esiste e ride, esiste e riempie di calore la vita dei suoi genitori e del suo fratellino. Lorenzo è stato uno dei protagonisti della campagna lo esisto 2013: esiste e ha il diritto di esistere, e ha il diritto di sperare, e ha il diritto di essere curato. Come ogni essere umano.

ma vuole anche rispondere ai pazienti, informarli sui progressi della ricerca, indirizzarli verso centri e specialisti, metterli in contatto fra loro, promuovere la nascita e la comunicazione fra associazioni di malattia.

Il legame con le associazioni è particolarmente forte: la Fondazione è in costante contatto con la rete delle associazioni amiche di Telethon, organizzazioni senza scopo di lucro che costituiscono un sostegno indispensabile per i pazienti affetti da malattie genetiche rare e le loro famiglie.

La collaborazione con le associazioni è un tassello fondamentale per il progresso della ricerca scientifica.



## GINEVRA NON DEVE FERMARSI

Ginevra è uno dei simboli di Adotta il futuro, un programma per assicurare continui finanziamenti alla ricerca

La Smard 1 è una malattia rarissima, così rara che in Italia coinvolge solo una decina di famiglie; così rara che la mamma di Ginevra non l'aveva mai sentita nominare, nonostante sia un'infermiera. Finché non l'hanno diagnosticata a sua figlia. È cominciato tutto con un piedino un po' storto, all'improvviso; poi, le visite, gli esami, e la diagnosi si è trasformata in atrofia muscolare spinale con distress respiratorio. Questo vuol dire fisioterapia ogni giorno, macchina per la tosse, sostegno respiratorio tutte le mattine; vuol dire vivere con angoscia ogni semplice raffreddore; vuol dire spiegarle, a quattro anni, che non può camminare perché ha muscoli deboli e polmoncini piccoli. Vuol dire anche quello che i genitori devono spiegare non a Ginevra, ma a loro stessi: che la ricerca che si sta effettuando adesso non la rimetterà in piedi, non la farà respirare bene come gli altri bambini. Ma, come dice lucidamente la mamma, servirà lo stesso. Magari non a reuperare i danni, ma a bloccarne altri. E bloccarli agli altri: "Non portando questi bambini a morire: in troppi a cinque o sei mesi non ci sono già più". Per questo Ginevra è stata uno dei bambini simbolo della campagna Adotta il futuro, un nuovo programma di raccolta fondi che guarda al futuro della ricerca, al futuro di tutti i bambini come Ginevra.

## LE MALATTIE GENETICHE

**6-8%**

popolazione mondiale colpita da malattie genetiche



**3-4%**

bambini nati in Europa e affetti da una malattia genetica



**70%**

casi nei quali le malattie si manifestano nei primi anni di vita



**10**

bambini che nascono con una malattia genetica ogni minuto

# I RICERCATORI, A LORO AFFIDIAMO IL FUTURO

**I ricercatori Telethon sono persone accomunate dalla stessa tenacia, passione e competenza**

La ricerca scientifica non è una realtà asettica e fine a se stessa, ma un'attività svolta con passione da persone, a beneficio di altre persone.

Se la missione della Fondazione Telethon è trovare una cura per i pazienti colpiti da malattie genetiche rare, chi si confronta con questa sfida ogni giorno, negli istituti e nei laboratori in tutta Italia, sono i ricercatori.



## LUCA, UNA CARRIERA CON TELETHON

Laureato in scienze biologiche, il suo cammino si è intrecciato con quello della Fondazione

«Da quando ho iniziato il dottorato ho sempre lavorato con il supporto di Telethon». La storia di Luca Rampoldi si è intrecciata con quella di Telethon nel 1996: laureato in scienze biologiche, Rampoldi ha scelto di occuparsi di genetica umana quando ha iniziato il dottorato di ricerca in un laboratorio finanziato dalla Fondazione. «All'epoca ci occupavamo del filo diretto con i pazienti durante la raccolta fondi di dicembre; così ho avuto modo già da studente di vedere che dietro alle malattie c'erano delle persone».

Negli anni successivi ha usufruito di una borsa Telethon per un "post-doc" a Oxford; poi è tornato in Italia, al San Raffaele, in un altro laboratorio supportato dalla Fondazione; per ottenere infine un finanziamento proprio per il progetto sulle malattie renali di cui si occupa tuttora. La sua ricerca riguarda l'uromodulina; partendo da uno studio prettamente genetico, Rampoldi ha scoperto il meccanismo che collega questa proteina a un maggiore rischio di sviluppare ipertensione arteriosa e danno renale: «È un esempio di come, finanziando ricerca su una malattia rara, in realtà si fanno scoperte che hanno implicazioni per malattie molto più comuni».

Negli istituti Telethon lavorano 378 persone, tra cui group e project leader, ricercatori e tecnici degli staff di ricerca e degli staff clinici. Poi ci sono i ricercatori che ogni anno sottopongono il loro progetto alla Fondazione, superano il rigoroso iter per ottenere il finanziamento, e portano avanti il loro lavoro nei laboratori sparsi in tutto il Paese.

Si tratta dell'eccellenza dal punto di vista medico e scientifico, poiché Telethon sceglie e premia solo il merito. Ma conoscendoli più da vicino ci si rende conto che prima che ricercatori sono persone. Persone appassionate del loro lavoro, che lottano, ottengono risultati e raggiungono traguardi.



## SILVIA, OBIETTIVO CUORE

Finanziata da anni con un grant esterno, cerca una terapia risolutiva per le tachicardie ventricolari

Le aritmie ereditarie sono malattie genetiche che possono restare silenti per anni, fino a causare una morte improvvisa per arresto cardiaco. Silvia Priori oggi è direttore scientifico e responsabile dell'unità di Cardiologia molecolare della fondazione Maugeri di Pavia e dirige il gruppo di Genetica cardiovascolare del Langone Medical Center dell'Università di New York, ma subito dopo la laurea aveva scelto di specializzarsi in neurologia. A causa di alcuni svenimenti era finita in osservazione a cardiologia, e qui «il mio amore per le neuroscienze si è trasferito alle malattie ereditarie del cuore». Negli anni Telethon ha sempre supportato il suo lavoro, e Priori ha firmato una serie di studi e scoperte di notevole importanza, come la ricerca che ha beneficiato di quattro finanziamenti da parte della Fondazione e che ha permesso di classificare i soggetti con sindrome del QT lungo a seconda della probabilità che si verificano la prima aritmia e l'arresto cardiaco. Oggi il suo gruppo, ancora supportato da Telethon, sta cercando di curare la tachicardia ventricolare catecolaminergica; la terapia genica messa a punto si è dimostrata efficace nel modello animale e sulle cellule cardiache di un paziente, fatte crescere in laboratorio con la tecnica delle cellule staminali pluripotenti indotte.

01.07.13 / 30.06.14  
UN ANNO DI RICERCA

= OLTRE 39  
milioni di euro  
investiti nella ricerca

392  
ricercatori titolari  
di progetti attivi

155  
progetti e attività  
finanziati nell'anno

# COSA FACCIAMO

6.000 malattie  
rare

20%  
conoscenza  
scientifica  
minima

tempo medio  
per prima  
diagnosi

3-6  
ANNI



20-30%

persone che non hanno  
una diagnosi certa  
della malattia rara

**MERITO =  
ECCELLENZA**

Solo il **merito**  
produce eccellenza.  
Solo l'**eccellenza**  
porta alla cura.

MERITO  
ECCELLENZA



**PEER  
REVIEW**

Metodo di  
assegnazione  
dei fondi della  
Fondazione

TRE ISTITUTI

Tigem

Tiget

Dti

**MALATTIE  
SCONFITTE**

- > Ada-Scid
- > Leucodistrofia  
metacromatica
- > Sindrome  
di Wiskott-Aldrich



# FINANZIAMO E FACCIAMO RICERCA

Otteniamo risultati.  
Grazie a piccoli passi  
e a un impegno  
costante ogni giorno

## Così sconfiggeremo le malattie genetiche

La missione della Fondazione Telethon è trovare una cura per le persone affette da malattie genetiche rare. Per questo Telethon finanzia e fa ricerca. Ricerca efficace, ricerca che approda a risultati concreti.

Ci sono molti modi per finanziare la ricerca: si possono fondare istituti propri; si possono sovvenzionare progetti di ricercatori che lavorano presso enti esterni e che hanno superato la valutazione tramite criteri rigorosi di merito ed eccellenza; si può puntare su menti brillanti che è necessario e importante portare e far rimanere in Italia.

La Fondazione Telethon ha deciso, con modalità diverse, di intraprendere tutti e tre questi percorsi, perché ciascuno può contribuire a raggiungere i nostri obiettivi.

I traguardi a cui i ricercatori arrivano grazie ai finanziamenti di Telethon sono documentati da migliaia di pubblicazioni sulle più prestigiose riviste scientifiche.

**25 ANNI DI RICERCA**

**=**

**OLTRE 420**

milioni di euro  
investiti nella  
ricerca

**1.547**

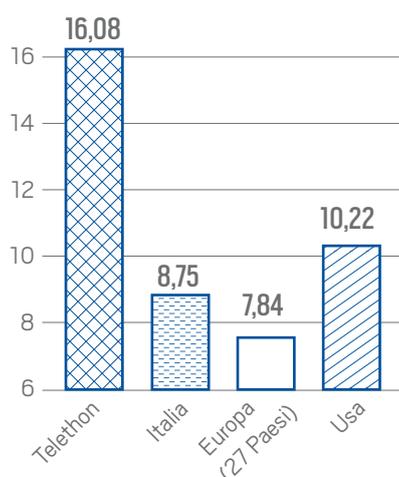
ricercatori  
finanziati

**2.532**

progetti e attività  
finanziati su 449  
malattie genetiche

**9.836**

articoli  
scientifici  
pubblicati



Il numero medio di citazioni ricevute da ogni articolo derivante dalla ricerca Telethon (2009-2013) rispetto alla media italiana, europea e statunitense.



# PERCHÉ RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE

**Crediamo che ogni paziente colpito da una malattia rara abbia diritto a una cura**

## MALATTIA GENETICA

L'80 per cento delle malattie rare è di origine genetica. Possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualsiasi età, sebbene nel 70 per cento dei casi si manifestino nei primi anni di vita.

### PER NON DIMENTICARE CHI SOFFRE...

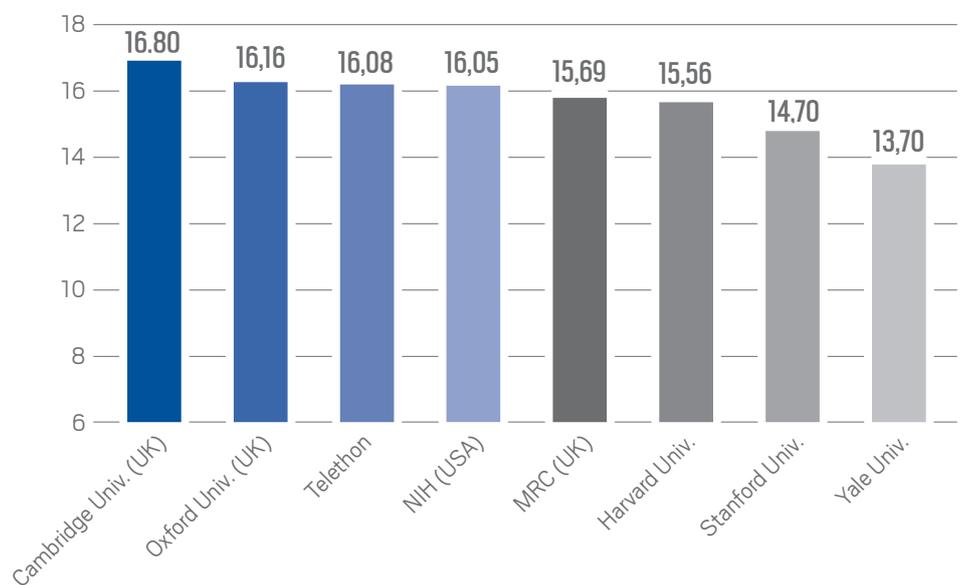
Per malattia rara si intende una malattia che colpisca non più di 5 persone su 10 mila. Alcuni dati forniscono la misura reale di cosa si intende per rarità: tra 27 e 36 milioni di persone in Europa sono colpite da queste patologie, di cui più di tre milioni solo in Italia. Tra il 6 e l'8 per cento della popolazione mondiale ne è affetta, e nell'80 per cento dei casi si tratta di malattie di origine genetica. Il 70 per cento di queste patologie si manifesta nei primi anni di vita: il 3-4 per cento dei bambini nati in Europa è colpito da una malattia rara e circa il 30 per cento di loro non raggiunge il quinto anno di vita.

Le malattie rare conosciute sono oltre seimila; sono malattie gravi, spesso letali e i pazienti si scontrano con problemi che vanno dalla difficoltà della diagnosi alla assenza di una cura efficace.

Proprio la rarità di queste malattie rende difficile attrarre investimenti in ricerca da parte delle istituzioni e dell'industria farmaceutica. La Fondazione Telethon si occupa di ricerca sulle malattie genetiche perché ogni paziente colpito da una malattia rara ha diritto a una cura.

### ... PROCEDIAMO DECISI VERSO LA CURA

La ricerca finanziata da Telethon è una ricerca efficace: lo testimoniano parametri oggettivi come il numero delle pubblicazioni che ogni anno appaiono sulle più prestigiose riviste internazionali del settore o il citation index, un dato che evidenzia quanto una scoperta è stata citata in articoli scientifici pubblicati successivamente.



Il numero medio di citazioni ricevute da ogni articolo scientifico di Telethon (2009-2013) rispetto alla media di altre istituzioni leader nel campo della ricerca biomedica.



Uma, quattro anni, aspetta una cura per la sua malattia, la sindrome di Phelan Mcdermid.

## DISTRIBUZIONE DEI FINANZIAMENTI PER IL PROGRESSO DELLA RICERCA

L'avanzamento della ricerca verso la cura nel corso degli ultimi vent'anni è evidente anche studiando la ripartizione dei finanziamenti.

Il dato più eclatante riguarda i fondi dedicati alla ricerca clinica: 27,7% nell'ultimo triennio rispetto al 2,3% nel triennio 1991-1994.

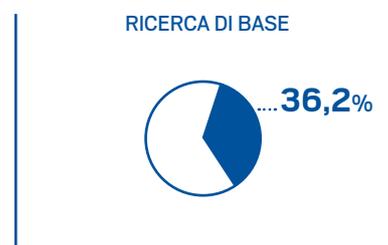
Inoltre la ricerca Telethon si proietta verso la cura: è evidente guardando la ripartizione dei finanziamenti. In oltre vent'anni i fondi destinati ai progetti si sono spostati, riguardando in modo sempre più significativo la ricerca preclinica e gli studi clinici sui pazienti.

Il cammino della ricerca verso la cura è lungo e difficile, ma ogni tappa intermedia può rappresentare un traguardo perché può incidere notevolmente sulla vita quotidiana di chi è affetto da queste malattie.

Un esempio per tutti riguarda i malati di distrofia di Duchenne. Se una cura definitiva ancora non c'è, in questi anni i progressi fatti sono stati tali che i pazienti oggi vivono più a lungo e vivono meglio: l'aspettativa di vita è quasi raddoppiata (una volta era di 18-20 anni) e il momento di usare la sedia a rotelle arriva intorno ai 13 anni (vent'anni fa succedeva entro gli 8-9 anni).



Giovanni, affetto da leucodistrofia metacromatica, è stato trattato al Tiget con la terapia genica e ora sta bene.



■ 2011-2014

# COSÌ SUPERIAMO L'ULTIMO OSTACOLO

**Efficienza. Meritocrazia.  
Alleanze con l'industria  
farmaceutica.  
E i vantaggi sono prima  
di tutto per i pazienti**

Il punto di partenza e di arrivo è il paziente: è per lui che i ricercatori lavorano per trovare terapie, è a lui che deve essere fornita una cura. Per riuscire a chiudere questo percorso, la ricerca accademica non basta: per rendere disponibili le terapie messe a punto, servono le competenze e le capacità di sviluppo e produttive dell'industria farmaceutica, per la quale una ricerca che abbia già identificato strategie di cura efficaci, come quella della Fondazione, ha maggiore attrattiva.

I vantaggi di queste alleanze riguardano tutti: i pazienti che potranno beneficiare delle terapie; la Fondazione che vede realizzarsi concretamente l'investimento dedicato e può liberare fondi per altri progetti; le aziende farmaceutiche che più che un guadagno economico ottengono un "guadagno" in know-how, utilizzabile per successive strategie terapeutiche.

Lo sviluppo dell'alleanza con GlaxoSmithKline, avviata nel 2010, per esempio, ha visto nell'ultimo anno Gsk impegnarsi a completare gli studi clinici con l'obiettivo di portare fino alla registrazione le terapie per la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich frutto della ricerca Tiget.

Un'altra importante alleanza è quella con Shire plc, avviata nel 2012 per lo sviluppo di alcuni progetti di ricerca originati dal Tigem.

La Fondazione Telethon nello stipulare questi accordi si tutela per garantire il diritto del paziente alla cura, grazie a politiche di protezione della proprietà intellettuale e la sottoscrizione di clausole che le permettano di proseguire autonomamente lo sviluppo delle strategie di cura messe a punto, qualora il partner industriale decidesse di non farlo.

## STUDI CLINICI SOSTENUTI DA TELETHON. LA RICERCA ESTERNA (1990-2014)

MALATTIA OGGETTO DELLA RICERCA CLINICA	RICERCATORE RESPONSABILE DEL PROGETTO	ISTITUTO DI RICERCA E CITTÀ
Distrofia muscolare di Duchenne	Giulio Cossu	Fondazione Centro San Raffaele (Milano)
Glicogenosi di tipo II	Giancarlo Parenti	Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem)
Encefalopatia etilmalonica	Massimo Zeviani	Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta (Milano)
Insonnia fatale familiare	Gianluigi Forloni	Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri Irccs (Milano)
Sindrome di Marfan	Eloisa Arbustini	Fondazione Irccs Policlinico San Matteo (Pavia)
Charcot Marie Tooth	Davide Pareyson	Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta (Milano)

Validare nel paziente una strategia di cura è un passo importante nel percorso verso la terapia.

Si tratta, appunto, di un passo: fondamentale ma non sempre risolutivo o determinante per la produzione di una cura fruibile.

La valutazione stringente applicata da Telethon garantisce che la realizzazione di ogni studio finanziato rispetti tutti i passaggi e le regole necessarie per la sicurezza del paziente, e che tutti i dati prodotti saranno utili al perfezionamento della strategia di cura, qualunque sia l'esito della singola sperimentazione.

## LA NOSTRA PIPELINE DI SVILUPPO: LE STRATEGIE TERAPEUTICHE PIÙ VICINE ALLA CURA

	Sviluppo preclinico (fase iniziale)	Sviluppo preclinico (fase avanzata)	Studo clinico
Malattia granulomatosa cronica	██████████		
Leucodistrofia globoide	██████████		
Mucopolisaccaridosi di tipo IIIa	██████████		
Amaurosi congenita di Leber	██████████		
Emofilia	██████████		
Malattia di Stargardt	██████████		
Deficit di alfa-1 antitripsina	██████████		
Sindrome IPEX	██████████		
Sindrome di Usher	██████████		
Glicogenosi II (malattia di Pompe)	██████████		
Retinite pigmentosa	██████████		
Malattia di Wilson	██████████		
Deficit del complesso della piruvato deidrogenasi	██████████		
Malattia di Crigler-Najjar	██████████		
Talassemia beta	██████████	██████████	
Mucopolisaccaridosi di tipo I	██████████	██████████	
Mucopolisaccaridosi di tipo VI	██████████	██████████	
Ada-Scid (studio clinico concluso)	██████████	██████████	██████████
Leucodistrofia metacromatica	██████████	██████████	██████████
Sindrome di Wiskott-Aldrich	██████████	██████████	██████████

- Tiget (Milano)  
(Istituto Telethon di terapia genica)
- Tigem (Pozzuoli)  
(Istituto Telethon di genetica e medicina)

Per queste ricerche possiamo parlare di pipeline perché, dal momento che sono effettuate presso gli istituti Telethon, sono inserite in modo continuativo in un percorso di sviluppo finalizzato alla registrazione di una terapia disponibile per tutti i pazienti che debbano usufruirne. 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 (vedi pagina accanto).

## STRATEGIE TERAPEUTICHE IN LABORATORIO. LA RICERCA ESTERNA (2013-2014)

MALATTIA OGGETTO DELLA RICERCA CLINICA	RICERCATORE RESPONSABILE DEL PROGETTO	ISTITUTO DI RICERCA E CITTÀ
Sindrome da deplezione del Dna mitocondriale	Massimo Zeviani	Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta (Milano)
Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica	Silvia Priori	Fondazione Irccs Salvatore Maugeri (Pavia)
Miotonia congenita	Diana Conte Camerino	Università di Bari
Sindrome di Crigler-Najjar	Andrés Fernando Muro	Icgeb-International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (Trieste)
Malattia di Hailey-Hailey	Claudio Talora	Università La Sapienza (Roma)
Alcaptonuria	Annalisa Santucci	Università di Siena
Miopatie da carenza di collagene VI	Paolo Bernardi	Università di Padova
Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi	Valeria Tiranti	Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta (Milano)

Per queste ricerche la Fondazione mette le proprie conoscenze a disposizione del ricercatore e dell'ente ospitante per facilitare e supportare il percorso di sviluppo. A guidare anche questo processo è la nostra visione: ottenere terapie fruibili per tutti i pazienti.

## RARE PARTNERS

L'accordo con Rare Partners, società non profit dedicata allo sviluppo della ricerca per le malattie rare, è finalizzato all'identificazione di applicazioni della ricerca Telethon in ambito terapeutico e diagnostico. A questo progetto sono stati allocati 43 mila euro.

## LA RICERCA INTERNA: I NOSTRI ISTITUTI

**Tigem, Tiget, Dti:**  
gli istituti Telethon  
d'eccellenza che  
portano avanti la  
ricerca interna

La ricerca biomedica interna della Fondazione Telethon si svolge nei due istituti di ricerca Tiget e Tigem, e nell'istituto virtuale Dti.

Il Tiget, Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica è stato fondato nel 1995 a Milano, grazie a una joint venture tra il San Raffaele e la Fondazione Telethon. I fondi destinati al Tiget da Telethon coprono le spese vive della ricerca. Il Tigem, Istituto Telethon di genetica e medicina, è stato fondato nel 1994 e ha sede a Pozzuoli; i finanziamenti riguardano spese vive di ricerca, salari e spese strutturali. Il Dti, Istituto Telethon Dulbecco, è stato fondato nel 1999 gra-

**1994**

anno della fondazione

**184**

tra ricercatori e  
amministrativi

**56**

milioni di euro complessivi  
investiti da Telethon

### ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA (TIGEM)

Fondato nel 1994, ha sede dal dicembre 2013 a Pozzuoli (Napoli) negli ex stabilimenti Olivetti. La nuova sede è stata inaugurata alla presenza del presidente della Repubblica Giorgio Napolitano. Si tratta di una struttura di oltre 4.500 metri quadrati, riconvertita e ristrutturata grazie a un investimento di oltre 11 milioni di euro provenienti dal programma operativo nazionale "Ricerca e competitività" 2007-2013, che ha consentito di usufruire di fondi dell'Unione Europea. Al Tigem lavorano 16 gruppi di ricerca, guidati da Andrea Ballabio. Sono impiegate 184 persone, in prevalenza di profilo scientifico (oltre 160). Il Tigem riceve un finanziamento annuale dalla Fondazione, concesso sulla base di una rigorosa valutazione periodica effettuata dalla commissione medico-scientifica. Nel corso dell'ultimo esercizio il Tigem ha utilizzato fondi per circa 11,8 milioni di euro, di cui 3,3 milioni di euro derivanti dall'accordo Shire. Il Tigem concentra la propria missione sulla comprensione dei meccanismi alla base delle malattie genetiche, per poi sviluppare strategie preventive e terapeutiche. Il lavoro di ricerca segue tre programmi strategici: biologia cellulare delle malattie genetiche, biologia dei sistemi e della genomica funzionale e terapia molecolare. La ricerca al Tigem si focalizza in particolare su malattie come le degenerazioni retiniche, disturbi del traffico intracellulare, malattie da accumulo lisosomiale, metabolismo epatico e ciliopatie. L'eccellenza della ricerca svolta al Tigem è confermata anche dalla capacità dell'istituto di attrarre finanziamenti da numerosi enti internazionali come l'Unione Europea, i National Institutes of Health (NIH), la Fondazione europea di biologia molecolare (Embo), il Wellcome Trust e l'European Research Council. Inoltre, anche con il sostegno di un'associazione americana di pazienti, la Batten Disease Foundation, è nato un laboratorio Tigem presso il Texas Children's Hospital di Houston, dedicato allo studio di malattie neurologiche dei bambini.

La Fondazione Telethon ha investito in questo istituto oltre 56 milioni di euro.



Ricercatori Telethon insieme  
ad alcuni rappresentanti delle  
associazioni di malattia.

zie al sostegno del premio Nobel a cui è intitolato. Non è un istituto fisico, ma un programma creato per sostenere la carriera di giovani ricercatori impegnati in laboratori di ricerca in Italia.

I finanziamenti riguardano salari e spese vive di ricerca. Complessivamente negli istituti Telethon lavorano oltre 370 persone, fra personale scientifico, che rappresenta la maggior parte delle risorse umane, e amministrativo. Ad oggi la Fondazione Telethon ha investito in questi centri oltre 153 milioni di euro. Gli istituti Telethon, grazie al loro prestigio internazionale, attraggono contributi anche da parte di enti esterni. Il controllo esercitato sul budget di Tiget e Dti dalla Fondazione serve a ottimizzare non solo l'impiego dei fondi stanziati da Telethon, ma anche di quelli erogati da altri enti e istituzioni come l'Unione Europea.

## ISTITUTO SAN RAFFAELE-TELETHON PER LA TERAPIA GENICA (TIGET)

L'Istituto ha sede a Milano ed è stato fondato nel 1995 dalla Fondazione Telethon e dall'ospedale San Raffaele. Al Tiget lavorano 16 gruppi di ricerca, guidati da Luigi Naldini. Il personale scientifico comprende 140 persone. Il Tiget riceve un finanziamento annuale dalla Fondazione, concesso sulla base di una rigorosa valutazione periodica effettuata dalla commissione medico-scientifica. Nel corso dell'ultimo esercizio il Tiget ha utilizzato fondi per oltre 9,5 milioni di euro, di cui 6,7 milioni derivanti dall'accordo con Gsk per lo sviluppo e la sperimentazione clinica e i rimanenti 2,8 milioni investiti direttamente dalla Fondazione. La decisione di fondare il Tiget è stata presa con lo scopo di costituire un centro di eccellenza per tutte le fasi della ricerca di base e clinica finalizzata alla terapia genica e cellulare, per arrivare allo sviluppo di nuovi protocolli di cura delle malattie genetiche. Nel corso degli anni il Tiget ha sviluppato terapie efficaci per malattie mai curate prima; tra i principali successi in questo ambito, l'individuazione per la prima volta al mondo del protocollo clinico per la terapia genica dell'Ada-Scid, una grave forma di immunodeficienza congenita, i trial clinici per la sindrome di Wiskott-Aldrich e la leucodistrofia metacromatica. Oggi l'istituto è diventato un centro di eccellenza per la terapia genica applicata alle malattie genetiche, in particolare le immunodeficienze primarie e alcune malattie autoimmuni, le leucodistrofie e altre malattie da accumulo lisosomiale, la talassemia e le emofilie. Il Tiget è stato il primo laboratorio accademico in Europa a ottenere la certificazione come Centro di Saggio Glp (Good Laboratory Practice), che agisce cioè in conformità con le "Buone pratiche di laboratorio", adottate a livello internazionale per garantire la qualità del processo organizzativo. La Fondazione Telethon in questi anni ha investito nel Tiget quasi 65 milioni di euro.

**1995**

anno della fondazione

**140**

tra ricercatori, clinici e amministrativi

**65**

milioni di euro complessivi investiti da Telethon

## ISTITUTO TELETHON DULBECCO

Fondato nel 1999, grazie anche al sostegno del premio Nobel Renato Dulbecco, a cui è intitolato. Non è un istituto fisico, ma un programma creato per indirizzare e sostenere la carriera indipendente di giovani ricercatori impegnati sullo studio delle malattie genetiche in laboratori di ricerca in Italia. Il Dti recluta ricercatori brillanti e promettenti, a cui vengono assicurati stipendio e fondi di ricerca per cinque anni per lavorare in istituti italiani di loro scelta. In base alla valutazione dei risultati della loro attività condotta dalla commissione medico-scientifica di Telethon, il finanziato può essere riconfermato. Oggi l'Istituto conta sul lavoro di 13 ricercatori responsabili di progetto e 34 ricercatori con borsa di studio, impegnati in 5 città italiane (Milano, Padova, Trento, Napoli, Palermo). Nel corso dell'ultimo esercizio la Fondazione ha investito sull'istituto Telethon Dulbecco circa 2,5 milioni di euro. Nella sua storia l'Istituto ha reclutato complessivamente 34 ricercatori e impiegato in totale quasi 400 persone tra neolaureati, dottorandi e "post-doc". La Fondazione Telethon ha investito complessivamente in questo programma oltre 32 milioni di euro.

**13**

Dti Telethon Scientist

**47**

tra ricercatori e tecnici

**32**

milioni di euro complessivi investiti da Telethon

# LA RICERCA ESTERNA

Promuovere il merito,  
finanziare l'eccellenza  
attraverso rigore,  
valutazione, efficacia

## OTTENIAMO RISULTATI GRAZIE AL MERITO

Solo l'eccellenza porta alla cura: la Fondazione Telethon nel finanziare la ricerca scientifica punta all'eccellenza perché solo così può rispettare la sua missione, trovare una cura alle malattie genetiche rare. Che si tratti di sovvenzionare i propri istituti o di istituire bandi per finanziare la ricerca esterna, i criteri di valutazione sono rigorosi. Questo modo di operare garantisce che i fondi raccolti vengano destinati solo ai progetti migliori e al contempo premia il merito, tutelando i donatori, i ricercatori e i pazienti. In venticinque anni la validità di questo metodo è stata confermata dai risultati e anche dal numero di ricerche che sono approdate alla sperimentazione clinica grazie al sostegno di Telethon.

I finanziamenti destinati alla ricerca biomedica esterna, stanziati in seguito al metodo di valutazione denominato peer review applicato dalla commissione medico-scientifica di Telethon, riguardano i costi vivi della ricerca.

Per i finanziamenti alla ricerca esterna, è facoltà dei ricercatori, in accordo con la propria istituzione, scegliere fra due opzioni: far gestire i fondi Telethon

## LA COMMISSIONE

La commissione medico-scientifica è composta da 33 scienziati, tutti di prestigio internazionale, di cui solo 4 sono italiani, e tra questi solo uno lavora in Italia. Una scelta che serve ad evitare possibili conflitti d'interessi.

La commissione ha due compiti: valutare i progetti proposti per i finanziamenti, tramite il metodo peer-review; valutare periodicamente l'attività dei ricercatori che lavorano negli istituti Telethon.

### FASE 1

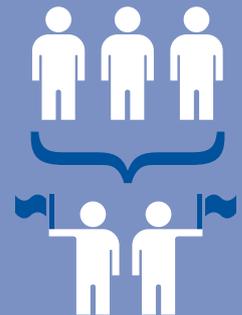
AVVIO DEL BANDO  
ED ESAME DEI PROGETTI



Questa fase spetta all'ufficio scientifico di Telethon, e nello specifico ai research program manager: gestiscono la pubblicazione dei bandi e la valutazione dei progetti, esaminano le richieste e le indirizzano ai revisori dalle competenze più attinenti ai progetti da valutare.

### FASE 2

VALUTAZIONE  
DEI MIGLIORI PROGETTI



La prima scrematura, detta triage, prevede che ogni progetto venga valutato da tre scienziati della commissione medico-scientifica. I progetti che superano questa fase sono inviati anche a due revisori esterni che lavorano all'estero.

La commissione medico-scientifica al lavoro.



presso l'ente per cui operano, che in questo caso è tenuto a presentare una rendicontazione annuale delle spese, oppure affidare la gestione diretta alla Fondazione, che provvede a tutte le spese necessarie per il lavoro di ricerca, in modo da ottimizzare l'amministrazione dei finanziamenti. Il 70 per cento dei ricercatori si orienta verso questa opzione, per poter usufruire di una gestione flessibile dei fondi e di un risparmio economico e di tempo sui materiali.

### FASE 3

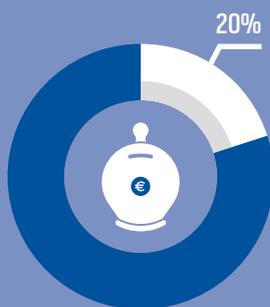
#### DISCUSSIONE PLENARIA



La decisione finale su ogni progetto viene presa nel corso di una riunione plenaria della commissione medico-scientifica. I progetti vengono presentati dai membri della commissione che li hanno valutati; i criteri in base ai quali vengono analizzati sono originalità, fattibilità, adeguatezza della richiesta di finanziamento rispetto agli obiettivi, rilevanza del piano sperimentale rispetto alla malattia genetica, prossimità alla terapia.

### FASE 4

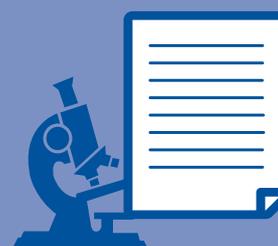
#### APPROVAZIONE DEL FINANZIAMENTO



Stabilita una graduatoria tra i progetti, spetta al consiglio di amministrazione di Telethon riunirsi per stanziare i finanziamenti ai progetti migliori. Telethon punta ad approvare ogni anno il 20 per cento dei progetti selezionati, valore ideale entro cui si colloca l'eccellenza.

### FASE 5

#### REPORT DELLA REVISIONE



Ogni ricercatore riceve dall'ufficio scientifico di Telethon un documento di feedback che illustra il processo di selezione, i commenti dei revisori e l'esito finale della riunione.

# I BANDI DI RICERCA ESTERNA

Oltre 13 milioni di euro per finanziare la ricerca esterna nell'ultimo anno di bilancio

**280**

progetti di ricerca esterna valutati

**40**

nuovi progetti finanziati

## BANDO 2014

Quaranta progetti, 11,7 milioni di euro di finanziamento: questi sono i numeri del principale bando di finanziamento di ricerca esterna della Fondazione Telethon nel 2014. Il bando è dedicato a ricercatori che operano in istituti pubblici o non profit in Italia; questi finanziamenti prevedono la copertura dei costi vivi di ricerca, che comprendono anche i salari del personale non strutturato che lavora nei laboratori.

I finanziamenti approvati a fine giugno 2014 hanno interessato dodici regioni e sessanta gruppi di ricerca lungo tutto il Paese. I progetti riguardano malattie come la distrofia muscolare di Duchenne, la retinite pigmentosa, l'emofilia, la distrofia miotonica di tipo 1. Il numero di patologie indagate da Telethon si è ampliato: alcuni progetti studiano patologie non affrontate prima, per esempio, un progetto di ricerca articolato tra Lombardia e Puglia riguarda la sindrome da microduplicazione 7q11.23; cinque gruppi di ricerca in Lombardia, Piemonte e Sardegna si occupano di atassia spinocerebellare 38; cinque laboratori in Lazio, Veneto e Lombardia indagano sulla malattia da accumulo di lipidi neutri; uno studio nel Lazio riguarda l'amiloidosi cutanea localizzata familiare.

Dal 2001, Telethon e Uildm dedicano i fondi raccolti dai volontari Uildm a un bando speciale per progetti di ricerca clinica che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati neuromuscolari.

## PROGETTI TELETHON-UILDM

Al bando Telethon-Uildm sono ammessi esclusivamente studi clinici mirati a prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari.

Nell'ultimo anno di bilancio sono stati dedicati a questo programma circa 620 mila euro per sostenere quattro progetti multicentrici che coinvolgono la rete clinica neuromuscolare italiana.

Avviato nel 2010 per sostenere lo svolgimento di programmi che si basano sull'azione sinergica e complementare di più team di ricerca.

## PROGRAM PROJECT

Il programma di finanziamento per program project sostiene lo svolgimento di progetti che si basano sull'azione sinergica e complementare di più team di ricerca. A seguito di una valutazione positiva della commissione medico-scientifica, a ciascuno dei due programmi selezionati nel 2010 nell'ambito di questo bando è stato allocato un finanziamento di 60 mila euro per il completamento delle attività di ricerca previste.

Il finanziamento è orientato a malattie di origine genetica sinora neglette dal punto di vista della ricerca.

## PROGETTI ESPLORATIVI

Il bando per i progetti esplorativi si concentra su malattie di origine genetica sinora neglette dal punto di vista della ricerca e ogni edizione è focalizzata su una tematica diversa. Nell'anno di bilancio 2013-2014 il bando è stato dedicato alle sindromi genetiche. Sono stati finanziati 14 progetti per un totale di circa 610 mila euro.

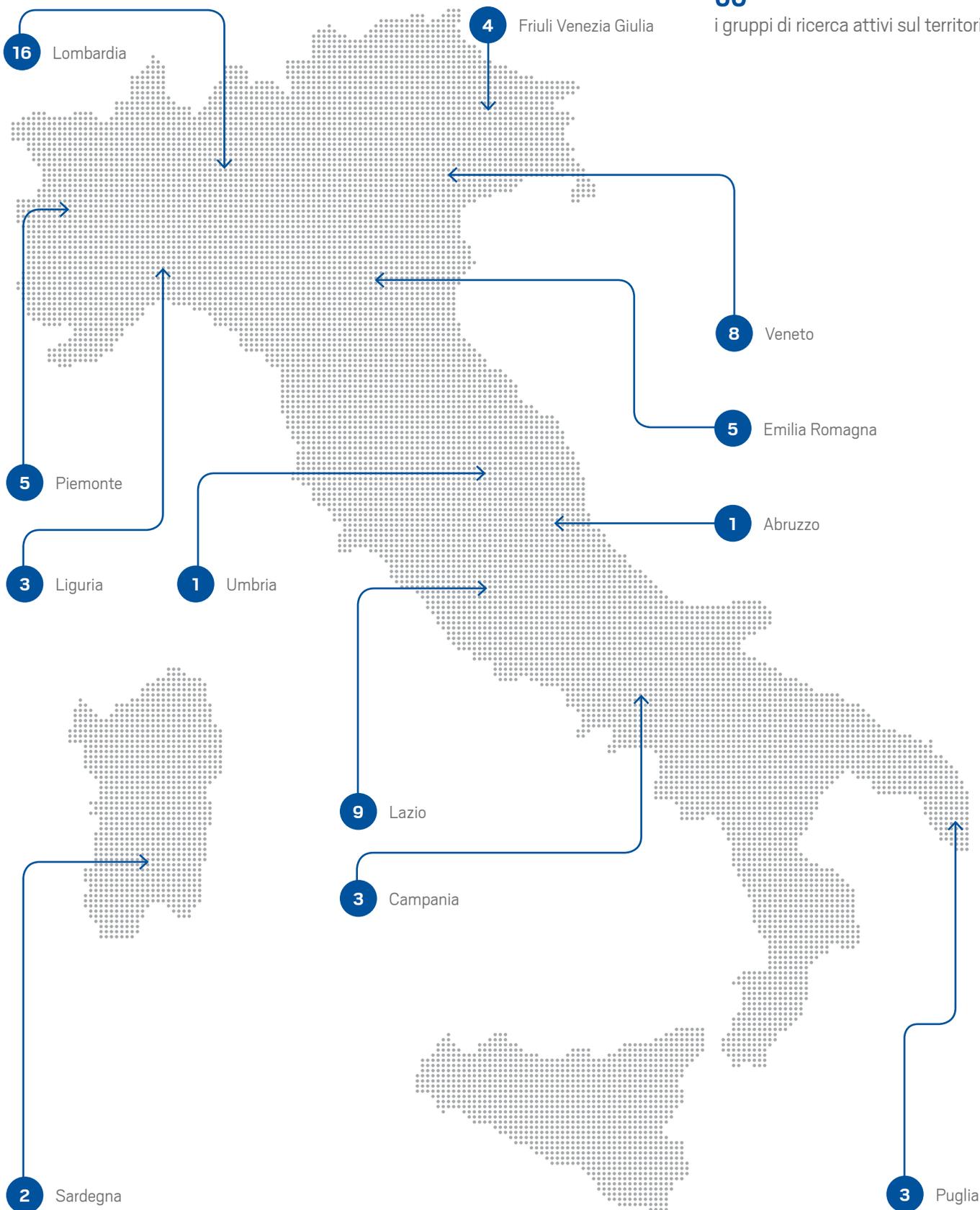
## BANDO 2014: DOVE FINANZIAMO RICERCA

### 5 mesi e mezzo

il tempo medio fra la presentazione del progetto e il finanziamento

### 60

i gruppi di ricerca attivi sul territorio



# PRINCIPALI RISULTATI DELL'ANNO 2013-2014

**Dalla ricerca di base a quella più vicina alle terapie, la ricerca Telethon è competitiva a livello internazionale**

In queste pagine sono descritti alcuni dei risultati più importanti targati Telethon pubblicati nell'ultimo anno. Il percorso della ricerca non è sempre come ce lo immaginiamo: osservazioni impreviste possono portare a scoperte inaspettate. Il traguardo finale è sempre la cura delle malattie genetiche rare ma nella sua evoluzione un progetto può rivelarsi importante per altre malattie, gravi e molto diffuse, come dimostrano le scoperte di Luca Rampoldi e Luigi Naldini che coinvolgono patologie molto comuni come l'ipertensione arteriosa e i tumori.

## MASSIMO ZEVIANI

Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta di Milano

Il gene FBXL4 si è dimostrato importante nel controllo dell'equilibrio energetico e della stabilità del Dna mitocondriale: sue mutazioni, infatti, sono causa di encefalopatie mitocondriali a esordio nell'infanzia. Grazie al sequenziamento dell'esoma (la parte del genoma che codifica per proteine), i ricercatori hanno identificando 9 nuove mutazioni di questo gene.

*American Journal of Human Genetics*

### DEFICIT DI FATTORE VII

## MIRKO PINOTTI

Università di Ferrara

Dimostrato per la prima volta in vivo il recupero dei problemi di coagulazione associati al deficit ereditario di fattore VII: i ricercatori hanno ingegnerizzato in laboratorio la molecola di Rna nucleare U1, rendendola capace di correggere il processo di maturazione dell'Rna di hFVII e ripristinando così l'espressione della proteina funzionale.

*Journal of Thrombosis and Haemostasis*

### ENCEFALOPATIE MITOCONDRIALI

## ROSSELLA TUPLER

Università di Modena e Reggio Emilia

Uno studio che ha coinvolto numerosi pazienti affetti dalla distrofia muscolare facio-scapolo-omerale e i loro parenti portatori della mutazione ha evidenziato la necessità di trovare strumenti alternativi al solo responso genetico per la prognosi familiare: la presenza della mutazione, infatti, non basta per stabilire quando e se la patologia si manifesterà.

*Brain*

### IPERTENSIONE ARTERIOSA

## LUCA RAMPOLDI

Istituto San Raffaele di Milano

Scoperto un meccanismo che collega l'uromodulina, una proteina presente nelle urine, a un maggiore rischio di sviluppare ipertensione arteriosa e danno renale. Dalla ricerca su una rara malattia ereditaria arriva dunque un suggerimento per applicazioni su larga scala, mostrando come la genetica possa aiutare nello sviluppo e nella scelta di terapie più efficaci e sicure.

*Nature Medicine*

### DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE

## VALERIA TIRANTI

Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta di Milano

Scoperto un nuovo difetto genetico responsabile di una grave malattia neurodegenerativa associata all'accumulo di ferro nel cervello. Grazie al sequenziamento dell'esoma (che consente di "leggere" solo le regioni codificanti del genoma) è stata dimostrata l'associazione tra un particolare difetto nel gene COASY, codificante per la proteina coenzima-A sintasi, e la malattia.

*American Journal of Human Genetics*

### TUMORI LINFATICI

## LUIGI NALDINI

Istituto San Raffaele-Telethon di Milano

Nuova applicazione della terapia genica targata Telethon nella lotta ai tumori: la stessa strategia che ha permesso di curare bambini affetti da gravi malattie genetiche rare è stata adattata per inserire nelle cellule staminali del sangue il gene dell'interferone alfa, una molecola dalla potente attività anti-tumorale.

*Science Translational Medicine*

### NEURODEGENERAZIONE DA ACCUMULO DI FERRO

## ROSA BACCHETTA

Istituto San Raffaele-Telethon di Milano

Grazie alla terapia genica con vettori lentivirali, corretto il difetto genetico responsabile della sindrome IPEX, rara malattia genetica del sistema immunitario in linfociti T prelevati dai pazienti: il prossimo passo sarà capire se, una volta iniettate, le cellule così modificate siano in grado di controllare i sintomi della malattia nell'uomo.

*Science Translational Medicine*

### LEUCODISTROFIA DI KRABBE

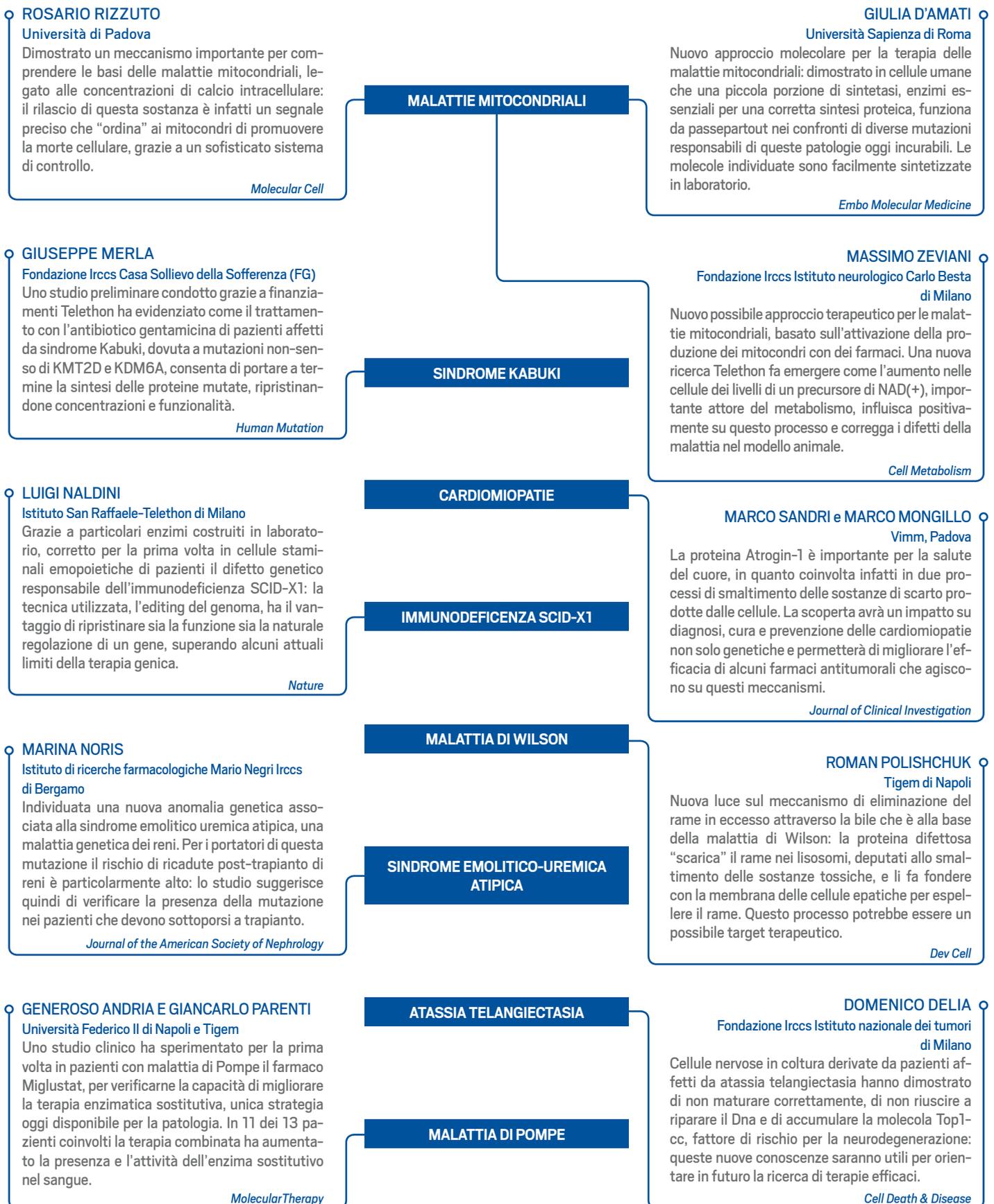
## ANGELA GRITTI

Istituto San Raffaele-Telethon di Milano

Dimostrata la possibilità di applicare la terapia genica con vettori lentivirali per il trattamento della leucodistrofia di Krabbe e altre patologie simili. Gli scienziati hanno corretto il difetto genetico nelle cellule del sistema nervoso centrale di topi neonati affetti dalla malattia e hanno constatato, a distanza di tempo dall'iniezione, efficacia e sicurezza della strategia.

*Human Molecular Genetics*

### SINDROME IPEX



## LE COLLABORAZIONI

**Le collaborazioni sono fondamentali per ottimizzare l'efficacia del lavoro di tutti gli attori coinvolti**

Dalla sua creazione Telethon è sempre stata al fianco dei pazienti, delle associazioni, degli enti e dei soggetti impegnati nella ricerca. Fondamentali in questo senso sono le alleanze e le iniziative a cui la Fondazione prende parte a livello nazionale e internazionale che, grazie alla condivisione di dati e informazioni, rendono la ricerca più efficace e focalizzata.

### INIZIATIVE NAZIONALI

#### CENTRI CLINICI NEMO

I centri clinici Nemo (Neuromuscular Omnicentre) sono dedicati ai pazienti affetti da patologie neuromuscolari e sono nati e pensati appositamente per far fronte ad ogni loro esigenza, clinica e assistenziale. Il paziente viene seguito da un'equipe multidisciplinare specializzata in questo tipo di malattie e pronta a trattare tutte le peculiarità che comportano.

Il centro diventa così un punto di riferimento per i malati e le loro famiglie che al Nemo trovano insieme tutti gli specialisti che devono consultare – dal cardiologo al neurologo, dallo pneumologo all'ortopedico fino al fisioterapista – ma anche per i medici di base che hanno tra i propri assistiti pazienti con malattie neuromuscolari, in modo da supportarli per l'informazione e la consulenza sulla patologia.

Il primo centro clinico Nemo è nato a Milano, grazie alla collaborazione tra Fondazione Telethon, Uildm e Azienda ospedaliera Niguarda, a cui si sono aggiunti anche Aisla e famiglie Sma. Nel 2012 un secondo centro è stato inaugurato a Messina, presso il policlinico G. Martino e vede tra i soci fondatori anche Aisla e Università di Messina. I due centri sono gestiti e finanziati da due fondazioni – Fondazione Serena e Fondazione Aurora – create da Fondazione Telethon, da Uildm e dalle aziende ospedaliere. Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito 100 mila euro a questo progetto.

### I REGISTRI

Raccolgono i dati dei pazienti affetti da malattie rare, mettendoli a disposizione di medici e ricercatori costituendo un patrimonio di informazioni utilissime per rendere la ricerca più efficace.

### LE BIOBANCHE

Raccolgono i campioni biologici dei pazienti e li rendono disponibili agli scienziati. Lo scambio di informazioni che ne deriva è determinante per indirizzare la ricerca, per arrivare prima alle diagnosi o per testare terapie.

#### ARISLA

Aisla (Agenzia di ricerca per la sclerosi laterale amiotrofica) è stata fondata nel 2008 dalla Fondazione Telethon insieme a Fondazione Cariplo, Fondazione Vialli e Mauro per la ricerca e lo sport e Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica (Aisla) per svolgere un'azione di coordinamento e promozione della ricerca scientifica per la conoscenza, la cura e il trattamento della Sla (sclerosi laterale amiotrofica). Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito 400 mila euro a questo progetto.

#### REGISTRO NMD

In questo registro sono raccolti dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti affetti da malattie neuromuscolari. La raccolta di questi dati è per fini epidemiologici e di ricerca: una migliore conoscenza di queste malattie può concorrere nello sviluppo di nuovi trattamenti. I registri raccolgono i dati dei pazienti affetti da malattie rare, dati messi a disposizione di medici e ricercatori, nel pieno rispetto della privacy dei pazienti, e lo scambio di informazioni che ne deriva è utilissimo per indirizzare la ricerca, per arrivare prima alle diagnosi o per mettere in atto terapie. La collaborazione con i registri dei pazienti, come quella con le biobanche genetiche, è un'attività fondamentale per rendere più efficace la ricerca.



**OLTRE 2 MILIONI**

di donatori privati

**27 MILA**

follower su Twitter  
al 30 giugno 2014

**135.000**

fan su Facebook  
al 30 giugno 2014

# LA RACCOLTA FONDI



**14.500**

aziende che  
ci sostengono  
con donazioni  
e raccolte fondi



**1.000**  
banchetti

**3.000**  
volontari  
in tutte le piazze  
italiane



**OLTRE  
20 MILIONI**

euro raccolti  
tramite aziende

**40 MILA**

dipendenti aziendali  
attivi nella raccolta



# UN'IMPRESA DI TUTTI GLI ITALIANI

La maggior parte dei fondi destinati alla ricerca deriva dalla raccolta fondi

## Efficienza e rispetto

La trasparenza è alla base della missione di Telethon, dell'etica, della condivisione di risultati e informazioni sul proprio operato; l'efficacia è la meta di una ricerca che si fonda sull'eccellenza per arrivare a una cura. Il trait d'union tra la trasparenza e l'efficacia è l'efficienza. L'efficienza della struttura operativa e dell'organizzazione non è soltanto un modo per ottimizzare lavoro e impegno, ma è anche un riconoscimento doveroso nei confronti dei donatori. La maggior parte della somma complessiva che la Fondazione Telethon destina alla ricerca, infatti, è frutto della generosità dei donatori e dell'impegno nella raccolta fondi; nel 2014 se oltre 20 milioni di euro sono derivati da fondi istituzionali e partner, ben oltre 35 milioni di euro sono arrivati grazie alle donazioni. Ci sono molti modi per partecipare alla raccolta fondi a favore della ricerca sulle malattie genetiche, a cominciare dagli sms inviati al numero solidale diffuso durante la maratona televisiva sulle reti Rai. Ma la Fondazione Telethon raccoglie attraverso tante altre iniziative: dai progetti di responsabilità sociale d'impresa realizzati con le aziende nostre sostenitrici a quelli per le scuole e al dialogo diretto, il cui impegno è quello di rendere consapevoli le persone dell'importanza della donazione regolare, al 5xmille che ai donatori non costa nulla. Ciò che accomuna tutte queste modalità è il rispetto che la Fondazione porta verso chi la sostiene, che si traduce nella razionalizzazione rigorosa dell'impiego di ogni risorsa. Le spese sostenute per la raccolta fondi e il funzionamento dell'organizzazione vengono controllate ogni anno utilizzando indici di efficienza riconosciuti a livello internazionale e proposti da Charity Navigator (società americana indipendente e senza scopo di lucro che valuta le charity in base alla performance finanziaria, il grado di responsabilità e trasparenza, per permettere ai donatori di scegliere consapevolmente), per garantire che la massima parte dei fondi raccolti venga destinata alla ricerca.



## OGNI ANNO, TUTTO L'ANNO

Un sostegno regolare e consapevole cambia il presente della ricerca e il futuro dei pazienti

Si può adottare un figlio, uno stile di vita, un provvedimento. E si può adottare il futuro. Adottare deriva dal latino e significa scegliere. Il futuro può essere una scelta, un impegno, costante e consapevole.

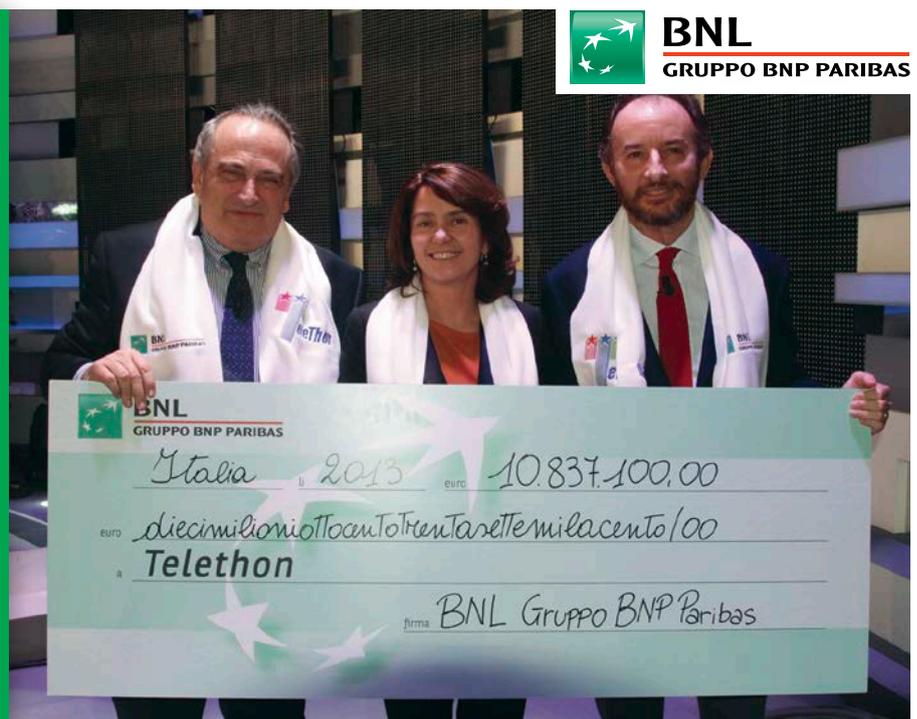
“Adotta il futuro” è il nome del programma per sostenere regolarmente Telethon, tramite una donazione programmata che si rinnova ogni mese o ogni anno, vuol dire scegliere consapevolmente di essere al fianco dei ricercatori e dei pazienti ogni giorno. Una donazione regolare fa la differenza, perché permette di pianificare meglio i finanziamenti, potendo contare su risorse costanti. La donazione regolare può essere effettuata tramite Rid o carta di credito, si può scegliere una cadenza mensile o annuale, si può decidere di modificarla in qualsiasi momento. Impegna pochi minuti di tempo nel presente, e cambia il futuro di molte vite per sempre. In cambio si riceveranno comunicazioni costanti sull'avanzamento della ricerca e la consapevolezza che si prende parte a una grande sfida. Anche alcune aziende che da anni sostengono Telethon promuovono il programma “Adotta il futuro”, prima fra tutte Bnl Gruppo Bnp Paribas.

### DIALOGO DIRETTO

Dal 2013 la Fondazione Telethon si avvale di un ulteriore strumento per raccontare la sua missione e i suoi traguardi, il programma di dialogo diretto. I dialogatori sono presenti nelle piazze, nelle strade, nei centri com-

### BNL GRUPPO BNP PARIBAS

Partner di Telethon da oltre vent'anni, Bnl Gruppo Bnp Paribas partecipa alla missione della Fondazione non solo durante la settimana della maratona, ma ogni giorno, nell'arco dei dodici mesi. I dipendenti sono costantemente attivi nella raccolta fondi e nell'organizzazione di eventi. Grazie anche a loro Bnl ha potuto coinvolgere i suoi clienti in progetti speciali come “EduCare” e “Bnl per Telethon insieme per la ricerca”, oltre ad aver ideato particolari modalità di raccolta online e tramite gli sportelli ATM. Dal 1992 Bnl ha raccolto per la ricerca circa 245 milioni di euro, di cui oltre 10,8 milioni nel 2013-2014.



merciali di quasi tutte le regioni italiane; il loro compito è informare le persone sulle malattie genetiche rare, sulla ricerca e i risultati ottenuti da Telethon, sull'importanza della donazione regolare. Chi decide di sostenere la Fondazione tramite Rid o carta di credito può anche scegliere di farlo con i dialogatori, che dispongono di tutte le informazioni e le autorizzazioni necessarie.

## DRTV

La Direct Response Television è una forma di comunicazione che prevede informazione e reazione diretta e consapevole da parte del telespettatore, che può immediatamente contattare un numero o consultare un sito web. Dal 2013 Telethon ha deciso di affidare il suo messaggio anche a questo tipo di comunicazione.

## LASCITI

I lasciti testamentari sono una forma di sostegno che guarda al futuro dell'intera collettività, che sposta l'attenzione da se stessi a tutto ciò che è oltre. La Fondazione investe le somme ricevute in eredità (è sufficiente indicare nel testamento, o farlo inserire dal notaio, il nome dell'ente e il codice fiscale), per finanziare la ricerca sulle malattie genetiche rare. Telethon può anche essere beneficiaria di una polizza di assicurazioni sulla vita. Nell'ultimo anno i lasciti ricevuti da Telethon ammontavano a un totale di circa 6,5 milioni di euro.



## UILDM

Più che un partner storico, Uildm, Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, è all'origine della Fondazione. Telethon infatti nacque nel 1990 grazie all'incontro fra Susanna Agnelli e la Uildm, per rispondere all'appello di un gruppo di malati di distrofia muscolare. Da allora Uildm è sempre rimasta a fianco di Telethon, partecipando a ogni maratona, dando un sostegno concreto grazie anche all'ausilio dei suoi volontari e continuando a sposare la missione della Fondazione. Grazie a Uildm, dal 2001 sono stati raccolti oltre 13 milioni di euro di cui 900 mila nel 2013-2014 da destinare alla ricerca sulle malattie genetiche rare.

## UN SOSTEGNO CONSAPEVOLE

**Dal 5xmille ai regali solidali: l'importanza di ricordare chi soffre in ogni occasione**

Il 5xmille è una forma di sostegno che non comporta alcuna spesa, ma dà tantissimo alla ricerca. Nell'ultimo anno, grazie alle donazioni effettuate con questa modalità, la Fondazione Telethon ha avuto modo di investire nei progetti per la cura alle malattie genetiche rare 1,7 milioni di euro. Gli ultimi fondi erogati sono stati destinati alla direzione scientifica di Telethon, l'ufficio che si occupa di garantire la massima efficienza per quanto riguarda la selezione dei progetti e l'assegnazione dei fondi alla ricerca.

Nel momento in cui si compila il 730 o il modello Unico, o lo si fa compilare a un professionista, è sufficiente inserire il codice fiscale dell'ente che si vuole sostenere. Nel caso di Telethon, questa scelta si trasforma in una donazione di speranza e di futuro, senza nessun costo per il sostenitore. Una donazione tramite 5xmille ha un significato speciale, perché vuol dire ricordarsi di Telethon, riflettere sull'importanza di una scelta specifica e testimoniare la propria solidarietà alle persone affette da malattie genetiche rare, restando simbolicamente al loro fianco.

### BOMBONIERE

Un momento di gioia personale, come un matrimonio, un battesimo, una laurea, può trasformarsi in un'occasione di speranza e felicità collettiva: ricordarsi di Telethon e delle persone affette da malattie genetiche rare anche negli eventi speciali e nelle ricorrenze. Nell'ultimo anno, grazie al sostegno dei donatori che hanno deciso di condividere i loro momenti felici con Telethon con le bomboniere solidali, la Fondazione ha potuto raccogliere 90 mila euro da destinare alla ricerca.

### 5X MILLE A TELETHON

Per destinare il proprio 5xmille a Telethon si deve riportare nel riquadro della dichiarazione dei redditi "Finanziamento della ricerca scientifica e delle università" il codice fiscale della Fondazione: 04879781005.

### SGRAVI FISCALI

Sia i privati sia le imprese possono dedurre le donazioni effettuate a favore della Fondazione Telethon. Per tutte le informazioni sugli importi deducibili, le modalità e le specificità, si può contattare il servizio donatori di Telethon allo 06 44015721.

**SPOSA ANCHE TU UNA GRANDE MISSIONE.**

SEGUICI SU  
● ● ● ● ●

**PER IL MATRIMONIO E GLI ALTRI EVENTI IMPORTANTI DELLA TUA VITA, SCEGLI LE BOMBONIERE SOLIDALI TELETHON.**

Eleggi nella tua confezione il piogrosso o il piogrosso nel bicchiere di vino (senza coloriti), le bomboniere e le partecipazioni solidali. Telethon non è un modo semplice e sofferto per condividere con amici e parenti l'emozione dei tuoi giorni più belli. Scegliere la ricerca scientifica di eccellenza per la cura delle malattie genetiche rare (condividendo la tua felicità con tante persone) che anche grazie al tuo contributo, potranno sperare in una cura sempre più vicina.

Segui il tuo giorno più importante, bomboniere e partecipazioni solidali su [www.telethon.it](http://www.telethon.it) o chiama subito il numero 06 44015721 per sapere di più e dove trovare più volte di tutti i tuoi amici importanti.

MAI TRUCCO  
MILITARI  
COSTRUTTORI  
CANTIERI  
LAVORI

**telethon**

**RICORDATI CHE #IOESISTO**

SEGUICI SU  
● ● ● ● ●

**DONA IL TUO 5X MILLE A TELETHON.**  
MOLTI BAMBINI COME LORENZO STANNO ASPETTANDO UNA CURA PER LA LORO MALATTIA GENETICA. SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA.

**E' DAVVERO FACILE.** Se ne ottiene la tua firma sulla dichiarazione dei redditi nel riquadro "Finanziamento della ricerca scientifica e delle università" e il versamento del codice fiscale di Telethon.

NON COSA FACILE A FARE? Prendiamoci di avere più fondi per arrivare alla cura.

PER MAGGIORI INFORMAZIONI [WWW.TELETHON.IT](http://WWW.TELETHON.IT)

**telethon**

## REGALI SOLIDALI

Che si tratti di un dono per il Natale, o di un pensiero che può rendere felice un parente o un amico durante tutto l'anno, un regalo solidale Telethon è anche un regalo alla ricerca e ai pazienti. La Fondazione ogni anno propone una nuova collezione destinata ai donatori, invitandoli a ricordare la lotta alle malattie genetiche rare anche nei momenti di condivisione con i propri cari. Grazie ai regali solidali e a tutti coloro che hanno scelto di testimoniare così i loro valori, nell'ultimo anno Telethon ha ricevuto ordini per una raccolta di circa 110 mila euro.

## UNA DONAZIONE "IN MEMORIA DI..."

Le donazioni in memoria di una persona cara rendono omaggio al suo ricordo, e aiutano tutti coloro che sono affetti da malattie genetiche rare. Nel momento della scomparsa, dell'anniversario o di una ricorrenza particolare, scegliere di celebrare quest'occasione con Telethon significa legare il ricordo di qualcuno al futuro e alla speranza di tanti, testimoniandolo con una lettera inviata dalla Fondazione ai familiari della persona scomparsa. Nell'ultimo anno, con questa modalità, la ricerca è stata aiutata grazie a una raccolta di 85 mila euro.

## EDUCATION

Portare la missione di Telethon nelle scuole significa sensibilizzare tutti, fin da bambini, sull'importanza del diritto alla salute e dell'unicità di ogni vita. Il progetto scuole di Telethon punta alla condivisione di valori come la solidarietà, all'informazione sulle malattie genetiche rare, al coinvolgimento degli studenti in iniziative tese anche alla raccolta dei fondi a favore della ricerca. Nell'ultimo anno questo progetto ha coinvolto oltre 1.000 istituti di ogni ordine e grado portando una raccolta che ha superato i 350 mila euro.



## COORDINATORI

I tantissimi volontari, oltre mille, che nelle occasioni speciali come la maratona in piazza decidono di donare il loro tempo e il loro impegno a Telethon, possono contare sull'appoggio di una rete efficiente e ben organizzata di coordinatori.

I coordinatori sono indispensabili per mantenere un contatto costante tra la Fondazione e il territorio. A loro si deve l'organizzazione e la riuscita di centinaia di eventi nel corso dell'anno, tra cene, concerti, spettacoli, manifestazioni sportive, gestione dei banchetti.

# COGLI L'OCCASIONE PER SOSTENERCI

Dalla maratona televisiva alle serate speciali: gli eventi dell'anno per sostenere la ricerca

59

famiglie di pazienti ospitate

27

ricercatori intervenuti

35

trasmissioni coinvolte sulle reti Rai per una settimana di programmazione

## LA MARATONA TELEVISIVA

Se il nome Telethon, nella sua origine statunitense, deriva dalla contrazione di *television marathon*, è facile comprendere quanto il sostegno della televisione sia stato e sia importante per la raccolta fondi a favore della ricerca. In Italia fin dalla prima edizione della maratona tv, nel 1990, il partner della Fondazione Telethon è la Rai.

L'edizione della maratona andata in onda sulle reti Rai nella settimana fra il 9 e il 15 dicembre 2013, all'insegna della campagna #ioesisto, è stata la ventiquattresima. L'evento è stato seguito anche su web, grazie a una maratona online speciale per raccontare il dietro le quinte: l'hashtag #ioesisto è stato utilizzato da 7.900 utenti Twitter, mentre le informazioni condivise su Facebook, tra post, commenti, "mi piace", sono state oltre 250 mila.

Davanti alle telecamere delle reti tv e ai microfoni delle radio si sono dati il cambio conduttori e presentatori Rai in una staffetta durata una settimana, che ha visto la presenza di ospiti del mondo dello spettacolo, dello sport e naturalmente della ricerca, e ha reso protagonisti i pazienti e i loro familiari. L'appello a fare una donazione tramite il numero solidale, un numero speciale che coinvolge e unisce tutte le principali compagnie telefoniche per sostenere la lotta contro le malattie genetiche rare e dare una speranza e un futuro alle persone che ne sono colpite, ha portato a una raccolta complessiva di circa 8 milioni di euro.

## RAI RADIOTELEVISIONE ITALIANA

La Rai è a fianco della Fondazione Telethon fin dalla prima edizione della maratona televisiva, nel 1990. Le ore di maratona dedicate a Telethon da servizio pubblico sono aumentate anno dopo anno. Oggi Rai segue l'evento di dicembre non solo grazie a una vera e propria staffetta tra trasmissioni televisive in onda sulle reti principali nell'arco di una settimana, coinvolgendo decine tra conduttori e ospiti, ma anche tramite Radio Rai e il web. Inoltre grazie a Rai Cinema, realizza ogni anno un cortometraggio che racconta le storie e le vite dei pazienti colpiti da malattie genetiche rare.



## LA MARATONA IN PIAZZA

Contestualmente alla maratona televisiva, nelle strade, nelle piazze, nei luoghi pubblici ogni anno si muovono altri maratoneti della ricerca: sono i volontari, i coordinatori e le associazioni partner. Mentre l'importanza della ricerca sulle malattie genetiche rare viene spiegata al pubblico televisivo dal piccolo schermo, negli stessi giorni le stesse informazioni vengono date alle persone che si fermano ai banchetti: sono illustrati i traguardi raggiunti dai ricercatori finanziati da Telethon e vengono raccolti fondi grazie alle sciarpe e ai cuori di cioccolato.

I volontari che animano le piazze con i colori di Telethon sono persone comuni, che rispondono all'appello della Fondazione per un appuntamento speciale. Possono essere a loro volta donatori particolarmente sensibili alla missione della Fondazione, o provenire dal mondo delle associazioni partner, come Uildm (Unione italiana lotta alla distrofia muscolare) o Avis (Associazione volontari italiani sangue). Nel 2013, nei tre giorni di impegno a favore delle persone colpite da malattie genetiche rare, i circa tremila volontari hanno allestito oltre 1.000 banchetti in tutta Italia, raccogliendo in totale 600 mila euro.

La raccolta viene effettuata grazie a due oggetti particolari che rappresentano l'impegno della Fondazione nella raccolta fondi: la sciarpa in pile con il logo è il simbolo classico di Telethon, ma dal 2013 alla sciarpa si è aggiunto un cuore, un cuore speciale di cioccolato prodotto nel 2013 artigianalmente in due versioni, al latte o fondente.

**SIMPLY**  
MARKET



## SUPERMERCATI SIMPLY

Simply è partner di Telethon da più di dieci anni: è dal 2002 che la rete dei 1.500 supermercati Simply, IperSimply, PuntoSimply e dei 9500 dipendenti ha deciso di sposare la missione della Fondazione sostenendo Telethon non solo durante la maratona televisiva, ma anche in occasione di altri eventi, come la Walk of Life.

Finora Simply ha contribuito alla ricerca, grazie a iniziative come le donazioni da 1 o 5 euro alla cassa o agli shopper solidali, con un totale di oltre 13 milioni di euro, di cui oltre 1 milione e 400 mila raccolti nel periodo 2013-2014.

## WALK OF LIFE

Camminare, marciare, correre: ogni andatura va bene, per far avanzare la ricerca. La Walk of Life 2014 ha visto oltre 20 mila persone muoversi insieme, con la stessa missione e lo stesso traguardo: sostenere Telethon e trovare una cura per i pazienti affetti da malattie genetiche. I chilometri percorsi complessivamente sono stati oltre 78 mila, dal 27 aprile, con l'inaugurazione della prima tappa a Milano, all'8 giugno, con l'ultima tappa ufficiale di Roma, passando per Catania e Napoli il 4 maggio. La terza edizione di questa manifestazione ha permesso, grazie all'adesione dei partecipanti le cui iscrizioni sono state devolute alla ricerca, e grazie al sostegno dei partner, di raccogliere complessivamente oltre 1,1 milioni di euro.

## CENTENARIO DEL CONI

Il 10 giugno si sono celebrati i cento anni del Coni, il Comitato olimpico nazionale italiano. In occasione della serata speciale trasmessa da Rai 1 è stata organizzata una raccolta fondi specifica a favore di un progetto di ricerca Telethon incentrato sulle aritmie ereditarie. L'evento ha permesso di raccogliere e destinare alla ricerca complessivamente circa 90 mila euro.

## FESTIVAL INTERNAZIONALE DEL FILM DI ROMA

L'arte a favore della ricerca: in occasione del Festival internazionale del film di Roma, che si è svolto a novembre 2013 nella capitale, Telethon ha riproposto una serata di gala presso l'Open Colonna. L'evento ha visto la presenza di personalità del mondo dello spettacolo, dell'imprenditoria e delle istituzioni, intervenute per partecipare alla raccolta fondi, che ha portato circa 124 mila euro da destinare alla ricerca sulle malattie genetiche.

## IPERMERCATI AUCHAN

Partner di Telethon dal 2003, ha contribuito alla ricerca con un totale di oltre 10 milioni raccolti, di cui 1 milione nel periodo 2013-2014, sostenendo iniziative come la Walk of Life e la maratona di dicembre. Nel 2013 nei 51 ipermercati Auchan, fino al 31 dicembre, è stato possibile donare 1 euro alle casse ricevendo un euro di cioccolato; con una donazione di 5 euro ai sostenitori è stata data in omaggio la tazza da caffè "Auchan per Telethon".



## LA FONDAZIONE TELETHON RINGRAZIA I PARTNER E DONATORI CHE HANNO SOSTENUTO LA RACCOLTA FONDI 2013-2014

Fin dalla propria nascita la Fondazione Telethon ha potuto contare sul sostegno di numerose aziende ed associazioni di volontariato. Un sostegno che è andato oltre l'erogazione di donazioni, portando alla realizzazione di vere e proprie alleanze, basate sulla condivisione della missione di Telethon a tutti i livelli. Uno straordinario progetto di RSI che ogni anno evolve e si arricchisce di nuovi partner.

### PARTNER PRINCIPALI



### AZIENDE ED ENTI CHE SI SONO DISTINTI PER IL SOSTEGNO ALLA RICERCA



### PARTNER TECNICI



## COMUNICARE VUOL DIRE ESISTERE

La missione della Fondazione Telethon è anche sensibilizzare e far conoscere le malattie genetiche

Le malattie genetiche rare esistono, ma in pochi le conoscono e dedicano loro attenzione. Le persone affette da malattie genetiche rare esistono, e l'attenzione per loro è non solo necessaria, ma vitale: il loro futuro dipende dalla sensibilizzazione su queste malattie, da una ricerca che sia in grado di trovare una cura, dall'attenzione dei singoli e delle industrie farmaceutiche.

Una persona colpita da questo tipo di patologie non è rara, è unica, come è unica ogni vita. Una persona colpita da una malattia genetica rara esiste, esiste chi la ama e si prende cura di lei, esiste la speranza in un futuro in cui sia disponibile una terapia. Questo è il senso della campagna di comunicazione della maratona Telethon 2013: #ioesisto è un'affermazione basilare, che parte dalla più fondamentale delle condizioni, l'esistenza.

Un'affermazione che Telethon ribadisce sui manifesti, ai banchetti in piazza, durante la maratona televisiva: la Fondazione punta su una comunicazione mirata, basata su storie reali, senza drammatizzazione, senza pietismi. Telethon racconta l'esistenza delle persone colpite da malattie genetiche rare, perché ognuna di queste persone esiste. E la reazione del pubblico, televisivo e non solo, è forte e immediata: in occasione della maratona tv 2013 su Twitter in 8.000 hanno rilanciato l'hashtag #ioesisto; l'adesione tramite i social network è stata così entusiasta da permettere la realizzazione di un ebook, *Sono raro perché*, in cui sono raccolti le storie, i contributi, l'essenza delle esistenze di chi ha una malattia rara ed esiste.

### TELETHON NOTIZIE

*Telethon Notizie* è l'house organ della Fondazione ed esce con una periodicità di quattro numeri l'anno. Informa, racconta e approfondisce tutto ciò che riguarda la ricerca e le iniziative di raccolta fondi di Telethon.

### NEWSLETTER

La newsletter è uno strumento di comunicazione diretta con cui è possibile informare sulle novità e le iniziative di Telethon; ha una cadenza quindicinale e ci si può iscrivere direttamente dal sito [telethon.it](http://telethon.it).



## SITO

Sul sito istituzionale si trovano tutte le informazioni necessarie per conoscere meglio la Fondazione, la sua storia, la missione, il metodo di valutazione dei progetti e i finanziamenti, nell'ottica di una totale trasparenza. Vengono inoltre approfondite le tematiche relative alla ricerca, dalla presentazione dei ricercatori alla spiegazione dei traguardi raggiunti, oltre all'illustrazione delle campagne di sensibilizzazione e alle news aggiornate. Importante è la sezione dedicata ai ricercatori con la pubblicazione dei diversi bandi. Esiste anche una versione in lingua inglese.

## FILO DIRETTO

Poiché il paziente è al centro della missione di Telethon, è particolarmente importante per la Fondazione trovare metodi efficaci per mantenere un contatto e una comunicazione costanti e utili per malati, familiari e associazioni. Filo diretto con i pazienti è stato creato nel 2004 a questo scopo: informa sullo stato della ricerca e sulle malattie, indirizza i pazienti, si coordina con le associazioni, favorisce i contatti. Gli strumenti di cui si avvale sono il sito *telethon.it*, il sito del Filo diretto, l'Infoline, che nell'ultimo anno ha risposto a oltre 800 richieste.

## EVENTI

Durante l'anno Telethon organizza o partecipa ad eventi e manifestazioni che aiutano la Fondazione a comunicare il proprio messaggio, informare i cittadini sulla propria missione e sensibilizzarli sulle malattie genetiche rare.

Telethon ha partecipato, tra gli altri appuntamenti, alla "Giornata mondiale delle malattie rare", la cui settima edizione si è svolta il 28 febbraio 2014, coordinata a livello europeo da Eurordis e in Italia da Uniamo; il 5 aprile è stato invece organizzato l'Incontro di primavera con le associazioni amiche di Telethon, in collaborazione con Orphanet Italia.

## OPEN ACCESS

Il concetto di trasparenza viene applicato da Telethon non solo alle informazioni sulla sua struttura operativa e i suoi bilanci, ma anche alla ricerca svolta nei suoi istituti e dai ricercatori esterni finanziati attraverso i bandi: condividere informazioni, scoperte e traguardi raggiunti è fondamentale per il progresso della ricerca e la lotta alle malattie genetiche rare. La policy Open Access di Telethon prevede, per tutti gli articoli di ricerca originale sostenuti da un finanziamento Telethon, il deposito in PubMed Central (Pmc) e Europe PubMed Central (Europe Pmc).

## TWITTER E FACEBOOK

Al 30 giugno 2014, i follower di Telethonitalia su Twitter sono 26.818, con una crescita del 527% rispetto all'anno precedente, mentre l'account Telethon su Facebook ha visto una crescita del +33%.

# PROSPETTI DI BILANCIO

## PROGETTI DI RICERCA

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Bonatti Stefano	Sviluppo di peptidi farmacologicamente attivi contro la più frequente forma della malattia di Wilson	Università di Napoli Federico II	Napoli	3	309.100
Zorzato Francesco	JP45 un modulatore del fenotipo causato da mutazioni del gene codificante il recettore della rianodina del muscolo scheletrico (rianodinopatie)	Università di Ferrara	Ferrara	2	80.000
Bianchi Vera	SAMHD1, un nuovo regolatore della sintesi del Dna implicato nella sindrome di Aicardi-Goutières	Università di Padova	Padova	2	176.000
Heppenstall Paul	Generazione di modelli animali allo scopo di definire i meccanismi molecolari alla base dell'amiloidosi cutanea localizzata familiare per la ricerca di nuove strategie terapeutiche	European Molecular Biology Laboratory (Embl)	Monterotondo	3	227.900
Teti Anna Maria	Studio del fenotipo e terapia sperimentale dell'osteopetrosi autosomica dominante	Università dell'Aquila	Aquila	3	202.300
Pertile Grazia	Sviluppo e impianto della retina artificiale fotovoltaica nel maiale con degenerazione dei fotorecettori: ultimo stadio verso la sperimentazione nell'uomo	Ospedale Sacro Cuore Don Calabria	Negrar	2	322.300
Nizzardo Monica	Morfolino coniugato con peptidi per il trattamento dell'atrofia muscolare spinale	Università di Milano	Milano	3	291.500
Altruda Fiorella	Terapia cellulare per la sindrome di Crigler-Najjar di tipo I con cellule staminali epatiche umane	Università di Torino	Torino	3	312.400
Bernardi Paolo	Una terapia mitocondriale per le distrofie muscolari	Università di Padova	Padova	2	293.100
Poletti Angelo	Degenerazione dei motoneuroni nell'atrofia muscolare spinale e bulbare. Approcci molecolari per contrastare la neurotossicità del recettore degli androgeni mutato	Università di Milano	Milano	3	244.700
Taveggia Carla	Ruolo della prostaglandina D2 sintasi nella mielinizzazione e nella rimielinizzazione	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	260.700
Fallarino Francesca	Induzione della tolleranza verso la proteina rFVIII nell'emofilia A attraverso metaboliti del triptofano e l'attivazione del recettore AhR	Università di Perugia	Perugia	2	132.600
Ristaldi Maria Serafina	Validazione del gene delta globinico umano quale target terapeutico per la beta talassemia e l'anemia falciforme	Consiglio Nazionale Ricerche	Monserato	3	182.600
Arca Marcello	Studio degli aspetti clinici e patogenetici delle sindromi da accumulo di lipidi neutri (NLSD)	Università di Roma La Sapienza	Roma	3	358.500
Corbi Nicoletta	Strategia terapeutica innovativa per la cura della distrofia muscolare di Duchenne, basata sull'uso di fattori trascrizionali artificiali veicolati nel muscolo da vettori virali adeno-associati	Consiglio Nazionale Ricerche - Cnr	Roma	2	192.900
Battaglioli Elena	Nuove strategie per contrastare l'iper-eccitabilità propria della sindrome di Rett	Università di Milano	Milano	3	132.500
Martelli Fabio	Ruolo dei micro RNA nel muscolo scheletrico e nel sangue circolante dei malati di distrofia miotonica di tipo 1	Fondazione del Gruppo ospedaliero San Donato	San Donato Milanese	3	359.300
Sette Claudio	Regolazione dello splicing di SMN2 modelli cellulari e animali della atrofia muscolare spinale	Università di Roma Tor Vergata	Roma	3	268.600
Conte Camerino Diana	Valutazione preclinica di farmacogenetica e nuove opzioni terapeutiche nelle miotonie non-distrofiche verso una medicina personalizzata	Università di Bari	Bari	3	176.500
Hirsch Emilio	Combattere l'obesità genetica indotta da mutazioni di MC4R attraverso la modulazione della segnalazione recettoriale	Università di Torino	Torino	3	327.800
Calabresi Laura	Malattia renale nel deficit di LCAT: dalla patogenesi alla terapia	Università di Milano	Milano	2	158.900
Bellotti Vittorio	Amiloidosi familiare da β2-microglobulina: dalla delucidazione del meccanismo patogenico alla scoperta di nuovi farmaci attivi	Università di Pavia	Pavia	2	136.400

## PROGETTI DI RICERCA

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Gattorno Marco	Sindrome periodica associata a deficit di criopirina (CAPS): studi su cellule primarie di pazienti e su un modello animale per identificare nuovi approcci terapeutici per la modulazione del NLRP3 inflammasoma	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	3	377.200
D'antonio Maurizio	Scorretto ripiegamento delle proteine nella malattia di Charcot-Marie-Tooth: verso lo sviluppo di una strategia terapeutica che moduli la risposta alle proteine non native	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	314.300
Dejana Elisabetta	Nuove terapie farmacologiche per la cura delle malformazioni cavernose cerebrali	Fondazione Ifom Istituto Firc di oncologia molecolare	Milano	3	349.800,
Delia Domenico	Determinanti della neurodegenerazione nell'ataxia telangiectasia	Fondazione Irccs Istituto nazionale dei tumori	Milano	3	445.690
Marigo Valeria	Il PEDF come agente terapeutico per la retinite pigmentosa	Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	3	216.700
Bozzetti Maria Giuseppina	Drosophila melanogaster come modello per studiare il ruolo della proteina FMRP, coinvolta nella sindrome dell'X fragile nella stabilità genomica mediata dai piRNA	Università del Salento	Lecce	3	203.400
Scorrano Luca	MitCare-2	Università di Padova	Padova	3	1.000.600
Pinotti Mirko	Sviluppo di un nuovo approccio terapeutico per l'emofilia B causata da mutazioni che causano salto dell'esone mediante modulazione del processamento di Rna messaggero	Università di Ferrara	Ferrara	2	270.300
Buratti Emanuele	Identificazione di nuove terapie per il trattamento della glicogenosi di tipo 2 dovuta a un difetto di splicing	International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology - ICGEB	Trieste	3	268.600
Miano Maria Giuseppina	Analisi della funzione del gene aristaless-related homeobox nell'epilessia e identificazione di bersagli molecolari a scopo terapeutico	Consiglio nazionale ricerche	Napoli	3	206.200
Cecconi Francesco	Modulazione dell'autofagia nelle malattie muscolari	Università di Roma Tor Vergata	Roma	2	378.400
Baldini Antonio	Sindrome di DiGeorge: approcci terapeutici nel modello murino	Consiglio nazionale ricerche	Napoli	3	375.600
Borroni Barbara	Dai meccanismi patogenetici alla terapia della SCA3B, una nuova forma di atassia autosomica dominante	Università di Brescia	Brescia	3	483.800
Pietrobon Daniela	Meccanismi dell'emierania emiplegica familiare	Università di Padova	Padova	3	315.100
Rampoldi Luca	Meccanismi molecolari di patogenesi e terapia in un modello preclinico di malattie renali associate a mutazioni di uromodulina	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	419.200
Testa Giuseppe	Studio delle disfunzioni trascrizionali ed epigenetiche nella sindrome di Williams Beuren e nella sindrome da microduplicazione del 7q11.23	Istituto Europeo di Oncologia	Milano	3	431.100
Benvenuti Federica	Cellule dendritiche plasmacitoidi e interferone di tipo primo nello sviluppo dei fenomeni autoimmuni nella sindrome di Wiskott-Aldrich	International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology - ICGEB	Trieste	3	201.800,00
Pietrangelo Antonello	Anomalie e adattamento metabolico nell'emocromatosi ereditaria: meccanismi e conseguenze della carenza di epcidina	Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	3	328.900
<b>TOTALE</b>					<b>11.733.290</b>

## ALTRE INIZIATIVE

INIZIATIVA	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Centro Nemo	100.000
Arisla	400.000
Open access	480.000
Uildm: progetti collaborativi di comunicazione	30.000
Collaborazione con Rare partners	43.920
	<b>1.053.920</b>

## PROGETTI TELETHON-UILDM

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
D'amico Adele	Completa caratterizzazione genetica di pazienti affetti da distrofia muscolare congenita con difetto di glicosilazione dell'alfa-distroglicano applicando strategie di next-generation sequencing	Ospedale pediatrico Bambino Gesù	Roma	1	93.600
Pareyson Davide	Registro nazionale CMT: verso la definizione degli standard di cura e le sperimentazioni cliniche	Fondazione Irccs Istituto neurologico Carlo Besta	Milano	1	157.100
Tupler Rossella Ginevra	Caratterizzazione clinica e molecolare di famiglie FSHD come presupposto per valutare l'efficacia di terapie	Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	1	249.950
Toscano Antonio	Sviluppo di una rete collaborativa Italiana per la raccolta dei pazienti con glicogenosi muscolari: creazione di un registro nazionale e studio della storia naturale delle MGDS	Università di Messina	Messina	1	118.650
<b>TOTALE</b>					<b>619.300</b>

## BIOBANCHE

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Filocamo Mirella	Rete delle biobanche genetiche Telethon	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	1	520.000
<b>TOTALE</b>					<b>520.000</b>

## TELETHON PROGRAM PROJECTS

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Scorrano Luca	Strategie terapeutiche per combattere le malattie mitocondriali	Fondazione per la ricerca biomedica avanzata onlus - Istituto veneto di medicina molecolare (Vimm)	Padova	1	60.000
Taveggia Carla	Modulazione della neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	1	60.000
<b>TOTALE</b>					<b>120.000</b>

## PROGETTI ESPLORATIVI

RICERCATORE RESPONSABILE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (in anni)	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Cattaneo Luigi	Studio dei meccanismi di controllo cerebrale dei movimenti facciali in pazienti con sindrome di Moebius dopo l'intervento di animazione facciale	Università di Trento	Mattarello	1	41.500
Primo Luca	Modelli cellulari e animali per lo studio della sindrome Cloves	Università di Torino	Candiolo	1	49.500
Botta Elena	Identificazione di geni responsabili della forma non-fotosensibile della tricotodistrofia	Consiglio nazionale ricerche	Pavia	1	44.000
Caretti Giuseppina	Studio delle basi molecolari della sindrome di Weaver	Università di Milano	Milano	1	47.800
Zippo Alessio	Sviluppo di un modello sperimentale per studiare i meccanismi epigenetici alla base della sindrome Kabuki	Fondazione istituto nazionale di genetica molecolare (Ingm)	Milano	1	40.100
Sobacchi Cristina	Studio delle basi genetiche della disostosi acro-fronto-facio-nasale di tipo 1	Consiglio nazionale ricerche	Milano	1	21.350
Chiabrando Deborah	Analisi delle basi molecolari dell'ataxia del cordone posteriore-retinite pigmentosa	Università di Torino	Torino	1	40.100
Polo Simora Laura Anna	Studio dei meccanismi molecolari alla base della sindrome di Gitelman	Fondazione Ifom Istituto Firc di oncologia molecolare	Milano	1	49.950
Dionisi-Vici Carlo	Decifrare il meccanismo responsabile del deficit immunitario nella sindrome di Vici	Ospedale pediatrico Bambino Gesù	Roma	1	49.500
Crisponi Laura	Identificazione di nuovi geni implicati nella sindrome di Crisponi/sudorazione indotta dal freddo tipo 1 attraverso il sequenziamento esomico	Consiglio nazionale ricerche	Monserato	1	44.110
Zifarelli Giovanni	Il ruolo della proteina NHE6 nella sindrome di Angelman e in altre forme di ritardo mentale dovute a difetti nel cromosoma X	Consiglio nazionale ricerche	Genova	1	50.000
Testa Giuseppe	Sindrome di Weaver: nuove tecnologie di riprogrammazione cellulare per lo studio dei meccanismi patogenetici all'origine di questa malattia	Istituto europeo di oncologia	Milano	1	49.940
Tinti Laura	Studio di fattibilità per lo sviluppo in vitro di una terapia enzimatica sostitutiva mirata al trattamento dell'aciduria metilmalonica con omocistinuria di tipo CblC	Fondazione Toscana Life Sciences	Siena	1	31.400
Balestrino Maurizio	Individuazione di una terapia farmacologica per la malattia di De Vivo o sindrome da deficit del trasportatore del glucosio	Università di Genova	Genova	1	49.980
<b>TOTALE</b>					<b>609.230</b>

## RICERCA INTERNA (FINANZIAMENTI INTERNI, ESTERNI E PARTNERSHIP INDUSTRIALI)

ISTITUTO TELETHON	IMPORTO (a lordo di rettifiche) 30 GIUGNO 2014
Tigem	11.822.374
Tiget	9.516.437
Dti	2.636.985
Tecnothon	412.810
<b>TOTALE</b>	<b>24.388.606</b>

**TOTALE GENERALE**

**39.044.346**

Si può consultare il bilancio d'esercizio all'indirizzo internet [www.telethon.it/bilancio](http://www.telethon.it/bilancio)

**Progetto editoriale**

Fondazione Telethon

**Creative Direction**

D&P communication design  
[www.depsrl.it](http://www.depsrl.it)

**Art Direction**

Design People  
Comunicazione integrata  
[www.design-people.it](http://www.design-people.it)



[info@telethon.it](mailto:info@telethon.it)  
[www.telethon.it](http://www.telethon.it)

