

FONDAZIONE TELETHON

BILANCIO DI MISSIONE

al 30 giugno 2015



FONDAZIONE



IN COPERTINA

Ogni giorno Domenico e la sua famiglia combattono contro la distrofia muscolare. Ogni giorno la Fondazione Telethon è in prima linea per trovare una cura a questa e molte altre malattie genetiche rare.

FONDAZIONE TELETHON

BILANCIO DI MISSIONE

al 30 giugno 2015

FONDAZIONE





FONDAZIONE TELETHON

IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

Luca Cordero di Montezemolo | *Presidente*

Omero Toso | *Vicepresidente*

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 | *Vicepresidente*

Adriano Aguzzi

Nancy Bonini

Robert Brosh

Jeffrey Chamberlain

Fabrizio d'Adda di Fagagna

Alfred George

David Goldstein

Joel Gottesfeld

Raoul Hennekam

Nicholas Katsanis

Albert La Spada

Michael Levine

Punam Malik

Jennifer Morgan

Stephan Neuhauss

Jodi Nunnari

Leo Pallanck

Frances Platt

Laura Ranum

Michael Rudnicki

Bernardo Sabatini

Sandra Schmid

Christopher Spurney

Mark Sussman

Naomi Taylor

Robert Taylor

Antoine Triller

Flora Vaccarino

Maarten van Lohuizen

Ora Weisz

Dominic Wells

Stephen Wilson

IL CONSIGLIO

DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

Michael Caplan | *Presidente*

Stefano Bertuzzi

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 2015.

Il periodo di riferimento è compreso tra il primo luglio 2014 e il 30 giugno 2015 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 2015.

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



PIACENZA	Italo Bertuzzi
PISA	Manlio Germano
POTENZA	Eliana Clingo
RIETI	Vincenzo Mattei
ROMA EST	Giancarlo Di Leva
ROMA NORD	Anna Battaglini
SALERNO	Tommaso D'Onofrio
TARANTO	Franco Cappelli
TERAMO	Amalia Tartaglia
TERNI	Giuseppe Ruberti
TORINO CENTRO	Carla Aiassa
TORINO PROVINCIA	Roberto Zollo
TREVISO	Ornelo Vettor
UDINE	Enzo Fattori
VENEZIA	Stefano Tigani
VCO	Andrea Vigna
VERCELLI	Bruno Ferrero
VERONA	Giannantonio Bresciani



Una fase decisiva per la nostra ricerca

«Le scelte messe in campo nel corso degli ultimi cinque anni – in particolare il rafforzamento degli istituti e l'avvio di alleanze di co-sviluppo con partner industriali – hanno consentito di cogliere appieno tutte le opportunità prodotte dall'eccellente scienza finanziata, il tutto senza compromettere gli investimenti in ricerca di base e nelle iniziative di supporto alla ricerca »

Quella che stiamo attraversando è una fase cruciale per la Fondazione Telethon.

I risultati della ricerca finanziata confermano che procediamo nel solco tracciato dalla nostra visione: la cura delle malattie genetiche rare.

Si tratta di un percorso graduale, ma lo scatto in avanti che si è verificato nel corso dell'ultimo quinquennio è evidente.

Sul fronte più avanzato delle nostre ricerche, la terapia genica è ormai una solida realtà: sono cinquanta i bambini sottoposti con successo a questa terapia risolutiva.

Grazie all'investimento economico e di fiducia che Telethon ha dedicato a questi studi negli ultimi vent'anni, la medicina mondiale ha oggi a disposizione un'opportunità terapeutica dalle potenzialità ragguardevoli per il trattamento delle malattie monogeniche e non solo.

Con la lungimiranza che ha sempre caratterizzato questa organizzazione, non perdiamo di vista la necessità di valorizzare tutte le fasi della ricerca e di massimizzarne l'impatto applicativo.

Ciò implica l'apertura di fronti sempre più sfidanti nel campo della ricerca traslazionale e clinica.

Attività onerose a fronte di un impatto praticamente incommensurabile sulla vita dei pazienti e delle generazioni future.

L'anno di bilancio 2014-2015 ha confermato per la Fondazione un complessivo consolidamento degli straordinari risultati di crescita che erano stati conseguiti nel corso dell'esercizio precedente.

I fondi dedicati a finalità istituzionali hanno superato i 43,8 milioni di euro dando così piena continuità all'investimento realizzato nel corso del precedente anno di bilancio (+1 per cento).

Fondamentale è considerare come queste risorse sono investite.

Le scelte messe in campo nel corso degli ultimi cinque anni – in particolare il rafforzamento degli istituti e l'avvio di alleanze di co-sviluppo con partner industriali – hanno consentito di cogliere appieno tutte le opportunità prodotte dall'eccellente scienza finanziata, il tutto senza compromettere gli investimenti in ricerca di base e nelle iniziative di supporto alla ricerca che permettono alla Fondazione di svolgere un ruolo primario di catalizzatore di progresso nell'ambito delle malattie genetiche rare.

Luca di Montezemolo
Presidente Fondazione Telethon

Siamo qui per risolvere un problema

Ha preso piede negli ultimi tempi l'espressione "societal problem solving arena" negli articoli che ospitano la riflessione sulle sfide che noi tutti - organizzazioni non profit, governi, organi sovranazionali e anche enti profit - siamo chiamati ad affrontare. In altre parole, il nostro mestiere dovrebbe essere risolvere i grandi problemi della società.

Per le organizzazioni non profit, in particolare, l'ambito d'azione si individua in quei bisogni che anche in uno scenario ideale di espansione del mercato, crescita economica e rapido progresso tecnico-scientifico, rischierebbero comunque di non essere soddisfatti, di essere lasciati indietro. Cause neglette in cui abbia senso impegnarsi per fare la differenza perché il rischio reale è che, altrimenti, nessuno se ne faccia carico.

La decisione di occuparsi di malattie genetiche rare nacque, nel caso della Fondazione Telethon, dall'incontro tra persone lungimiranti e famiglie che chiedevano, appunto, che i loro figli non fossero lasciati indietro. Non era necessaria un'indagine economica per evidenziare il fatto che quelle persone non fossero una priorità nei grandi investimenti in ricerca.

Da allora, a guidare tutte le nostre scelte è la consapevolezza di essere qui per cercare di risolvere un problema. In altre parole per realizzare una visione: la cura delle malattie genetiche rare. Una sfida decisamente ambiziosa, ma non inaffrontabile. Un traguardo finale che si compone di tanti obiettivi intermedi che vanno chiaramente definiti e concretamente verificati.

I concetti che si evidenziano quindi come fondamentali sono quelli di efficacia e impatto delle attività messe in campo: è tenendo ben presenti queste parole che affrontiamo la stesura del Bilancio di missione della Fondazione Telethon.

Gli stessi indicatori di efficienza e di trasparenza gestionale, pur essendo parametri importanti per valutare la buona salute di un'organizzazione, hanno senso solo se sono funzionali a un reale avanzamento rispetto alla missione.

In ultima analisi, le domande che stimolano ogni giorno il nostro lavoro sono: «A che punto siamo con la soluzione del problema delle malattie genetiche rare?» e ancora, «che cosa è cambiato per quelle persone da quando abbiamo deciso di occuparci dei loro bisogni?».

Se non fossimo in grado di dimostrare che le nostre azioni stanno facendo la differenza, la contabilità potrebbe anche quadrare, ma il Bilancio di missione non si potrebbe considerare in attivo.

«A guidare tutte le nostre scelte è la consapevolezza di essere qui per cercare di risolvere un problema. In altre parole per realizzare una visione: la cura delle malattie genetiche rare »»

*Francesca Pasinelli
Direttore generale Fondazione Telethon*

pag.
9

LA FORZA DI UN PROGETTO COLLETTIVO

Lungimiranza e rigore
per affrontare una sfida complessa



PAZIENTI FONDAZIONE RICERCATORI

pag.
10

LA STRUTTURA OPERATIVA E I SUOI RISULTATI

Un'organizzazione che si è evoluta per rispondere al
meglio alle esigenze della missione

PROVENTI 2015
€ **58.239.731**

RACCOLTA FONDI
€ 35.646.096
ISTITUZIONALI
€ 20.033.543
FINANZIARI
€ 2.434.049
STRAORDINARI
€ 126.043

ONERI 2015
€ **60.697.131**

IMPIEGHI ISTITUZIONALI
€ 43.793.143
RACCOLTA FONDI
€ 12.135.476
SUPPORTO GENERALE
€ 2.773.780
FINANZIARI
€ 1.525.847
STRAORDINARI
€ 468.885

COSA FACCIAMO

pag.
17

AZIONI CHE HANNO UN IMPATTO

Lungimiranza e verifica
di ogni passo
per la soluzione
di un tema complesso

451 milioni
euro investiti
in 26 anni



pag.
18

PERSONE PER CUI FARE LA DIFFERENZA

Malattie trascurate
su cui ogni conoscenza
in più può avere
un impatto cruciale

il **27%**
dei finanziamenti
ai progetti è su studi
clinici sui pazienti

pag.
20

SELEZIONARE VALORIZZARE SVILUPPARE

Dalla creatività dei
ricercatori a farmaci e
terapie per i pazienti.
La scienza
va gestita e indirizzata

34
scienziati che valutano
i progetti da finanziare



pag.
22

TIGEM

Istituto Telethon
di genetica
e medicina

13
le strategie
terapeutiche
in sviluppo

LA RACCOLTA FONDI

pag.
39

UN'IMPRESA DI TUTTI GLI ITALIANI

Gran parte dei fondi destinati
alla ricerca deriva da attività
di raccolta fondi

35,6 milioni
di euro di donazioni



pag.
40

I NOSTRI PARTNER

Le aziende, gli enti e le associazioni
di volontariato che hanno sostenuto
la raccolta fondi 2014-2015

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



pag.
12

DAYBREAK DALLA RICERCA ITALIANA AL MONDO

Un ponte verso gli Stati Uniti
per garantire fondi alla ricerca sulle
malattie genetiche



pag.
13

IL PROGETTO DEI CENTRI CLINICI NEMO

La presa in cura globale
delle persone con patologie
neuromuscolari



**CENTRO CLINICO
Nemo**
NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

pag.
14

LA CURA DELLE PERSONE E DELLE FAMIGLIE

Il paziente è al centro
della missione
della Fondazione Telethon



6-8%

popolazione mondiale
colpita da malattie genetiche

pag.
15

I RICERCATORI, COSTRUTTORI DI FUTURO

I ricercatori Telethon lavorano perché
le malattie genetiche non siano più
una condanna



352

il personale degli istituti
di ricerca Telethon

pag.
24

TIGET

Istituto
San Raffaele Telethon
per la terapia genica

10

le strategie
terapeutiche
in sviluppo

pag.
26

DTI

Istituto Telethon
Dulbecco

7

le università
e gli enti che ospitano
i ricercatori Dti

pag.
28

LA RICERCA ESTERNA

Oltre 11 milioni di euro
per finanziare i migliori
studi sulle malattie
genetiche in Italia

50

progetti finanziati



pag.
30

I PRINCIPALI RISULTATI DELL'ANNO 2014-2015

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

36

nuove pubblicazioni che
confermano l'eccellenza
della ricerca esterna Telethon



pag.
34

LE COLLABORAZIONI

Coordinare le azioni
per non disperdere
le energie in una sfida
complessa

10

accordi per essere
più efficaci



pag.
37

LA COMUNICAZIONE CON PAZIENTI, RICERCATORI E DONATORI

Tra gli obiettivi
della Fondazione anche far
conoscere le malattie genetiche
e sensibilizzare
gli italiani sul problema

181

le associazioni
amiche di Telethon

pag.
42

COME SI PUÒ AIUTARE LA RICERCA

Dal 5xmille alla donazione continuativa,
ecco le occasioni per investire sul futuro

04879781005

il codice fiscale della Fondazione Telethon
per devolvere il 5xmille

5xmille

pag.
44

PROSPETTI DI BILANCIO

1990
Nasce
Telethon

3
Sedi:
Roma, Milano
e Pozzuoli (Na)

256
Laboratori italiani
finanziati anche
dalla Fondazione
Telethon

43,8
Milioni di euro
investiti negli impieghi
istituzionali

CHI SIAMO

**5 OGNI
10.000**
persone colpite
da malattie rare

80%
delle
malattie rare
sono di origine
genetica

6-8%
la popolazione
mondiale colpita da
malattie genetiche

nel
70%
dei casi le
malattie si
manifestano
nei primi
anni di vita

58
milioni di euro
di proventi
nell'ultimo anno

114
persone impiegate
nella Fondazione
Telethon

352
persone impiegate
negli istituti della
Fondazione Telethon

LA NOSTRA SQUADRA



PAZIENTI FONDAZIONE RICERCATORI

LA FORZA DI UN PROGETTO COLLETTIVO

Lungimiranza e rigore per affrontare una sfida difficile e complessa

Telethon, i pazienti, i ricercatori

La Fondazione Telethon opera su mandato delle persone colpite da malattie genetiche rare. La sfida è quella di sviluppare e portare ai pazienti le terapie per queste patologie che tipicamente non sono al centro delle priorità dell'investimento pubblico e privato. Per farlo, il mezzo è la ricerca scientifica e il metodo applicato con rigore è quello della valorizzazione del merito e della trasparenza delle scelte strategiche e operative.

La squadra in campo contro le malattie genetiche rare è quindi composta dalla Fondazione, dai pazienti e dai ricercatori che - in sintonia e con il supporto dei donatori - si impegnano ogni giorno per raggiungere l'obiettivo. La Fondazione Telethon porta avanti la ricerca percorrendo due strade: sostiene i propri istituti e finanzia gruppi di ricerca esterni selezionati sul territorio italiano tramite bandi annuali.

Telethon nasce dall'incontro tra Susanna Agnelli e la Uildm; il primo bando dedicato alla distrofia muscolare è del 1991 e già nel 1992 la missione è estesa a tutte le malattie genetiche rare. Nel 1994 nasce il Tigem (Istituto Telethon di genetica e medicina); nel 1995 il Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica); nel 1999 il programma carriere Telethon Dulbecco.

Nel corso dell'ultimo quinquennio, Telethon ha visto la piena realizzazione di tanti anni di sostegno a ricerche complesse e ambiziose: i risultati più eclatanti riguardano lo sviluppo di terapie per patologie pediatriche gravi e precedentemente prive di cura o di valide alternative terapeutiche.

La Fondazione Telethon svolge oggi un ruolo primario tra le realtà che nel mondo contribuiscono all'avanzamento della ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare. Dal 2009 il presidente della Fondazione Telethon è Luca di Montezemolo.

Dal 1990

A guidare l'operato di Telethon è una visione ambiziosa: trovare una cura per ogni persona affetta da una malattia genetica rara. Tutte le scelte sono compiute nella totale trasparenza, con azioni tracciabili e bilanci pubblici.

Italianità

Sosteniamo il lavoro di ricercatori che operano sul territorio italiano lavorando con impegno giorno dopo giorno nei nostri istituti e nei laboratori del Paese.

Internazionalità

Telethon porta un contributo fondamentale alla ricerca mondiale; le terapie sviluppate stanno salvando bambini affetti da malattie genetiche rare in tutto il mondo.

Il direttore Luigi Naldini e alcuni ricercatori del Tiget con Fabian e la sua famiglia. Fabian, affetto dalla sindrome di Wiskott-Aldrich, è stato trattato con la terapia genica e ora sta bene.



LA STRUTTURA OPERATIVA E I SUOI RISULTATI

Un'organizzazione che si è evoluta per rispondere al meglio alle esigenze della missione



Le sedi

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'ospedale San Raffaele, mentre **Pozzuoli (Napoli)** ospita la nuova sede del Tigem.

Trasparenza

Per Telethon la trasparenza è funzionale all'efficacia. Trasparenza sui progetti selezionati, sugli obiettivi da raggiungere, sulla gestione di fondi e risorse e sulla verifica dei risultati.

Telethon è nata nel 1990, e nel corso degli anni è andata incontro a fasi di evoluzione organizzativa per rispondere al meglio alle sfide per il compimento della sua missione.

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, i consiglieri Alberto Fontana, Fabio Gallia, Luca Garavoglia, Giovanni Manfredi, Carlo Pontecorvo e Isabella Seràgnoli.

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 Tigem, Tiget e Dti.

Oggi l'attività di raccolta fondi, fondamentale per lo sviluppo della ricerca, dal 2014 si svolge anche negli Stati Uniti; a questo scopo è stata creata la Friends of Telethon Foundation Italy Inc che opera negli Usa con il marchio 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 DELLA FONDAZIONE TELETHON AL 30.06.2015

114 } Totale personale Fondazione Telethon

104

dipendenti

8

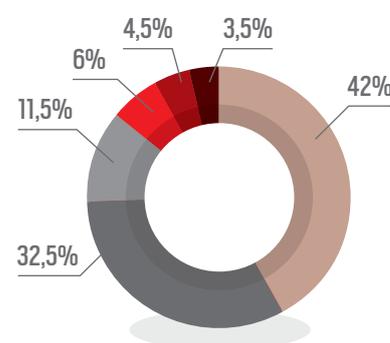
collaboratori

2

professionisti

82
donne

32
uomini



● Raccolta fondi (48)
● Amministrazione e finanza (37)
● Ricerca scientifica (13)
● Risorse umane e organizzazione (7)
● Sviluppo della ricerca (5)
● Direzione generale (4)

Tra parentesi il numero effettivo del personale

RENDICONTO DELLA GESTIONE - PROSPETTO DI SINTESI

PROVENTI	30.06.2015	30.06.2014
Proventi da raccolta fondi	35.646.096	35.584.943
Proventi da attività istituzionali	20.033.543	20.533.876
Proventi finanziari e patrimoniali	2.434.049	3.660.198
Proventi straordinari	126.043	405.765
TOTALE PROVENTI	58.239.731	60.184.782

ONERI	30.06.2015	30.06.2014
Impieghi istituzionali	43.793.143	43.463.558
Fondi per progetti	38.755.888	39.044.346
Altri istituzionali	5.037.255	4.419.212
Oneri raccolta fondi	12.135.476	9.820.802
Oneri supporto generale	2.773.780	3.340.901
Oneri finanziari e patrimoniali	1.525.847	1.609.391
Oneri straordinari	468.885	713.715
TOTALE ONERI	60.697.131	58.948.366

RISULTATO GESTIONALE	30.06.2015	30.06.2014
	-2.457.400	1.236.416

UNA SOLIDA CONFERMA

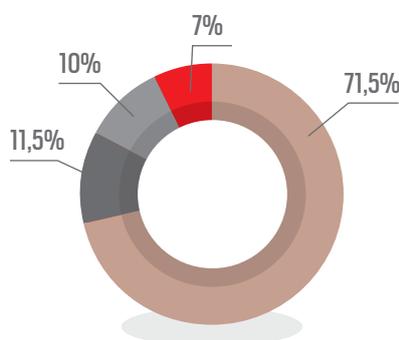
L'anno di bilancio 2014-2015 ha confermato per la Fondazione un complessivo consolidamento degli straordinari risultati di crescita che erano stati conseguiti nel corso degli esercizi precedenti. A tale proposito è utile ricordare che l'anno di bilancio 2013-2014 era stato caratterizzato da un incremento pari al 26 per cento dei proventi e un corrispondente aumento del 23 per cento per quanto riguardava gli impieghi istituzionali.

Nello specifico, si è registrata, rispetto all'esercizio precedente, una lieve flessione (3 per cento) dei proventi il cui totale ammonta a 58,2 milioni di euro di cui 35,6 milioni da attività di raccolta fondi.

I risultati complessivi, in termini di proventi, sono condizionati dalle variazioni di alcune componenti, come quella finanziaria che non presenta caratteristiche di ricorrenza; in questo caso l'andamento dei mercati finanziari ha condizionato la flessione consolidata in questo esercizio.

IL PERSONALE DEGLI ISTITUTI DI RICERCA AL 30.06.2015

352 } Totale personale istituti di ricerca (Dti, Tiget e Tigem)

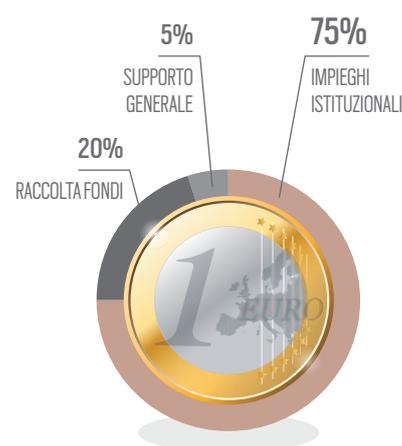


245
donne

107
uomini

- Ricercatori e tecnici (252)
- Responsabili di progetto (41)
- Amministrazione & supporto (35)
- Staff clinico (24)

Tra parentesi il numero effettivo del personale



Nel 2015, su 100 euro
Telethon ne ha spesi 75
per le attività istituzionali

DAYBREAK DALLA RICERCA ITALIANA AL MONDO

Un ponte verso gli Stati Uniti per garantire fondi alla ricerca sulle malattie genetiche

Consiglio di indirizzo scientifico

Michael Caplan | *Presidente*

Beverly Davidson

Pietro De Camilli

Elizabeth McNally

Thomas Rando

A partire dall'importazione dagli Stati Uniti nel nostro Paese del modello di raccolta fondi tramite maratona televisiva, la dimensione internazionale è stata fin dall'inizio una delle caratteristiche principali della Fondazione Telethon.

In particolare, di ispirazione anglosassone sono il metodo applicato per la valutazione della ricerca e il modello di governance che garantisce l'indipendenza della Fondazione nel gestire il processo della valutazione e la totale indipendenza della commissione medico-scientifica che seleziona la ricerca da finanziare.

Internazionale è la dimensione in cui si esprime la ricerca scientifica d'eccellenza sostenuta da Telethon e globale l'impatto dei risultati ottenuti. Basti pensare ai bambini provenienti da diversi continenti trattati con successo nell'ambito degli studi clinici di terapia genica presso il Tiget.

Dalla considerazione di questi elementi e su incoraggiamento delle famiglie dei bambini salvati dalla ricerca e degli esperti, in gran parte statunitensi, che hanno fatto parte negli anni della commissione medico-scientifica e del consiglio di indirizzo scientifico della Fondazione, è nata la fondazione Friends of Telethon Foundation Italy Inc che opera negli Usa con il brand Daybreak.

Daybreak svolge negli Stati Uniti attività di sensibilizzazione e di raccolta fondi per le malattie genetiche rare e ha come beneficiario principale la Fondazione Telethon.



Daybreak organizza eventi di raccolta fondi negli Stati Uniti per sostenere la ricerca della Fondazione Telethon.

IL PROGETTO DEI CENTRI CLINICI NEMO

I centri clinici Nemo nascono con un obiettivo preciso: migliorare la vita dei pazienti colpiti da malattie neuromuscolari. Si tratta di oltre 150 tipi di patologie – tra queste la sclerosi laterale amiotrofica (Sla), le distrofie muscolari, le atrofie muscolari spinali – che colpiscono nel nostro Paese circa 40.000 pazienti, adulti e bambini. A loro si è voluto dare un punto di riferimento che possa far fronte a ogni esigenza, clinica e assistenziale.

La Fondazione Telethon ha dato vita all'iniziativa dei centri clinici Nemo lavorando fianco a fianco con le principali organizzazioni italiane che rappresentano questa comunità di pazienti. Il primo centro clinico Nemo è stato inaugurato nel 2007 presso l'ospedale Niguarda di Milano. Dall'inizio la visione dei soci fondatori è stata quella di realizzare un progetto replicabile in altre città italiane.

La filosofia che guida la struttura organizzativa e le scelte operative dei centri clinici Nemo si basa sulla presa in cura globale del paziente neuromuscolare: medici specialisti, personale paramedico, psicologi e fisioterapisti lavorano insieme in una squadra che pone al centro del proprio operato il paziente. Un modello di sanità unico, perché, oltre a prevedere un approccio multidisciplinare, si basa su una concezione della cura che ha come centro dell'interesse la persona e le sue esigenze complessive, seguendo il paziente in tutte le fasi della malattia. Inoltre, grazie a questa impostazione c'è un continuo e proficuo scambio tra l'attività assistenziale e quella di ricerca clinica. Al centro Nemo di Milano si sono aggiunti, negli anni, i centri di Arenzano (Genova) e Roma, gestiti dalla Fondazione Serena Onlus, e Messina, gestito dalla Fondazione Aurora Onlus. Nell'anno di bilancio 2014-2015 i centri Nemo di Milano, Arenzano (Genova) e Messina hanno assistito oltre 3.500 pazienti.



www.centroclinionemo.it



La presa in cura globale delle persone con patologie neuromuscolari

Fondazione Serena Onlus

Soci fondatori

Uildm

Fondazione Telethon

Soci partecipanti

Aisla

Famiglie Sma

Slanciamoci

Fondazione Aurora Onlus

Soci fondatori

Aisla

Aou G. Martino

Fondazione Telethon

Università degli Studi di Messina

Uildm

Soci partecipanti

Famiglie Sma

LA CURA DELLE PERSONE E DELLE FAMIGLIE

Il paziente è al centro della missione della Fondazione Telethon

Nel 1990 Susanna Agnelli ha accolto l'appello della comunità italiana delle persone affette da distrofia muscolare e delle loro famiglie: da quell'incontro è nata Telethon.

Il principio che guida l'operato della Fondazione è quello per cui la ricerca scientifica non è un fine, ma lo strumento per raggiungere la cura per i pazienti. Oltre a finanziare e sviluppare ricerca sulle malattie genetiche rare, la Fondazione Telethon sta al fianco delle persone e delle famiglie che convivono con la malattia anche facilitando l'accesso all'informazione sui progressi della ricerca, indirizzandole verso le migliori risorse per la presa in carico dei pazienti, facilitando la formazione di reti di comunicazione fra le 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.

Le malattie rare



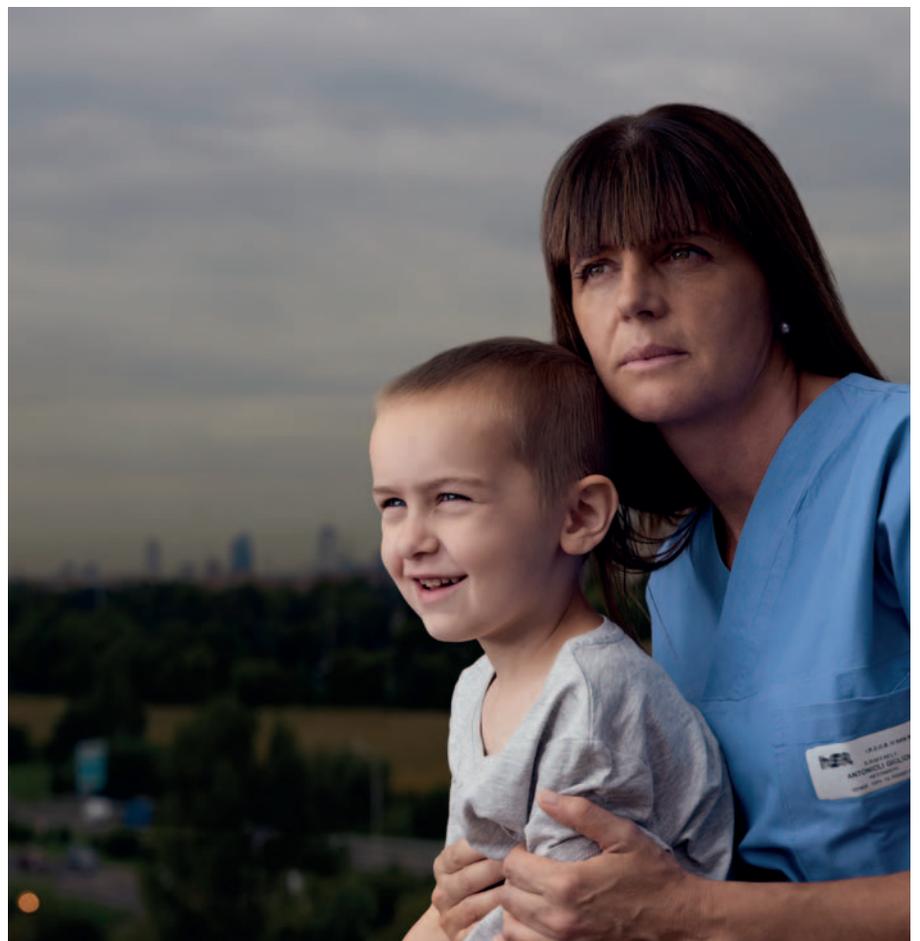
sono malattie che non colpiscono più di

5 ogni 10.000



80%

di origine genetica



I RICERCATORI, COSTRUTTORI DI FUTURO

La ricerca scientifica è un'attività svolta con passione e competenza da persone che s'impegnano a beneficio della collettività.

Nei tre istituti Telethon - Tigem (Istituto Telethon di genetica e medicina), Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica) e Dti (Istituto Telethon Dulbecco) - lavorano 352 persone nei ruoli di group e project leader, ricercatori e tecnici degli staff di ricerca e degli staff clinici. A questi si aggiungono i ricercatori che ogni anno sottopongono il proprio progetto alla Fondazione, superano l'iter di selezione e lavorano alle ricerche approvate in laboratori ospitati da istituti pubblici o privati non profit sul territorio italiano: sono 432 i ricercatori attivi sui progetti di ricerca esterna finanziati dalla Fondazione nell'anno di bilancio 2015.

La selezione operata da Telethon sulla base di un rigoroso metodo di valorizzazione del merito garantisce che a lavorare ai progetti così finanziati siano equipe di ricerca che rappresentano l'eccellenza della scienza biomedica con focus sulle malattie genetiche rare.

I ricercatori Telethon lavorano perché le malattie genetiche non siano più una condanna

6-8%

popolazione mondiale colpita da malattie genetiche



70%

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



10

bambini che nascono con una malattia genetica ogni minuto



3-4%

bambini nati in Europa e affetti da una malattia genetica



01.07.14 / 30.06.15
UN ANNO DI RICERCA

=

OLTRE 38
milioni di euro
investiti
nella ricerca

23

linee di ricerca
sostenute
nei nostri istituti

55

attività
e progetti attivati
nell'anno

COSA FACCIAMO

6.000
malattie
rare

di cui
il **20%**
con una
conoscenza
scientifica
minima

3-6
ANNI



il tempo medio
per prima diagnosi

20-30%

dei pazienti che
non hanno una
diagnosi certa della
malattia rara

MERITO = ECCELLENZA

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



PEER REVIEW

Il metodo di
revisione dei pari è
il sistema adottato
dalla Fondazione
Telethon per
assegnare i fondi

2.277

progetti di ricerca
esterna finanziati
negli anni tramite
bandi

Tigem

Tiget

Dti

TRE ISTITUTI

**GLI STUDI
CLINICI
PER I
PAZIENTI**

- ✓ Ada-Scid
- ✓ Leucodistrofia metacromatica
- ✓ Sindrome di Wiskott-Aldrich
- ✓ Beta talassemia glicogenosi II

AZIONI CHE HANNO UN IMPATTO

Lungimiranza e verifica di ogni passo per la soluzione di un tema complesso

**26 ANNI
DI RICERCA**

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

1.556

ricercatori finanziati

2.570

progetti e attività finanziati

10.222

articoli scientifici pubblicati

Il direttore Andrea Ballabio e alcuni ricercatori del Tigem con Daniele, affetto da fibrosi cistica.

Attacchiamo le malattie genetiche da più fronti

Per raggiungere l'obiettivo della cura, Fondazione Telethon opera quotidianamente mettendo in campo diverse azioni mirate a fare avanzare la ricerca biomedica verso lo sviluppo di terapie sicure ed efficaci.

La Fondazione sviluppa programmi di ricerca presso i propri istituti di Milano e Pozzuoli (Napoli): la continuità di questo tipo di investimento unita a una programmazione a lungo termine hanno portato a significativi avanzamenti sul fronte dello sviluppo clinico di terapie. Per dare un seguito a questi risultati, e trasformarli in terapie disponibili per i pazienti, la Fondazione si è impegnata a costruire alleanze di sviluppo con partner industriali che contribuiscono a completare il lavoro dei ricercatori.

Fondazione Telethon sostiene inoltre l'Istituto Telethon Dulbecco (Dti), il programma carriere destinato a una selezione di eccellenti ricercatori che lavorano nei propri laboratori sparsi in tutta Italia facendo ricerca sulle malattie genetiche rare.

Tre istituti di eccellenza che, grazie alla qualità della ricerca prodotta, possono contare anche su numerosi fondi provenienti da finanziatori esterni, come enti e istituzioni italiane ed europee.

Infine, grazie a bandi annuali, la Fondazione Telethon sostiene i migliori e promettenti studi sulle malattie genetiche rare di ricercatori impegnati in università e enti in Italia.



PERSONE PER CUI FARE LA DIFFERENZA

Malattie trascurate su cui ogni conoscenza in più può avere un impatto cruciale

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.

Il valore di ogni singola vita

Nell'Unione Europea si considerano rare quelle malattie che non colpiscono più 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 costante identificazione di nuove patologie. Il numero complessivo delle persone affette da malattie rare è quindi significativo: si tratta di una comunità stimata tra i 27 e i 36 milioni di persone in Europa; 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: tra il 3 e il 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. La rarità di ogni singola patologia fa sì che questa non rappresenti una priorità in tema di politica sanitaria e sviluppo di farmaci.

Storicamente, ciò ha determinato un considerevole divario tra le persone affette da malattie rare e il resto della popolazione: la minore possibilità di accedere a terapie si è riflessa nella qualità della vita di tutti i giorni. La malattia influisce, spesso in maniera devastante, sulla vita di queste persone a tutti i livelli: sanitario, economico, sociale.

La comunità dei portatori d'interesse è costituita da tutte le famiglie alle prese con una di queste patologie.



Dal problema alla soluzione

Quella della cura delle malattie genetiche rare è una sfida complessa.

Il cammino che porta dall'identificazione del gene responsabile della malattia allo sviluppo della terapia corretta è molto lungo, ma ogni passo, se fatto nella direzione giusta, è fondamentale.

DISTRIBUZIONE DEI FINANZIAMENTI LUNGO IL PERCORSO DELLA RICERCA:



studi diagnostici, osservazionali e palliativi



ricerca di base



ricerca preclinica di laboratorio



studi clinici sui pazienti

..... 2012-2015

La Fondazione Telethon sostiene e porta avanti diverse iniziative e progetti con l'obiettivo di compiere tutto il percorso verificandone l'efficacia passo dopo passo. L'indicatore accreditato per valutare l'efficacia dalla scienza è il *citation index*, un dato che evidenzia quanto una scoperta è stata citata in articoli scientifici successivi misurando l'impatto, sulla comunità scientifica di riferimento, dei risultati ottenuti.

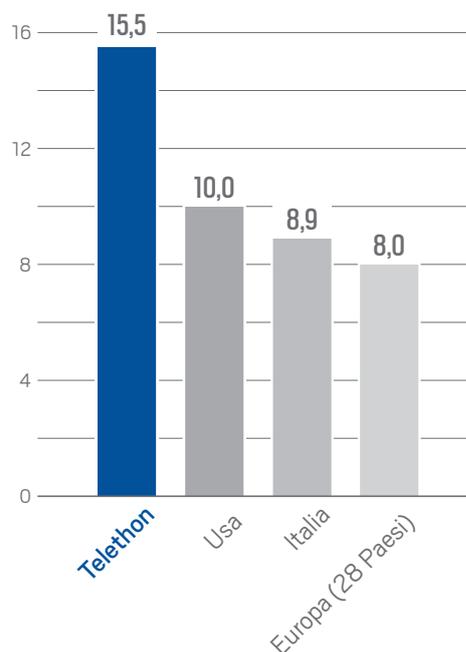
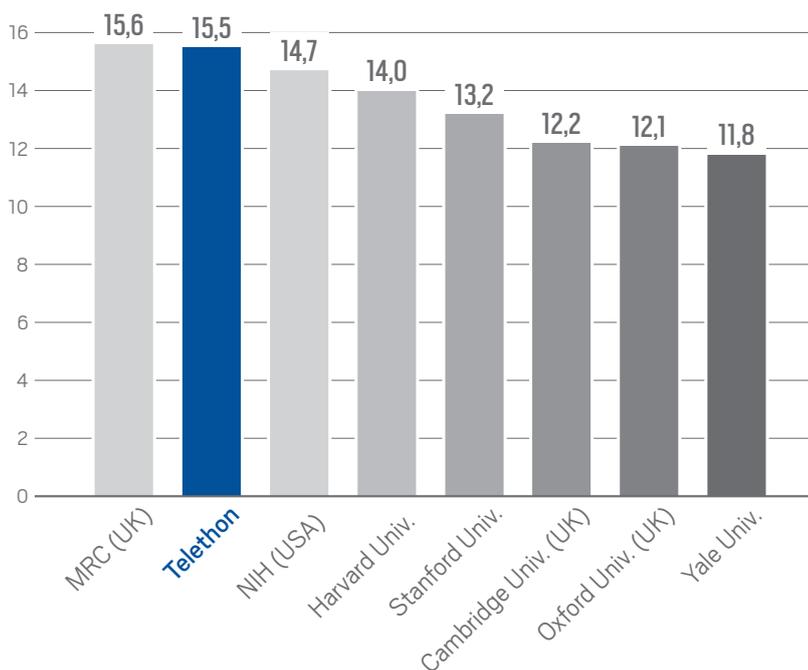
Il numero medio di citazioni ottenute dagli articoli dei ricercatori Telethon, rispetto alle più prestigiose istituzioni della ricerca, testimonia l'efficacia delle azioni messe in campo anche in ambiti, come quello della ricerca di base, che corrispondono a tappe intermedie del cammino verso la cura.

Nel corso degli anni la ricerca Telethon ha compiuto passi significativi verso il compimento della missione. A dimostrarlo sono le terapie che hanno avuto un impatto decisivo sulla vita di pazienti provenienti da tutto il mondo e, l'attuale distribuzione dei fondi che per più della metà sostiene lo sviluppo di strategie di cura.

Un buon metodo per valutare il complessivo avanzamento della ricerca Telethon verso la cura consiste nel mettere a confronto la ripartizione dei finanziamenti dei progetti sulle fasi della ricerca, nei trienni 1991-1994 e 2012-2015.

A crescere in maniera eclatante è stata la ricerca clinica che riguarda il 27% del finanziamento dei progetti finanziati nell'ultimo triennio rispetto al 2,3% dei finanziamenti nei primi tre anni di attività della Fondazione.

In questi grafici è rappresentato il rapporto del numero medio di citazioni ricevute da ogni articolo scientifico di Telethon (2010-2014) rispetto alla media di altre istituzioni leader nel campo della ricerca biomedica (a sinistra) e alla media italiana, europea e statunitense (sotto).



SELEZIONARE VALORIZZARE SVILUPPARE

Dalla creatività dei ricercatori a farmaci e terapie per i pazienti. La scienza va gestita e indirizzata

Applichiamo un metodo rigoroso...

Per raggiungere l'obiettivo senza sprecare risorse la Fondazione Telethon basa la sua strategia su un metodo applicato in modo rigoroso: 1) Selezione delle migliori idee, 2) sostegno alle attività di ricerca per portarle a termine, 3) tradurre i risultati raggiunti in vantaggi concreti per i pazienti.

Elemento costitutivo del metodo messo in atto dalla Fondazione è un sistema di governance in grado di salvaguardare il rispetto di ruoli e competenze nel coordinamento di tutti gli attori coinvolti: i ricercatori che propongono e realizzano la ricerca, i revisori impegnati nella valutazione dei progetti, gli advisor consultati su temi strategici, i partner pubblici e privati.

Nelle sue funzioni di ente finanziatore, sia dei gruppi di ricerca attivi negli istituti (Tigem e Tiget) sia di quelli che partecipano ai bandi della ricerca esterna, la Fondazione assicura alle proposte presentate dagli scienziati una valutazione effettuata dai più competenti esperti nella comunità internazionale di riferimento per l'ambito specifico della loro ricerca. Telethon coordina e gestisce il processo di valutazione in modo da salvaguardare l'indipendenza e minimizzare il rischio di conflitto d'interesse del valutatore.

La Fondazione agisce anche come ente che gestisce e sviluppa ricerca, impegnandosi a rendere disponibili gli strumenti più adeguati ai progetti con la maggiore potenzialità di riuscita.

Questo può concretizzarsi nell'erogare un finanziamento sufficiente a sostenere il lavoro dei talenti che compongono il team di ricerca, e nel supporto amministrativo offerto allo svolgimento delle attività previste. Tutto questo si realizza tramite una gestione centralizzata ed efficiente degli acquisti di materiali e servizi necessari allo svolgimento della ricerca. Attualmente ad avvalersi di questo servizio è il 63% dei progetti di ricerca esterna.

La commissione

La commissione medico-scientifica è composta da 34 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.

... per raggiungere la cura

Una volta che la ricerca ha raggiunto il risultato, questo deve essere tradotto in terapie disponibili per i pazienti. Le alleanze con l'industria farmaceutica sono importanti per compiere quest'ultimo passo, fondamentale. Realizzare quest'ultimo passaggio costituisce una delle sfide principali per la ricerca sulle malattie rare, tipicamente poco interessanti per l'industria del farmaco.

I vantaggi di queste alleanze riguardano tutti: i pazienti che po-

tranno 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 conoscenza, utilizzabile per successive strategie terapeutiche.

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.

FINANZIAMO SOLO LE IDEE MIGLIORI

FASE
1

Avvio del bando
ed esame
dei progetti



Questa fase spetta alla direzione scientifica 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.

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. La selezione è molto competitiva per la disponibilità limitata di fondi e per la valutazione che deve raggiungere l'eccellenza. Quest'anno ha ottenuto il finanziamento solo il 12 per cento dei progetti.

FASE
5

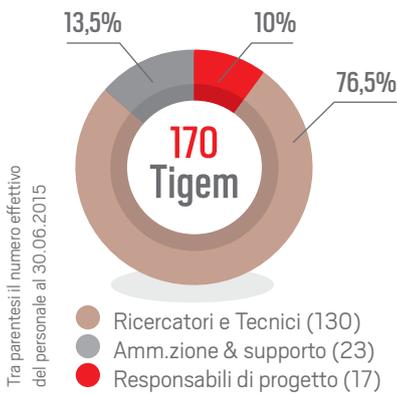
Report
della revisione



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.

TIGEM: ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA

A Pozzuoli (Na)
l'istituto Telethon
pioniere nell'ambito
della genetica



1994

anno della fondazione

61,8

milioni di euro complessivi
investiti da Telethon

Il Tigem, Istituto Telethon di genetica e medicina, è stato fondato nel 1994 e ha sede a Pozzuoli presso gli ex stabilimenti Olivetti dove attualmente lavorano 170 persone, di cui 16 stranieri.

Diretto dalla sua fondazione da Andrea Ballabio, l'istituto ha assunto molto presto un ruolo preminente nell'ambito delle ricerche volte a identificare le basi genetiche delle malattie, tema centrale per le malattie genetiche rare nei primi anni '90. Nelle prime fasi della sua attività, il Tigem è stato, infatti, protagonista di importanti successi nell'identificazione di geni malattia. Quella stagione della ricerca genetica è stata fondamentale per permettere lo sviluppo di metodi diagnostici e per dare impulso alla comprensione dei meccanismi alla base di molte malattie che fino ad allora erano del tutto orfane di ricerca.

Nel corso degli anni, i programmi di ricerca attivi presso il Tigem hanno visto aggiungersi agli studi di base, linee di ricerca finalizzate all'identificazione di strategie di cura.

Attualmente l'eccellenza dell'istituto si esprime in tutte le fasi della ricerca: lo testimoniano i finanziamenti vinti dai ricercatori del Tigem in bandi internazionali, come, tra gli altri, quelli per i prestigiosi grant dello European Research Council (ERC), e la realizzazione di collaborazioni con partner industriali interessati allo sviluppo di terapie per le malattie rare (Shire plc e BioMarin Pharmaceutical Inc.).

Molto interessanti sono le prospettive che stanno già maturando per il prossimo futuro: il Tigem è molto vicino all'applicazione sul paziente delle strategie di cura più avanzate e continua a ricoprire un ruolo di pioniere nell'ambito della genetica come istituto leader per quanto riguarda gli approcci di diagnostica mediante l'uso delle tecnologie di ultima generazione per il sequenziamento del Dna.

LE STRATEGIE TERAPEUTICHE IN SVILUPPO
Acidemia propionica
Disturbi del ciclo dell'urea
Malattia di Wilson
Sindrome di Lowe
Glicogenosi II
Iperossaluria primaria tipo 1
Mucopolisaccaridosi III A
Retinite pigmentosa
Sindrome di Usher
Malattia di Stargardt
Deficit del complesso della piruvato deidrogenasi
Mucopolisaccaridosi VI
Glicogenosi II

RICERCA PRECLINICA	SVILUPPO PRECLINICO	STUDIO CLINICO	REGISTRAZIONE
*			
*			
*			
*			
	*		
	*		
	*		
	*		
	*		
		*	
		*	
			*

* PROGETTO COORDINATO DA FEDERICO II

I principali risultati nell'ultimo anno

Il team di Alberto Auricchio impegnato a ottimizzare il trasferimento genico tramite vettori adeno-associati sui modelli sperimentali delle **retinopatie ereditarie** ha messo a punto la tecnica del dual vector. Questa consente il trasferimento più efficiente di geni molto lunghi. Le potenziali ricadute di queste ricerche sono importanti per lo sviluppo di un protocollo di terapia genica efficace per patologie quali la malattia di Usher e la malattia di Stargardt. Lo stesso team ha ottenuto risultati importanti anche nella sperimentazione della terapia genica in modelli animali che riepilogano le manifestazioni patologiche delle **malattie da accumulo lisosomiale**.

Lo studio portato avanti dal gruppo di Roman Polishchuk approfondisce i meccanismi alla base della **malattia di Wilson**. Chiarito, in particolare, il processo tramite il quale i lisosomi determinano l'eliminazione del rame dalle cellule del fegato grazie alla mediazione della proteina ATP7B che è difettosa nei soggetti affetti dalla malattia. Questo apre al futuro sviluppo di strategie terapeutiche per contrastare l'accumulo del rame epatico nei pazienti agendo sul processo di esocitosi lisosomiale.

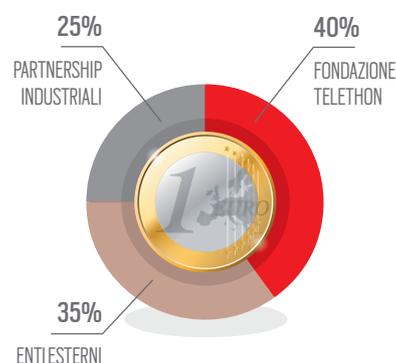
Uno studio del team di Andrea Ballabio rafforza le ipotesi recentemente avanzate riguardo al ruolo svolto dai lisosomi come nodo centrale di una rete di processi metabolici responsabili dell'omeostasi cellulare. In particolare, si approfondisce l'interazione dei lisosomi con la calcineurina. La calcineurina ha una relazione diretta con la proteina TFE3, scoperta al Tigem e detta anche "spazzino molecolare" per il ruolo cruciale che essa svolge nei meccanismi di smaltimento delle sostanze tossiche all'interno della cellula. Le ricadute di questi studi sono ad ampia portata sull'elaborazione di strategie terapeutiche per diverse patologie caratterizzate da **accumulo lisosomiale**.

Le malattie da **accumulo lisosomiale** sono state anche oggetto di uno studio di base portato avanti sempre dal gruppo di Andrea Ballabio che identifica gli organelli colpiti da queste patologie come snodi cruciali di un complesso sistema di vie metaboliche della cellula. Questo apre a una serie di possibilità per quanto riguarda i meccanismi su cui agire per curare queste patologie.

L'applicazione delle tecniche di ultima generazione per il sequenziamento del Dna hanno consentito la caratterizzazione fine delle basi molecolari della **distrofia retinica ereditaria con coloboma**, una rara forma di cecità genetica e lo sviluppo della piattaforma Lysoplex per la diagnosi delle **malattie da accumulo lisosomiale**.

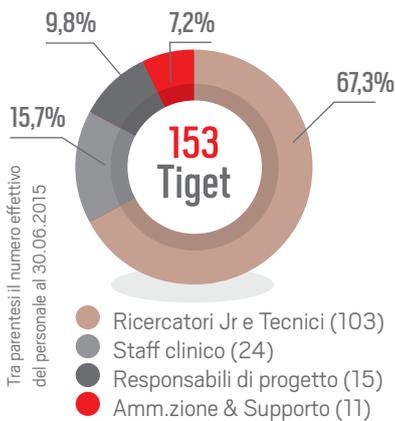
Su malattie da accumulo lisosomiale, retinopatie ereditarie e malattia di Wilson i più importanti successi del Tigem

GLI IMPIEGHI DEL TIGEM



TIGET: ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA TERAPIA GENICA

A Milano l'istituto che ha permesso a 50 bambini con malattie prima incurabili di stare bene



1995

anno della fondazione

73,8

i milioni di euro complessivi investiti da Telethon

Il Tiget è stato fondato nel 1995 da una joint venture di Fondazione Telethon e ospedale San Raffaele e ha sede a Milano; vi lavorano 152 persone.

A guidare l'iniziativa di un istituto dedicato alla terapia genica fu l'idea di riunire le migliori competenze in grado di fare procedere in sinergia le ricerche più avanzate sul trasferimento genico e gli studi sulle malattie da affrontare – dalla ricerca di base, alla ricerca clinica sulla storia naturale della patologia. Per favorire l'approccio multidisciplinare a una missione così complessa, è stata cruciale la peculiare caratteristica del Tiget che è un istituto pienamente integrato in una realtà ospedaliera di eccellenza. La leadership dell'istituto si è progressivamente consolidata con il successo della terapia genica sull'immunodeficienza congenita Ada-Scid e le conferme provenienti dalla terapia genica con vettori lentivirali sulla malattia di Wiskott-Aldrich e sulla leucodistrofia metacromatica: ad oggi sono 50 i bambini trattati al Tiget con queste terapie. Lo sviluppo dei vettori lentivirali a partire dal virus Hiv, portato avanti dal direttore del Tiget, Luigi Naldini, è uno dei principali contributi dell'istituto all'innovazione in campo biomedico con potenzialità di applicazione a malattie più comuni come il cancro.

La ricerca clinica del Tiget è focalizzata sullo sviluppo di terapie che approdano al paziente grazie ad alleanze con industrie farmaceutiche (Gsk, Biogen) che contribuiscono con competenze regolatorie e produttive a trasformare i risultati della sperimentazione in cure fruibili.

Le prospettive più interessanti per il prossimo futuro della ricerca clinica e preclinica del Tiget riguardano la terapia genica di malattie del sangue come beta-talassemia ed emofilia e, sul fronte degli studi di base, lo sviluppo di tecnologie quali il gene editing che aprono a terapie di prossima generazione.

LE STRATEGIE TERAPEUTICHE IN SVILUPPO
X-scid
Emofilia A
Leucodistrofia globoide
Malattia granulomatosa cronica
Emofilia B
Mucopolisaccaridosi tipo 1
Beta-talassemia
Leucodistrofia metacromatica
Sindrome di Wiscott-Aldrich
Ada-Scid

	RICERCA PRECLINICA	SVILUPPO PRECLINICO	STUDIO CLINICO	REGISTRAZIONE
X-scid	*			
Emofilia A	*			
Leucodistrofia globoide		*		
Malattia granulomatosa cronica		*		
Emofilia B			*	
Mucopolisaccaridosi tipo 1			*	
Beta-talassemia			*	
Leucodistrofia metacromatica				*
Sindrome di Wiscott-Aldrich				*
Ada-Scid				*

I principali risultati nell'ultimo anno

A maggio 2015 Gsk ha depositato presso l'Agenzia europea del farmaco (Ema) la domanda di registrazione della terapia genica di **Adas-cid**. Si tratta di un passo importante per realizzare la visione che ha ispirato l'alleanza tra la Fondazione Telethon e la ditta farmaceutica: passare dai 21 bambini trattati con successo finora a una terapia disponibile per tutti.

Partito lo studio clinico per la sperimentazione della terapia genica sulla **beta-talassemia**.

È stata dimostrata in modelli animali l'efficacia della terapia genica dell'**emofilia** tramite la somministrazione endovenosa di vettori lentivirali contenenti il gene corretto e diretti alle cellule del fegato. Questo apre allo sviluppo di un approccio clinico in base al quale al paziente emofilico viene somministrato direttamente il vettore lentivirale, con una procedura molto meno invasiva rispetto al protocollo delle sperimentazioni cliniche realizzate fino ad ora al Tiget, che prevede invece il prelievo delle cellule staminali ematopoietiche dal midollo osseo o dal sangue periferico del paziente e la successiva re-infusione delle cellule corrette con la terapia genica. Lo sviluppo della terapia genica per l'emofilia è attualmente in fase preclinica avanzata ed è oggetto dell'alleanza recentemente stabilita con l'azienda farmaceutica Biogen.

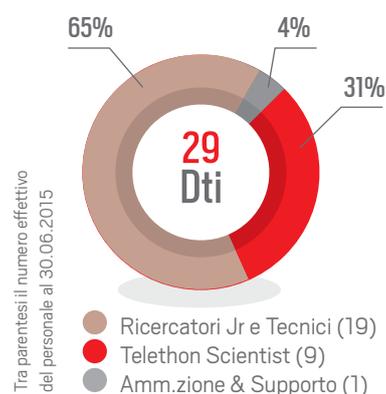
Nel modello sperimentale della leucodistrofia a cellule globoidi, o malattia di Krabbe, è stata dimostrata la fattibilità della somministrazione della terapia genica tramite iniezione intra-cerebrale del vettore lentivirale contenente il gene corretto. Lo stesso team ha dimostrato anche che la terapia genica così effettuata agisce, nel modello sperimentale della malattia, in sinergia con il trapianto di midollo osseo – attualmente effettuato su alcuni pazienti con effetti limitati – amplificandone i benefici. Questo apre allo sviluppo di un protocollo clinico che integri i due approcci aumentando le opzioni terapeutiche accessibili ai pazienti.

Gli studi di base sulle **immunodeficienze** hanno evidenziato che i linfociti T del tipo detto cellule T staminali di memoria, dopo essere stati corretti con la terapia genica, conservano per anni la capacità di persistere e riprodursi del sangue, mantenendo anche le proprie caratteristiche immunitarie di difesa. Le ricadute di questa scoperta potrebbero essere importanti per lo sviluppo dei protocolli di immunoterapia dei tumori.

Su immunodeficienze e malattie del sangue i più importanti successi della ricerca Tiget

DTI: ISTITUTO TELETHON DULBECCO

Ricercatori eccellenti
sulla cui carriera la
Fondazione Telethon
ha voluto credere e
investire



1999

anno della fondazione

33,1

i milioni di euro complessivi
investiti da Telethon

7

le università e gli enti che
ospitano i ricercatori Dti

Il Dti è un programma nato nel 1999 per promuovere e sostenere giovani ricercatori eccellenti, impegnati nel campo delle malattie genetiche rare, nell'avvio di una carriera indipendente in Italia. Il premio Nobel Renato Dulbecco, già presidente della commissione medico-scientifica di Telethon, fu molto vicino alla Fondazione come advisor e ispiratore nel processo di creazione dell'iniziativa che gli fu poi intitolata.

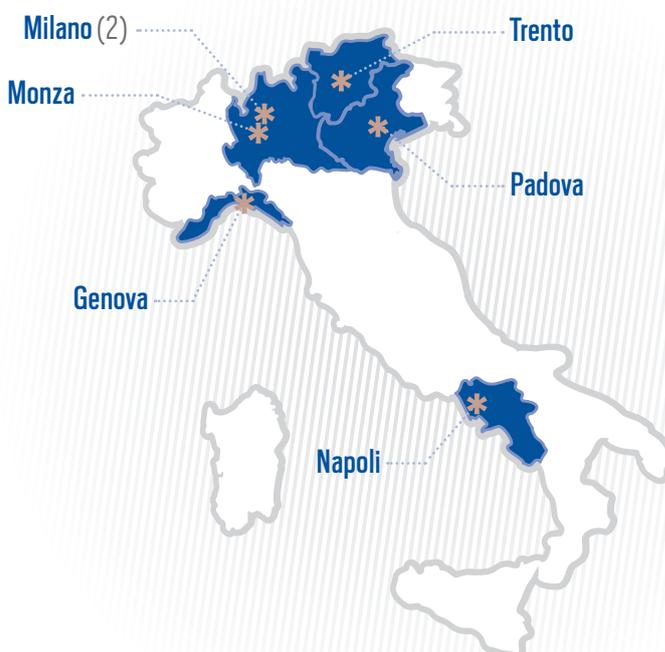
Il reclutamento dei ricercatori nel programma Dti avviene tramite un processo di selezione molto competitivo in capo a una commissione internazionale di esperti che esamina i progetti scientifici presentati e intervista i candidati.

I fondi assegnati ai vincitori sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni; l'obiettivo è fornire al ricercatore una base di supporto per avviare la propria attività e accedere ad altri finanziamenti, come ad esempio quelli assegnati dall'Unione Europea, che gli consentano di far crescere il team di ricerca.

Attualmente fanno parte del programma Dti 9 ricercatori; nei laboratori da questi diretti sono impegnate complessivamente una sessantina di persone di cui 20 con borsa di studio sostenuta da Telethon.

Dopo il finanziamento iniziale, i ricercatori selezionati nel Dti possono affrontare una successiva fase di valutazione per accedere a un inquadramento superiore con estensione della borsa.

Nell'ultimo anno di bilancio è entrata a far parte del Dti Alessandra Piccolo che studia il ruolo delle proteine trasportatrici del cloro in varie malattie genetiche, presso il Cnr di Genova.



I principali risultati nell'ultimo anno

Il gruppo di ricerca diretto da Marta Serafini al Centro di ricerca Tettamanti dell'ospedale San Gerardo di Monza ha dimostrato che il trapianto di cellule staminali del midollo osseo, quando effettuato alla nascita, nei modelli animali della **mucopolisaccaridosi di tipo I**, è efficace per prevenire le anomalie ossee causate dalla patologia. Questa scoperta apre allo sviluppo di un protocollo clinico per intervenire tempestivamente sui neonati affetti e prevenire i difetti nello sviluppo delle ossa, un sintomo particolarmente grave della malattia.

Davide Corona, a capo di un gruppo di ricerca presso l'università di Palermo, ha individuato per la prima volta un meccanismo di controllo dell'espressione dei geni mediato da molecole in grado di risvegliare geni silenziati. Si tratta di un livello di controllo dell'espressione genica inaspettato rispetto ai meccanismi descritti finora. Come per tutti gli studi che riguardano i meccanismi di attivazione e silenziamento dei geni, le sue ricadute sono potenzialmente molto ampie per le **malattie genetiche in generale** e per le patologie legate alla moltiplicazione cellulare come il cancro.

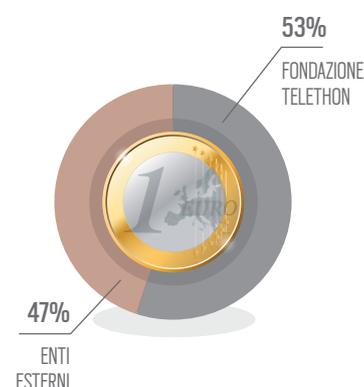
Il team diretto da Patrizia D'Adamo presso l'istituto scientifico San Raffaele ha identificato il meccanismo alla base di una particolare forma di **disabilità intellettiva legata al cromosoma X**.

Luca Scorrano, a capo di un team di ricerca presso l'Istituto veneto di medicina molecolare (Vimm) ha descritto il meccanismo tramite il quale il gene Opa1 svolge un'azione protettiva nei confronti delle **patologie mitocondriali** e di altre malattie comuni come infarto e ictus.

Marco Sandri con il suo team di lavoro presso l'Istituto veneto di medicina molecolare (Vimm) di Padova, ha identificato i fattori che giocano un ruolo cruciale nel meccanismo dell'**atrofia muscolare**, tipico di diverse patologie genetiche e di altre condizioni di atrofia come quella provocata dal digiuno. Agendo sull'espressione di tali fattori sarà possibile sviluppare strategie farmacologiche per contrastare la progressione della malattia.

Molti gli ambiti su cui la ricerca del Dti ha fatto passi in avanti

GLI IMPIEGHI DEL DTI



LA RICERCA ESTERNA

Oltre 11 milioni di euro per finanziare i migliori studi sulle malattie genetiche in Italia

Tramite lo strumento dei bandi competitivi, la Fondazione Telethon seleziona le migliori proposte provenienti dalla comunità scientifica italiana impegnata nel campo delle malattie genetiche rare.

Ai finanziamenti messi a disposizione per la ricerca esterna possono accedere gruppi di ricerca attivi in Italia presso istituti pubblici o privati non profit. Caratteristica dei bandi Telethon è di essere emessi con cadenza periodica regolare e di svolgersi sulla base di un processo che ha regole trasparenti che non cambiano in corso d'opera. A conclusione del processo di valutazione tutti i partecipanti ricevono un resoconto che mette a disposizione i giudizi scritti espressi dai revisori coinvolti per l'analisi del progetto. Per coloro che non hanno superato la selezione, i commenti ricevuti costituiscono una base molto utile per apportare delle modifiche correttive alla proposta scientifica in vista di una successiva competizione. Ai progetti selezionati è assegnata la quantità di fondi ritenuta necessaria per poter svolgere il progetto; gli eventuali interventi correttivi sul budget richiesto sono motivati da scrupolose verifiche di congruità dei costi di tutte le attività proposte.

Questi elementi distintivi del sistema attuato da Telethon per il finanziamento della ricerca esterna fanno sì che sia possibile per i ricercatori pianificare la propria attività di ricerca tenendo conto di quando e con quale tipo di documentazione possono partecipare ai bandi.

BANDO PROGETTI 2015

Finanziati 33 progetti
a cui sono stati assegnati
9,9 milioni di euro

I progetti finanziati a giugno 2015 riguardano 49 malattie genetiche rare.

Su molte di queste sarà testato l'uso di farmaci nei modelli di laboratorio e approcci di terapia genica: l'atrofia ottica dominante (una forma di cecità ereditaria), l'atrofia girata, la cirrosi epatica causata dal deficit di alfa1-antitripsina, il diabete insipido nefrogenico legato al cromosoma X, l'encefalopatia epilettica infantile di tipo II (nota anche come CDKL5), le malattie da prioni, le malattie legate all'accumulo del ferro (emocromatosi e talassemia) o alla sua carenza (sindrome Irida), la sindrome di Down, la sindrome di McCune Albright e l'atassia di Friedreich; tra le neuromuscolari, la malattia di Charcot Marie Tooth, la glicogenosi di tipo III, la neuropatia distale di tipo 2C e le sarcoglicanopatie.

A ricreare la malattia in laboratorio con le staminali pluripotenti derivate dalle cellule dei pazienti saranno i progetti sulla sindrome dell'X fragile – la forma più comune di disabilità intellettiva di origine ereditaria – e sulla ultra-rara sindrome di Aicardi Goutieres.

Sono dedicati al miglioramento degli strumenti diagnostici i progetti sulle malattie di Beckwith-Wiedemann e di Silver-Russell, sull'epilessia temporale laterale autosomica dominante (Adlte), su una rara malattia della coagulazione (la malattia di Von Willebrand "platelet type") e sulla sindrome di Mungan.

Il progetto dedicato alle malformazioni cavernose cerebrali cercherà di identificare nuovi marcatori biologici della patologia. Alle malattie mitocondriali è dedicato il progetto MitMed nel quale diversi centri di ricerca riuniti in consorzio lavoreranno per migliorare la diagnosi attraverso l'utilizzo di tecniche innovative di screening genetico.

Il bando per progetti esplorativi si concentra su malattie di origine genetica sinora neglette dal punto di vista della ricerca e ogni edizione è dedicata a una tematica diversa.

L'iniziativa è stata creata per svolgere un'opera di seed funding, ossia per dedicare una piccola quota di fondi alla semina di linee di ricerca totalmente nuove. Per fare questo i ricercatori devono esplorare anche laddove non esista una base solida di dati da cui partire: questa è la tipica situazione delle malattie mai oggetto di studio e prive di ricerca, tematiche scientifiche sulle quali non sarebbe possibile presentare sufficienti dati a supporto per una proposta di lavoro in grado di competere nell'ambito del bando principale.

I progetti esplorativi hanno la durata di un anno e un budget di massimo 50.000 euro. In pratica si concede all'esplorazione dell'idea quanto può bastare per verificarne la fattibilità e raccogliere una base di dati preliminari in grado di sostenere la successiva presentazione di una proposta più solida nel bando principale.

È interessante notare che i progetti sulla neuropatia distale 2C e sulle sarcoglicanopatie che hanno superato la competizione del bando principale a giugno 2015, sono l'evoluzione di due tra i primi progetti esplorativi avviati 3 anni fa.

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

Tramite questo programma di finanziamento, la Fondazione Telethon insieme all'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare ha favorito, negli anni, la crescita di una rete di clinici italiani impegnati sulle malattie neuromuscolari.

Gli studi collaborativi portati avanti da questa rete sono stati cruciali per migliorare e uniformare le condizioni di diagnosi e gestione della malattia dei pazienti italiani affetti da queste patologie e allineare la qualità della presa in cura con i migliori standard internazionali. Ciò costituisce anche un presupposto essenziale per l'avvio di studi clinici terapeutici che coinvolgono questa comunità di pazienti.

PROGETTI ESPLORATIVI

Assegnati 642 mila euro per 13 progetti sulle malattie neurologiche neglette

PROGETTI TELETHON-UILDm

Assegnati 760 mila euro per 4 progetti sulle malattie neuromuscolari

PRINCIPALI RISULTATI DELL'ANNO 2014-2015

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

MASSIMO ZEVIANI

Tramite la correlazione tra la manifestazione della malattia e l'analisi genetica, è stata identificata la mutazione APOPT1 responsabile di una forma particolarmente precoce e grave del deficit di citocromo c ossidasi. Sarà ora possibile eseguire la diagnosi molecolare di questi pazienti per i quali la malattia ha un forte impatto sul sistema nervoso centrale.

American Journal of Human Genetics
2014

ANTONIO BALDINI

Identificato, nel modello sperimentale della sindrome di DiGeorge, il coinvolgimento della proteina p53 nel meccanismo di manifestazione della malattia, in particolare per quanto riguarda gli aspetti circolatori e cardiaci. Questo apre allo sviluppo di strategie di cura che influenzano sulla malattie modificando l'espressione di p53.

*Proceedings of the National Academy
of Science USA*
2014

GIORGIO MERLO

È stata individuata la rete di fattori che interagiscono tra loro e determinano i difetti dello sviluppo degli arti nella ectrodattilia-displasia ectodermica-labiopalatoschisi. Lo studio realizza un significativo passo avanti nella comprensione del complesso meccanismo alla base di questi difetti dello sviluppo embrionale.

Human molecular genetics
2014

**FIBROSI
CISTICA**

LUIS JUAN VICENTE GALIETTA

Identificato nell'epitelio delle vie respiratorie un secondo canale per il trasporto del cloro, TMEM16, che pur non essendo direttamente coinvolto nella patologia della fibrosi cistica rappresenta un bersaglio farmacologico per supplire al canale CFTR mutato. Questa scoperta apre allo sviluppo di strategie di cura mirate al distretto respiratorio, il più compromesso nelle persone con fibrosi cistica.

*The International Journal
of Biochemistry & Cell Biology*
2014

**DEFICIT
DI CITOCROMO C
OSSIDASI**

**TACHICARDIA
VENTRICOLARE
POLIMORFA
CATECOLAMINERGICA**

SILVIA PRIORI

Provata nel modello sperimentale della tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica l'efficacia della terapia genica. La strategia di cura che si basa sul trasferimento della forma sana del gene CASQ2 tramite vettore adenovirale ha dimostrato di ripristinare in modo stabile la funzionalità cardiaca nel modello animale.

Circulation
2014

**SINDROME
DI DIGEORGE**

CARDIOMIOPATIE

GUIDO TARONE

Scoperto in un modello sperimentale di ischemia cardiaca che la proteina muscolare melusina è in grado di sviluppare un effetto protettivo sul tessuto cardiaco nei confronti del danno da ischemia/riperfusion. Questo apre allo sviluppo di strategie di terapia genica in diversi tipi di cardiomiopatie.

Basic Research in Cardiology
2014

**ECTRODATTILIA -
DISPLASIA ECTODERMICA
- LABIOPALATOSCHISI
(SINDROME EEC)**

MARIA SVELTO

Messa a punto nel modello animale, che presenta le stesse alterazioni causate dalla malattia nell'uomo, una strategia di cura basata sulla combinazione di statine, una classe di farmaci già in uso per il trattamento dell'ipercolesterolemia. I risultati aprono allo sviluppo di un protocollo farmacologico per il trattamento dei pazienti con diabete nefrogenico.

Kidney International
2014

**DIABETE INSIPIDO
NEFROGENICO
LEGATO ALL'X**

DANA BRANZEI

Chiarite le dinamiche che collegano tra loro i processi di replicazione cromosomica, riparazione dei danni a carico del Dna e mantenimento della struttura della cromatina. Le conclusioni dello studio hanno importanti ricadute per l'avanzamento della conoscenza dei meccanismi patologici alla base delle sindromi determinate dall'alterazione di questi processi.

Molecular Cell
2015

SERENELLA SERVIDEI

Lo studio mette in luce il ruolo dell'acidosi lattica e dell'insufficienza respiratoria muscolare come fattori determinanti di mortalità e morbilità nella sindrome MERRF o epilessia mioclonica con fibre rosse sfilacciate. Da queste osservazioni emerge l'indicazione clinica di monitorare e tenere sotto controllo questi parametri per una migliore gestione dei pazienti affetti dalla patologia.

Journal of Neurology
2015

ANTONIO MUSARÒ

Dimostrato nel modello animale che l'inibizione farmacologica dell'interleuchina 6 può rappresentare una strategia efficace per contrastare i sintomi della distrofia muscolare di Duchenne. Questo apre al futuro sviluppo di un protocollo clinico basato su questa strategia farmacologica.

EBioMedicine
2015

DOMENICO SALVATORE

Individuato il meccanismo tramite il quale l'ormone tiroideo attiva la sintesi di un set di proteine che favoriscono la moltiplicazione delle cellule staminali muscolari. Le informazioni così ricavate forniscono un importante contributo allo studio della rigenerazione del muscolo scheletrico, processo al centro di diverse strategie di cura per le distrofie muscolari.

Cell Metabolism
2014

IRENE BOZZONI

Identificata nel modello animale e in cellule da pazienti affetti da distrofia di Duchenne una molecola di Rna coinvolta nei meccanismi di proliferazione delle cellule muscolari. Questo dato fornisce un importante contributo allo studio della rigenerazione del muscolo scheletrico, processo al centro di diverse strategie di cura per la distrofia muscolare.

Molecular and Cellular Biology
2015

**ATASSIA
TELANGECTASIA**

MARCO FOIANI

Realizzato un passo avanti nella descrizione fine del coinvolgimento della proteina ATR nel meccanismo patologico alla base dell'atassia telangectasia. Le conclusioni dello studio contribuiscono a identificare ATR e i meccanismi molecolari in cui è coinvolta come potenziali target nell'ideazione di strategie farmacologiche che agiscano sullo sviluppo della malattia.

Cell
2014

**SINDROMI
DI CORNELIA DE LANGE,
ROBERTS,
WARSAW BREAKAGE**

LEONARDO SALVIATI

Il deficit di coenzima Q è alla base di diverse malattie mitocondriali, cardiovascolari, renali e neurodegenerative. Lo studio realizza una caratterizzazione fine del percorso metabolico che porta alla sintesi di questo fattore. Le informazioni ricavate possono contribuire allo sviluppo di strategie farmacologiche per compensare il deficit di Q10.

Biochimica et Biophysica Acta
2014

**DEFICIT
DEL COENZIMA Q10**

SINDROME MERRF

GIULIA D'AMATI

Identificati nei modelli sperimentali due enzimi che riescono a compensare particolari difetti del Dna mitocondriale che causano diverse alterazioni patologiche. Questo apre allo sviluppo di strategie farmacologiche per attenuare la manifestazione delle malattie mitocondriali interessate da questo meccanismo.

Frontiers in Genetics
2015

**MALATTIE
MITOCONDRIALI**

**ATROFIA
MUSCOLARE
SPINALE**

FRANCO PAGANI

Individuato nelle cellule e nel modello animale della malattia il meccanismo tramite il quale la molecola ExSpe U1 contrasta il meccanismo alla base della atrofia muscolare spinale, determinando un aumento della produzione della proteina SMN, che è ridotta nei moto-neuroni dei pazienti. Questo apre agli sviluppi di una strategia di cura per la Sma.

American Journal of Human Genetics
2015

**DISTROFIA
MUSCOLARE
DI DUCHENNE**

EUGENIO MERCURI

Il minute walk test è una misura di esito adottata al livello internazionale negli studi clinici su pazienti ambulanti con distrofia di Duchenne. Lo studio, effettuato su un gruppo di 99 soggetti trattati presso 11 centri e valutati in un periodo di 36 mesi, ha permesso di analizzare le variazioni nel tempo delle misure del 6 minute walk test e, per confronto, del test North Star Ambulatory Assessment, correlandole al trattamento con steroidi e all'età dei soggetti. Si tratta della più ampia analisi di questo tipo effettuata finora. La base dati così raccolta sarà utile per comprendere meglio la progressione della malattia e per fornire parametri di riferimento utili nella valutazione dell'efficacia a lungo termine delle terapie ora in corso di sperimentazione.

PLoS One
2014

DORIANNA SANDONÁ

Identificati nel modello sperimentale alcuni fattori in grado di contrastare i meccanismi molecolari alla base delle sarcoglicanopatie. Le informazioni così ricavate contribuiscono alla caratterizzazione di target molecolari verso i quali indirizzare nuove strategie farmacologiche per la cura di queste patologie.

Human Molecular Genetics
2014

PAOLO BIANCO

Realizzato il primo modello animale che ricapitola le alterazioni riscontrate nella sindrome di McCune Albright o displasia fibrosa dell'osso. Ciò costituisce uno strumento fondamentale per dare un impulso alla ricerca su questa malattia consentendo di approfondirne lo studio dei meccanismi patologici e lo sviluppo di strategie di cura.

Journal of Bone and Mineral Research
2014

CLARA CAMASCHELLA

Caratterizzate le vie metaboliche in cui è coinvolto il recettore della transferrina Tfr2 e come queste influiscono sui processi che determinano la produzione di globuli rossi. I risultati di questo studio forniscono un contributo alle ricerche finalizzate allo sviluppo di strategie di cura per le alterazioni patologiche dei globuli rossi.

Blood
2014

ANNA SAVOIA

Uno studio su una popolazione molto ampia di persone affette da anemia di Fanconi ha permesso la caratterizzazione molecolare fine dei principali difetti genetici alla base della malattia. Le nuove conoscenze generate permetteranno di migliorare il percorso diagnostico di questa patologia caratterizzata dalla grande eterogeneità genetica.

Haematologica
2014

GIORGIO CASARI

Dimostrato nel modello murino della malattia che un antibiotico della famiglia delle cefalosporine ha un'azione terapeutica in grado di contrastare la atassia spinocerebellare di tipo 28. Questi risultati costituiscono le premesse fondamentali per poter procedere verso la definizione di un protocollo clinico per testare l'efficacia di questo antibiotico anche nei pazienti.

Journal of Clinical Investigation
2014

SARCOGLICANOPATIE

OSTEOPETROSI

**SINDROME
DI MC CUNE ALBRIGHT**

TROMBOCITOPENIE

EMOCROMATOSI

**ANEMIA
DI DIAMOND-BLACKFAN**

**ANEMIA
DI FANCONI**

**MALATTIA
DI NIEMANN-PICK C1**

**ATASSIA
SPINOCEREBELLARE 28,
SCA-28**

**SINDROME
DI KALLMANN**

ANNA MARIA TETI

Dimostrata l'efficacia della proteina RANK-L nel contrastare l'osteopetrosi nel modello animale della malattia. In particolare lo studio testa l'impianto di un bio-dispositivo per la produzione in loco della proteina sana. Questo apre allo sviluppo dell'applicazione di questa tecnica innovativa per il trattamento dei pazienti affetti da osteopetrosi.

Biomaterials
2015

CARLO BALDUINI

Tramite la misurazione del diametro delle piastrine, parametro cruciale per valutare la gravità della trombocitopenia, si è ottenuta una caratterizzazione molto fine della manifestazione della malattia nel più ampio gruppo di pazienti analizzato finora. I risultati hanno fornito una base dati essenziale per migliorare gli strumenti diagnostici per questa categoria di patologie.

Blood
2014

IRMA DIANZANI

Identificata una nuova mutazione alla base dell'anemia di Diamond-Blackfan. Lo studio della malattia sui pazienti portatori della mutazione ha permesso anche di caratterizzare il meccanismo patologico determinato da questo difetto genetico.

Pediatric Blood Cancer
2014

MARIA TERESA FIORENZA

Descritto per la prima volta un meccanismo alla base dello sviluppo del cervelletto nel quale è coinvolta in modo centrale la proteina Npc-1, il cui malfunzionamento è responsabile della malattia. Inoltre, è stata testata una molecola in grado di revertire il difetto patogenetico nel modello animale.

Neurobiology of Disease
2014

ANNA MARIA CARIBONI

Scoperta una nuova mutazione del gene per la Semaforina 3E in due fratelli affetti dalla sindrome di Kallman. Questa proteina sembra essere coinvolta nei meccanismi che determinano infertilità nei pazienti affetti da questa malattia. Le ricadute di questa scoperta sono interessanti anche per lo studio dell'infertilità maschile in generale.

Journal of Clinical Investigation
2015

ELENA CATTANEO

Individuato il meccanismo in base al quale nel cervello una produzione carente di colesterolo da parte degli astrociti influenza in modo cruciale la progressione della malattia di Huntington. Questo apre allo sviluppo di strategie di cura che contrastino la patologia agendo sull'omeostasi del colesterolo mediata dagli astrociti.

Cell Death & Differentiation
2015

MALATTIA
DI HUNTINGTON

ROBERTO TESTI

Identificati dei composti in grado di favorire l'accumulo della proteina frataxina i cui livelli sono carenti in questa patologia.

Questo apre allo sviluppo di strategie di cura che utilizzino questi composti per contrastare la malattia.

Neurobiology of Disease
2015

ATASSIA
DI FRIEDREICH

DANIELA PIETROBON

Approfonditi i meccanismi tramite i quali la proteina CaV2.1, mutata nell'emicrania emiplegica familiare, determina la funzionalità anomala di un canale del calcio provocando così lo sviluppo della malattia. Ciò rappresenta un passo avanti verso l'identificazione di bersagli molecolari adatti allo sviluppo di strategie farmacologiche per contrastare la patologia.

Neurobiology of Disease
2015

EMICRANIA
EMIPLEGICA
FAMILIARE

LAURA CANCEDDA

Dimostrato che la fase in cui il cervello si sviluppa in modo plastico può essere prolungata agendo sul neurotrasmettitore GABA tramite una molecola già in uso come diuretico. Poiché la trasmissione GABAergica svolge un ruolo fondamentale durante lo sviluppo del sistema nervoso, le informazioni acquisite in questo studio possono aprire all'elaborazione di strategie per influire su diverse malattie collegate allo sviluppo del sistema nervoso.

Nature Neuroscience
2015

PATOLOGIE GENETICHE
DEL NEUROSVILUPPO
/ PATOLOGIE DELLO
SVILUPPO DEL SISTEMA
NERVOSO CENTRALE

PALMIERI FERDINANDO

Studio dei meccanismi cellulari che regolano l'espressione di una proteina mitocondriale identificando una complessa rete di interazioni tra vie metaboliche. L'alterazione di queste funzionalità potrebbe avere un ruolo importante nella neurodegenerazione e nello sviluppo di diverse malattie del sistema nervoso centrale.

*International Journal
of Biochemistry & Cell Biology*
2015

MALATTIE
NEURODEGENERATIVE

FEDERICO FIUMARA

Lo studio chiarisce i meccanismi tramite i quali la presenza di tratti ripetuti di amminoacidi – polialanina e poliglutamina – in determinate proteine fa sì che queste formino aggregati molecolari tossici, alla base di molte malattie neurodegenerative. Le malattie genetiche che presentano questo tipo di difetto molecolare sono almeno 18 (tra cui la malattia di Huntington). In questo lavoro le caratteristiche strutturali assunte dalle proteine con polialanina e poliglutamina sono state studiate nel modello sperimentale della displasia cleidocranica. La comprensione di questi meccanismi è cruciale per l'individuazione di strategie molecolari per contrastare lo sviluppo di questa categoria di malattie neurodegenerative.

Human Molecular Genetics
2014

SINDROME
DELL'X FRAGILE

LUCIA CIRANNA

Identificati due composti in grado di legare un recettore della serotonina nei neuroni dell'ippocampo, nel modello sperimentale della sindrome dell'X fragile, di ripristinare la funzionalità sinaptica alterata dalla malattia. Il risultato è un passo avanti verso lo sviluppo di una strategia per contrastare la sindrome dell'X fragile.

Frontiers in Behavioral Neuroscience
2015

MARIA GIUSEPPINA BOZZETTI

Descritta per la prima volta la relazione tra FMR1, la proteina alla base della sindrome dell'X fragile, e una nuova classe di piccoli Rna, detti piRNA, che supporta l'ipotesi del coinvolgimento dei piRNA nella plasticità sinaptica. Questo fornisce una nuova prospettiva nella comprensione dei fenotipi osservati nei pazienti con la sindrome dell'X fragile.

Journal of Cell Science
2015

MALATTIA DI
CHARCOT-MARIE-TOOTH
DI TIPO 4J,
SINDROME
DI YUNIS-VARÓN,
EPILESSIA FAMILIARE
CON POLIMICROGIRIA

ALESSANDRA BOLINO

Individuato il coinvolgimento della proteina Fig4 nei meccanismi di degradazione mediata da autofagia e di demielinizzazione dei neuroni.

Questo apre allo sviluppo di strategie di cura di diverse patologie del sistema nervoso centrale e periferico attraverso la modulazione dell'espressione di Fig4 e delle vie metaboliche che la vedono coinvolta.

Human Molecular Genetics
2015

LE COLLABORAZIONI

Coordinare le azioni per non disperdere le energie in una sfida complessa

La Fondazione Telethon si adopera per fare sì che tutti gli sforzi messi in campo nella lotta alle malattie genetiche rare abbiano la massima efficacia possibile. Per questo persegue la creazione di sinergie con i soggetti che, in Italia e nel mondo, agiscono per lo stesso fine. Le alleanze strategiche così realizzate mettono a sistema i risultati della ricerca per massimizzarne l'impatto sul paziente e contribuiscono a catalizzare l'attenzione e l'impegno concreto intorno al problema delle malattie genetiche rare.

PER L'AVANZAMENTO DELLA RICERCA

Irdirc (*International Rare Disease Research Consortium*)

è un consorzio internazionale che riunisce i principali soggetti, governativi e non, che operano nell'ambito delle malattie rare. Irdirc esprime linee guida per armonizzare al livello mondiale le priorità e le decisioni per l'avanzamento della ricerca su queste malattie.

La strategia coordinata di Irdirc è riassunta nell'obiettivo principale: individuare, entro il 2020, le strategie di cura per duecento malattie rare e gli strumenti diagnostici per la maggior parte delle malattie rare conosciute.

La rete Telethon delle Biobanche genetiche

riunisce strutture che preservano campioni biologici dei pazienti affetti da malattie rare e li rendono disponibili alla comunità scientifica. I campioni sono molto utili alla ricerca con ricadute sullo sviluppo di terapie e sul miglioramento degli strumenti diagnostici.

Dal 2008 le biobanche finanziate da Telethon sono riunite nella rete Telethon di biobanche genetiche.

Dal gennaio 2012 Telethon ha assunto il coordinamento del network europeo EuroBioBank. Per sostenere le attività della rete delle biobanche, Telethon ha impiegato 530 mila euro nell'ultimo anno di bilancio.

Rd-Connect

è un progetto creato per fornire alla comunità scientifica l'accesso a una piattaforma integrata che colleghi i registri dei pazienti di malattie rare, le biobanche genetiche e le risorse bioinformatiche. Lo scopo è quello di favorire lo sviluppo di tecnologie a supporto della ricerca sulle patologie rare.

A questa iniziativa la Fondazione Telethon partecipa mettendo a frutto le competenze e l'esperienza acquisita nella gestione delle biobanche e coordinando questo aspetto del progetto.

I centri clinici Nemo

realizzano sul territorio italiano una rete di protezione e presa in cura per le persone con malattie neuromuscolari.

Nel 2015, ai centri di Milano, Arenzano (Genova) e Messina si è aggiunto il centro Nemo di Roma. L'iniziativa nasce, con il supporto della Regione Lazio, dalla collaborazione tra il policlinico universitario Agostino Gemelli e Fondazione Serena di cui fanno parte Fondazione Telethon, Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm), Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica (Aisla), Associazione famiglie Sma e Slanciamoci associazione non profit. Il centro clinico Nemo di Roma è dotato di 16 posti letto in stanze "intelligenti" con avanzati sistemi di domotica per aiutare il paziente ad essere autonomo. Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito 100 mila euro al progetto Nemo.

Alleanza neuromuscolare

è un gruppo che ha l'obiettivo di promuovere la formazione e la ricerca clinica in Italia sulle malattie neuromuscolari. Tra i promotori dell'iniziativa la Fondazione Telethon, Associazione italiana di miologia (Aim) e Associazione italiana per lo studio del sistema nervoso periferico (Asnp). La collaborazione tra le tre organizzazioni metterà a fattor comune specifiche esperienze e competenze. Le due associazioni scientifiche contribuiranno in particolare allo sviluppo delle conoscenze scientifiche, alla raccolta accurata di dati all'interno del registro delle malattie neuromuscolari, alla definizione e allo sviluppo di protocolli clinici. La Fondazione Telethon metterà a disposizione dell'Alleanza il proprio sistema di valutazione dei progetti - basato sulla peer review nonché la consolidata esperienza maturata in ambito di registri e biobanche.

Arisla *(Agenzia di ricerca per la sclerosi laterale amiotrofica)*

è nata per offrire alle persone malate di Sla una speranza di cura e una migliore qualità della vita. 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) e si occupa di promuovere e coordinare la ricerca scientifica per la conoscenza e la cura della Sla (sclerosi laterale amiotrofica).

Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito 400 mila euro a questo progetto.

Il Registro Nmd

raccoglie dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti affetti da malattie neuromuscolari, messi a disposizione della ricerca per finalità epidemiologiche e di avanzamento verso la terapia. I dati sono messi a disposizione di medici e ricercatori, nel pieno rispetto della privacy dei pazienti. L'impatto di una gestione coordinata ed efficace dei registri si realizza in un migliore orientamento della ricerca allo sviluppo di strumenti diagnostici e terapie.

Il consorzio Enmc *(European Neuromuscular Centre)*

riunisce associazioni ed enti europei senza scopo di lucro che lavorano insieme con l'obiettivo di facilitare l'incontro e la comunicazione tra scienziati e medici impegnati nel campo delle malattie neuromuscolari. La comunicazione e la collaborazione sono favorite attraverso il finanziamento e l'organizzazione di workshop su queste patologie.

PER LA DIFFUSIONE DI UNA CULTURA DELLA RICERCA

Research for life

è una piattaforma web che ha l'obiettivo di dar voce ai protagonisti della ricerca biomedica italiana e contribuire alla diffusione e alla crescita della cultura scientifica nel nostro Paese. La Fondazione Telethon aderisce a questa iniziativa che riunisce il contributo di enti di ricerca, associazioni di pazienti, rappresentanti del mondo medico e dell'industria, interessati a lavorare insieme per informare il pubblico e promuovere lo scambio di idee sullo sviluppo della ricerca in Italia.

Europe PubMed Central *(Europe Pmc)*

è un archivio digitale di articoli scientifici ed è un punto di riferimento per la comunità medico-scientifica europea. L'iniziativa si ispira al principio dell'open access che promuove il libero accesso alla conoscenza per dare impulso alla ricerca e condividerne i progressi in modo trasparente con il pubblico. Telethon è una delle prime organizzazioni non profit europee che hanno aderito all'iniziativa nel 2010 e la prima in Italia.

LA COMUNICAZIONE CON PAZIENTI, RICERCATORI E DONATORI

Le Associazioni amiche di Telethon

sono organizzazioni senza scopo di lucro legate a una o più malattie. Esprimono la voce della comunità dei pazienti e insieme alla Fondazione Telethon costituiscono un network accomunato da un unico obiettivo: far progredire la ricerca scientifica verso la terapia.

Filo diretto

è un'attività realizzata dalla Fondazione Telethon per permettere alle persone colpite da malattie genetiche di incontrarsi, informarsi, divulgare notizie e collaborare al progresso della ricerca scientifica verso la cura di queste patologie. Tramite un'infoline dedicata, Telethon fornisce al pubblico un servizio di consulenza genetica gratuita e informazione sui progressi della ricerca sulle malattie genetiche rare.

Convention scientifica

è, per tutti i ricercatori finanziati dalla Fondazione, un'occasione di confronto e discussione sui temi più attuali della ricerca contro le malattie genetiche e un'opportunità per instaurare nuove collaborazioni e avviare ricerche innovative. L'evento si svolge con cadenza biennale e ospita il concomitante convegno delle Associazioni amiche di Telethon favorendo così l'incontro dei rappresentanti dei pazienti con la loro comunità scientifica di riferimento. La diciottesima convention scientifica si è svolta a Riva del Garda dal 9 all'11 marzo 2015.

Telethon Notizie e www.telethon.it

sono i due strumenti istituzionali per eccellenza della Fondazione. Tramite l'house organ e il sito, la Fondazione Telethon informa i propri donatori e il pubblico con aggiornamenti quotidiani sull'avanzamento della ricerca, con testimonianze dalla comunità dei pazienti e condivisione dei principali momenti della vita dell'organizzazione.

Tra gli obiettivi della Fondazione anche far conoscere le malattie genetiche e sensibilizzare gli italiani sul problema

181

le Associazioni amiche di Telethon

OLTRE 700

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

48.000

i follower di Telethonitalia su Twitter al 30 giugno 2015

175.000

i fan di Fondazione Telethon su Facebook al 30 giugno 2015

**OLTRE
2 MILIONI**
di donatori privati

24.000
donatori che hanno
aderito al programma
"Adotta il futuro" con una
donazione regolare

14.500
aziende che
ci sostengono con
donazioni
e raccolte fondi

40 MILA
dipendenti aziendali
attivi nella raccolta

LA RACCOLTA FONDI

CORPORATE
13.972.028

PRIVATI
13.936.901

TERRITORIO
3.891.075

5XMILLE
1.954.782

LASCITI
1.891.310

**TOTALE
RACCOLTA FONDI
35.646.096**



2.700
banchetti totali
tra dicembre
e aprile

4.000
volontari
in tutte le piazze
italiane



Che hanno distribuito:
137.000
Cuori di cioccolato
32.000 scatole di
Cuori di biscotto

**OLTRE
16 MILA**
bambini
distribuite

**OLTRE
14 MILA**
prodotti solidali
distribuiti

UN'IMPRESA DI TUTTI GLI ITALIANI

Gran parte dei fondi destinati alla ricerca deriva da attività di raccolta fondi

Una grande squadra per sostenere un grande progetto

Per affrontare un tema complesso come la cura delle malattie genetiche rare, è necessario pianificare una strategia lungimirante e realizzarla con azioni sostenibili. Una parte fondamentale delle risorse impiegate nella ricerca proviene dalla raccolta fondi: 35,6 milioni di euro su 58,2 nell'ultimo anno di bilancio.

Ciò è stato reso possibile dall'azione sinergica di una squadra di partner formata da aziende, enti, istituzioni e associazioni di volontariato che sono al fianco della Fondazione Telethon e dedicano le proprie iniziative di responsabilità sociale alle persone colpite dalle malattie genetiche rare.

Tra i protagonisti più importanti di questo successo la Rai, che con Telethon ha dato il via alla prima maratona in Italia. Negli anni, la Rai ha continuato a lavorare con Telethon per rinnovare questo evento che, oltre a costituire un'importante modalità di racconto per la Fondazione, ha contribuito a far crescere una cultura dell'inclusione sociale nel nostro Paese.

Fondamentale per amplificare l'azione di coinvolgimento di donatori privati e aziendali è stata la collaborazione ventennale con Bnl Gruppo Bnp Paribas a cui si sono poi aggiunti in seguito anche Auchan e Simply: 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.

Infine l'impegno di Telethon sul territorio. La Fondazione ha sviluppato una rete di volontari grazie alla collaborazione della Uildm (Unione italiana lotta alla distrofia muscolare) e di un altro alleato storico come Avis, l'Associazione italiana volontari sangue.



Partner principali



LA FONDAZIONE TELETHON RINGRAZIA LE AZIENDE, GLI ENTI E LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO CHE HANNO SOSTENUTO LA RACCOLTA FONDI 2014-2015



Da più di 25 anni Telethon conta sul sostegno di aziende, enti e associazioni di volontariato. Partner fondamentali nell'attività di raccolta fondi che mettono al servizio della missione Telethon risorse economiche, persone, reti, prodotti e tecnologie sensibilizzando costantemente la comunità sull'importanza della ricerca scientifica.

Partner istituzionali



Sostenitori



Partner tecnici



È grazie alla Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) se Telethon si è costituito in Italia. Da allora il sodalizio si è rafforzato: a partire dal 2001, i fondi raccolti dalla Uildm sono dedicati al finanziamento di progetti di ricerca clinica sulle distrofie muscolari. L'associazione, presente su tutto il territorio nazionale con 71 sezioni provinciali e svolge un lavoro sociale e di assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio. Negli anni Uildm ha raccolto per Telethon circa 13 milioni di euro. A dicembre in occasione della maratona si mobilita tutta l'associazione: oltre 50 sezioni sono direttamente coinvolte e circa 500 piazze italiane sono presidiate dai volontari della Uildm per distribuire i regali solidali Telethon.

UILDM

**UNIONE ITALIANA
LOTTA ALLA DISTROFIA
MUSCOLARE**

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", "Bnl per Telethon all'Opera", "Sistema Imprese Bnl per Telethon", oltre ad aver ideato particolari modalità di raccolta online e tramite gli sportelli Atm. Dal 1992 Bnl ha raccolto per la ricerca oltre 256 milioni di euro, di cui oltre 11 milioni nel 2014-2015.

BNL GRUPPO BNP PARIBAS

Nel periodo 2014-2015, Auchan ha donato circa 1 milione e 300 mila euro sostenendo iniziative come la maratona di dicembre, la Walk of Life e la campagna 5xmille per Telethon.

«Dal 2003 - dichiara Francesco Alfieri, direttore commerciale di Auchan Italia - oltre 10.000 collaboratori di 49 ipermercati sono tra i principali sostenitori di Telethon in Italia: con la loro energia, determinazione ed entusiasmo hanno raccolto oltre 11 milioni di euro. I motori delle nostre raccolte fondi sono soprattutto le hostess di cassa, che coinvolgono i clienti per esprimere la loro enorme generosità con tante iniziative originali, ogni anno sempre diverse, per arricchire le tradizionali donazioni alla cassa». Oltre alla raccolta fondi, Auchan ha donato 1 centesimo per ogni transazione effettuata dai clienti possessori di LaTua!Card dal 1 marzo al 31 ottobre 2015 con l'operazione "Vincono i centesimi".

AUCHAN

Eventi sul territorio, raccolta fondi alle casse, donazione tramite la carta fedeltà LaTua!Card con l'operazione "Vincono i centesimi": «Nonostante la congiuntura economica particolarmente difficile - commenta Enrico Capoferri, direttore generale di Simply Italia - lo spirito di squadra che da oltre un decennio anima i nostri 9.000 collaboratori ci ha consentito di raccogliere per Telethon quest'anno oltre 1.300.000 euro. La determinazione, la generosità e non da ultimo la creatività con cui i nostri addetti si sono votati a questa nobile causa hanno generato nell'arco dell'anno oltre 300 eventi sul territorio, che si sono aggiunti all'attività di raccolta fondi alle casse. Questo straordinario impegno ha coinvolto sempre più anche i nostri clienti, la cui generosità ci ha permesso di ottenere dal 2002 risultati davvero lusinghieri superando i 15 milioni di euro donati».

SIMPLY

L'Associazione italiani volontari sangue (Avis) è con la Fondazione Telethon dal 2001. La collaborazione - basata sul comune impegno in difesa del diritto alla cura e alla salute - ha permesso ad Avis di contribuire concretamente al sostegno della ricerca di eccellenza sulle malattie genetiche del sangue. Nell'arco di questi 15 anni, grazie all'impegno dai tanti volontari Avis, la ricerca scientifica sulle malattie genetiche del sangue ha beneficiato di un contributo di oltre 4 milioni di euro. Grazie ad Avis oltre 350 piazze italiane si riempiono ogni anno dei suoi volontari per la distribuzione dei regali solidali Telethon.

AVIS

**ASSOCIAZIONE
ITALIANI VOLONTARI
SANGUE**

COME SI PUÒ AIUTARE LA RICERCA

Dal 5xmille alla donazione continuativa, ecco le occasioni per investire sul futuro

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 della Fondazione allo 06 44015721.

Tanti modi per sostenere la Fondazione

5XMILLE

Il 5xmille è una forma di sostegno che non comporta alcuna spesa. Nel momento in cui si compila il 730 o il modello Unico, o lo si fa compilare a un professionista, è sufficiente riportare nel riquadro della dichiarazione dei redditi “Finanziamento della ricerca scientifica e delle università” il codice fiscale della Fondazione: 04879781005.

Una donazione tramite 5xmille ha un significato speciale, perché vuol dire ricordarsi di Telethon e testimoniare la propria solidarietà alle persone affette da malattie genetiche rare, restando simbolicamente al loro fianco.

Donazione continuativa

“Adotta il futuro” è il nome del programma per sostenere regolarmente la Fondazione Telethon, tramite una donazione programmata che si rinnova ogni mese o ogni anno. 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.

Per qualsiasi informazione si può chiamare il numero 06 44015379.

Regali solidali

Un regalo solidale Telethon è anche un regalo alla ricerca e ai pazienti. La Fondazione ogni anno propone una nuova collezione destinata ai donatori visibile su telethon.it nella sezione “Cosa puoi fare”.

Per qualsiasi informazione, durante tutto l’anno si può chiamare il numero 02 49767381 o scrivere a prodottisolidali@telethon.it.

Bomboniere e partecipazioni solidali

Un momento di gioia personale, come un matrimonio, un battesimo, una laurea, può trasformarsi in un’occasione di solidarietà. Per gli eventi importanti si può scegliere di regalare le bomboniere solidali Telethon. La gamma di bomboniere e partecipazioni è tutta disponibile sul sito telethon.it nella sezione “Cosa puoi fare”.

Per qualsiasi informazione, durante tutto l’anno si può chiamare il numero 02 49767381 o scrivere a ricorrenze@telethon.it

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. Per qualsiasi informazione si può chiamare il numero 06 44015721.

Lasciti

I lasciti testamentari rappresentano una preziosa forma di sostegno per la ricerca scientifica. Ricordare la Fondazione Telethon nel proprio testamento significa compiere un gesto che può contribuire alla felicità di chi verrà dopo di noi. È possibile destinare a Telethon anche una polizza vita.

Per qualsiasi informazione, o per ricevere gratuitamente la “Guida ai lasciti”, si può chiamare il numero 06 44015379 o scrivere a lasciti@telethon.it.

LA RICERCA ITALIANA HA SALVATO MIO FIGLIO. #ECCOPERCHÉ DONO IL 5XMILLE A TELETHON.

Nicoletta è la mamma di Samuel, un bimbo di 11 anni affetto da una grave malattia genetica per la quale fino a pochi anni fa non esisteva una cura. Dona il 5xmille a Telethon perché oggi, grazie a uno studio clinico di successo, può vedere suo figlio crescere e vivere come gli altri.

DONALO ANCHE TU.
È DAVVERO FACILE, serve solo la tua firma sulla dichiarazione dei redditi nel riquadro “Finanziamento della ricerca scientifica e delle università” e l’inserimento del codice fiscale di Telethon:

Finanziamento della ricerca scientifica e delle università
FRMA Nicoletta Bielli
Codice fiscale del beneficiario: **04879781005**

NON COSTA NULLA A TE ma ci permette di avere più fondi per arrivare alla cura delle malattie genetiche.

SCOPRI LA STORIA DI NICOLETTA E DEGLI ALTRI TESTIMONIAL 5XMILLE SU TELETHON.IT

1 2 3 4 5

SEGUICI SU

Donare in banca

Si può donare in qualsiasi filiale sui conti correnti della Bnl Gruppo Bnp Paribas:

c/c:
IT82J0100503215000000009500
(per i privati)

c/c:
IT55L0100503215000000011100
(per le aziende)

Donare in posta

Si può donare in tutti gli uffici postali con un bollettino intestato alla Fondazione Telethon:

c/c:
IT73S076010320000000 8792470
(per i privati)

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 2015
Carra Serena	Il complesso HSPB2-HSPB3: studio di nuove funzioni che influenzano l'omeostasi nucleare e della loro implicazione in malattie neuromuscolari e muscolari.	Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	2	135.850
Gustincich Stefano	Terapia a base di RNA per la Atassia di Freidreich	Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (Sissa)	Trieste	2	343.000
Taveggia Carla	Modulazione della Neuregulina 1 come approccio terapeutico per il trattamento di neuropatie ereditarie demielinizzanti	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	630.000
Moresi Viviana	Ruolo di HDAC4 nella distrofia e nella rigenerazione muscolare	Università di Roma La Sapienza	Roma	2	120.920
Ghezzi Daniele	Consorzio MitMed: dall'identificazione e caratterizzazione di geni nucleari responsabili di malattie mitocondriali verso potenziali approcci terapeutici in modelli sperimentali	Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	3	361.400
Contestabile Andrea	Trattamento neurotrofico per ristabilire le funzioni di plasticità sinaptica e cognitive in un modello murino di sindrome di Down	Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia	Genova	3	160.050
Comi Giacomo Pietro	Terapia genica e valutazione a lungo termine di differenti regimi dietetici nel modello murino knockout per la glicogenosi di tipo III	Università di Milano	Milano	3	225.720
Sitia Roberto	Patogenesi delle malattie da alterato trasporto e accumulo proteico nella via secretoria	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	3	375.000
Gresele Paolo	La malattia di Von Willebrand - Platelet Type: un raro disordine emorragico ereditario spesso non diagnosticato. Studi per migliorare la diagnosi e per comprendere i meccanismi della disfunzione piastrinica e della macrotrombocitopenia	Università di Perugia	San Sisto	3	205.650
Arosio Paolo	Nuovi approcci farmacologici per disordini genetici dell'epcidina	Università di Brescia	Brescia	2	272.800
Svelto Maria	Possibile effetto terapeutico degli agonisti dei recettori beta3 adrenergici sul Diabete Insipido Nefrogenico	Università di Bari	Bari	3	235.410
Scorrano Luca	Il rimodellamento delle criste controllato da Opa1: dai modelli alle basi per la terapia dell'atrofia ottica dominante	Università di Padova	Padova	3	375.000
Sessa Alessandro	Studio e correzione dell'aploinsufficienza, legata alla disabilità mentale, del gene SETD5	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	3	458.259
Ciani Elisabetta	Strategie Terapeutiche per il Disordine CDKL5	Università di Bologna	Bologna	3	479.531
Serini Guido	Caratterizzazione dei meccanismi molecolari e cellulari della sindrome MACS/RIN2	Università di Torino	Orbassano	3	269.412
Cassani Barbara	X-Granulomatosi Cronica: meccanismi molecolari e cellulari responsabili della infiammazione intestinale	Fondazione Humanitas per la Ricerca	Rozzano	3	288.550
Carbone Emilio	Effetti delle mutazioni dei canali del calcio Cav1.2 della sindrome di Timothy (TS1 e TS2) sui disturbi dello spettro autistico	Università di Torino	Torino	3	217.455

PROGETTI DI RICERCA

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Istituto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Tagliatela Maurizio	Correlazioni genotipo-fenotipo, nuovi meccanismi patogenetici, e studio clinico pilota nelle epilessie neonatali associate a mutazioni nei geni KCNQ2/3 codificanti per canali del potassio	Università di Napoli Federico II	Napoli	3	329.526
Cellini Barbara	Dall'analisi completa della patogenesi molecolare dell'atrofia girata alla razionalizzazione e ottimizzazione della terapia con vitamina B6	Università di Verona	Verona	3	281.350
Riccio Andrea	Basi molecolari della Sindrome di Beckwith-Wiedemann e della Sindrome di Silver-Russell	Consiglio Nazionale Delle Ricerche - Cnr	Napoli	3	207.480
Sandonà Dorianna	Uso di piccole molecole per il recupero di sarcoglicani con difetti di ripiegamento: valutazione in vivo dell'efficacia di nuove strategie terapeutiche	Università di Padova	Padova	3	314.649
Ciammola Andrea	Analisi delle alterazioni neuronali associate a mutazioni del gene PARK2 e possibili terapie genetiche e farmacologiche mirate alla modulazione del recettore del kainato.	Istituto Auxologico Italiano Irccs	Cusano Milanino	3	306.000
De Giorgio Roberto	Identificazione di difetti molecolari nelle severe disfunzioni intestinali: nuove anomalie alla base della Pseudo-Ostruzione Intestinale Cronica (POIC)	Università di Bologna	Bologna	3	155.100
Ravazzolo Roberto	Nuove strategie per il trattamento della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva	Università di Genova	Genova	3	377.000
Bianco Paolo	Displasia Fibrosa: Rotta verso la terapia tracciata da inattesi meccanismi rivelati dai primi modelli murini esistenti	Università di Roma La Sapienza	Roma	3	254.505
Matarazzo Maria R.	Studio della patogenesi della sindrome ICF attraverso l'uso di cellule staminali pluripotenti indotte umane	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Napoli	3	142.000
Retta Saverio Francesco	Stress ossidativo e Malformazioni Cavernose Cerebrali (CCM): dalla comprensione dei meccanismi della malattia verso gli approcci terapeutici	Università di Torino	Orbassano	3	419.000
Chiesa Roberto	Una nuova applicazione di una porfirina tetracationica capace di ridurre PrPC e inibire la replicazione di PrPSc: caratterizzazione del meccanismo d'azione e studi preclinici in modelli murini di malattie da prioni di origine genetica	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Irccs	Milano	3	420.000
Muzi Falconi Marco	Rapporti tra risposta a danni al DNA e attività di retroelementi nella patogenesi della sindrome di Aicardi-Goutières	Università di Milano	Milano	3	394.914
Nobile Carlo	Determinazione dei meccanismi molecolare e patogenetico che determinano l'epilessia temporale laterale autosomica dominante (ADLTE)	Consiglio Nazionale Delle Ricerche - Cnr	Padova	3	408.000
Tommasini Alberto	Studio di una nuova malattia infiammatoria multisistemica legata a mutazione della desossiribonucleasi II: dalla fisiopatologia allo sviluppo di nuove opzioni terapeutiche	Università di Trieste - Istituto Burlo Garofolo Irccs	Trieste	3	176.580
Bagni Claudia	Meccanismi epigenetici e sinaptici alla base della sindrome X fragile	Università di Roma Tor Vergata	Roma	2	350.000
Elvassore Nicola	Sviluppo di farmaci per malattie epatiche causate da deficienza di alfa1-antitripsina mediante una libreria di cellule pluripotenti indotte paziente-specifiche	Università di Padova	Padova	2	163.400
Totale					9.853.511

ALTRE INIZIATIVE

Titolo del Progetto	Istituto	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Centro di competenza multidisciplinare, specializzato per la ricerca clinica sulle malattie neuromuscolari: servizi clinici e riabilitativi integrati	Fondazione Serena Onlus	100.000
Contributo ricerca Arisla	Fondazione Arisla	400.000
Contributo attività Uildm	Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - Direzione Nazionale	30.000
Consulenze per Business Development Office	Fondazione Telethon	63.000
Insonnia fatale familiare: trattamento preventivo con doxiciclina in soggetti a rischio genetico di malattia	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Ircs	246.300
Convention		208.983
Totale		1.048.283

PROGETTI TELETHON-UILDM

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Istituto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
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	2	173.500
Pareyson Davide	Registro Nazionale CMT: verso la definizione degli standard di cura e le sperimentazioni cliniche	Fondazione Ircs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	2	150.900
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	3	348.600
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	2	87.200
Totale					760.200

BIOBANCHE

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Istituto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Filocamo Mirella	Rete delle biobanche genetiche Telethon	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	3	530.000
Totale					530.000

PROGETTI ESPLOATIVI

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Istituto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Ronchi Dario	Modelli cellulari paziente-specifici per l'amiotrofia spinale con mioclono epilessia progressiva: dalla patogenesi allo sviluppo di terapie per una malattia neurologica negletta	Università di Milano	Milano	1	50.000
Giansanti Maria Grazia	La Drosophila come sistema modello per lo studio dei difetti neurologici associati alla malattia COG7-CDG	Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Roma	1	50.000

PROGETTI ESPLORATIVI

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Istituto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Zollino Marcella	Applicazione delle tecniche di sequenziamento di nuova generazione per la ricerca di mutazioni atipiche del gene TCF4 e di eterogeneità genetica nella sindrome di Pitt-Hopkins	Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	1	50.000
Galiotta Luis Juan Vicente	Ruolo della proteina ANO10 nell'ataxia spinocerebellare di tipo 10	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	1	50.000
Alessio Massimo	Potenziale terapeutico della somministrazione di ceruloplasmina in aceruloplasminemia	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	1	49.940
Bifulco Maurizio	Ruolo della difettiva prenilazione della 2',3'- nucleotide ciclico 3'-fosfodiesterasi nei meccanismi molecolari responsabili della neuroinfiammazione e delle alterazioni neurologiche nella sindrome da deficit di mevalonato chinasi	Università di Salerno	Baronissi	1	50.000
Testa Giuseppe	Le basi epigenetiche delle alterazioni neurologiche nella sindrome autistica correlata al complesso SWI/SNF	Istituto Europeo di Oncologia S.r.l.	Milano	1	49.900
Zara Federico	Identificazione del gene per la sindrome di Aicardi attraverso il sequenziamento dell'esoma.	Università di Genova - Istituto Giannina Gaslini	Genova	1	50.000
Crestani Maurizio	Nuovi approcci farmacologici per aumentare i livelli di corpi chetonici nei pazienti con deficit del trasportatore GLUT1	Università di Milano	Milano	1	49.900
Garavelli Livia	Correlazione genotipo-fenotipo e risonanza magnetica cerebrale nella sindrome di Mowat-Wilson da mutazione di ZEB2: creazione di un database internazionale e apertura a studi futuri sul ruolo del gene ZEB2 nello sviluppo dell'encefalo umano	Arcispedale S. Maria Nuova - Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia	Reggio nell'Emilia	1	50.000
Ambrosini Elena	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti subcorticali: studio della patogenesi molecolare e identificazione di bersagli terapeutici mediante la generazione di astrociti differenziati da cellule staminali pluripotenti indotte derivate da pazienti.	Istituto Superiore di Sanità	Roma	1	50.000
Moroni Anna	Studio strutturale e funzionale delle mutazioni dei canali HCN1 responsabili di encefalopatia epilettica infantile precoce	Università di Milano	Milano	1	49.500
Palmieri Luigi	Basi molecolari e cellulari del fenotipo neurologico associato al difetto del carrier mitocondriale del citrato (SLC15A1)	Università di Bari	Bari	1	43.000
Totale					642.240

RICERCA INTERNA (FINANZIAMENTI INTERNI, ESTERNI E PARTNERSHIP INDUSTRIALI)

Ricercatore Responsabile	Titolo del Progetto	Città Istituto	Durata Progetto (in anni)	Importo (a lordo di rettifiche) 30 Giugno 2015
Tigem	Attività di sviluppo nel campo della biologia cellulare	Napoli	1	14.258.882
Tiget	Sviluppo di programmi di terapia genica per sindrome di Wiskott-Altrich, leucodistrofia metacromatica, beta talassemia, mucopolisaccaridosi di tipo I, malattia granulomatosa cronica e leucodistrofia globoide	Milano	1	9.605.235
Dti	Rinnovi posizioni DTI	Loro Sedi	1	2.040.460
Tecnothon	Ausili tecnologia per la disabilità	Sarcedo	1	17.077
Totale				25.921.654
TOTALE GENERALE				38.755.888

Progetto editoriale:

Fondazione Telethon

Creative e Art Direction:

D&P communication design
www.depsrl.it

Impaginazione:

Chiara Paolucci

info@telethon.it
www.telethon.it

FONDAZIONE

