

BILANCIO DI MISSIONE AL 31 DICEMBRE 2018

Presenti per il futuro



FONDAZIONE



IN COPERTINA

Thomas e Guenda - entrambi nati con una rara forma di immunodeficienza genetica, l'Ada-Scid - sono stati trattati con Strimvelis, la terapia genica ideata nei laboratori dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica, divenuta farmaco.

FONDAZIONE TELETHON

Bilancio di missione

AL 31 DICEMBRE 2018

FONDAZIONE





FONDAZIONE TELETHON

IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

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

**LA COMMISSIONE
MEDICO-SCIENTIFICA**

Joel Gottesfeld | *Presidente*
Ora Weisz | *Vice Presidente*
William Balch
Judith Campisi
Marie-Françoise Chesselet
Jeffrey Dilworth
James Ellis
Markus Glatzel
Dimitri Krainc
Nail Nadif Kasri
Holger Lerche
Geert Mortier
Frances Platt
Ambra Pozzi
Nicholas J Schork
Naomi Taylor
Jakob Tolar
Raul Urrutia
Charles Venditti

**IL CONSIGLIO
DI INDIRIZZO SCIENTIFICO**

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

IL COLLEGIO DEI REVISORI

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

LA SOCIETÀ DI REVISIONE
PricewaterhouseCoopers

NOTA METODOLOGICA

Il bilancio di missione nasce per verificare che tutte le attività siano in linea con le finalità previste dallo statuto e per consentire ai lettori di valutare il lavoro svolto da Telethon nel 2018.

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

Il periodo di riferimento è compreso tra il primo gennaio 2018 e il 31 dicembre 2018 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 l'8 aprile 2019.

**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.

La nostra ricerca al servizio delle persone con malattie genetiche rare

Nel bilancio di missione 2018 troverete le testimonianze di diverse persone che lavorano nella Fondazione Telethon.

Le loro parole illustrano le molte attività che è necessario mettere in campo per realizzare il nostro obiettivo: rispondere ai bisogni delle persone con malattie genetiche rare tramite la ricerca scientifica.

Ciò vuol dire mettere la ricerca al servizio delle persone e, tramite il lavoro dei migliori ricercatori, trovare soluzioni innovative per migliorare l'accesso alla diagnosi, la qualità della vita e le prospettive di cura per questa comunità.

Sostenere e sviluppare progetti di ricerca biomedica di qualità richiede l'attivazione di una macchina complessa che deve essere continuamente alimentata con fondi e professionalità adeguati: l'impresa scientifica ha bisogno di lungimiranza, sostegno continuativo, resilienza di fronte alle battute d'arresto.

A condividere con noi questo impegno nel sostenere questo impegno sono in tanti: scienziati, gruppi di malati, volontari, donatori privati e aziende partner.

Ritengo che la forza del sistema Telethon stia principalmente nella capacità di una squadra molto variegata di condividere responsabilmente la stessa visione e aderire a un comune patrimonio di valori.

E soprattutto in questo momento storico l'investimento, non solo materiale, ma anche ideale, che ha sostenuto la ricerca Telethon sta producendo ricadute importanti e dalla portata sempre più ampia.

Come potrete vedere nel dettaglio nel documento, i progetti sostenuti dalla Fondazione hanno prodotto avanzamenti importanti verso la produzione di nuove terapie per le malattie genetiche rare, verso il consolidamento dei risultati delle strategie di cura che sono già approdate all'applicazione clinica - con una crescita costante del numero dei pazienti trattati con successo presso i nostri istituti - e verso la continua generazione di spunti innovativi tramite i quali la ricerca di base sta ampliando l'area delle patologie affrontabili nel prossimo futuro.

Inoltre, proprio l'anno appena trascorso ha segnato una fase di grande affermazione per la terapia genica che, da strategia terapeutica nata nell'ambito delle malattie genetiche rare e sviluppata con il contributo fondamentale dell'istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica, inizia adesso ad essere applicata alla cura di patologie più diffuse come alcune forme di tumore.

Il ruolo di Fondazione Telethon nel sostenere lo sviluppo di questa tecnologia così rivoluzionaria, permettendone la crescita anche in epoche in cui gran parte degli investitori pubblici e privati avevano abbandonato questo filone di ricerca, è oggi riconosciuto in tutto il mondo.

Iniziamo dunque ad assistere al compimento di un grande lavoro per opera di una comunità allargata di sostenitori che sta producendo risposte concrete per le persone con malattie genetiche rare e, più in generale, per l'umanità.

Luca di Montezemolo
Presidente
Fondazione Telethon

Vogliamo risolvere un problema

Finanziamo solo l'eccellenza per sconfiggere le malattie genetiche rare

Fondazione Telethon è un ente senza scopo di lucro - riconosciuto dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca - che lavora ogni giorno per dare risposte concrete a chi lotta contro una malattia genetica rara, finanziando ricerca su queste patologie che proprio per la loro rarità non rappresentano una priorità in tema di politica sanitaria e sviluppo di farmaci.



Le Sedi

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

Nell'Unione Europea si considera rara una malattia che colpisce meno di 5 persone su 10 mila. Le malattie rare conosciute sono oltre 7 mila: si tratta di una stima indicativa e in aumento a seguito dei progressi della diagnostica che determinano la continua identificazione di nuove patologie.

Il numero complessivo delle persone affette da malattie rare è quindi significativo: circa il 6-8% della popolazione europea è colpito da una malattia rara. In Italia, le persone che soffrono di malattie rare sono più di 770 mila. Nell'80 % dei casi le malattie rare sono di origine genetica e si trasmettono generalmente per via ereditaria.

Fondazione Telethon per raggiungere i propri obiettivi finanzia i migliori progetti di ricerca sul territorio italiano. Il traguardo finale è la cura ma ogni tappa intermedia è importante: per questo la Fondazione finanzia, oltre ai progetti di ricerca, programmi di sostegno alle famiglie e attività di supporto alla ricerca per facilitare il raggiungimento dell'obiettivo.

Per essere efficace la Fondazione basa la sua strategia su un metodo rigoroso per selezionare le migliori idee, sostenere le attività di ricerca e tradurre i risultati raggiunti in vantaggi concreti per i pazienti. A questo processo è applicato un sistema certificato di gestione della qualità che rappresenta un modello unico tra gli Enti che finanziano ricerca in Italia.

Abbiamo scelto la qualità

“Fondazione Telethon, fin dal febbraio 2004, ha attuato e mantiene un Sistema di Gestione Qualità conforme alla norma UNI EN ISO 9001:2015 con oggetto: “Programmazione linee di finanziamento, valutazione iniziale e selezione, attivazione, monitoraggio scientifico ed amministrativo e valutazione finale dei progetti di ricerca eterna e degli Istituti Telethon di ricerca interna”. L'adozione di un sistema di gestione per la qualità è una decisione strategica che aiuta a migliorare la prestazione complessiva dell'organizzazione e costituisce, attraverso il monitoraggio dei rischi e delle opportunità, una solida base per iniziative di sviluppo sostenibile”

**Ilaria Penna - Responsabile Procedure, Qualità e Sicurezza
Fondazione Telethon**



Quella della cura delle malattie genetiche rare è una sfida complessa e il cammino che porta dall'identificazione del gene responsabile della malattia allo sviluppo della terapia corretta è molto lungo, ma ogni passo è fondamentale. In 29 anni di attività Fondazione Telethon ha investito oltre 500 milioni di euro, finanziato oltre 2.620 progetti con più di 1.600 ricercatori coinvolti.

Nel corso degli anni la ricerca Telethon ha raggiunto risultati significativi. A dimostrarlo sono le terapie che hanno avuto un impatto decisivo sulla vita di pazienti provenienti da tutto il mondo e il riconoscimento della Fondazione come una delle realtà che contribuiscono a livello internazionale all'avanzamento della ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare.

Parte attiva di iniziative internazionali

“La ricerca sulle malattie genetiche rare sostenuta da Fondazione Telethon si svolge in Italia; tuttavia, il confronto continuo con la realtà internazionale e la partecipazione ad attività e progetti internazionali sono indispensabili alla Fondazione per mantenere alto il livello dei propri interventi, per mirare ad obiettivi significativi e condivisi e per contribuire agli sforzi globali con la propria esperienza. Negli anni i risultati raggiunti hanno guadagnato alla Fondazione il riconoscimento come attore autorevole nello scenario internazionale, come testimoniano la sua partecipazione a iniziative quali l'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC, www.irdirc.org), di cui ha assunto la presidenza all'inizio del 2019, l'Alliance for Regenerative Medicine (ARM, <https://alliancerm.org/>), l'European Neuromuscular Center (ENMC, www.enmc.org), oltre alla partecipazione in veste di partner a progetti europei quali RD-Connect (<https://rd-connect.eu/>), l'European Joint Programme on Rare Diseases (EJPRD, www.ejprarediseases.org) e Restore (www.restore-h2020.eu)”

Lucia Monaco - Responsabile Centro Studi Fondazione Telethon

29 ANNI DI RICERCA



**OLTRE 528 MILIONI
DI EURO
INVESTITI NELLA RICERCA**

1.612

ricercatori finanziati

2.632

progetti e attività
finanziati

EUROPA

ENMC European Neuromuscular Centre, Baarn, NL

EU-PMC Europe PubMed Central, UK

TREAT-NMD Alliance, Newcastle upon Tyne, UK



MONDO

IRDiRC International Rare Diseases Research Consortium

UDNI Undiagnosed Diseases Network International



Dietro al successo della missione c'è una solida governance. Fondazione Telethon è gestita da un Consiglio d'Amministrazione (CdA) a cui rispondono gli organi consultivi (il collegio dei revisori, il revisore esterno, la commissione medico-scientifica, il consiglio di indirizzo scientifico), la struttura operativa (gestita dalla direzione generale attraverso il comitato esecutivo) e gli istituti di ricerca intramurale.

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

Nell'aprile 2019 il CdA ha approvato il bilancio 2018 con soddisfazione per gli importanti risultati raggiunti: prosegue la crescita della raccolta fondi registrando un incremento del 16% rispetto dell'esercizio 2016-2017, contribuendo così in modo importante al raggiungimento della cifra record di oltre 61 milioni di euro di proventi complessivi.

Le persone al primo posto

“ In Fondazione Telethon mettiamo in condizione le persone di lavorare in uffici facilmente raggiungibili con i mezzi di trasporto, con spazi di lavoro confortevoli e con un'adeguata strumentazione tecnologica, in cui la condivisione reale e virtuale diventa fattore abilitante per il miglior lavoro di squadra. Comuniciamo nel corso dell'anno le informazioni rilevanti, le nuove sfide, i progetti delle rispettive aree lavorative attraverso riunioni plenarie con l'obiettivo di far comprendere a tutti i dipendenti la visione strategica e organizzativa della Fondazione e l'importanza del lavoro di ciascuno. Crediamo nella crescita delle persone, sia attraverso azioni di formazione tecnica e manageriale di squadra, sia attraverso percorsi individuali, tra i più importanti dei quali citiamo quelli attivati tramite lo strumento del coaching, che abbiamo l'opportunità di realizzare grazie alla partnership con l'associazione WePlusNetwork. Stiamo, inoltre, consolidando un importante progetto interno, la “Telethon Academy” che si pone gli obiettivi di stimolare nuove modalità di condivisione dei contenuti scientifici della Fondazione internamente e all'esterno, e di gestire con efficacia la necessaria fase di evoluzione digitale della struttura. Dedichiamo infine dei momenti extra-lavorativi per il personale, in primis con la “Festa Bimbi in Ufficio con Mamma e Papà”, durante la quale ospitiamo nelle nostre sedi i figli dei dipendenti ”

**Daniele Eleodori – Direttore Risorse Umane e Organizzazione
Fondazione Telethon**

RENDICONTO DELLA GESTIONE - Prospetto di sintesi

PROVENTI	31.12.2018	30.06.2017
Proventi da raccolta fondi	44.925.767	38.855.393
Proventi da attività istituzionali	16.150.957	17.118.859
Proventi finanziari e patrimoniali	357.833	1.003.171
Proventi straordinari	-	-
TOTALE PROVENTI	61.434.557	56.977.423
ONERI	31.12.2018	30.06.2017
Impieghi di missione	37.371.402	36.616.799
Ricerca scientifica	31.937.608	30.890.937
Sensibilizzazione e attività a supporto alla ricerca	5.433.794	5.725.862
Oneri raccolta fondi	16.085.699	14.027.575
Oneri supporto generale	2.780.043	3.020.684
Oneri finanziari e patrimoniali	710.661	721.819
Oneri straordinari	-	-
Totale oneri	56.947.850	54.386.877
RISULTATO GESTIONALE	4.486.752	2.590.546
Totale Impieghi al netto di fin. e straord.	56.237.144	53.665.058

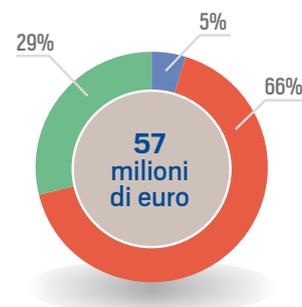
Gli impieghi hanno raggiunto quota 57 milioni di euro. Il 66% degli impieghi, pari a 37,4 milioni di euro, sono stati dedicati alle attività di missione: finanziamento della ricerca scientifica e delle attività che la supportano operativamente, oltre alle attività di comunicazione e sensibilizzazione sul tema delle malattie genetiche rare.

Un bilancio certificato

“Fondazione Telethon provvede da sempre a sottoporre a certificazione il proprio bilancio di esercizio, sebbene non sussistano specifici obblighi normativi. La revisione legale è infatti obbligatoria per le società quotate in borsa e per altri soggetti puntualmente individuati dalla legge. La ragione per cui ci si sottopone volontariamente ad un tale impegnativo adempimento risponde alla innata volontà di garantire trasparenza e correttezza nell'uso delle risorse che la Fondazione gestisce per il conseguimento dei suoi scopi. Il tutto rappresenta un doveroso gesto a tutela della fiducia dei nostri portatori di interesse, primi fra tutti i nostri generosi donatori”

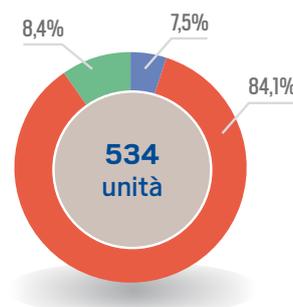
**Tiziana Ciracò – Direttore Amministrazione e Controllo
Fondazione Telethon**

GLI IMPIEGHI DI FONDAZIONE TELETHON



aggiornato al 31 dicembre 2018

IL PERSONALE DI FONDAZIONE TELETHON



aggiornato al 31 dicembre 2018



Nell'ultimo anno di bilancio, il 66 per cento della spesa complessiva al netto degli oneri finanziari e straordinari sono stati investiti nell'attività di missione.

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

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

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

L'Universo Telethon

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



FUORI DAL BUIO

Lavoriamo per conoscere e riconoscere malattie tanto rare quanto sconosciute.



CURA

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



QUALITÀ DELLA VITA

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

Progetti di ricerca e di sostegno al paziente

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

Comunicazione e gestione della ricerca

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

VALUTAZIONE E GESTIONE DELLA RICERCA



FUORI DAL BUIO

ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E

ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA

ISTITUTO TELETHON DULBECCO PER LO

PROGETTI DI

PROGETTI DI RICERCA GENERALI SVOLTI DAI RICERCATORI IMPEGNATI

PROGETTO MALATTIE SENZA DIAGNOSI
PER IDENTIFICARE LA CAUSA GENETICA DI MALATTIE
SENZA NOME (P.23)

RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE
PER LA CONSERVAZIONE E DISTRIBUZIONE DEI
CAMPIONI BIOLOGICI DEI PAZIENTI (P.22)

ANALISI DELL'IMPATTO DELLA RICERCA

SVILUPPO DELLA RICERCA E VALORIZZAZIONE DEI RISULTATI

SVILUPPO CLINICO



CURA

MEDICINA – TIGEM POZZUOLI (NA) (P.18)

TERAPIA GENICA – SR-TIGET MILANO (P.20)

SVILUPPO DELLA CARRIERA DI GIOVANI RICERCATORI (P.24)

RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE TELETHON-UILDM (P.24)

NELLO STUDIO DELLE MALATTIE GENETICHE IN TUTTA ITALIA (P.22)

REGISTRI DI MALATTIA PER RACCOGLIERE I DATI CLINICI DEI PAZIENTI E FAVORIRE L'ACCESSO AGLI STUDI CLINICI E LO SVILUPPO DI STANDARD DI CURA (P.26)

COME A CASA SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE NELLA TERAPIA GENICA (P.27)

RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE (P.26)



QUALITÀ DELLA VITA

CENTRI CLINICI NEMO PER LA PRESA IN CARICO GLOBALE DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE NEUROMUSCOLARI (P.25)

INFO_RARE SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA (P.27)

I risultati della ricerca Telethon

Le pubblicazioni più significative e l'attività di ricerca e supporto

* PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

(1 07 2017 – 31 12 2018)

806 lavori

- 624 articoli originali (77%),
- 139 rassegne (17%)
- 43 altri tipi di pubblicazioni (6%)



1 ChemMedChem 2017
PMID: 28722340



2 Neurobiol Dis 2018
PMID: 30389403



3 Front Sci Neurosci 2018
PMID: 29358905



4 EMBO Mol Med 2018
PMID: 29183916



5 Eur J Med Genet 2017
PMID: 28807867



Queste pagine presentano un estratto della ricerca Telethon, a partire dai lavori scientifici pubblicati tra luglio 2017 e dicembre 2018*. Sono stati messi in evidenza gli studi di ricerca di base e preclinica per gruppi di malattie sostenuti con continuità nel corso degli anni e studi clinici terapeutici o di storia naturale della malattia. Segue un focus sugli studi di terapia genica degli Istituti Telethon e sulla ricerca volta a migliorare la piattaforma tecnologica di trasferimento genico. Infine, una panoramica dei risultati sulle malattie genetiche neuromuscolari e sulle iniziative di supporto alla ricerca, quali biobanche e registri di malattia.

RICERCA DI BASE E PRECLINICA

Malattie neurologiche

Le **malattie da prioni**, molte delle quali sono di origine genetica, sono dovute all'accumulo nel cervello di proteine prioniche anomale e in grado di replicarsi. Il gruppo di *Emiliano Biasini*¹ (ricercatore DTI presso l'Università di Trento) ha identificato una molecola in grado di contrastare la replicazione e gli effetti tossici di queste proteine.

I gruppi di *Alfredo Brusco* e *Filippo Tempia*² (Università di Torino), in un nuovo modello animale, hanno dimostrato che nell'**atassia spinocerebellare 28** il malfunzionamento dei mitocondri, le centrali energetiche delle cellule, è associato all'accumulo di rifiuti tossici: questa osservazione permetterà di mettere alla prova approcci terapeutici, che si auspica siano in grado di rallentare o impedire la progressione della malattia.

Il gruppo di *Ivan De Curtis*³ (Università Vita-Salute San Raffaele, Milano) ha messo a punto un metodo per isolare e coltivare particolari cellule nervose fondamentali per la plasticità cerebrale, gli interneuroni GABAergici. Il metodo permetterà di studiare queste cellule in condizioni fisiologiche e patologiche, a complemento degli studi in modelli animali di malattia.

*Massimo Alessio*⁴ (Fondazione San Raffaele, Milano) insieme al suo gruppo ha mostrato che la terapia sostitutiva enzimatica con ceruloplasmina è efficace in un modello preclinico di **aceruloplasminemia**, malattia caratterizzata dall'accumulo di ferro nel fegato, pancreas e cervello con conseguente diabete, degenerazione retinica e neurodegenerazione progressiva. Il trattamento migliora il coordinamento motorio e riduce l'accumulo intracerebrale di ferro e la perdita di neuroni.

La **sindrome di Pitt-Hopkins (PTHS)** è una malattia dello sviluppo del sistema nervoso causata da mutazioni del gene TCF4. Il gruppo di *Marcella Zollino*⁵ (Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma) ha identificato specifiche mutazioni di TCF4 associandole a un quadro clinico ben preciso, fornendo pertanto un importante contributo alla diagnosi della sindrome.

Malattie lisosomiali

Il gruppo di *Andrea Ballabio*⁶ (Tigem, Napoli) ha chiarito un meccanismo che regola la localizzazione intracellulare e l'attività di TFEB, un importante modulatore di processi cellulari quali l'**autofagia** e la produzione dei lisosomi. Lo studio potrebbe condurre a nuove strategie di interventi farmacologici per malattie neurodegenerative, oltre che per il cancro.

Il gruppo di *Carminè Settembre*⁷ (DTI presso Tigem) ha mostrato che il complesso proteico mTORC1 e l'autofagia, un importante meccanismo cellulare, sono implicati nell'arresto della crescita ossea che si osserva nelle malattie da accumulo lisosomiale, e rappresentano quindi dei possibili bersagli terapeutici per questa classe di malattie.

Uno studio condotto dal gruppo di *Giancarlo Parenti*⁸ (Tigem, Napoli) su campioni di plasma di pazienti affetti con la **malattia di Pompe** ha mostrato che piccole molecole circolanti di RNA possono essere dei marcatori del grado di severità e predire la risposta ai trattamenti nella malattia.

*Marta Serafini*⁹ (ricercatrice DTI presso Centro di Ricerca Tettamanti, Università di Milano-Bicocca) e il suo gruppo hanno trapiantato con successo cellule staminali del sangue derivanti dal cordone ombelicale in un modello preclinico di **mucopolisaccaridosi I (MPSI)**, una malattia multisistemica progressiva di origine genetica. Il trattamento si è dimostrato efficace nel bloccare il progresso della malattia e rappresenta un approccio potenzialmente applicabile ad altre malattie.

Malattie dell'occhio

Il gruppo di *Valerio Carelli*¹⁰ (Università di Bologna) ha dimostrato che anche combinazioni di più varianti nel DNA mitocondriale possono essere responsabili dell'**atrofia ottica di Leber** oltre alle mutazioni già descritte come causative della malattia. Lo studio apre una nuova prospettiva diagnostica basata sull'analisi completa del genoma mitocondriale.

Il gruppo di *Barbara Cellini*¹¹ (Università di Verona) ha generato e validato un nuovo modello cellulare per studiare i difetti molecolari e le risposte farmacologiche dell'**atrofia girata della coroide e della retina**, una malattia genetica che porta progressivamente alla cecità. Lo studio ha chiarito il meccanismo in base al quale i pazienti con una particolare mutazione rispondono al trattamento con piridossina e offre uno strumento valido per ampliare gli studi ad altre varianti della malattia.

Malattie dell'osso e della pelle

La **sindrome di Hay-Wells** (displasia ectodermica, labio e palatoschisi, AEC) è causata da mutazioni nel gene p63 che codifica per una proteina essenziale per lo sviluppo e il differenziamento dell'epidermide.

Il gruppo di *Caterina Missero*¹² (CEINGE BIOTECNOLOGIE AVANZATE S.C.A.R.L., Napoli) ha recentemente scoperto che l'AEC è caratterizzata dalla formazione di aggregati proteici tossici dovuti alla proteina p63 mutata, aprendo pertanto nuovi orizzonti terapeutici.

L'**osteogenesi imperfetta** è una malattia genetica che provoca fragilità delle ossa a causa di alterazioni del collagene extracellulare. Il gruppo di *Antonella Forlino*¹³ (Università di Pavia) ha studiato le alterazioni anche a livello intracellulare e mostrato che l'acido 4-fenilbutirrico, già approvato per altre indicazioni, è efficace nel contrastare lo stress intracellulare in cellule di pazienti. Lo studio apre una possibilità di intervento per alleviare la severità della malattia.

6 Nature Comm 2018
PMID: 30120233



7 J Clin Invest 2017
PMID: 28872463



8 Genet Med 2018
PMID: 29997386



9 Sci Rep 2017
PMID: 28842642



10 PLoS Genetics 2018
PMID: 29444077



11 Biochim Biophys Acta
Mol Basis Dis. 2018
PMID: 30251682



12 PNAS 2018
PMID: 29339502



13 Biochim Biophys Acta
Mol Basis Dis 2018
PMID: 29432813



RICERCA CLINICA

14 Ann Neurol 2017
PMID: 28976605



15 J Am Coll Cardiol. 2018
PMID: 30497561



16 Pediatr Allergy Immunol 2017
PMID: 28981976



Uno studio clinico condotto da *Barbara Borroni*¹⁴ (Università di Brescia) su 10 pazienti affetti da **atassia spinocerebellare 38 (SCA38)** ha dimostrato che l'assunzione dell'acido grasso docoesanoico (DHA) è sicura ed efficace nel migliorare i sintomi clinici. La SCA38 è causata dal deficit di una proteina coinvolta nella sintesi degli acidi grassi poli-insaturi, come il DHA. Infatti, I livelli ematici di DHA, molto bassi nei pazienti affetti da SCA38, si innalzano significativamente con la supplementazione.

Il gruppo guidato da *Maurizio Pieroni*¹⁵ (IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese) ha analizzato i dati elettromiocardigrafici e genetici di 30 pazienti affetti da **sindrome di Brugada**, un disturbo elettrico del cuore, riclassificandola come una combinazione di difetti strutturali oltre che elettrici. Lo studio offre una nuova stratificazione del rischio di morte improvvisa associata ad aritmie ereditarie e apre la strada a nuove strategie terapeutiche.

Un gruppo di individui affetti da **malattia cronica granulomatosa (CGD)**, una immunodeficienza primaria spesso associata a infiammazione intestinale cronica, è stato seguito per vent'anni presso l'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma. Il gruppo di *Andrea Finocchi*¹⁶ ha analizzato retrospettivamente gli esiti degli esami e il percorso clinico di 20 pazienti CGD con infiammazione intestinale, traendo conclusioni utili per il monitoraggio e il trattamento della disfunzione intestinale.

Biobanche genetiche

Le biobanche genetiche conservano e mettono a disposizione campioni di tessuti e DNA di pazienti con malattie genetiche. I campioni biologici distribuiti dalla rete Telethon delle biobanche genetiche (TNGB) sono stati utilizzati in ricerche che hanno portato alla pubblicazione di 60 articoli originali. Il 20% di questi articoli è stato pubblicato da gruppi di ricerca internazionali non appartenenti alla Rete, a dimostrazione del riconoscimento e dell'impatto di questo servizio. I risultati selezionati illustrano la varietà delle ricerche svolte e dei risultati ottenuti grazie ai campioni biologici distribuiti:

17 Hum Mutat 2018 - PMID: 30161288
Eur J Neurol 2018 - PMID: 29464931
Hum Mutat 2017 - PMID: 28544275
Front Mol Neurosci 2018 - PMID: 29541021
Ann Neurol 2017 - PMID: 28892570
Neurogenetics 2017 - PMID: 28664294
Neuropediatrics 2018 - PMID: 29642246
J Neurol 2018 - PMID: 29666984

18 Stem Cell Res 2018 - PMID: 30640063
Stem Cell Res 2018 - PMID: 29331938
Cell Rep 2018 - PMID: 30590054

19 Neurosci Lett 2018 - PMID: 29715545
Hum Mol Genet 2017 - PMID: 28595270
PLoS One 2018 - PMID: 29995917
Hum Mutat 2018 - PMID: 29098738

20 Mol Ther 2017 - PMID: 28629821
Neuropathol Appl Neurobiol 2018 - PMID: 28574618

21 Genet Med 2018 - PMID: 29300384
Clin Genet 2017 - PMID: 27859054



- **identificazione di difetti genetici**¹⁷: scoperte nuove mutazioni in geni noti o nuovi geni responsabili di sette malattie genetiche: cioè **malformazione cavernosa cerebrale, sclerosi laterale amiotrofica, miopatie, atassia, malattia di Parkinson e forme di Parkinsonismo, megalencefalia - polimicrogiria con polidattilia postassiale e idrocefalo**;
- creazione di **modelli di malattia**¹⁸: sviluppati quattro nuovi modelli preclinici per lo studio di **atassie, distrofie muscolari, malattie da accumulo lisosomiale**;
- messa a punto di **nuovi test diagnostici**¹⁹, **screening genetici e correlazioni genotipo-fenotipo** per migliorare la diagnosi dell'**atrofia multisistemica**, della **distrofia muscolare di Duchenne**, di malattie dovute a **difetti mitocondriali** e della **malattia di Alport**
- nuovi possibili **approcci terapeutici**²⁰ per la **malattia di Pompe**: una potenziale alternativa alla terapia sostitutiva enzimatica (ERT) in grado di contrastare l'accumulo di glicogeno e un'applicazione della terapia enzimatica sostitutiva in una forma ad esordio tardivo;
- stesura di **raccomandazioni cliniche**²¹ per migliorare la gestione di pazienti con la **sindrome di Mowat-Wilson e l'alcaptonuria**.

Terapia genica

Stato dell'arte della ricerca clinica in corso

La terapia genica è un approccio innovativo per inserire versioni corrette e funzionanti di specifici geni mediante virus modificati in modo da renderli innocui ma ancora in grado di entrare nelle cellule e depositarvi il proprio materiale genetico. Le malattie genetiche sono il terreno d'elezione ideale per mettere a punto questa tecnica, che ha visto allargare il campo di applicazione anche ai tumori. La Fondazione Telethon ha un ruolo da protagonista in questo settore così innovativo. A fine 2018 sono stati trattati con la terapia genica degli istituti Telethon un totale di **94 pazienti** con 6 diverse malattie genetiche e provenienti da 32 nazioni:

MALATTIA	ISTITUTO	ANNO DI AVVIO	PAZIENTI TRATTATI	PAZIENTI TRATTATI NELL'ANNO 2018	STATO DELL'ARTE
Deficit di adenosina deaminasi (Ada-scid)	SR-Tiget	2000	32	5	Farmaco sul mercato (Strimvelis)
Leucodistrofia metacromatica (Mld)	SR-Tiget	2010	32	3	studio clinico in corso*
Sindrome di Wiskott-Aldrich (Was)	SR-Tiget	2010	16	1	studio clinico in corso*
Beta-talassemia	SR-Tiget	2015	9	0	Studio clinico in corso
Mucopolisaccaridosi di tipo 1 (Mps 1)	SR-Tiget	2018	1	1	Studio clinico in corso
Mucopolisaccaridosi di tipo 6 (Mps 6)	Tigem	2017	4	3	Studio clinico in corso

* Studio clinico principale concluso; è in corso un nuovo studio clinico con cellule congelate dopo la correzione genica.

Studi volti a migliorare gli strumenti della terapia genica

Uno studio del gruppo di *Anna Kajaste-Rudnitski*²² (SR-Tiget, Milano) ha mostrato che la ciclosporina H rende più efficace il trasferimento del DNA nelle cellule staminali del sangue, che attivano dei meccanismi innati per ostacolare l'ingresso dei vettori di terapia genica. È così possibile superare questi blocchi e sviluppare migliori metodi per trattare le malattie genetiche con la terapia genica.

I vettori lentivirali sono un valido strumento per la terapia la cui complessità biologica ne rende difficile la produzione e purificazione su larga scala e può provocare risposte immuni nei pazienti. Mediante modifiche introdotte geneticamente nelle cellule utilizzate per la produzione, il gruppo di *Luigi Naldini*²³ (SR-Tiget, Milano) ha migliorato l'efficacia e la tollerabilità di questi vettori per la terapia genica in vivo.

Il gruppo di *Luigi Naldini*²⁴ (SR-Tiget, Milano) ha creato un modello pre-clinico della **immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit della catena gamma (SCID-X1)** nel quale ha testato l'efficacia di un nuovo sistema di correzione genica (o *editing* genetico) per le cellule ematopoietiche staminali. Questo sistema è pronto per essere utilizzato negli studi clinici e servirà da modello per altre malattie genetiche.

Il gruppo di *Alberto Auricchio*²⁵ (Tigem, Napoli) ha implementato una strategia di terapia genica per le malattie degenerative della retina con un sistema a tre vettori AAV. Questo sistema è utile quando sia necessario introdurre DNA di grandi dimensioni per correggere il difetto genetico, come per la **sindrome di Usher**, la **sindrome di Alstrom**, l'**emofilia** e la **fibrosi cistica**. Test pre-clinici per la **sindrome di Usher di tipo 1D** hanno mostrato risultati promettenti.

22 CellStemCell 2018
PMID: 30416070



23 CellStemCell 2018
PMID: 30416070



24 Science Transl Med 2017
PMID: 29021165



25 Mol Ther 2018
PMID: 29292161



LE MALATTIE GENETICHE NEUROMUSCOLARI

Le malattie neuromuscolari meritano una riflessione dedicata non solo perché storicamente rappresentano il “motore” che ha dato vita alle attività della Fondazione Telethon, ma anche perché mai come in questo ambito l’organizzazione ha dimostrato di poter essere un vero e proprio catalizzatore di progresso: negli anni la Fondazione ha infatti sostenuto e promosso la crescita di una rete di clinici integrata a livello internazionale, in grado di assicurare i migliori standard di cura alle persone affette da malattie neuromuscolari e creare le condizioni più favorevoli alla sperimentazione clinica su queste patologie.

In quasi vent’anni, la rete ha beneficiato del contributo significativo della Fondazione Telethon, in particolare grazie ai progetti collaborativi sostenuti tramite il bando clinico Telethon-Uildm che ad oggi ha sostenuto 54 progetti clinici diagnostici e osservazionali in ambito neuromuscolare per un investimento complessivo di oltre 9 milioni di euro e ha portato alla realizzazione del Registro neuromuscolare italiano. Questi progetti hanno permesso di studiare la storia naturale delle diverse patologie, perfezionarne la gestione clinica, mettere a punto metodi diagnostici più precisi e misure funzionali più adeguate e in ultima analisi creare il terreno ideale per lo svolgimento di studi clinici terapeutici da parte di compagnie farmaceutiche impegnate nello sviluppo di terapie. È quanto avvenuto per esempio nel caso del primo farmaco per l’atrofia muscolare spinale (Sma) reso disponibile sul mercato nel 2017, alla cui sperimentazione clinica i centri italiani hanno dato un contributo significativo.

Risultati delle ricerche

Grazie alle ricerche condotte nell’ultimo anno, sono stati studiati 4 nuovi approcci terapeutici²⁶ per altrettante patologie neuromuscolari: la **distrofia dei cingoli di tipo 2D**, la **distrofia muscolare di Duchenne**, l’**ipertermia maligna** e la **distrofia miotonica di tipo 1**.

Gli studi hanno inoltre approfondito nuove misure di efficacia, biomarcatori e contribuito alla definizione di linee guida²⁷ per la pratica clinica relative alla **distrofia muscolare di Becker**, la **distrofia muscolare di Duchenne**, le **miopatie mitocondriali primarie**, l’**atrofia muscolare spinale (SMA)** e la malattia di **Charcot-Marie-Tooth (CMT)**.

Il Registro Neuromuscolare Italiano

I registri di patologia sono strumenti fondamentali per la condivisione e il confronto delle informazioni tra i clinici di riferimento, soprattutto nel caso di malattie rare come quelle genetiche. Questi archivi informatizzati contenenti i dati dei pazienti forniscono informazioni preziose per la gestione clinica dei pazienti, l’accesso a sperimentazioni cliniche e la definizione degli standard ottimali per la presa in cura.

Il *Registro Neuromuscolare Italiano*²⁸ è nato dall’alleanza tra Fondazione Telethon e le associazioni di pazienti Acmt-Rete, Aisla, Asamsi, Famiglie Sma e Uildm. Ad oggi, raccoglie dati su distrofie di Duchenne e Becker, atrofia muscolare spinale, malattia di Charcot-Marie-Tooth, neuropatia da amiloidosi da transtiretina e atrofia muscolare spinale e bulbare. L’interfaccia web consente la partecipazione diretta sia dei pazienti che dei medici. La struttura della

26 Hum Mol Genet 2018 - PMID: 29351619
Pharmacol Res 2017 - PMID: 28899790
Oxid Med Cell Longev 2017 - PMID: 29062464
Mol Ther Nucleic Acids 2017 - PMID: 29246312

27 Sci Rep 2017 - PMID: 29167533
PLOS ONE 2018 - PMID: 29924868
PLOS ONE 2018 - PMID: 29924848
Neuromusc Disord 2017 - PMID: 29074296
Neurology 2018 - PMID: 30045959
Neuromusc Disord 2018 - PMID: 29305137
Neuromuscul Disord 2017 - PMID: 28844614



28 Orphanet J Rare Dis 2018 - PMID: 30286784
Int J Environ Res Public Health 2018 -
PMID: 30081484



piattaforma consente l'espansione di nuovi moduli e nuovi registri ed è adatta per l'interoperabilità con altre iniziative internazionali. Negli anni, la raccolta dei dati sulla piattaforma del registro neuromuscolare è diventata sempre più ricca e articolata grazie anche ai bandi Telethon-Uildm che hanno supportato le iniziative proposte dai clinici.

Inoltre continua il lavoro della rete clinica sulle distrofie e miopatie, che sta sviluppando un registro nazionale²⁹ su queste patologie (grazie a un finanziamento dedicato, approvato nel 2018).

29 Orphanet J Rare Dis 2018
PMID: 30257713



European NeuroMuscular Center (ENMC)

L'European Neuromuscular Centre (Enmc) è stato fondato in Europa nel 1992 da un gruppo di associazioni di pazienti, con l'obiettivo di promuovere attività di rete tra ricercatori e clinici da tutto il mondo sulle malattie neuromuscolari. Fondazione Telethon è tra le organizzazioni fondatrici che tuttora sostengono e supportano l'Enmc, partecipando anche attivamente al Comitato Esecutivo che si occupa di supervisionare le attività e prendere decisioni strategiche.

L'Enmc finanzia e organizza *workshop* su vari temi che vanno dagli studi pre-clinici agli aspetti clinici della diagnosi, allo sviluppo di studi clinici terapeutici, o mirati alla qualità di vita delle persone con una malattia neuromuscolare (riabilitazione, fisioterapia, cure palliative). I resoconti sono puntualmente pubblicati sul sito ENMC (www.nmd-journal.com). Quelli dell'ultimo anno hanno riguardato le seguenti malattie neuromuscolari: la **distrofia muscolare di Duchenne**, le **distrofie muscolari dei cingoli**, la **distrofia facio-scapolo-omerale**, la **malattia di McArdle**, la **Charcot-Marie-Tooth**, la **distrofia miotonica**, le **miopatie immuno-necrotizzanti** e le **calpainopatie**.

Nel 2018 l'Enmc ha festeggiato i 25 anni di attività con vari eventi tra cui un *workshop* speciale che è stato organizzato a Milano insieme a Uildm, con il coinvolgimento delle principali associazioni di pazienti e rappresentanti internazionali della clinica, dell'industria e delle autorità regolatorie (www.enmc.org).



L'impatto della ricerca

Anno dopo anno, per mantenere una promessa

12.755

pubblicazioni scientifiche
dal 1991 al 2018

521

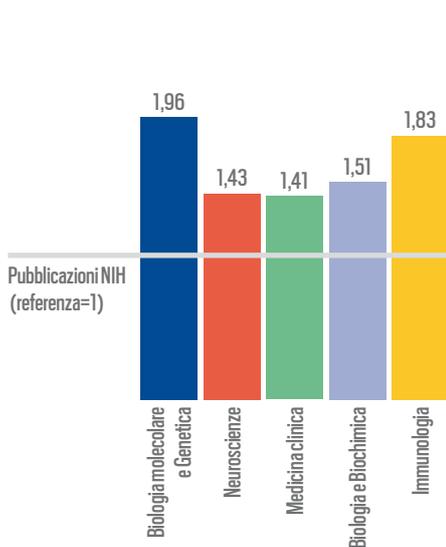
pubblicazioni scientifiche
nel 2018

La pubblicazione dei risultati della ricerca su riviste scientifiche, validata da revisori competenti e indipendenti, è indispensabile per condividere con la comunità scientifica gli avanzamenti delle ricerche. Fondazione Telethon monitora con continuità le pubblicazioni scaturite dai propri investimenti in ricerca.

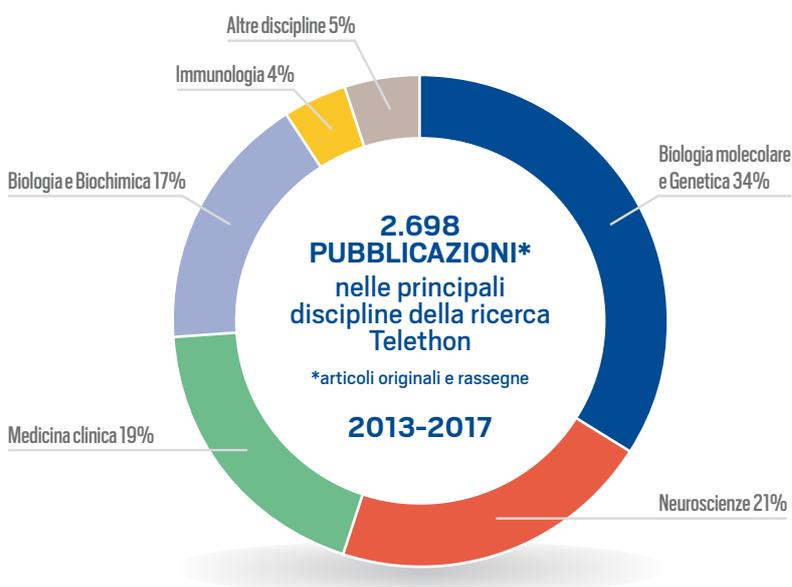
I risultati scientifici rappresentano la base da cui nascono nuove idee e su cui si sviluppano nuove ricerche che, una volta pubblicate, citeranno gli articoli a cui si sono ispirate. Le citazioni ricevute da una pubblicazione possono quindi essere utilizzate come misura indiretta dell'impatto, dell'influenza di una ricerca sulla comunità scientifica. Basandosi su questo principio il "relative citation ratio" (RCR) è un indice che misura l'influenza di una pubblicazione, uniformando il numero di citazioni nello specifico ambito di ricerca. Il dato relativo alle pubblicazioni dei National Institutes of Health (NIH) - gli Istituti di Sanità statunitensi che sono tra i centri di ricerca più avanzati al mondo - è utilizzato come valore di riferimento.

Le pubblicazioni di Fondazione Telethon mostrano un indice RCR superiore al riferimento dell'NIH in ciascuna delle cinque principali aree della ricerca biomedica che le rappresentano, come mostrano i dati relativi al più recente quinquennio per il quale sono disponibili indicatori completi, a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale.

INFLUENZA NELLA RICERCA



PUBBLICAZIONI TELETHON

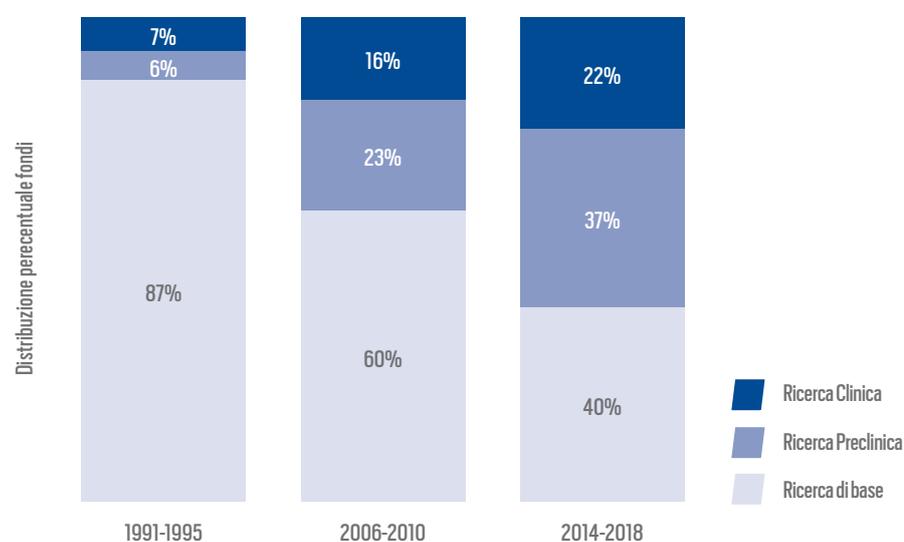


L'obiettivo della Fondazione Telethon è far sì che i risultati della ricerca finanziata, validati dalla comunità scientifica attraverso le pubblicazioni, si traducano in benefici concreti per i pazienti, grazie a terapie sicure ed efficaci. Il percorso che la ricerca deve compiere in questa direzione comprende tre fasi fondamentali.

Nella prima fase (ricerca di base) si cerca il difetto genetico che causa la malattia e si studiano i meccanismi fisiologici e patologici ad essa associati. La seconda fase (ricerca preclinica di laboratorio) prevede lo studio di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici in modelli di laboratorio della malattia. Solo quando l'approccio terapeutico si dimostra efficace, si può passare alla terza fase (ricerca clinica), in cui la terapia viene sperimentata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

In linea con la propria missione, dal 1991 ad oggi la Fondazione è riuscita a spostare progressivamente il proprio investimento dalla ricerca di base a quella preclinica e clinica, come mostra il confronto fra i tre quinquenni qui illustrato. Questa evoluzione è frutto di scelte strategiche che hanno prodotto risultati importanti, in particolare per quanto riguarda le terapie geniche. La sfida è quella di continuare a promuovere studi clinici che portino a sempre più terapie per le malattie genetiche rare e allo stesso tempo continuare ad alimentare la ricerca di base perché generi nuove conoscenze da sviluppare in terapie.

TRE QUINQUENNI A CONFRONTO



1991-1995

La ricerca Telethon è volta soprattutto ad affrontare le cause e i meccanismi delle malattie genetiche rare

2006-2010

L'investimento negli studi preclinici e clinici è cresciuto sensibilmente e sta iniziando a dare risultati significativi

2014-2018

La ricerca preclinica e clinica rappresentano la maggior parte dell'investimento della Fondazione, che sostiene numerosi studi di terapia genica, grazie anche alle alleanze industriali

TIGEM, la ricerca a 360 gradi

L'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli (Napoli)



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

Il centro diretto da Andrea Ballabio è un fiore all'occhiello della ricerca italiana. Dal 2013 è ospitato nell'ex fabbrica della storica Olivetti a Pozzuoli (Napoli) ed è diventato un polo di attrazione per ricercatori da tutto il mondo, nel sud d'Italia. Fin da subito l'Istituto ha assunto un ruolo da protagonista nell'ambito delle ricerche per l'identificazione delle basi genetiche delle malattie ma nel corso degli anni a questi studi si sono aggiunte ricerca finalizzate all'identificazione di strategie di cura che nel corso dell'ultimo anno si sono concretizzati con la sperimentazione di un trattamento di terapia genica di 4 pazienti con la mucopolisaccaridosi di tipo VI (Mps6).

Al Tigem, inoltre, è affidato il coordinamento del programma "Malattie senza diagnosi". Nonostante i numerosi sforzi della comunità medico-scientifica e i progressi dell'analisi del Dna, infatti, esistono ancora migliaia di malattie genetiche rarissime e con cause sconosciute che rimangono non diagnosticabili. Per colmare questo bisogno è stato avviato questo programma che vede in primo piano il Tigem, dalla consolidata esperienza nelle tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing), con la preziosa collaborazione di 13 centri clinici italiani.

La competitività del Tigem è confermata anche dalla capacità di attrarre prestigiosi finanziamenti internazionali come quelli dello European Research Council (ERC): negli ultimi undici anni, infatti, si è aggiudicato 12 grant pari a un finanziamento di oltre 18 milioni di euro. Infine grazie a programmi di formazione l'Istituto guarda al futuro sviluppando percorsi di carriera altamente competitivi collaborando con importanti università per fornire ai ricercatori programmi di dottorato e formazione di qualità. La selezione dei ricercatori avviene su base meritocratica tramite colloqui e concorsi, in linea con i valori di Fondazione Telethon.

PAZIENTI TRATTATI CON LA TERAPIA GENICA



4

MUCOPOLISACCARIDOSI VI

al 31.12.2018

1994 anno di fondazione	86,1 milioni di euro investiti da Fondazione Telethon dal 1994*
20 i gruppi di ricerca attivi nell'anno 2018 per un totale di 150 ricercatori	1.272 pubblicazioni scientifiche dal 1995, di cui 71 nel 2018

* esclusi finanziamenti esterni e partnership industriali

LE LINEE DI RICERCA

BIOLOGIA CELLULARE

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

MEDICINA GENOMICA

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

TERAPIA MOLECOLARE

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

La formazione dei giovani

Tigem grazie a programmi di formazione dà la possibilità a giovani ricercatori di fare ricerca sulle malattie genetiche rare. Infatti collaborando con importanti università - come l'Open University, la Scuola Europea di Medicina Molecolare, la Federico II di Napoli o l'Università degli Studi di Milano - Tigem accoglie nei propri laboratori dottorandi offrendo loro percorsi formativi e di specializzazione.

“Diletta Siciliano, lavora al Tigem affrontando ogni giorno con passione e tenacia. Dottoranda del gruppo di Chiara Di Malta è l'assegnataria della borsa di studio intitolata a Fabrizio Frizzi che le consentirà di proseguire ancora per un anno i suoi studi presso il Tigem. «Il pensiero che il nostro operato possa contribuire a restituire speranza a tanti pazienti che lottano con la malattia – racconta – mi aiuta a sopportare e superare ogni sconfitta. E oggi la mia carica è ancora più intensa di prima”

Una speranza per Isaac

Grazie alla collaborazione tra Policlinico Federico II e Tigem per la prima volta al mondo, sono stati trattati con la terapia genica pazienti con mucopolisaccaridosi di tipo VI (MPS6). La MPS6 è una malattia in cui un gene causa l'accumulo di sostanze tossiche che danneggiano l'organismo.



“Ad Isaac, 15 anni, canadese, hanno diagnosticato l'MPS6 a 18 mesi. Dopo anni di lotte e sofferenze oggi Isaac spera in un futuro migliore perché ha ricevuto, nell'ambito della sperimentazione clinica, la terapia genica sviluppata al Tigem”

Tutti insieme per uscire dal buio

Il 20 e 21 giugno 2018 si è svolta al Tigem la sesta edizione del convegno internazionale sulle malattie non diagnosticate, organizzato in collaborazione con l'Istituto superiore di sanità, i National Institutes of Health statunitensi e la Wilhelm Foundation. Dare un nome alle malattie genetiche sconosciute è infatti l'obiettivo comune dei 120 esperti provenienti da oltre 20 Paesi riuniti a Pozzuoli.

“Ho portato i miei figli ovunque senza risultato. Nonostante il sospetto che si trattasse di una malattia genetica nessuno è stato in grado di identificarne la causa. Oltre al dolore, l'aspetto più terribile è che non sei considerato se manca una diagnosi: non hai attenzione, assistenza, servizi. Questo pensiero ci ha spinto a provare a cambiare le cose”

Helene Cederroth, presidente della Wilhelm Foundation

SR-TIGET, la medicina del futuro

L'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano



La ricerca dell'SR-Tiget, diretto da Luigi Naldini, si concentra sullo sviluppo di terapie avanzate. Caratteristica dell'Istituto è la marcata impronta traslazionale: trasferire i risultati della ricerca alla clinica e quindi al paziente.

Decisiva per il suo successo la caratteristica che rende vincente l'SR-Tiget: un istituto pienamente integrato in una realtà ospedaliera di eccellenza come l'Ospedale San Raffaele di Milano. In particolare il più grande successo di questa partnership è il trattamento sviluppato per l'Ada-Scid, una rara immunodeficienza primitiva, che è uno dei primi esempi al mondo di terapia genica sicura ed efficace. Grazie a una partnership industriale, la terapia genica è stata resa disponibile sul mercato con il nome di Strimvelis. Fondamentale, infatti, è l'alleanza con le industrie farmaceutiche che contribuiscono in modo fondamentale a trasformare i risultati degli studi clinici in cure fruibili per tutti.

Oltre al successo di Strimvelis, differenti approcci di terapia genica si stanno dimostrando efficaci per la cura di altre 4 malattie genetiche (leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich, beta-talassemia e mucopolisaccaridosi di tipo I).

Per favorire il processo di traslazione, l'Istituto si è dotato di un Centro di saggio GLP (Good Laboratory Practice), certificato per la conduzione di studi preclinici secondo le norme internazionali di buona pratica di laboratorio, e di un'unità di studio della sicurezza della terapia genica dal punto di vista dell'inserimento di nuovo DNA nel genoma.



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

PAZIENTI TRATTATI CON LA TERAPIA GENICA



al 31.12.2018

32 ADA SCID

32 LEUCODISTROFIA METACROMATICA

16 SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH

9 BETA-TALASSEMIA

1 MUCOPOLISACCARIDOSI I

<p>1995 anno di fondazione</p>	<p>96,8 milioni di euro investiti da Fondazione Telethon dal 1995*</p>
<p>13 i gruppi di ricerca attivi nell'anno 2018 per un totale di 159 ricercatori</p>	<p>678 pubblicazioni scientifiche dal 1996, di cui 61 nel 2018</p>

* esclusi finanziamenti esterni e partnership industriali

LE LINEE DI RICERCA

RICERCA DI BASE

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

RICERCA TRASLAZIONALE

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

RICERCA CLINICA

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

Rappresentando l'eccellenza italiana

Luigi Naldini e Alessandro Aiuti, direttore e vicedirettore dell'SR-Tiget, hanno rappresentato la ricerca italiana d'eccellenza alla Conferenza congiunta di Parlamento europeo e Commissione europea, svoltasi nel novembre scorso nella sede dell'Europarlamento. Obiettivo dell'incontro stimolare gli investimenti in ricerca dando uno sguardo ad alcuni tra i maggiori traguardi che l'Unione Europea ha raggiunto. Tra questi la terapia genica sviluppata nell'Istituto italiano e divenuta farmaco, Strimvelis. Presenti a Bruxelles anche i genitori di uno dei bambini curati, la piccola Margaux.



“La storia di Margaux è la storia di un sogno di una nuova medicina che si avvera. Sviluppare la cura sarebbe stato difficile senza anche il contributo dei finanziamenti europei: la Ue ha creduto nei progetti dei nostri scienziati facendo in modo che questa cura diventasse il primo caso di terapia genica commercializzata nel mondo. Una sfida che dimostra il potere della scienza quando si fa rete”

Luigi Naldini, direttore SR-Tiget

Una nuova patologia verso la cura

È iniziata la sperimentazione della terapia genica sulla mucopolisaccaridosi di tipo I, una rara malattia in cui un gene “sbagliato” provoca l'accumulo di sostanze tossiche nelle cellule. Prelevate le cellule staminali ematopoietiche, destinate a produrre tutti gli elementi del sangue, sono corrette in laboratorio con un virus modificato contenente una copia del gene sano. Le cellule corrette vengono poi congelate e testate in termini di efficacia e sicurezza. Una volta confermato che le cellule soddisfano i diversi criteri di qualità, le cellule corrette vengono restituite con una semplice infusione endovenosa.

“Leon è stato il primo bambino a essere sottoposto alla terapia genica sulla Mps1. «Guardando mio figlio – racconta la mamma – mi sono accorta presto che qualcosa non andava, ma nessun medico sapeva darmi una risposta precisa. Vedevo il suo viso cambiare forma sotto i miei occhi, ma inizialmente mi sono sentita dire che ero troppo ansiosa. Poi sono cominciati gli esami e le visite, quindi il sospetto che si trattasse di una malattia rara. Non volevo accettarlo, ma presto ho dovuto farlo». Leon ha ricevuto le sue nuove cellule lo scorso luglio: il trattamento è riuscito e i controlli periodici dei prossimi mesi diranno come il bambino sta rispondendo alla cura. In totale lo studio prevedrà il trattamento di sei pazienti in uno stadio precoce, quando sono maggiori le probabilità che la terapia genica possa incidere sul decorso naturale della malattia”

La ricerca e le attività di supporto

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

106

progetti attivi per un totale di 162 gruppi finanziati

1.866

progetti finanziati dal 1991 ad oggi

249

milioni di euro di investimento complessivo

1.256

gruppi di ricerca coinvolti dal 1991 ad oggi

511

malattie studiate dal 1991 ad oggi

BANDO GENERALE



Telethon mette a disposizione di gruppi di ricerca, di istituti non profit in Italia, fondi per studi sulle malattie genetiche rare. Il processo di selezione avviene tramite un bando competitivo e ciascuna proposta presentata viene valutata dalla Commissione medico scientifica, con il supporto di specifici revisori esterni per ciascun progetto. I finanziamenti hanno una durata massima di 3 anni. Nel 2018 è stato aperto un nuovo bando.

Il metodo Telethon unico in Italia

“ Quando mi proposero di partecipare al processo di valutazione della ricerca per una charity italiana, non sapevo bene cosa aspettarmi. Arrivavo da un’esperienza come revisore in una commissione del governo americano. Da subito fui colpito dalla professionalità in Telethon e dal livello degli scienziati coinvolti nella valutazione. C’è un valore aggiunto che è dato da fattori distintivi del metodo Telethon. Uno è l’entusiasmo del personale della Fondazione, un tocco umano che aggiunge valore a un processo rigoroso come quello della selezione dei progetti di ricerca. L’altro è dato dalla consapevolezza degli scienziati coinvolti nella valutazione che il proprio lavoro metterà i ricercatori migliori nella condizione di fare la differenza per tanti pazienti nel mondo, basti pensare al primato della terapia genica sviluppata dai ricercatori Telethon ”

Michael Caplan, Commissione Medico Scientifica Fondazione Telethon

11

centri che fanno parte della Rete Telethon

1.500

malattie genetiche per le quali sono presenti campioni

oltre 123.000

campioni biologici conservati

14

accordi siglati con associazioni di pazienti

611

pubblicazioni che testimoniano il contributo della Rete delle biobanche fino al 2018

RETE TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE



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



“ Gran parte delle terapie sviluppate finora difficilmente sarebbero state realizzate se le famiglie dei pazienti non avessero, per esempio, deciso di depositare campioni nelle biobanche anche quando la medicina poteva fare ben poco per loro. La ricerca sulle malattie genetiche rare esiste e avanza grazie alla generosità di queste persone ”

**Francesca Pasinelli,
Direttore Generale Telethon**

PROGRAMMA PER LE MALATTIE SENZA DIAGNOSI



L'obiettivo di questo programma coordinato dall'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) è quello di fornire una diagnosi a bambini con patologie genetiche ancora non identificate. Il progetto è reso possibile grazie alla collaborazione di due centri clinici di riferimento per la genetica medica: la Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma dell'ospedale San Gerardo di Monza e l'Azienda ospedaliera universitaria "Federico II" di Napoli, con il supporto di altri 11 centri clinici a copertura di gran parte del territorio italiano. Il programma offre la possibilità di arrivare ad una diagnosi grazie al lavoro di squadra dei genetisti e pediatri dei centri clinici e del Tigem, che applica tecnologie di sequenziamento del Dna di nuova generazione. L'inserimento nel programma è a cura dei medici di riferimento dei pazienti, attraverso una piattaforma web dedicata accessibile da www.telethon.it e di specialisti in genetica medica attivi nei 13 centri italiani al momento presenti nella rete clinica del programma.

L'importanza della diagnosi

“Dal Tigem, è arrivata una risposta per i genitori di Rodrigo, un bambino di 8 anni per il quale la vita si è presentata complicata fin dai primi mesi di vita, cadenzati da ricoveri in ospedale, interventi chirurgici, ma soprattutto dall'impossibilità per i medici di formulare una diagnosi definitiva. La svolta arriva grazie all'incontro con Angelo Selicorni. «Le analisi genetiche - ricorda Selicorni - non erano state risolutive, così ho proposto ai genitori di partecipare al Programma per le malattie senza diagnosi di Fondazione Telethon». La risposta è arrivata grazie al confronto con il caso di un bambino messicano: «Nei casi come questo l'unico modo per confermare che l'anomalia riscontrata nel Dna sia responsabile di ciò che osserviamo clinicamente è il confronto con altri casi simili. La condivisione dei dati diventa essenziale». Anche in assenza di cure, una diagnosi può rappresentare una svolta per un genitore: permette, per esempio, di escludere la patologia in altri figli e di decidere con più serenità come affrontare una nuova gravidanza”



2,2
milioni investiti dal 2016

228
casi sequenziati

111
referti emessi

58
casi risolti con il sequenziamento



I centri clinici che aderiscono al programma

Ospedale Sant'Anna di Como
Fondazione MBBM - San Gerardo di Monza
IRCCS Fondazione Ca' Granda Policlinico di Milano
IRCCS Istituto Neurologico Besta, Milano
IRCCS Istituto Gaslini, Genova
Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze
Policlinico Gemelli, Roma
Policlinico Umberto I, Roma
Policlinico Federico II, Napoli
Ospedale Pediatrico Pausilipon di Napoli
Policlinico di Bari
IRCCS Oasi Maria Santissima di Troina (EN)
Policlinico di Catania

7

progetti attivi per un totale di 62 gruppi finanziati

40

centri clinici finanziati dal 2002 ad oggi

10,8

milioni di euro di investimento complessivo

6.000

pazienti coinvolti negli studi dal 2002 ad oggi

BANDO UILDM



Al bando clinico Telethon-Uildm sono ammessi esclusivamente studi clinici incentrati su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari. Caratteristica di questo bando è favorire la collaborazione a livello nazionale tra gli esperti del settore, contribuendo così a rafforzare una rete clinica a livello internazionale. Nel 2018 è stato aperto un nuovo bando.

La ricerca è l'elemento di concretezza della nostra collaborazione

“ Il legame con Telethon parte da una necessità, esplicitata a suo tempo da Susanna Agnelli: Uildm non può fare tutto, o si occupa della ricerca o organizza la raccolta nel quotidiano. Così nasce Telethon, a cui Uildm da sempre ha attribuito una delega di responsabilità estremamente importante. Telethon ci rappresenta profondamente, mantenendo fede al mandato originario in maniera straordinaria, offrendo alla nostra attività quell'elemento di concretezza che è quello di cui le famiglie che si rivolgono a noi hanno bisogno. Con la sua attività, Telethon oggi offre a Uildm la possibilità di dire con certezza e trasparenza dove va a finire ogni singolo euro della raccolta ”

Marco Rasconi, Presidente Uildm

9

carriere attive. Nei laboratori Dti sono impegnati circa sessanta ricercatori

36,3

milioni di euro investiti dal 1999 ad oggi

40

carriere sostenute dal 1999 ad oggi

33

laboratori indipendenti creati sul territorio italiano dal 1999 ad oggi

ISTITUTO TELETHON DULBECCO (DTI)



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



“ Ho deciso di dedicare il mio compenso per la partecipazione al Festival di Sanremo allo sviluppo di un progetto che faccia rientrare in Italia gli scienziati migliori. Voglio che sia portato avanti da Telethon, che in Italia è garanzia di trasparenza e di efficienza ”

Febbraio 1999 - Renato Dulbecco, Premio Nobel per la Medicina

CENTRI NEMO



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



Lavoriamo per cittadini di Serie A

“NeMO vuole essere un esercizio di resilienza, non solo il luogo in cui si contrasta la malattia, ma anche il luogo in cui i pazienti si sentano risorse, persone e cittadini di Serie A.

I Centri Clinici NeMO sono strutture ad alta specializzazione pensate e volute per rispondere in modo specifico alle necessità delle persone con malattie neuromuscolari. Chi ne soffre ha bisogno di un costante supporto di specialisti. I Centri NeMO sono stati concepiti per dare una risposta concreta a questo bisogno primario: la persona trova qui, grazie ad un approccio multidisciplinare, tutti i professionisti che lavorano in équipe al suo caso. Che non è soltanto “un caso”, ma la storia di una persona e della sua famiglia. Non si può pensare, infatti, di curare una persona se non si coinvolge in questo percorso anche chi ne ha la responsabilità quotidiana supportando la famiglia. Vogliamo che il paziente grazie a interventi concreti possa vivere un effettivo miglioramento della qualità della vita e non sentirsi in una condizione di disabilità.

Oggi nei Centri NeMO si combatte tutti i giorni e talvolta si incontra anche la morte. E si sta male. Ma quella morte deve essere un nuovo punto di ripartenza. Per chi c'è, per spingere nella ricerca e nella cura, per fare sempre di più e meglio. Ma accadono anche cose meravigliose. Si nasce, per esempio: dieci bambini sono stati partoriti da mamme con malattie neuromuscolari. E accade anche che bambini con diagnosi infausta e definitiva di sma, completamente immobilizzati, grazie all'applicazione di un farmaco, inizino a muoversi. Ho viva l'immagine del primo di loro: lui che dà il cinque all'infermiera. Una gioia indescrivibile. Orgoglio e riconoscenza più vera per ciò che si fa. E che non smetteremo mai di fare”

Alberto Fontana, Presidente Centri NeMO



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCOLAR OMNICENTRE

www.centrocliniconemo.it

68

posti letto di degenza ordinaria
e 8 in day hospital

23

specialità cliniche presenti
e 250 professionisti

10.000

pazienti presi in carico
dal 2008 a oggi

Serena Onlus

Soci fondatori

Uildm, Fondazione Telethon

Soci partecipanti

Aisla, Famiglie Sma, Slanciamoci,
Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca
e lo Sport Onlus

Aurora Onlus

Soci fondatori

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

Soci partecipanti

Famiglie Sma



Centri attivi

Milano
Arenzano (GE)
Roma
Messina

Centri di prossima apertura

Trento
Napoli

6

registri di malattie neuromuscolari
(amiloidosi familiare da transtiretina,
atrofia muscolare spinale,
atrofia muscolare spino-bulbare,
distrofie di Duchenne e Becker,
glicogenosi muscolari,
malattia di Charcot-Marie-Tooth)

Oltre 2.000
persone registrate

REGISTRI DI PATOLOGIE



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

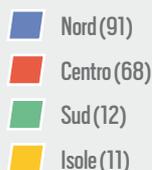
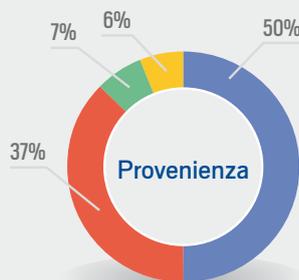


“I registri di patologia sono strumenti preziosi che possono essere molto utili per fini epidemiologici e di ricerca, per definire gli standard di cura e per una migliore conoscenza delle malattie”

Davide Pareyson, Istituto Besta di Milano, Ricercatore Telethon

182

associazioni che fanno parte della rete



RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE



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

Un sostegno importante

“L'associazione AMA.LE IQSEC2 è nata dall'unione di tre mamme di bimbe affette da una rara mutazione del gene IQSEC2. Il nostro obiettivo è sensibilizzare le persone sull'argomento, effettuare progetti mirati per sostenere le nostre bimbe e avviare un progetto di ricerca. In pochi mesi abbiamo avuto molto riscontro mediatico e siamo felici di far parte delle Associazioni Amiche di Telethon, con l'aiuto di Telethon stiamo scoprendo un mondo nuovo sulla ricerca e strumenti idonei alle nostra realtà”

Mara Peyrot, Associazione AMA.LE

INFO_RARE



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

Il contatto con i pazienti ci fa sentire utili

“Nella maggior parte dei casi le malattie genetiche sono condizioni estremamente rare e trovare un riferimento che accompagni la famiglia nella loro quotidianità può non essere così semplice. Per questo, io e la mia collega Vera ci impegniamo non solo a fornire informazioni sulla ricerca scientifica, ma anche su centri di eccellenza e le associazioni che possano aiutare le famiglie a sentirsi meno sole. Ogni parola di ringraziamento e ogni storia che viene condivisa con noi ci fa sentire parte di qualcosa di importante e dà un senso profondo al nostro lavoro”

Giulia Melloni, medico genetista Servizio Info_rare

855
richieste nell'anno di bilancio 2018

12.935
richieste dalla
creazione del servizio nel 1998



COME A CASA



È un programma attivato nel novembre 2016 presso l'Istituto San Raffaele Telethon di Milano (SR-Tiget) per i pazienti che dovranno sottoporsi al trattamento di terapia genica e per i familiari che li accompagnano. Il programma prevede supporto logistico, psicologico-emotivo, linguistico e - in taluni casi - anche economico, rivolto a chi arriva a Milano per una possibilità di cura. La terapia comporta infatti un lungo viaggio, spesso da Paesi lontani, e una lunga permanenza a Milano: fino a sei mesi lontani da casa, nonché ulteriori controlli periodici negli anni successivi.

“Grazie al programma “Come a casa” ho aiutato Guenda, sei anni, nata con l'Ada-Scid e a Milano per il trattamento di terapia genica, a imparare a leggere e scrivere. Entravo in camera sterile ed ero travolta dalla sua voglia di fare”

Anna Regondi, studentessa di Scienze dell'Educazione



29
famiglie accolte
al 31/12/2018

19
i paesi di provenienza
delle famiglie accolte

Gestione della ricerca e comunicazione

CENTRO STUDI

Ha il compito di raccogliere, gestire e analizzare i dati della ricerca Telethon nel contesto del panorama scientifico internazionale sulle malattie genetiche rare e sul finanziamento alla ricerca, per fornire una visione d'insieme dell'operato di Fondazione Telethon.

UFFICIO SCIENTIFICO

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

UFFICIO SVILUPPO DELLA RICERCA

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

6

studi clinici di terapia genica

UFFICIO SVILUPPO CLINICO

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

188

brevetti attivi per un totale di 48 invenzioni brevettate

2

studi di follow-up grazie alle alleanze con l'industria

UFFICIO ALLEANZE E REGOLATORIO

Si occupa della gestione delle alleanze industriali, curando il progredire delle attività oggetto degli accordi e le relazioni con i partner. Interagisce con le autorità regolatorie nazionali e internazionali, per ottenere le designazioni di farmaco orfano e per acquisire le autorizzazioni necessarie allo svolgimento degli studi clinici.

Alleanze strategiche per mantenere la promessa

“ Per mantenere appieno la promessa della cura non basta mettere a punto una terapia, occorre anche renderla disponibile sul mercato, ovvero prescrivibile e rimborsabile dal servizio sanitario nazionale. Per questo Fondazione Telethon ha stretto diverse alleanze con aziende farmaceutiche che - per propria natura - hanno le competenze e le risorse per sviluppare a livello industriale farmaci innovativi come la terapia genica nata nei laboratori di ricerca Telethon ”

Michela Gabaldo - Ufficio Alleanze e Regolatorio

COMUNICAZIONE

Telethon Notizie e Telethon.it

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

Piattaforma Social

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

Research4life

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

Screening Neonatale

Esistono malattie genetiche difficili da riconoscere e che degenerano anche molto rapidamente con danni irreversibili gravi al cervello o ad altri organi. Identificarle nei neonati può consentire un intervento mirato e precoce attuabile anche in una fase asintomatica della malattia, scongiurando la sua progressione che può portare a disabilità fisiche e intellettive. Per questo Fondazione Telethon è al fianco di Aismme (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie) nella campagna di sensibilizzazione sullo screening neonatale esteso, uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica. Grazie ad un test effettuato con un semplice prelievo di sangue dal tallone di un neonato è possibile identificare precocemente 40 malattie metaboliche congenite.

Progetti Educativi

Da molti anni Fondazione Telethon ha avviato una fattiva collaborazione con il mondo della scuola, sancita con un Protocollo d'Intesa con il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. Attraverso i progetti educativi, la Fondazione mette gratuitamente a disposizione degli insegnanti kit didattici semplici da usare, ideati per trasmettere agli studenti il valore dell'unicità di ognuno e dell'inclusione, oltre all'importanza della ricerca per aiutare tutti i loro coetanei con malattie genetiche rare ad andare sempre più lontano.

854.000

copie del Telethon Notizie distribuite nell'anno di bilancio 2018

3,1 milioni

di visualizzazioni uniche nell'anno di bilancio 2018 per telethon.it

1,3 milioni

di utenti attivi nell'anno di bilancio 2018 per telethon.it

93.700

follower di Telethonitalia su Twitter

288.200

fan di Fondazione Telethon su Facebook

20.200

follower di Telethonitalia su Instagram

6.200

follower di Fondazione Telethon su LinkedIn

Gli investimenti

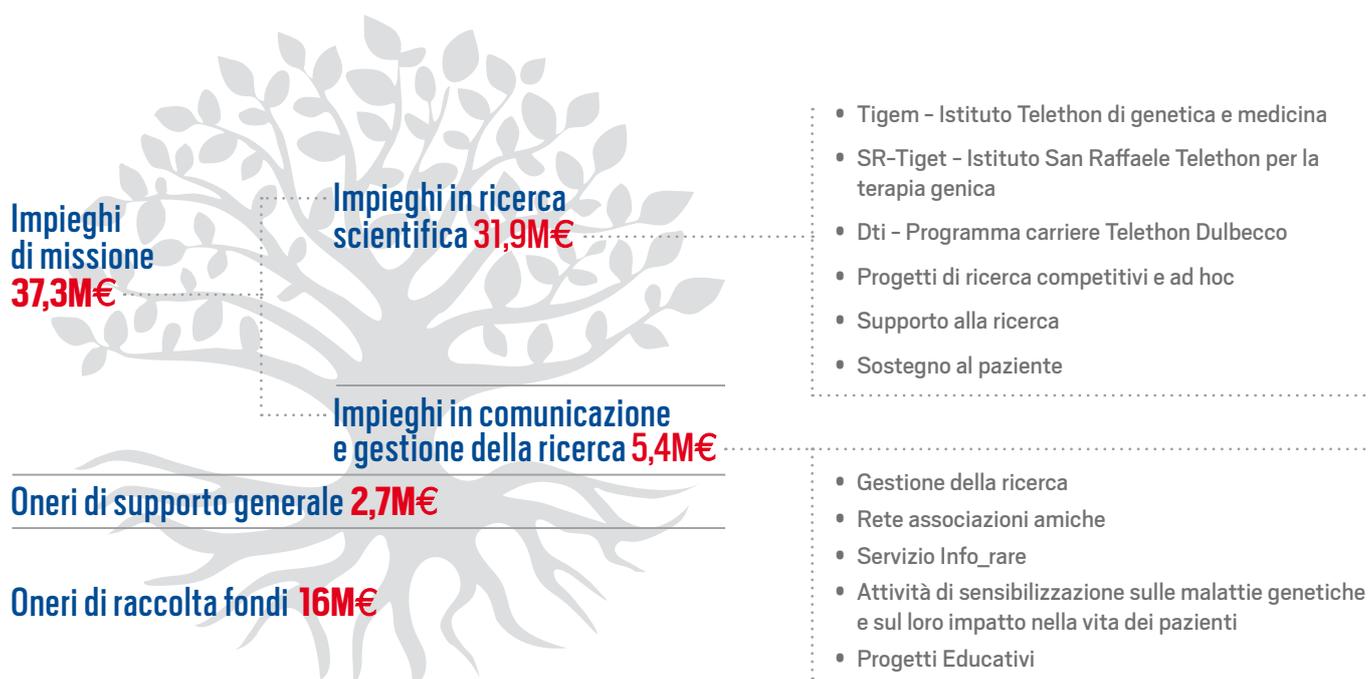
Impieghi di missione e oneri al 31 dicembre 2018

Il Bilancio 2018 di Fondazione Telethon segna un importante traguardo: oltre 61 milioni di proventi complessivi. Grazie a questi proventi, Fondazione Telethon può continuare a sostenere la propria missione, con tutti gli impieghi a essa necessari e che si possono rappresentare come un albero: in basso abbiamo le radici, le nostre attività di raccolta fondi e le attività a supporto del nostro impegno quotidiano, indispensabili per far crescere e per sostenere l'intero fusto e suoi frutti.

Sopra le radici c'è un tronco forte e solido che dà stabilità all'intero albero, cioè tutte le attività a supporto del lavoro dei ricercatori e gli strumenti di comunicazione. I primi sono indispensabili affinché la ricerca sia efficace e raggiunga in tempi rapidi i risultati da rendere disponibili alla comunità dei pazienti. I secondi ci permettono di comunicare la nostra missione e di sensibilizzare i nostri donatori, rendendoli informati e consapevoli.

Un albero in salute ha una chioma rigogliosa: per Fondazione Telethon sono i progetti, i programmi e i centri di ricerca finanziati per il conseguimento della missione: far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare.

COME SOSTENIAMO LA MISSIONE



IMPIEGHI IN RICERCA SCIENTIFICA

INIZIATIVE STRATEGICHE

Iniziativa	Attività	ENTE (Ricercatore responsabile)	Città	Importo
Tigem	Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale per lo sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	Tigem	Pozzuoli (Na)	14.078.360
SR-Tiget	Ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche e sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico e studio della risposta immunitaria alla terapia genica	SR-Tiget	Milano	8.104.922
Dti	RINNOVI POSIZIONI DTI	Dti	Proprie Sedi	1.282.446
Bando generale per progetti di ricerca	Accantonamento Bando 2019			6.000.000
Progetti ad hoc	Insonnia familiare fatale: trattamento preventivo di individui a rischio con dossiciclina	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Ircs (Gianluigi Forloni)	Milano	276.650
Bando clinico sulle malattie neuromuscolari (progetti Telethon-Uildm)	Rete clinica e registro di malattia per la preparazione a studi clinici sulla atrofia muscolare bulbo-spinale	Fondazione Ircs Istituto Neurologico Carlo Besta (Caterina Mariotti)	Milano	142.005
	Studio di storia naturale a lungo termine della distrofia muscolare di Duchenne	Università Cattolica del Sacro Cuore (Eugenio Maria Mercuri)	Roma	107.950
	Studio osservazionale longitudinale di modelli di crescita, composizione corporea, dispendio energetico e consumi alimentari in bambini italiani con atrofia muscolare Spinale tipo I e II	Università di Milano (Simona Bertoli)	Milano	74.100
	Totale bando progetti Telethon-Uildm			324.055
TOTALE INIZIATIVE STRATEGICHE				30.066.433

SUPPORTO ALLA RICERCA

Iniziativa	Attività	ENTE (Ricercatore responsabile)	Città	Importo
Servizi alla ricerca	Rete delle Biobanche Genetiche Telethon	Fondazione Telethon	Bologna	130.000
	Registro nazionale italiano dei pazienti con distrofie muscolari e miopatie	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Adele D'Amico)	Roma	270.000
Altro supporto alla ricerca	Astir (piattaforma per i registri di malattie neuromuscolari)	Fondazione Telethon	Roma	53.680
	(Finanziamenti esterni da Ue; Patient Care; contributo Miur per le strutture che operano nella ricerca; Contributo Provincia di Trento per Convention)	Fondazione Telethon	Roma	1.218.926
TOTALE SUPPORTO ALLA RICERCA				1.672.606

SUPPORTO AI PAZIENTI

Iniziativa	Attività	Ente (Ricercatore Responsabile)	Città	Importo
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Fondazione Serena	Fondazione Serena Onlus	Milano	100.000
	Accordo di collaborazione con Uildm	Fondazione Telethon		98.569
TOTALE SUPPORTO AI PAZIENTI				198.569

TOTALE IMPIEGHI RICERCA

31.937.608

I Coordinamenti Provinciali

Una rete di volontari che promuovono le attività di Fondazione Telethon

ABRUZZO

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

BASILICATA

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

CALABRIA

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

CAMPANIA

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

EMILIA ROMAGNA

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

FRIULI VENEZIA GIULIA

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

LAZIO

LATINA-NORD CENTRO Erminio Di Trocchio	334 8991537
LATINA-SUD PONTINO Erasmo Di Nucci	338 5652104
RIETI Vincenzo Mattei	328 8228357
ROMA EST Giancarlo Di Leva	366 5846996
ROMA NORD Anna Battaglini	340 4808565
VITERBO Franco De Santis	347 6264605

LIGURIA

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

LOMBARDIA

CREMONA Luca Acito	377 1745836
LECCO Renato Milani	349 7837200
MILANO NORD Natalye Parnofiello	347 1461355
MONZA-BRIANZA Pamela Riva	339 5267611
PAVIA-LODI Sergio Meriggi	340 8913634

MARCHE

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

MOLISE

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

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

ALESSANDRIA Vincenzo Fasanella	340 1268774
ASTI-AOSTA Renato Dutto	340 0989116
BIELLA-VERCELLI Bruno Ferrero	340 0081171
CUNEO Giancarlo Musu	333 2302394
TORINO CENTRO Carla Aiassa	366 6351611
TORINO PROV. Roberto Zollo	366 6351602
VERBANO-CUSIO-OSSOLA Andrea Vigna	333 2375434

PUGLIA

BRINDISI TARANTO Franco Cappelli	348 7710383
LECCE Anna Maria Accoto	328 7317768

SICILIA

CATANIA Maurizio Gibilaro	347 4487902
MESSINA Antonino Carbone	340 0955650
PALERMO Salvatore Pensabene	335 7128966
SIRACUSA Giovanni Girmena	333 6833950

TOSCANA

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

UMBRIA

PERUGIA-TERNI Giuseppe Ruberti	335 6822019
--------------------------------	-------------

VENETO

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

Una rete di volontari che a titolo gratuito sensibilizzano i cittadini e promuovono attività di raccolta fondi per Fondazione Telethon. Chiunque può partecipare contattando il coordinatore più vicino. Nelle province dove non è presente un coordinatore si può sostenere la Fondazione candidandosi come volontario per le Campagne di Piazza. Per informazioni si può chiamare lo 06 44015758 o scrivere a volontari@telethon.it

Portiamo sul territorio una missione di solidarietà

“Coordinatori Provinciali e volontari sono la voce, le braccia e il cuore di Fondazione Telethon sul territorio. Un fondamentale e insostituibile punto di contatto con istituzioni e comunità locali di pazienti, donatori e sostenitori. Da tutor nazionale del progetto non posso che essere orgoglioso e grato per questo straordinario impegno e per i loro crescenti risultati. È grazie a questo mirabile e generoso dono di tempo e disponibilità che ogni anno riusciamo a essere presenti così numerosi nelle piazze italiane a raccogliere fondi e portare un messaggio di speranza per le famiglie dei pazienti affetti da patologie rare in attesa di cura”

Omero Toso - Vice Presidente Fondazione Telethon



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

Come sostenere la Fondazione

Modalità sempre attive e sgravi fiscali

Sgravi fiscali

Sia i privati sia le imprese possono dedurre le donazioni effettuate a favore della Fondazione Telethon. Per informazioni si può contattare il numero 06 440151.

Donazione su telethon.it

È possibile donare su Telethon.it con qualsiasi carta di credito in modo sicuro e certificato su Paypal. Per farlo basta cliccare su <https://dona.telethon.it/it>

Donare in banca

Si può donare in qualsiasi filiale sui conti correnti della Bnl Gruppo Bnp Paribas:
c/c: IT68X0100503215000000011730
(per i privati)
c/c: IT55L0100503215000000011100
(per le aziende)

Donare in posta

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

PROGRAMMA “IO ADOTTO IL FUTURO”

“Io adottato il Futuro” è il programma per sostenere in modo continuativo Fondazione Telethon, attivando una donazione mensile o annuale con Rid o carta di credito. Attraverso questa preziosa modalità di sostegno permetterai a Telethon di pianificare meglio il percorso della ricerca verso la cura. Per informazioni chiama il numero 06 44015418.

REGALI SOLIDALI

Con i regali solidali di Telethon si compie un gesto d’amore. Ogni anno la Fondazione presenta una nuova collezione disponibile su telethon.it/shop. Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a prodottisolidali@telethon.it.

BOMBONIERE E PARTECIPAZIONI SOLIDALI

Le bomboniere e le partecipazioni solidali di Telethon, oltre al pensiero, sono cariche del valore della generosità. L’intera gamma è disponibile su telethon.it/shop. Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a ricorrenze@telethon.it.

UNA DONAZIONE “IN MEMORIA DI...”

Il legame con una persona cara resta indelebile anche dopo la sua scomparsa. Con un contributo a Telethon, in occasione della scomparsa o di un anniversario, il ricordo dà vita al futuro, aiutando la ricerca ad andare sempre più avanti. La Fondazione testimonierà questo gesto inviando una lettera ai familiari della persona scomparsa. Per informazioni si può chiamare il numero 06 44015727 o scrivere a ricorrenze@telethon.it.

LASCITI

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

5X1000

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

Fondazione Telethon ringrazia le Aziende, gli Enti e le Associazioni di volontariato che hanno sostenuto la raccolta fondi 2018.

Grazie ai nostri partner e ai nostri sostenitori la ricerca può andare avanti

“Da anni, i nostri Partner stanno affrontando insieme a noi un percorso controcorrente, coraggioso e complesso, perché diamo attenzione a chi, senza di noi, non avrebbe speranza. Condividiamo la determinazione e la passione per l'innovazione e l'eccellenza della ricerca scientifica italiana, ma soprattutto l'orgoglio per i risultati straordinari che stanno già cambiando il futuro di molte persone”

Alessandro Betti - Direttore Raccolta Fondi

Partner principali	 				
Partner istituzionali	         				
Sostenitori	                    				
Partner tecnici	           				

Coordinamento editoriale:

Flavia Balboni

Template design:

D&P communication design

Artwork:

Alessandro Mannocchi

FONDAZIONE

