

Fondazione Telethon

Bilancio di missione  
al 30 giugno





La parola “bilancio” ci ricorda ovviamente la contabilità. Tante cifre in colonna, sottrazioni e somme e una bella riga tirata in fondo sul risultato. La concretezza di un numero, positivo o negativo, che ci dica in modo netto dove siamo.

Quantificare l'impatto di un'azione e collocarlo in una posizione precisa tra idea e realizzazione è fondamentale per chiunque si impegni per un progetto, sia una persona, un gruppo, un'organizzazione.

Anche quando la risposta non è contenuta in un semplice numero o l'aspetto quantitativo è solo una parte di ciò che vogliamo analizzare e condividere.

Il bilancio di un'esperienza lavorativa, di una relazione, di una vita.

Il bilancio di missione è, per Telethon, qualcosa che si basa sulla solidità cristallina dei numeri per andare oltre la contabilità.

Nel passaggio dai valori numerici che misurano efficienza ed efficacia del finanziamento della ricerca al valore intangibile della cura, vive un universo popolato di relazioni, progetti di vita, alleanze e imprese al limite dell'impossibile.

Oltre i numeri, le persone.



# Fondazione Telethon

## **Il Consiglio di amministrazione**

Luca di Montezemolo | *Presidente*  
Omero Toso | *Vice presidente*  
Francesca Pasinelli | *Direttore generale*  
Carlo Ferdinando Carnacini  
Salvatore Di Mauro  
Alberto Fontana  
Luca Garavoglia  
Carlo Pontecorvo  
Isabella Seràgnoli

---

## **La Commissione medico-scientifica**

Thomas Rando | *Presidente*

Robin Ali

Nica Borgese

Robert Brosh

Patrik Brundin

Han Brunner

Stephen Cannon

Jeffrey Chamberlain

Marco Colonna

Davide Corona | *Membro ad interim*

Daniel Garry

Alfred L. George

Gregory Germino

Angela Giangrande

David Goldstein

Joel Gottesfeld

Leslie Griffith

Bernard Hoflack

Gail Johnson

Lynn Jorde

Barry London

Punam Malik

Jeffrey Molkentin

Michael Murphy

Harry Orr

Michael Rudnicki

Andrea Superti-Furga

Antoine Triller

Maarten van Lohuizen

Ora Weisz

Nick Wood

---

## **Il Consiglio di indirizzo scientifico**

Stefano Bertuzzi

Michael Caplan

Helen H. Heslop

Francesco Muntoni

Robertson Parkman

Michele Solimena

---

## **Il Collegio dei revisori**

Tommaso di Tanno

Gerardo Longobardi

Paolo Omodeo Salè

---

## **La Società di revisione**

PricewaterhouseCoopers

# I numeri e le persone di un anno importante



di **Luca di Montezemolo**  
Presidente di Telethon

I numeri e le persone. Che è come dire l'efficienza e la solidarietà. È il senso che abbiamo voluto dare, quest'anno, al nostro bilancio di missione. Ed è in fondo il binario su cui si muove Telethon, da 22 anni a questa parte. Viviamo in anni difficili, con una crisi che coinvolge cittadini, imprese e istituzioni e che non poteva non toccare anche il nostro mondo, quello degli enti che esistono grazie alla generosità di milioni di persone. La congiuntura economica, inevitabilmente, ha toccato anche noi, con una lieve contrazione del 3,5 per cento della raccolta fondi. Eppure, nonostante ciò, la Fondazione Telethon ha potuto destinare ben 31,3 milioni di euro per i progetti di ricerca e le attività scientifico-istituzionali. Una cifra che corrisponde al 74,2 per

cento degli impieghi totali. Vuol dire che i tre quarti di quanto raccogliamo vanno alla ricerca sulle malattie genetiche, una percentuale in linea con gli standard di efficienza indicati a livello internazionale.

Sono cifre importanti, soprattutto se si considera il contesto in cui viviamo. Numeri dietro i quali c'è davvero il contributo di molti. I malati e le loro famiglie che hanno voluto ribellarsi a un destino di solitudine e di abbandono affidando alla ricerca scientifica le loro speranze. Gli scienziati che sono consapevoli del mandato ricevuto dalla comunità dei pazienti e lavorano, per questo, con impegno e passione. I volontari che per garantire un flusso di denaro crescente alla ricerca organizzano, a titolo puramente gratuito, eventi e campagne di raccolta su tutto il territorio nazionale. Insieme a loro non possiamo dimenticare le tante aziende e associazioni partner della nostra Fondazione. Enti fatti di migliaia di persone che trovano il tempo e il modo di attivarsi per la nostra missione. E infine i donatori, i milioni di concittadini che contribuiscono alla causa della ricerca. Idealmente li abbracciamo tutti, da chi ha mandato un semplice sms a chi ha scelto di fare un lascito testamentario alla nostra Fondazione.

È merito di tutti loro – mai come in questo caso la parola “merito” è densa di significati – se la ricerca continua, inarrestabile, il cammino verso la cura. Nella guerra epocale che abbiamo dichiarato alle malattie genetiche, ci sono 23 fronti, sugli oltre 400 che abbiamo aperto negli anni, nei quali i nostri ricercatori hanno concrete speranze di vittoria. Ventitre patologie per le quali si stanno sperimentando, o saranno sperimentate entro il prossimo anno, terapie che hanno funzionato in laboratorio.

E se l'attenzione e le speranze di tanti si concentrano giustamente sulla “prima linea” va ricordato che oggi, in Italia, ci sono quasi quattrocento laboratori (393 per l'esattezza) che sfidano le malattie genetiche grazie ai fondi raccolti da Telethon. Tutti questi gruppi di ricerca danno lavoro a centinaia di giovani e ricevono i finanziamenti mediamente entro quattro mesi dal momento dell'assegnazione. Un dato “fantascientifico”, se rapportato a quanto avviene nella ricerca pubblica italiana, reso possibile dall'efficienza e dalla competenza di chi lavora nella Fondazione Telethon.

Numeri e persone, efficienza e solidarietà, cervello e cuore. Tutti insieme. Così si sfida un nemico terribile come le malattie genetiche. E così, un giorno che speriamo sia il più vicino possibile, si vince.

# Nota metodologica

## **PREMESSA**

Il 13 giugno 2012, con l'approvazione della Prefettura di Roma, il Comitato Telethon Fondazione Onlus è stato incorporato nella Fondazione Telethon, superando la storica ripartizione funzionale tra i due enti che separava le attività di promozione, raccolta e assegnazione dei fondi da quelle di gestione degli istituti e dei progetti di ricerca. Per effetto di questa operazione, la Fondazione è subentrata al Comitato in tutti i rapporti giuridici attivi e passivi di quest'ultimo, in tutte le attività e passività, i diritti e gli obblighi. Dal punto di vista contabile e tributario, le operazioni del Comitato sono state imputate al bilancio della Fondazione Telethon a partire dal 1 luglio 2011. Per maggiori approfondimenti sull'operazione di incorporazione si rimanda alla lettura della nota integrativa del bilancio d'esercizio della Fondazione Telethon dove si espongono i saldi contabili del Comitato (all'inizio dell'esercizio e alla data dell'incorporazione) nel rendiconto della gestione e nello stato patrimoniale, opportunamente aggregati secondo i principi contabili di riferimento e in particolare il principio Oic 4 dell'Organismo italiano contabile che definisce le regole tecnico-contabili da applicare nella redazione dei diversi bilanci e situazioni patrimoniali caratteristici del procedimento di fusione.

## **IL BILANCIO DI MISSIONE: FINALITÀ E STRUTTURA**

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 2012. Il periodo di riferimento è compreso tra il primo luglio 2011 e il 30 giugno 2012 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 di Telethon, avvenuta il 19 ottobre 2012.

La struttura del documento si articola in 6 sezioni, ognuna delle quali contiene utili elementi di approfondimento della realtà Telethon:

- l'identità
- la ricerca
- le relazioni
- la raccolta
- la gestione
- le prospettive.

## **I PRINCIPALI RIFERIMENTI DELLA RENDICONTAZIONE SOCIALE TELETHON**

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.

# Indice



- 
- 6 **L'IDENTITÀ**  
8 I numeri del contesto  
10 Missione, visione e valori  
12 L'ecosistema Telethon: quando l'unione fa la forza  
14 Le novità organizzative  
16 Una storia bellissima
- 



- 18 **LA RICERCA**  
20 In cammino verso la cura  
24 Le scoperte dell'anno  
26 Una qualità da podio  
28 Merito più rigore uguale eccellenza  
30 Lo sviluppo verso la cura  
32 I finanziamenti  
34 I nostri istituti  
39 La ricerca esterna  
40 Le alleanze istituzionali
- 



- 42 **LE RELAZIONI**  
44 L'informazione scientifica e istituzionale  
46 Il filo diretto con i pazienti
- 



- 48 **LA RACCOLTA**  
50 La rete dei coordinatori  
52 La maratona televisiva  
53 La Walk of Life  
54 Raccolta attiva tutto l'anno per sostenere la ricerca  
56 Una squadra affiatata per arrivare alla cura
- 



- 58 **LA GESTIONE**  
60 Il funzionamento della struttura  
64 Le nostre persone
- 



- 66 **LE PROSPETTIVE**  
68 Diversificare per crescere  
*intervista al direttore generale di Telethon - di G. Frangi*
- 

- 70 *Prospetti di bilancio*  
76 *Progetti finanziati nell'anno*

## LE NOSTRE STORIE

- 9 Gli occhi di Brenda - di M. Guerzoni  
17 Il nostro amico Nobel - di F. Bompreszi  
22 Generoso con Ciccio - di M. Piazza





L'IDENTITÀ

Più unici che rari.  
E, soprattutto,  
mai più soli

10 sono i bambini che ogni minuto, nel mondo, nascono con una malattia genetica. Rachele, nella foto, è una di loro ed è affetta dalla sindrome di Beckwith-Wiedemann, patologia che causa disturbi legati all'iperaccrescimento degli organi e all'insorgenza di tumori pediatrici. Telethon esiste per garantire una cura a Rachele e a ogni persona con una malattia genetica.

# I numeri del contesto

*In Europa una malattia è definita rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000. Numeri apparentemente piccoli ma che, in realtà, interessano milioni di persone, che spesso si trovano senza cure adeguate*

Le malattie rare conosciute sono oltre seimila. Sono patologie gravi, spesso letali e, nella maggior parte dei casi, prive di terapie disponibili. Quando si parla di queste malattie, si è portati a pensare che si tratti di qualcosa che interessa solo poche persone sfortunate. Tuttavia, se ci guardiamo attorno, la maggior parte di noi conosce qualcuno toccato direttamente o indirettamente da questo problema. I dati epidemiologici parlano chiaro: tra il 6 e l'8% dell'intera popolazione mondiale è colpito da una malattia rara; in Europa i malati sono tra i 27 e i 36 milioni.

Circa l'80% delle malattie rare è di origine genetica e si trasmette generalmente per via ereditaria, a seguito cioè di alterazioni del Dna. Il restante 20% ha una base multifattoriale e all'insorgenza della malattia concorrono fattori genetici, ambientali, alimentari, ecc. Oltre che essere numerose, le malattie rare sono anche piuttosto eterogenee: possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualunque età anche se, nella maggior parte dei casi, si manifestano nei primi anni di vita (nel 70% dei casi). Questo vuol dire che il 3 - 4% circa dei bambini nati in Europa è affetto da una malattia rara e che il 30% di questi muore prima di raggiungere il quinto anno di età. Le malattie genetiche rare presentano criticità molto importanti: prima di tutto c'è il problema della diagnosi, che solitamente è molto difficile e tardiva proprio perché si tratta di condizioni poco diffuse e conosciute. Un altro aspetto importante è la presa in carico dei pazienti, cioè l'attuazione di tutti quegli aspetti che permettono di far fronte all'unicità dei problemi che si presentano con il manifestarsi di una malattia rara. La possibilità di accedere a terapie adeguate e il sostegno alla ricerca scientifica sono due aspetti che procedono di pari passo, per dare una speranza per il futuro a questo tipo di malati. Anche la formazione del personale e l'informazione dei pazienti e delle loro famiglie sono fondamentali per affrontare in modo consapevole tale complessità.

(Fonti: Orphanet, Eurordis, rapporto Cerm 2009)

## LA RACCOLTA DEI DATI EPIDEMIOLOGICI

Con registro di malattia s'intende un sistema di monitoraggio che consente di valutare la dimensione di un problema di salute in un preciso ambito territoriale.

Esistono sostanzialmente due tipi di registri, quelli di malattia e quelli di popolazione. I primi raccolgono le segnalazioni dei casi di una specifica malattia (o comunque di un gruppo ristretto di malattie analoghe) rilevati da istituti che rappresentano dei centri di riferimento per quei malati. Questo tipo di registri consente ai ricercatori di studiare la storia naturale di una malattia e soprattutto di reclutare pazienti ben caratterizzati in occasioni di sperimentazioni cliniche,

un'esigenza particolarmente sentita nel caso di malattie rare come quelle genetiche. I registri di popolazione hanno invece una portata più ampia, non solo perché raccolgono dati su centinaia o addirittura migliaia di malattie, ma soprattutto perché attingono da fonti diverse per individuare i casi: non solo le segnalazioni dei centri di riferimento, ma anche per esempio quelle delle farmacie che forniscono farmaci e presidi medici, oppure dei distretti di residenza dei malati.

L'obiettivo è, infatti, quello di fornire la fotografia più accurata possibile della popolazione intera di malati presente in un determinato territorio, in modo da orientare nella maniera più efficiente e sostenibile le scelte di salute di quell'area.

# Gli occhi di Brenda

di Monica Guerzoni

Brenda ha tre anni e la sua vita è leggera come un soffio. Non parla, non cammina, non corre. Se respira è grazie alla tracheotomia, se mangia è per quel tubicino chiamato "peg" impiantato all'altezza dello stomaco. Brenda è bella come Biancaneve, ha i capelli castani e gli occhi grigio-verdi, lo sguardo profondo e lontano. Cosa pensa? Cosa sogna? Nessuno lo sa. Neanche i suoi genitori, cui è toccato l'incubo di non conoscere nemmeno il nome del "mostro" che vorrebbe portargliela via. Il calvario da un ospedale all'altro non ha dato risposte. La malattia di Brenda è così rara che i medici non sanno cosa sia. Sconosciuta, ignota, inesplorata. E dunque, fino ad ora, incurabile.

Una giovane coppia siciliana, la nascita del primo figlio, la scoperta del dolore. **«Conosco le nuvole sul cielo quando ti arriva, all'improvviso, qualcosa che non pensi, ma di cui addirittura non conosci l'esistenza»**, ha scritto in una lettera a Telethon il papà, Francesco Marsala. La malattia vista come "un muro, troppo alto e difficile da scavalcare".

Quando Brenda è venuta al mondo i medici hanno parlato di un "lieve ipertono", ma presto le sue condizioni sono apparse molto gravi. La prima crisi respiratoria ha dovuto affrontarla a pochi mesi di vita, la piccola ha lottato con la morte e ha vinto. Ha subito la tracheostomia e la gastrostomia endoscopica percutanea e la notte deve essere collegata a un respiratore. «Non è più la bambina di prima» racconta la mamma, trent'anni e un coraggio da leonessa. «Io per mia figlia mi levo la vita. Credo di avere tanta pazienza, ma è difficile andare avanti così. Brenda non è seguita da nessuno, mio marito prende 1200 euro al mese e io non posso lavorare».

La giornata scorre tra le pareti di casa, a Palermo, dove la mamma assiste la figlia 24 ore su 24: «Viviamo rinchiusi. Avremmo bisogno di un sostegno psicologico, servono i soldi per le visite private e per le medicine... Mia figlia è invalida al cento per cento, però sono 14 mesi che aspettiamo la pensione».



*Brenda ha tre anni, vive a Palermo con mamma Angela e papà Francesco che ancora aspettano di conoscere il nome della sua malattia*

**Ci sono giorni in cui Francesco e Angela non trovano le parole "per dire la tristezza", giorni in cui vorrebbero "mollare", sbattere la porta e lasciare fuori il mondo. Ma poi, quando il fratellino di venti mesi la accarezza, la bacia e quasi si arrabbia perché lei non reagisce, Brenda apre gli occhi, la bocca sembra aprirsi in un sorriso e quel raggio di speranza regala ancora un po' di forza per tirare avanti.**

«Non so se per mia figlia ci sarà una vita serena» scrive papà Francesco «e credo forse che la mia Brenda solo Dio è in grado di guarirla». Tanta fede, tanto altruismo e il coraggio di mettersi a disposizione, di fare volontariato e sostenere l'attività di Telethon, per aiutare "tanti giovani genitori soli e indifesi" che non sanno a chi rivolgersi: «Sappiate che io sono disponibile per unirmi all'enorme lavoro che fate tutti voi ogni giorno. **Si può sperare in un futuro migliore senza queste malattie incurabili solo rendendosi conto che ciò che è accaduto al sottoscritto, accade ogni giorno a tanti**».

Esiste una cura per la malattia di Brenda? Cosa c'è scritto nel destino di questa piccola e della sua famiglia? Francesco e Angela non lo sanno, ma il loro cuore è aperto, il loro amore è un dono che non chiede nulla in cambio: **«Grazie per quello che fate, grazie per le vite che salvate, grazie di esistere. Grazie a nome di tutti quei bimbi che, come la nostra, nella vita conoscono solo il dolore»**.



## L'autore

*Monica Guerzoni ha due figli e vive a Roma. Laureata in Lettere moderne alla Sapienza con una tesi sulla musica nella poesia di Montale, lavora al Corriere della Sera come giornalista parlamentare. Nel 1999 ha vinto il Premio Montale per la poesia inedita con la raccolta "Il contabile celeste", pubblicata da Scheiwiller.*

# Missione, visione e valori

*Dal 1990 sosteniamo la ricerca scientifica italiana per lo studio e la cura delle malattie genetiche, con l'obiettivo di sviluppare terapie efficaci contro queste patologie e di renderle accessibili a tutti*

La Fondazione Telethon finanzia la migliore ricerca scientifica per arrivare alla cura delle malattie genetiche rare. Queste malattie, proprio a causa della loro rarità, sono tradizionalmente trascurate dai grandi investimenti pubblici e privati. Telethon è nata per cambiare questo stato di cose: per Telethon la vita di ciascun paziente è importante ed è necessario fare tutto il possibile perché nessuno sia escluso dalla possibilità di una cura, non importa quanto rara sia la malattia di cui soffre.

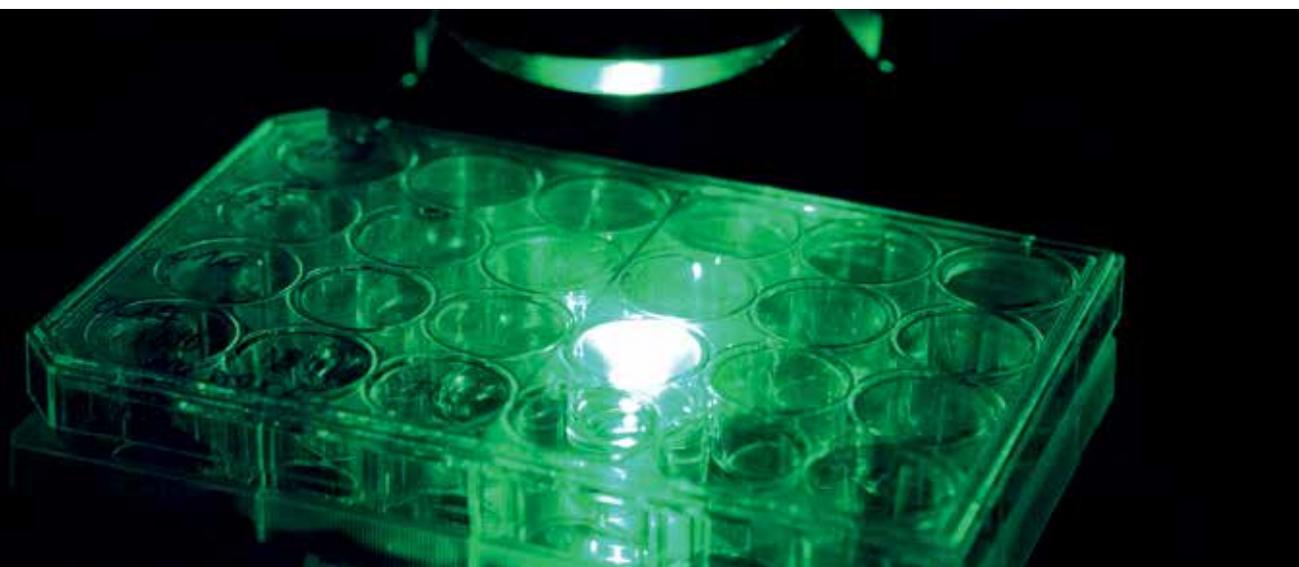
L'obiettivo ultimo è arrivare a rendere realmente fruibili per tutti coloro che ne hanno bisogno le terapie sviluppate grazie alla ricerca finanziata dalla Fondazione.

## LA NOSTRA MISSIONE

**Far avanzare la ricerca biomedica verso la cura della distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche**

Questo obiettivo è perseguito tenendo presenti alcuni principi che ispirano tutte le nostre attività. Per noi è, infatti, fondamentale:

- dare priorità a quelle malattie che per la loro rarità sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali
- dare fondi a eccellenti progetti di ricerca e ai migliori ricercatori in Italia
- far partecipare gli italiani alla lotta contro le malattie genetiche
- far sapere a chi ci aiuta come sono spesi i soldi che raccogliamo.





Tommaso, tredici anni, affetto da atrofia muscolare spinale di tipo II, con la mamma Maria Letizia. Entrambi credono nella ricerca scientifica

## LA NOSTRA VISIONE

**Trasformare i risultati di una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata e sostenuta nel tempo in terapie accessibili**

Trovare la cura non è più il punto di arrivo, ma diventa un nuovo punto di partenza. Dobbiamo fare ogni sforzo possibile per garantire che le terapie di successo, messe a punto grazie alla ricerca da noi finanziata, siano disponibili a tutti e non si fermino al solo ambito della sperimentazione clinica.

Per questo, mentre continuiamo a sostenere l'eccellenza nella ricerca, lavoriamo anche per sviluppare collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche, affinché i risultati della ricerca siano tradotti in trattamenti e farmaci accessibili da tutti i pazienti nel mondo.

## I NOSTRI VALORI

### Eticità

Lavoriamo con l'intento di migliorare la qualità di vita di coloro che beneficiano e beneficeranno della ricerca Telethon, nel rispetto di tutti i soggetti coinvolti

### Trasparenza

Rendiamo accessibili a tutte le persone interessate – in modo chiaro e corretto – le informazioni utili per valutare il nostro operato

### Miglioramento continuo

Cerchiamo di fare sempre meglio il nostro lavoro, confrontandoci apertamente con gli altri e prendendo spunto dai casi di successo per crescere giorno dopo giorno

### Merito

Promuoviamo una modalità e dei criteri di scelta rigorosi e competitivi, con la finalità di premiare e valorizzare il talento e la competenza

# L'ecosistema Telethon: quando l'unione fa la forza

*Diversi attori ci aiutano nel perseguire la nostra missione: i pazienti e le loro famiglie, il mondo della ricerca e la società nel suo insieme. Per Telethon è importante che ogni soggetto sia in perfetto equilibrio con gli altri e possa lavorare con autonomia e trasparenza*

Telethon si fonda sull'associazione di diversi portatori d'interesse che operano insieme per raggiungere lo stesso obiettivo. È perciò fondamentale che i diversi soggetti si sentano partecipi di una stessa impresa e condividano valori e intenti. Per noi è importante che i pazienti si sentano garantiti da una ricerca di qualità, che i donatori sappiano esattamente come sono stati investiti i loro soldi e che i ricercatori si sentano sostenuti e apprezzati per le loro competenze e il loro impegno.

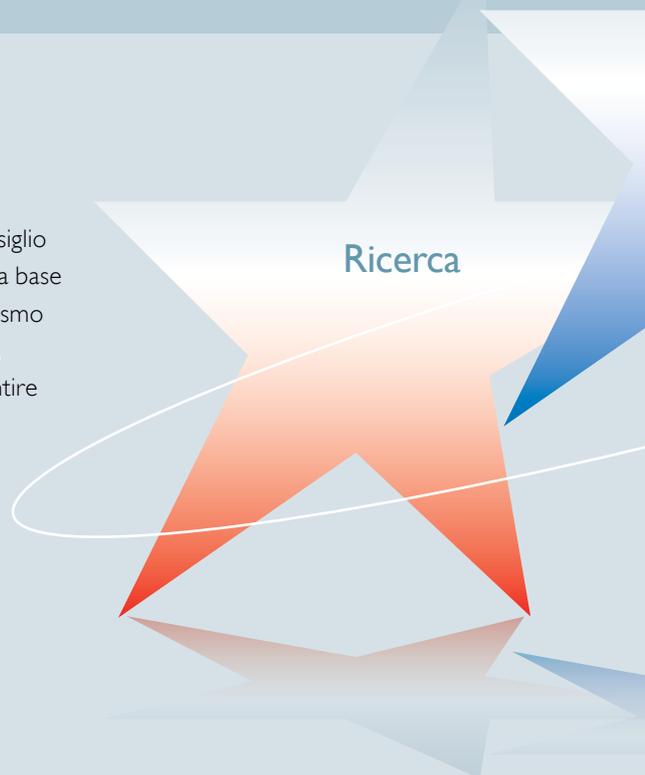
Il sistema Telethon, nato per garantire il mantenimento di un corretto equilibrio tra i diversi attori, si basa sull'autonomia di ciascun soggetto rispetto agli altri e sulla trasparenza.

## I PAZIENTI E LE ASSOCIAZIONI

Telethon è nata nel 1990 su iniziativa dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) e, in particolare, grazie all'appello di un gruppo di mamme di bambini affetti da questa malattia. Il legame con questa associazione si è consolidato negli anni e oggi Telethon sostiene nel nostro Paese la ricerca sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari. Telethon esiste per rispondere all'appello di ogni paziente affetto da una malattia genetica.

## LA COMUNITÀ SCIENTIFICA

Per arrivare alla cura delle malattie genetiche, Telethon finanzia enti pubblici e privati non profit come università, ospedali e gli istituti del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr). I loro progetti sono selezionati da Telethon sulla base di un bando pubblico e valutati da un comitato di esperti del settore (meccanismo della *peer-review*). Un ruolo fondamentale lo svolgono anche Tigem, Hsr-Tiget, Dti e Tecnothon, istituti interni di ricerca creati e gestiti da Telethon per garantire progetti di eccellenza, un ambiente di ricerca adeguato e un luogo di lavoro propositivo e fertile. Assieme ad altri enti, infine, Telethon partecipa alla costruzione di alleanze strategiche in campo biomedico per far crescere l'attenzione, la sensibilità e l'impegno verso la cura delle malattie genetiche. Alcuni esempi: Fondazione Serena, Fondazione Aurora, Arisla.



## Autonomia

- nel sistema di finanziamento, che assicura la giusta distanza fra chi chiede, chi decide e chi eroga
- nelle strategie operative, dove nessuna pressione politica o commerciale deve condizionare scelte, obiettivi e funzioni
- nel rispetto delle regole della scienza, che impongono qualità, rigore, pazienza e costante confronto internazionale, evitando le promesse di soluzioni miracolose e immediate.

## Trasparenza

- sugli obiettivi che vogliamo raggiungere e che stiamo perseguendo
- sui progetti che selezioniamo, premiando in primo luogo il merito e le potenzialità della ricerca
- sulla valutazione da parte di una commissione internazionale e indipendente, all'avanguardia in campo scientifico
- sulla destinazione delle risorse, pubblicando cifre e dati aggiornati con un rendiconto attento e preciso.

Oltre a finanziare la ricerca, Telethon si occupa anche di fornire un'informazione aggiornata e corretta sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica; di indirizzare i pazienti ai diversi centri di riferimento e agli specialisti; di favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili, anche attraverso le associazioni dei malati.

Pazienti

Società civile

### LA SOCIETÀ CIVILE

Cittadini, imprese, enti e istituzioni scelgono ogni anno di investire responsabilmente tempo e risorse economiche per un futuro libero dalle malattie genetiche, facendo parte di un grande progetto di valore etico e sociale. Anche i media (stampa, tv, radio, web) svolgono un ruolo molto importante nel diffondere i principi e i contenuti della missione di Telethon, promuovendo la partecipazione ai suoi valori e il sostegno alle sue attività. In particolare la Rai, con la quale Telethon ha realizzato la prima maratona italiana di raccolta fondi e con cui collabora ininterrottamente da oltre vent'anni, svolge un ruolo primario nell'informare il pubblico sulle malattie genetiche, sugli sviluppi della ricerca e sulle condizioni di vita delle persone affette da malattie genetiche.

# Le novità organizzative

*Semplificazione organizzativa, adozione del modello previsto dal D.lgs. 231/2001, nomina di una nuova società di revisione esterna e di un nuovo consigliere di amministrazione. Sono le principali integrazioni al sistema di governo nell'ultimo anno*

La Fondazione Telethon è un ente senza scopo di lucro costituito il 9 marzo del 1995 dall'allora Comitato promotore Telethon (divenuto nel 1998 Comitato Telethon Fondazione Onlus) per dare vita a una Fondazione che, oltre a condividere gli scopi statutari del Comitato, avesse tra i suoi primari compiti istituzionali la gestione di attività di ricerca sia con proprie strutture sia presso terzi. La Fondazione ha ottenuto il riconoscimento della personalità giuridica il 14 dicembre 1995 con decreto del ministro della Ricerca scientifica e tecnologica (pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 2 del 3 gennaio 1996).

Il 13 giugno 2012, con l'approvazione della Prefettura di Roma, **il Comitato Telethon Fondazione Onlus è stato incorporato nella Fondazione Telethon**, superando la storica ripartizione funzionale tra i due enti che separava le attività di promozione, raccolta e assegnazione dei fondi da quelle di gestione degli istituti e dei progetti di ricerca. Attraverso questa operazione Telethon ha voluto semplificare la struttura organizzativa e affidare a un solo ente, la Fondazione Telethon appunto, lo svolgimento di tutte le attività, comprese quelle che prima erano in capo al Comitato.

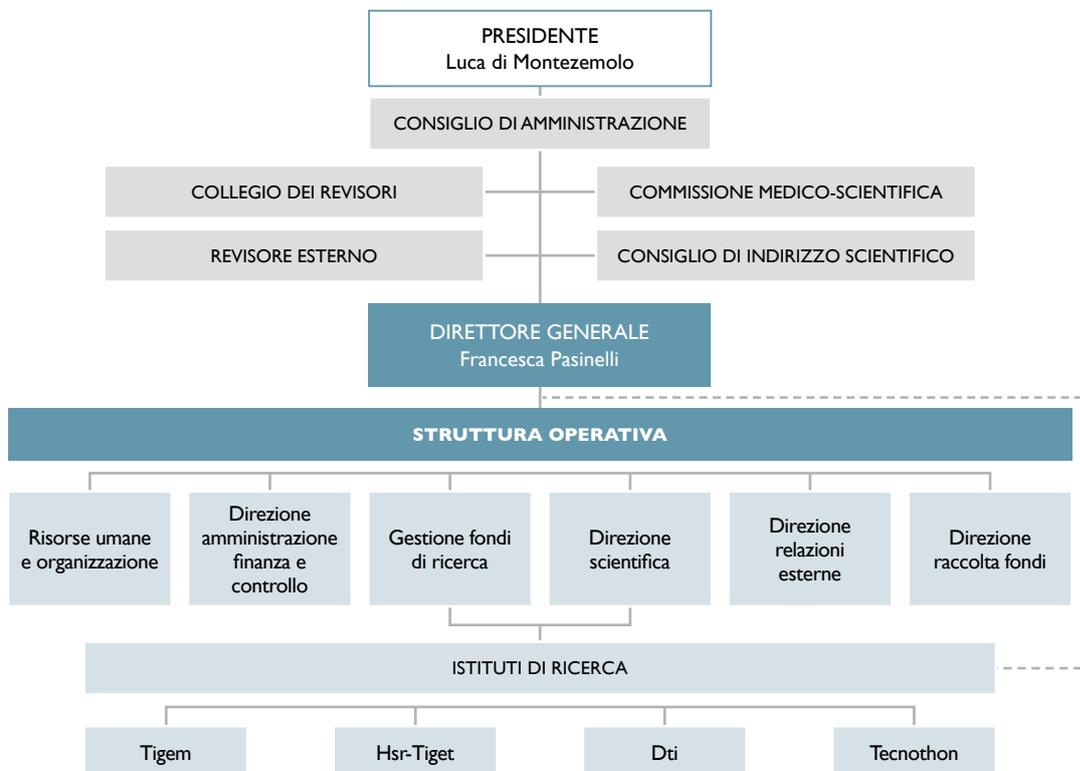
Oltre all'operazione straordinaria di incorporazione, il 2011-12 è stato un anno di importanti innovazioni nel modello di governo di Telethon:

- **adozione del modello previsto dal D.lgs. 231/2001:** il 9 febbraio 2012 la Fondazione Telethon, per rafforzare gli strumenti di tutela e garanzia nel perseguimento della propria missione a beneficio di tutti i soggetti, ha adottato su base volontaria - non dovendosi cioè adeguare per obblighi normativi - il "Modello 231" in tema di disciplina della responsabilità amministrativa degli enti, per prevenire la commissione dei reati. Unitamente al modello 231, il Consiglio di amministrazione ha approvato il codice etico di Telethon che rappresenta un elemento chiave e integrante della disciplina della responsabilità amministrativa degli enti. Il codice etico è lo strumento che raccoglie le buone pratiche di comportamento, sancisce i principi sui quali Telethon fonda il proprio lavoro, opera la distinzione tra i comportamenti coerenti con questi principi e quelli che non lo sono e infine orienta i comportamenti individuali limitando quanto più possibile l'arbitrarietà in assenza di regole certe. Il compito di vigilare sul funzionamento, l'efficacia e l'osservanza del modello, nonché sulle sinergie tra il codice etico e il modello stesso è affidato a un organismo di vigilanza a composizione collegiale di cui fanno parte Massimiliano Lissi, (avvocato penalista, presidente dell'organismo), Tiziana Ciracò (direttore amministrativo della Fondazione Telethon) e Paolo Omodeo Salè (dottore commercialista e membro del collegio sindacale);
- **nomina di un nuovo consigliere di amministrazione:** il 14 giugno 2012 la Fondazione Telethon ha deliberato la nomina di Isabella Seràgnoli in qualità di nuovo consigliere di amministrazione. Isabella Seràgnoli, bolognese, classe '45, è presidente di Coesia Spa, holding che controlla un portafoglio multinazionale di aziende di macchine automatiche con una posizione di primaria importanza in diversi settori industriali. Insignita nel 2007 dell'onorificenza di Cavaliere del lavoro, Isabella Seràgnoli vanta molteplici interventi filantropici a sostegno di attività socio-sanitarie e medico-scientifiche. Questa nomina, oltre a coprire il posto lasciato vacante dal compianto Boris Biancheri, rafforza la sensibilità e la competenza del Cda sui temi della responsabilità sociale d'impresa e aumenta la presenza femminile all'interno del nostro consiglio;

- nomina di una nuova società di revisione esterna:** il 30 settembre 2011 il Consiglio di amministrazione della Fondazione Telethon, in un'ottica di rinnovamento, ha nominato la PricewaterhouseCoopers quale società di revisione esterna. PricewaterhouseCoopers subentra a Kpmg Spa nel compito di accertare la regolare tenuta della contabilità sociale e delle scritture contabili e verificare la conformità del Bilancio alle norme che lo disciplinano.

Al 30 giugno 2012 il Cda di Telethon è composto da Luca di Montezemolo, in qualità di presidente, Omero Toso (vice presidente), Francesca Pasinelli (direttore generale), Carlo Ferdinando Camacini, Salvatore Di Mauro, Alberto Fontana, Luca Garavoglia, Carlo Pontecorvo e Isabella Seràgnoli: nove membri che rappresentano il mondo imprenditoriale, della ricerca e delle associazioni di malattia. Al Consiglio di amministrazione rispondono gli organi consultivi, la struttura operativa e gli istituti interni di ricerca (Figura 1). Gli organi consultivi sono: il Collegio dei revisori, che vigila sull'osservanza della legge e dello statuto, sul rispetto dei principi di corretta amministrazione e sull'adeguatezza organizzativa del sistema amministrativo e contabile; il revisore esterno, che accerta la regolare tenuta della contabilità sociale e delle scritture contabili e verifica la conformità del bilancio alle norme che lo disciplinano; la Commissione medico-scientifica, nel ruolo chiave di valutazione dei progetti di ricerca; il Consiglio di indirizzo scientifico che supporta le scelte di indirizzo e gestione del Consiglio di amministrazione nell'ambito della ricerca biomedica. La struttura operativa è gestita dalla Direzione generale che coordina le attività di sei aree funzionali attraverso il Comitato esecutivo, composto dai suoi primi riporti, con il compito di elaborare le proposte per il vertice e di attuare le decisioni condivise con il Cda.

Figura 1: l'organigramma di Telethon al 30 giugno 2012



# Una storia bellissima

## 1990

Susanna Agnelli raccoglie l'appello dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare: nasce il Comitato promotore che porta in Italia l'iniziativa Telethon. La prima maratona televisiva va in onda il 7 e 8 dicembre sulla Rai e raccoglie quasi 20 miliardi di lire.



## 1992

A un anno dalla pubblicazione del primo bando competitivo per il finanziamento di progetti di ricerca, il Comitato Telethon estende l'ambito di rilevanza dalla distrofia muscolare a tutte le malattie genetiche.

## 1994

Nasce l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem). Nello stesso anno parte l'attività di Tecnothon per lo sviluppo di ausili tecnologici per la disabilità.

## 1995

In collaborazione con la Fondazione San Raffaele, nasce a Milano l'Istituto Telethon per la terapia genica (Tiget). Dello stesso anno è l'identificazione del primo gene malattia grazie a un progetto finanziato da Telethon. La patologia interessata è l'albinismo oculare.

## 1998

Un progetto Telethon porta all'identificazione del gene responsabile della sindrome di Omenn. Grazie a questo risultato, nel 1999 nasce in buona salute Luca, primo bambino ad aver ricevuto la diagnosi prima della nascita e salvato grazie a un intervento *in utero*.

## 1999

Nasce l'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) per offrire a giovani ricercatori eccellenti la possibilità di una carriera indipendente presso istituzioni scientifiche italiane. È intitolato al premio Nobel Renato Dulbecco.

## 2002

Al Tiget di Milano due bambine affette da Ada-Scid sono sottoposte con successo a un protocollo clinico sperimentale sviluppato dai ricercatori Telethon. Si tratta del primo risultato al mondo per la terapia genica di questa grave immunodeficienza congenita.

## 2008

Pubblicati i primi risultati positivi della terapia genica sperimentale su pazienti affetti da amaurosi congenita di Leber. Al progetto internazionale su questa forma di cecità ereditaria hanno partecipato i ricercatori del Tiget di Napoli. Tra i pazienti trattati Alessandro (nella foto).



## 2009

Scompare Susanna Agnelli, presidente e fondatrice di Telethon. Le succede alla presidenza Luca di Montezemolo, già consigliere d'amministrazione dal 2008.

## 2010

Prende il via l'alleanza strategica con GlaxoSmithKline per la valorizzazione del programma di terapia genica del Tiget. Grazie a questa collaborazione, la terapia genica per Ada-Scid può diventare accessibile per tutti i pazienti che ne avranno bisogno nel mondo. Sebastian (nella foto), un bambino statunitense, ha ricevuto la terapia e ora sta bene.



## 2011

Prende il via il primo studio per validare la sicurezza del trapianto di cellule staminali adulte in pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne.

## 2012

Scompare il premio Nobel Renato Dulbecco, presidente onorario della Commissione medico-scientifica di Telethon, ispiratore del progetto carriere e grande amico della Fondazione.

# Il nostro amico Nobel

di Franco Bompreszi

Chissà che cosa penserebbe oggi Renato Dulbecco di questo rumore di sottofondo, di questo Cianciare a vuoto, sul conflitto fra le generazioni e sulla necessità di dare spazio ai giovani. Lui, Renato Dulbecco da Catanzaro, non ha fatto altro nella sua vita, che spendersi per la qualità di chi veniva dopo.

**Se c'è un testimonial del significato alto del rapporto tra esperienza, età anziana e impegno per trasmettere e tramandare conoscenza e opportunità di lavoro ai giovani, questi è Renato Dulbecco.**

Nella mia vita ho avuto tante fortune, incontri meravigliosi che mai avrei potuto immaginare, se la mia esistenza fosse stata banalmente normale. Fra questi incontri un posto speciale e indelebile lo occupa il premio Nobel più amato dagli italiani. Tutto grazie a Telethon, e a quella serie di coincidenze che permette di trovarsi nello stesso momento al posto giusto. Eravamo entrambi in prima linea, nella maratona Telethon di dicembre 1999. Lui all'apice della popolarità, dopo la strepitosa, ineguagliabile apparizione e conduzione del festival di Sanremo, idea geniale di Fabio Fazio e della Rai di allora. Io all'epoca presidente nazionale della Uildm, l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, che Telethon aveva portato in Italia grazie all'entusiasmo di Susanna Agnelli. Ho già scritto di questo incontro speciale. Ma anche adesso, a distanza di tanto tempo, ricordo esattamente lo sguardo, la stretta di mano educata, lo schernirsi di fronte ai complimenti inevitabili, la dolcezza del sorriso, perfino la statura, così bassa da mettermi a mio agio, io che ero in sedia a rotelle e spesso, accanto agli organizzatori di allora (penso a Niccolò Contucci) mi sentivo davvero piccolo. C'era, nell'aria già elettrica dello studio televisivo, una emozione forte, palpabile e la convinzione di vivere una situazione irripetibile, importante e feconda. I temi sollevati da Dulbecco sono di un'attualità struggente e per certi aspetti dirompente. **Il suo impegno per la ricerca è stato il più grande stimolo a un'intera generazione di giovani di enorme valore, che oggi rappresentano, non a caso, il fiore all'occhiello del nostro Paese.**

Senza Renato Dulbecco saremmo tutti più poveri,



moralmente e scientificamente. La modestia e l'acume vanno di pari passo e la lezione che ho sempre conservato del suo modo di porsi è quella della semplicità, del pudore, della tenacia, della forza delle idee, della moralità assoluta. Sapeva parlare, con quell'italiano ormai di sapore anglosassone, e perciò privo di ridondanze, delle cose che conosceva come e meglio degli altri. In termini di comunicazione, da giornalista, mi affascinava la sua capacità di decodificare la terminologia scientifica senza cadere nella banale mediocrità degli effetti speciali. Spogliava le cose difficili degli orpelli inutili, restituendo alle parole la forza delle idee vincenti. È stato un campione nella vita, un esempio irripetibile, ma forse mai come adesso si può comprendere, anche nell'ambito di un bilancio che parte dalle cifre economiche e finanziarie, come sia importante, decisivo, avere dei punti di riferimento per orientare le coscienze, prima ancora dei portafogli. Senza quello spirito in più, oggi saremmo aridamente attenti solo a tirare una riga e contare le voci attive e passive di una contabilità sterile. Da lui abbiamo imparato ad amare la vita, anche quando è difficile comprenderla.



## L'autore

*Franco Bompreszi, nato a Firenze, 60 anni, giornalista e scrittore. Vive e lavora in sedia a rotelle per gli esiti di una malattia genetica. Attualmente freelance, ha lavorato in quotidiani, agenzie di stampa, portali internet. È stato nominato Cavaliere della Repubblica il 3 dicembre 2007 dal presidente Napolitano in occasione della giornata internazionale delle persone con disabilità.*





LA RICERCA

# Una comunità di cervelli, che lavorano col cuore

393 sono i laboratori di ricerca in Italia che, grazie ai fondi Telethon, studiano le malattie genetiche. In uno di questi, presso l'Istituto Telethon Dulbecco, sta compiendo un percorso di formazione e ricerca la dottoranda ritratta in questa foto.

# In cammino verso la cura

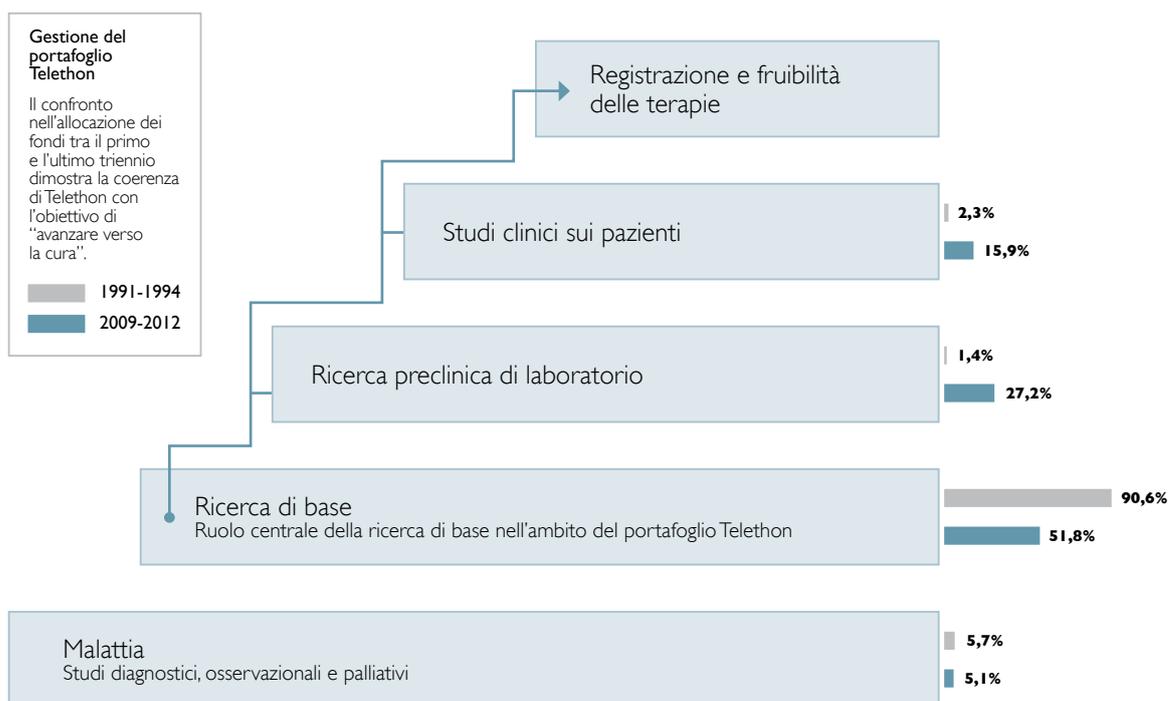
*Da più di vent'anni finanziamo progetti di ricerca che contribuiscono a far progredire la conoscenza sulle cause delle malattie genetiche e a trovare la strada per lo sviluppo di possibili terapie. Oggi il 43,1% dei nostri fondi sostiene la messa a punto di strategie di cura*

Il percorso verso la cura di ogni malattia genetica è lungo e graduale. Possiamo immaginarlo come una scala in cui i diversi gradini indicano l'andamento e il progresso della ricerca, dagli studi di laboratorio fino all'applicazione clinica.

I primi gradini si trovano nell'ambito della ricerca di base e consistono nell'individuazione del difetto genetico che causa la malattia e nel successivo passaggio allo studio approfondito dei geni-malattia. L'obiettivo è quello di comprendere il normale funzionamento dei geni, le cause che ne determinano l'alterazione e il meccanismo che porta all'insorgenza della malattia. Grazie a queste informazioni, si passa al gradino successivo, ossia alla ricerca preclinica di laboratorio. In questa fase vengono sviluppate le strategie terapeutiche in grado di compensare il difetto individuato: il primo passo è testarne l'efficacia in modelli cellulari per poi passare agli animali. Solo quando una terapia si dimostra efficace negli animali si può salire al gradino più alto della scala, quello della fase clinica, in cui la cura viene testata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

Telethon sostiene le diverse fasi della ricerca sulle malattie genetiche, aiutando i ricercatori a compiere importanti passi avanti nella comprensione delle cause delle malattie genetiche e nello sviluppo di strategie di cura efficaci e sicure.

**Figura 2: distribuzione dei finanziamenti sui gradini della scala della ricerca**



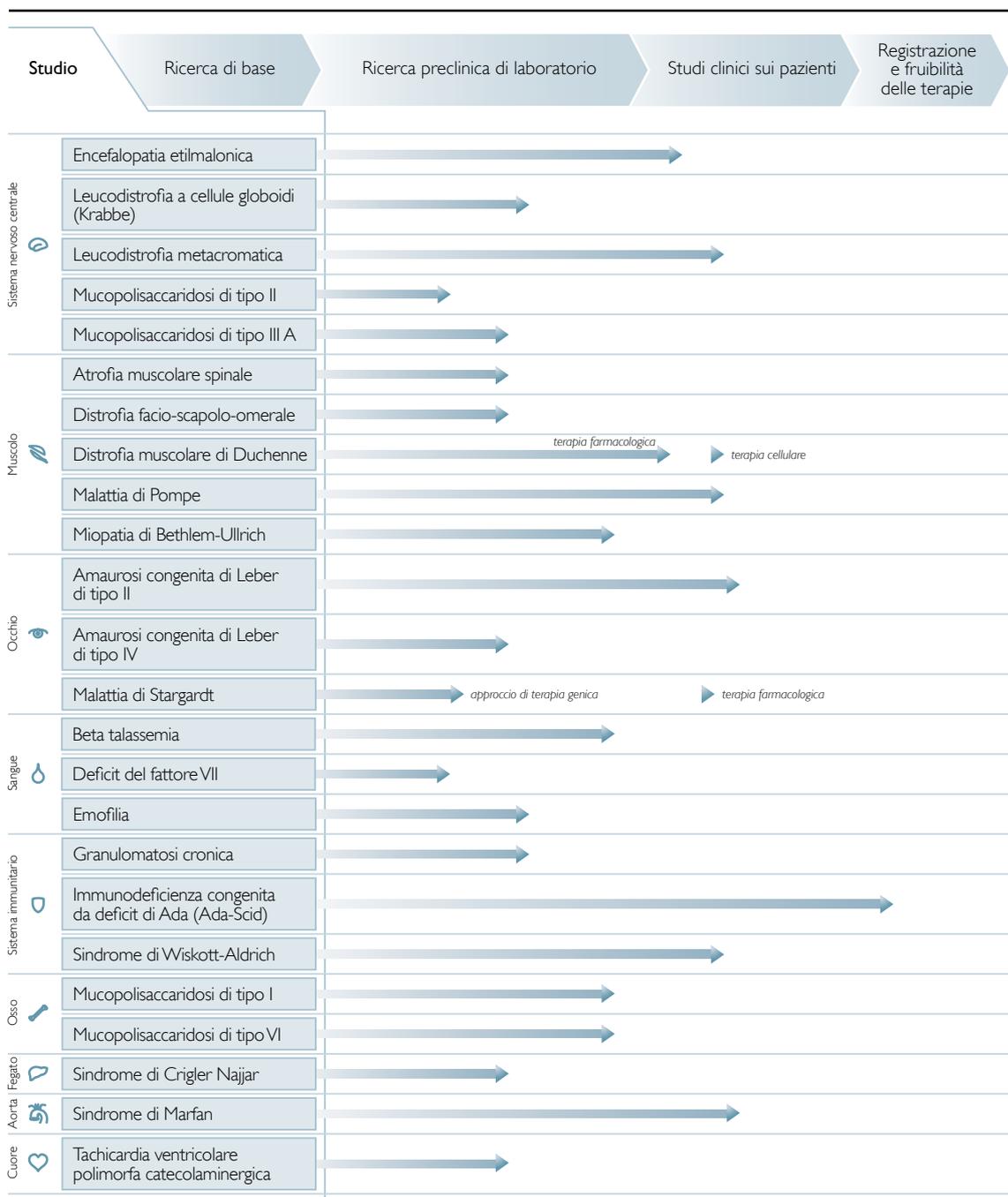
Fonte: centro studi Telethon, giugno 2012

Anni di sostegno alle ricerche più innovative e competitive hanno consentito ai ricercatori dell'Istituto Telethon di terapia genica (Hsr-Tiget) di mettere a punto il primo protocollo di terapia genica di successo al mondo. Lo studio clinico che ha dimostrato la validità della strategia terapeutica messa a punto al Tiget ha coinvolto quattordici bambini affetti da immunodeficienza combinata grave (Ada-Scid). Le conoscenze acquisite in questo processo hanno, inoltre, reso possibile l'avanzamento verso la sperimentazione clinica per altre malattie affrontate con la stessa piattaforma di terapia genica.

E non è solo la terapia genica a dare risultati promettenti: in questi anni la ricerca sostenuta da Telethon sta portando sempre più vicine al letto del paziente venticinque strategie di cura per ventitré patologie.

**Figura 3: stato di avanzamento dei progetti per le malattie più in alto sulla scala della ricerca**

Per ogni malattia è indicato l'organo interessato o, nel caso delle multi-sistemiche, quello maggiormente compromesso



## Generoso con Ciccio

di Marco Piazza

L'ultima scena del filmato è ancora negli occhi del pubblico quando si accendono le luci sul palco. C'è un bambino disteso supino, sul pavimento di casa sua. Stende le braccia e tira su un cuscino, con lo sforzo degno di un campione di sollevamento pesi. Qualche fotogramma prima lo si era visto tenere in mano i pupazzi dei super eroi. **Hulk, Superman, La Cosa. Come tutti i bambini del mondo, nel gioco li aveva sfidati e battuti. Persino lui, che fatica ad alzare un cuscino.**

Nello studio c'è un silenzio assoluto. Il presentatore ne ha visti tanti di video così. Eppure non può farci nulla, la voce gli trema. Le lacrime vanno trattenute perché c'è la diretta televisiva. "The show must go on". C'è una sorta di salottino, al centro del palcoscenico. Oltre al presentatore c'è lui, Francesco, per tutti Ciccio, "il bambino più forte del mondo". Ci sono i suoi genitori. Giovani, attenti, emozionati. E poi c'è un signore più anziano. Una bella faccia, uno sguardo rassicurante, occhiali, baffetti grigi. Potrebbe sembrare il nonno di Ciccio. Invece è lui il suo eroe, anche se il bambino non lo sa. Ed è un eroe Generoso, come il nome che porta.

*Ciccio, 6 anni, ha la malattia di Pompe. Con la mamma e il papà è in braccio al suo "amico" dottore, professor Generoso Andria.*



Non è la prima volta che s'incontrano, Francesco e Generoso. Ma questa, anche se sono in tv, presentati da Fabrizio Frizzi e davanti a milioni di spettatori, è sicuramente la meno importante. In comune, "nonno" e bambino, hanno Napoli, la città dove sono nati e vivono entrambi e una grave e rara malattia genetica, la glicogenosi di tipo II, anche detta malattia di Pompe. Che Generoso studia e combatte da vent'anni. Mentre Ciccio, purtroppo, porta con sé dalla nascita.

La malattia di Pompe è una patologia ereditaria trasmessa dai genitori che spesso non sanno di esserne portatori, proprio come è successo ad Antonio e Nadia Caputo, il papà e la mamma di Ciccio. È provocata dal malfunzionamento dei lisosomi, una sorta di "spazzini molecolari" incaricati di smaltire i rifiuti prodotti dalle cellule. In particolare, in questa malattia, un difetto genetico causa la carenza di un enzima necessario per eliminare uno zucchero, il glicogeno, che quindi, in caso di malattia, si accumula nei tessuti e li danneggia. Il risultato è che muscoli e cuore perdono progressivamente la forza, con conseguente incapacità di camminare ed insufficienza respiratoria.

Nel caso di Francesco i genitori si accorgono che qualcosa non va quando ha 18 mesi e dopo una febbre molto alta smette di camminare. La visita del pediatra, le analisi, le prime paure, il ricordo di altri episodi dei mesi precedenti cui non era stata data importanza. Il primo sospetto si chiama distrofia muscolare. Poi altre analisi, una biopsia muscolare e la diagnosi definitiva. **Nel dramma in cui precipita la famiglia c'è però una luce di speranza. Al Policlinico Federico II, Nadia e Antonio incontrano il professor Generoso Andria, che spiega loro che per la glicogenosi di tipo II esiste un rimedio.** Una terapia enzimatica sostitutiva (l'enzima mancante viene reintrodotta via endovenosa), che non cura la malattia ma ne rallenta il decorso e previene i disturbi cardiaci.

La terapia era stata messa a punto pochi anni prima, negli Stati Uniti, da uno scienziato che aveva potuto sviluppare le sue ricerche grazie ai fondi di una piccola



azienda farmaceutica, messa su da un uomo i cui due figli erano affetti dalla malattia di Pompe (la storia è stata recentemente raccontata nel film *Misure straordinarie*, con Harrison Ford nella parte del ricercatore, ndr).

Generoso Andria conosce bene la storia di quella medicina. Nel raccontarla la sua mente torna al 2006, anno in cui nasceva Francesco e in cui dagli Stati Uniti arrivavano le prime notizie su questa terapia. In Italia invece era scoppiato il caso di Rossella, una bambina napoletana che a soli 9 mesi di vita era stata data per spacciata perché affetta proprio dalla malattia di Pompe.

I suoi genitori erano venuti a sapere dei promettenti risultati dei ricercatori americani e purché Rossella avesse quella medicina si erano incatenati davanti all'ospedale dove era ricoverata. La cosa finì sui giornali e grazie all'appoggio dell'équipe di Andria e all'intercessione del ministro della Salute la piccola ebbe la sua medicina. Non ce la fece, invece, un'altra bambina, nelle stesse condizioni di Rossella, che si presentò da Andria pochi mesi dopo. Il farmaco non arrivò in tempo e lei morì.

**Sono passati sei anni, ma la foto di quella sfortunata bambina è ancora sulla scrivania di Generoso Andria, a ricordargli perché e per chi continuare a lottare. Intanto Ciccio cresce. Non può camminare, ma ha cominciato ad andare a scuola.** La sua vita e quella di Antonio e Nadia è scandita dalle terapie. Un'infusione che dura quattro ore, da fare ogni due settimane e una fisioterapia giornaliera. **Anche se i due si vedono raramente il professor Andria continua a stare al suo fianco. Oggi coordina uno studio clinico, finanziato da Telethon, che in quattro centri italiani (Napoli, Firenze, Milano e Pavia) sta sperimentando un farmaco in grado di migliorare gli effetti della terapia enzimatica. Lo studio riguarda tredici bambini. Ciccio è uno di questi.**



#### L'autore

Marco Piazza, sposato, due figli, è giornalista professionista dal 1994. Ha scritto per numerose testate della carta stampata e insieme a Mario Melazzini nel 2007 ha pubblicato il libro *Un medico, un malato, un uomo*. È direttore relazioni esterne della Fondazione Telethon.

# Le scoperte dell'anno

Da luglio 2011 a giugno 2012 sono stati pubblicati 605 articoli "firmati" da ricercatori di Telethon sulle principali riviste scientifiche internazionali

## Ottobre 2011



Luce sui meccanismi che determinano la forma irregolare dei globuli rossi nella **coreoacancitosi**, una grave malattia neurodegenerativa. Alla base è l'alterazione di proteine presenti sia nelle cellule del sangue, sia in quelle del cervello: una tappa essenziale in vista dello sviluppo di una terapia. Lucia De Franceschi, Università di Verona. *Blood*.

Chiarito uno dei meccanismi che danneggia i reni nella **sindrome di Lowe**, rara malattia genetica che colpisce anche occhi e cervello: si aprono le porte a una possibile terapia farmacologica per contrastare il danno renale. Antonella De Matteis, Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli. *Embo Journal*.

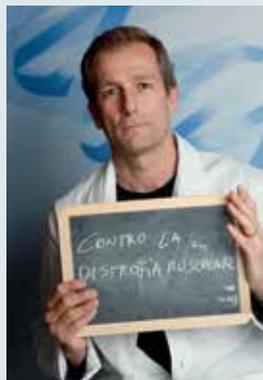
Una tecnica di **imaging** innovativa ha rilevato che nella **sindrome di Rett** le alterazioni nelle cellule nervose sono presenti sin dall'esordio della malattia: si potrebbe contrastarne gli effetti intervenendo con terapie farmacologiche mirate in fasi molto precoci della sindrome. Gian Michele Ratto, Istituto nanoscienze (Cnr-Nano) di Pisa. *Scientific Reports*.

Scoperto il meccanismo che, se difettoso, può portare alla mancata produzione di proteine essenziali alla formazione del muscolo, un problema associato alla **distrofia di Duchenne**: sono gli Rna esca, il cui studio apre la via per progettare nuovi approcci terapeutici per questa malattia. Irene Bozzoni, Sapienza Università di Roma. *Cell*.

Scoperto il meccanismo che garantisce alle cellule nervose di raggiungere una corretta architettura all'interno del cervello: lo studio suggerisce dei potenziali strumenti per la cura di malattie ereditarie come la **sindrome di Rett**, caratterizzata dalla mancata crescita delle cellule nervose. Enrico Tongiorgi, Università di Trieste. *PNAS*.

Trovati nel sangue i segnali di avvertimento per la **sclerosi laterale amiotrofica (Sla)**, malattia per cui, al momento, non esistono test specifici: un semplice prelievo di sangue diviene ora un potenziale strumento per diagnosticare la malattia e definirne gravità e capacità di risposta ai trattamenti sperimentali. Valentina Bonetto, Istituto Telethon Dulbecco presso Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano. *PLoS ONE*.

## Novembre 2011



Svelato il meccanismo di regolazione genica mediante cui, in seguito a danno muscolare, le cellule staminali sono convertite in muscolo e riparano il tessuto danneggiato: un passo fondamentale per progettare terapie al fine di ritardare la progressione della **distrofia muscolare di Duchenne**. Pier Lorenzo Puri, Fondazione Santa Lucia di Roma. *Embo Journal*.

Per rispondere ai cambiamenti improvvisi le cellule si servono dei piccoli Rna nucleari, molecole che modulano la produzione di proteine accendendo o spegnendo i geni. Si studia la possibilità di utilizzarli nel caso di **malattie dovute a difetti nella produzione di determinate proteine**. Valerio Orlando, Fondazione Santa Lucia di Roma. *Nature*.

Chiariti i meccanismi dell'imprinting, il fenomeno che "spegne" i geni e, se difettoso, provoca malattie come la **sindrome di Beckwith-Wiedemann**, caratterizzata dall'eccessiva produzione di alcune proteine. La scoperta apre la via alla definizione di bersagli farmacologici per lo sviluppo di una terapia. Andrea Riccio, Seconda Università di Napoli e Istituto A. Buzzati-Traverso (Cnr). *Molecular Cell*.

## Dicembre 2011



Scoperta una nuova possibile causa genetica alla base dell'**incontinenza pigmenti**: si tratta della perdita di una particolare regione del gene responsabile della malattia, NEMO, che tra l'altro è comune al gene coinvolto in un'altra malattia genetica, comunemente nota come favismo. Matilde Ursini, Istituto di genetica e biofisica Buzzati Traverso di Napoli. *Human Molecular Genetics*.

## Gennaio 2012

Scoperte le basi genetiche della rarissima **sindrome di Myhre**, un difetto congenito dello sviluppo di cui sono noti soltanto 30 casi in tutto il mondo. L'identificazione del gene responsabile è avvenuta grazie alle più moderne tecniche di indagine sul genoma umano. Marco Tartaglia, Istituto superiore di sanità, Roma. *American Journal of Human Genetics*.

Identificato uno dei geni responsabili della **paraplegia spastica ereditaria**, rara malattia neurodegenerativa di origine genetica: salgono così a 23 i geni noti per essere coinvolti, quando alterati, in questa patologia, che colpisce circa una persona ogni 10 mila e può manifestarsi sia nell'infanzia, sia in età adulta. Antonio Orlacchio, Fondazione Santa Lucia di Roma. *Journal of Clinical Investigation*.

## Febbraio 2012



e biotecnologie di Trieste e Mirko Pinotti, Università di Ferrara. *Human Molecular Genetics*.

Dimostrata in laboratorio l'efficacia di una strategia terapeutica nei confronti della **colestasi intraepatica progressiva familiare**, rara malattia genetica del fegato dovuta a un mancato smaltimento degli acidi biliari: attivando farmacologicamente uno specifico "sensore molecolare" si può diminuire la produzione di queste sostanze e quindi l'accumulo nel fegato. Antonio Moschetta, Consorzio Mario Negri Sud e Università Aldo Moro di Bari. *Gastroenterology*.

## Marzo 2012

Chiarito per la prima volta il meccanismo molecolare alla base del deficit di apprendimento e memoria riscontrato nei pazienti affetti da una **forma genetica di disabilità intellettiva**, quella legata al **cromosoma X**: lo studio ha dimostrato come la proteina TSPAN7, alterata in questi pazienti, sia importante per un corretto traffico di uno dei più importanti "messaggeri" del cervello, il recettore di tipo AMPA per il glutammato. Maria Passafaro, Istituto Telethon Dulbecco presso l'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano. *Neuron*.

## Aprile 2012

Scoperto per la prima volta il meccanismo tossico dei prioni, versioni anomale della proteina prionica cellulare coinvolti in malattie come quella di **Creutzfeldt-Jacob**: l'accumulo di proteina prionica ostacola il trasporto sulla superficie della cellula di un canale per il calcio, proteina che regola il rilascio di glutammato, importante messaggero chimico cerebrale. Roberto Chiesa, Istituto Telethon Dulbecco presso Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano. *Neuron*.

Rimesse in discussione le basi genetiche della **distrofia facio-scapolo-omerale**: da un'analisi effettuata su oltre 250 pazienti e 800 controlli sani è risultato che la "firma genetica" fino ad oggi considerata per la diagnosi di questa malattia non è sufficiente per identificare in maniera univoca i malati, né a dare indicazioni sulla prognosi. Rossella Tupler, Università di Modena e Reggio Emilia. *The American Journal of Human Genetics*.

## Maggio 2012



Un nuovo difetto nella regolazione genica, mai visto prima in patologie umane, è la causa della **distrofia facio-scapolo omerale**. La malattia si verifica perché un Rna non codificante permette a geni vicini di diventare iperattivi. Questo nuovo meccanismo può rappresentare un modello interessante per affrontare altre patologie complesse in cui gli approcci genetici classici non hanno avuto successo.

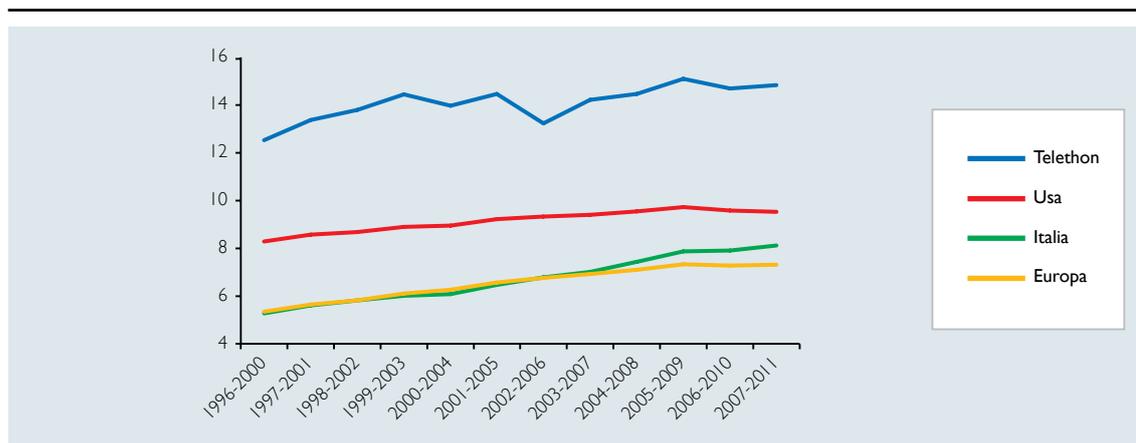
Davide Gabellini, Istituto Telethon Dulbecco presso l'IRCCS San Raffaele di Milano. *Cell*.

## Una qualità da podio

*La qualità della ricerca scientifica portata avanti grazie ai nostri finanziamenti è confermata dall'analisi oggettiva dei lavori scientifici pubblicati e dal confronto con altri istituti stranieri*

Per una valutazione corretta e oggettiva della qualità della ricerca scientifica è indispensabile avvalersi di indicatori riconosciuti al livello internazionale e ampiamente accettati dalla comunità scientifica. Un indicatore universalmente riconosciuto è il *citation index*, ossia il numero medio di citazioni ottenute da un singolo lavoro scientifico da parte di altri articoli pubblicati. Questo indicatore parte dal presupposto che il numero di citazioni corrisponde al grado di interesse da parte della comunità scientifica. Telethon affida il calcolo del *citation index* a Thomson Reuters, l'agenzia internazionale specializzata nella misurazione degli indici bibliometrici. I risultati dimostrano che il numero medio di citazioni per articolo delle pubblicazioni Telethon è maggiore rispetto alla media italiana, europea e statunitense.

**Figura 4: citation index, la produzione scientifica della ricerca Telethon rispetto alle medie italiana, europea e statunitense nelle medesime aree tematiche**

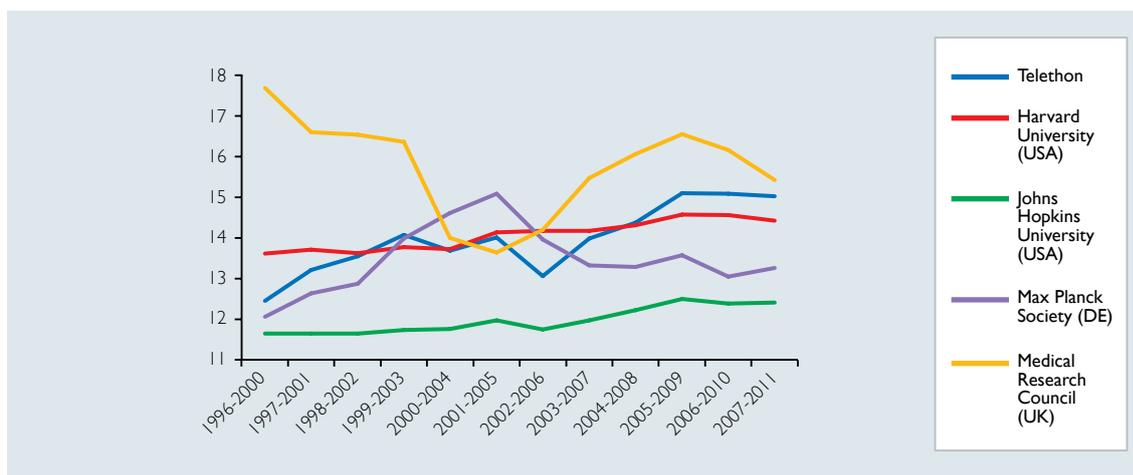


Fonti: Thomson Reuters e centro studi Telethon, giugno 2012



La qualità della produzione scientifica della ricerca Telethon è evidente anche dal confronto con i valori espressi da istituzioni di ricerca internazionali individuate, a scopo esemplificativo e non esaustivo, tra quelle accreditate come leader nel campo della ricerca biomedica.

**Figura 5: citation index, confronto con istituzioni leader nelle aree tematiche delle pubblicazioni derivanti dalla ricerca Telethon**



Fonti: Thomson Reuters e centro studi Telethon, giugno 2012



Un momento di lavoro della Commissione medico-scientifica di Telethon

# Merito più rigore uguale eccellenza

*Per sostenere soltanto una ricerca scientifica eccellente e coerente con la nostra missione, abbiamo adottato lo stesso processo di valutazione di cui si avvalgono tutte le principali agenzie di finanziamento della ricerca a livello mondiale*

Quello della *peer review*, letteralmente “revisione tra pari”, è il metodo con cui le riviste scientifiche valutano, selezionano e accettano i lavori da pubblicare. Questo processo, che garantisce rigore e oggettività, è lo stesso che Telethon ha adottato per decidere come destinare i fondi per la ricerca. Anche se non è un sistema perfetto, il processo di selezione tramite *peer review* applica dei meccanismi per minimizzare la possibilità di errore che può verificarsi in una valutazione in capo a persone. Spesso, infatti, anche il giudizio degli esperti può essere condizionato dai cosiddetti “tre peccati capitali della vita intellettuale, ossia invidia, favoritismo e plagio” (Fonte: Abate T., 1995). Il processo di valutazione adottato da Telethon ha come modello di riferimento il sistema in uso presso i National Institutes of Health (Nih), l'agenzia federale di ricerca biomedica degli Stati Uniti, e si basa su due attori con ruoli fondamentali e distinti:

- i **research program manager** che, presso la Direzione scientifica, gestiscono l'intero processo dalla definizione del bando alla rendicontazione del percorso valutativo; si occupano di individuare i revisori più competenti per ogni progetto e di organizzare le sessioni di valutazione
- la **Commissione medico-scientifica** che svolge il ruolo centrale dell'attività valutativa di Telethon, avvalendosi anche del supporto di revisori esterni.

## LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

Al 30 giugno 2012 la Commissione è composta di trentuno scienziati di statura internazionale. Le presenze italiane sono volutamente ridotte per limitare possibili conflitti d'interesse (attualmente, solo due dei quattro scienziati italiani presenti lavorano in Italia). Ciascun membro della Commissione resta in carica per quattro anni. Per la propria attività di valutazione, la Commissione medico-scientifica si avvale anche del giudizio di revisori esterni che possiedono comprovate competenze sugli argomenti da esaminare. Anche in questo caso si prediligono scienziati stranieri o italiani che lavorano in altri paesi e che, quindi, non hanno evidenti conflitti d'interesse rispetto al progetto da esaminare. Il processo di *peer review* adottato da Telethon prevede che ciascun progetto in gara sia assegnato a tre membri della Commissione medico-scientifica e ad almeno due revisori esterni prima della discussione plenaria.

## LA RIUNIONE DECISIVA

La decisione finale sul finanziamento dei progetti avviene in una riunione plenaria di valutazione per opera della Commissione medico-scientifica. Ogni progetto è sottoposto a una discussione approfondita per valutarne attentamente il merito. Il giudizio si basa su criteri come l'originalità e la fattibilità del progetto, l'adeguatezza della richiesta di finanziamento rispetto agli obiettivi proposti, la rilevanza del piano sperimentale rispetto alla malattia genetica affrontata nel progetto e la prossimità alla cura.

Per ogni progetto sottoposto a revisione, la Direzione scientifica di Telethon redige un documento che riassume in maniera chiara e dettagliata il processo di selezione e comprende sia i commenti dei revisori, sia l'esito della discussione. Si tratta di un passo importante perché, oltre a testimoniare la trasparenza del sistema, rappresenta un valido strumento per il ricercatore che vuole presentare progetti migliori in futuro.

## IL CONSIGLIO DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

Per delineare le strategie di missione e per gestire al meglio i propri fondi, Telethon si avvale del parere di un organo consultivo esterno: il Consiglio di indirizzo scientifico. Vi fanno parte figure autorevoli che operano nel campo della ricerca biomedica e delle organizzazioni non profit. Il suo ruolo è di fornire pareri sui temi che attengono alla gestione del "portafoglio progetti" per la realizzazione della strategia di missione. Il Consiglio di indirizzo scientifico

è consultato dalla Direzione scientifica; il parere espresso dal Consiglio è poi riportato al Cda di Telethon che ha il compito di prendere le decisioni. Il primo Consiglio di indirizzo scientifico è rimasto in carica per cinque anni e si è occupato di guidare la definizione e l'attuazione del piano strategico della ricerca per il quinquennio 2006/2010 e di contribuire alla costruzione del nuovo piano strategico di tutta l'organizzazione per il periodo 2010/2015. L'attuale Consiglio di indirizzo scientifico si è insediato nel giugno 2012.

## DA VALUTATO A VALUTATORE

Davide Corona è nato nel 1971 e oggi è un ricercatore dell'Istituto Telethon Dulbecco presso l'Università di Palermo. Otto anni fa aspettava, con una certa apprensione, il verdetto della Commissione medico-scientifica di Telethon che avrebbe dovuto stabilire se il suo progetto meritasse di essere finanziato. Quest'anno, per la prima volta, si è trovato dall'altra parte della barricata ed è stato lui a dover valutare il lavoro dei colleghi.

**«Partecipare ai lavori della Commissione medico-scientifica di Telethon è stato un po' come passare da giocatore ad allenatore» racconta Davide. «Quando la Direzione scientifica della Fondazione mi ha coinvolto, ho provato una serie di sensazioni diverse: mi sono sentito lusingato ma anche timoroso di non essere all'altezza. Naturalmente ho accettato».**

Valutare progetti è un lavoro complesso, che richiede responsabilità e molta concentrazione. La prima parte è solitaria, tra le mura di casa o del proprio ufficio: ogni proposta (a Davide ne sono state assegnate una ventina relative al suo settore di interesse) deve essere letta e ponderata in tutti i suoi aspetti. In un secondo momento, però, c'è la fase corale e decisiva della valutazione. «Per due giorni sei chiuso in una stanza con una trentina di illustri colleghi provenienti da tutto il mondo» ricorda Davide. **«A ogni progetto sono dedicati 10-15 minuti di discussione ed è lì che mi sono reso conto, ancora una volta,**



**della bontà del sistema di selezione di Telethon. Il dibattito è stato appassionante e coinvolgente, mai retorico, sempre focalizzato sull'obiettivo».**

Insieme alla conferma di essere parte di un sistema davvero meritocratico, Davide si è portato a casa anche un pizzico di soddisfazione personale. «Essere scelto per far parte della Commissione medico-scientifica di Telethon mi ha fatto sentire non soltanto un valido ricercatore ma anche una persona intellettualmente onesta».

# Lo sviluppo verso la cura

*Per mantenere la promessa fatta ai pazienti, valorizziamo i risultati della ricerca e coinvolgiamo in questo processo tutte le competenze necessarie per trasformarli in terapie accessibili*

Perché una scoperta scientifica possa essere tradotta in una terapia disponibile per i pazienti è necessario attivare un percorso di sviluppo che alla ricerca accademica affianchi competenze, processi e capacità produttive tipiche dell'industria. Riuscire a realizzare questo passaggio è la sfida fondamentale nell'ambito delle malattie rare, tipicamente poco attrattive per le aziende farmaceutiche. Una leva convincente può essere costituita da una ricerca che sia già arrivata a identificare valide strategie di cura e che sia portatrice di valore sul fronte dell'innovazione tecnologica.

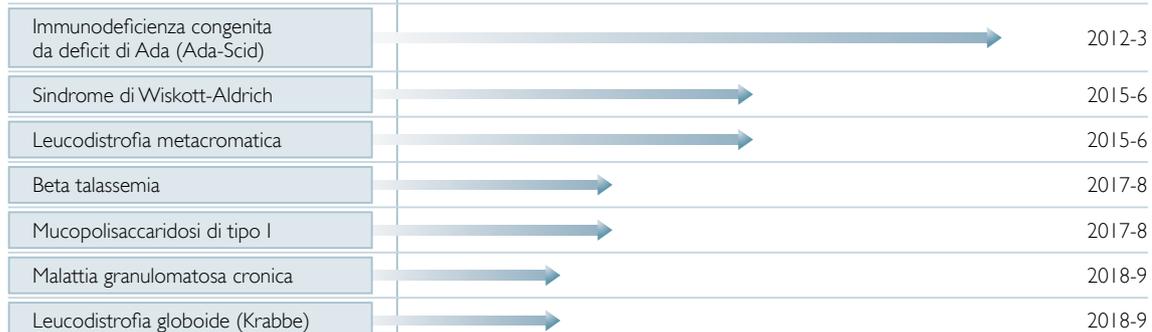
Telethon valorizza i risultati della ricerca finanziata tramite politiche di protezione della proprietà intellettuale e si impegna attivamente per inserirli in un percorso di sviluppo adeguato. A questo scopo, può essere decisivo avvalersi di collaborazioni con aziende farmaceutiche che credano nella ricerca Telethon e siano motivate a investire nelle sue competenze. La strategia alla base di tutte le partnership così intraprese è quella di garantire la realizzazione della missione ponendo Telethon nella condizione di poter sempre perseguire il pieno sviluppo delle strategie di cura derivanti dalla ricerca, anche qualora il partner industriale decidesse, per qualunque motivo, di non farlo.

Nel 2010 la Fondazione Telethon ha avviato un'alleanza strategica con GlaxoSmithKline (Gsk) per mettere a disposizione dei pazienti la terapia genica per l'immunodeficienza congenita Ada-Scid: l'approccio terapeutico era stato portato con successo fino alla realizzazione di uno studio clinico di efficacia dall'Istituto Telethon di terapia genica (Hsr-Tiget). La collaborazione tra Hsr-Tiget e Gsk prevede anche il completo sviluppo della piattaforma di terapia genica dell'istituto che, oggi, riguarda la messa a punto di terapie per altre sei malattie genetiche rare di interesse pediatrico. Nell'aprile 2011 anche l'azienda biotecnologica Biomarine è diventata partner di Telethon. L'accordo prevede la ricerca su molecole potenzialmente attive per la cura di malattie lisosomiali che sarà condotta in collaborazione con il Tigem di Napoli. In questo istituto sono in questo periodo al vaglio accordi con altre aziende biotecnologiche internazionali. Dal 2012, oltre alla valorizzazione dei brevetti e alla ricerca di partner industriali, l'area dell'organizzazione deputata allo sviluppo della ricerca si occupa anche di portare avanti le attività necessarie per lo sviluppo clinico di un farmaco. Queste attività regolatorie svolgono un ruolo fondamentale in tutte le fasi di pianificazione, organizzazione, conduzione e gestione degli studi clinici.

**Figura 6: il programma di sviluppo clinico oggetto dell'alleanza con GlaxoSmithKline**

**L'ALLEANZA PER LA CURA  
DI 7 MALATTIE**

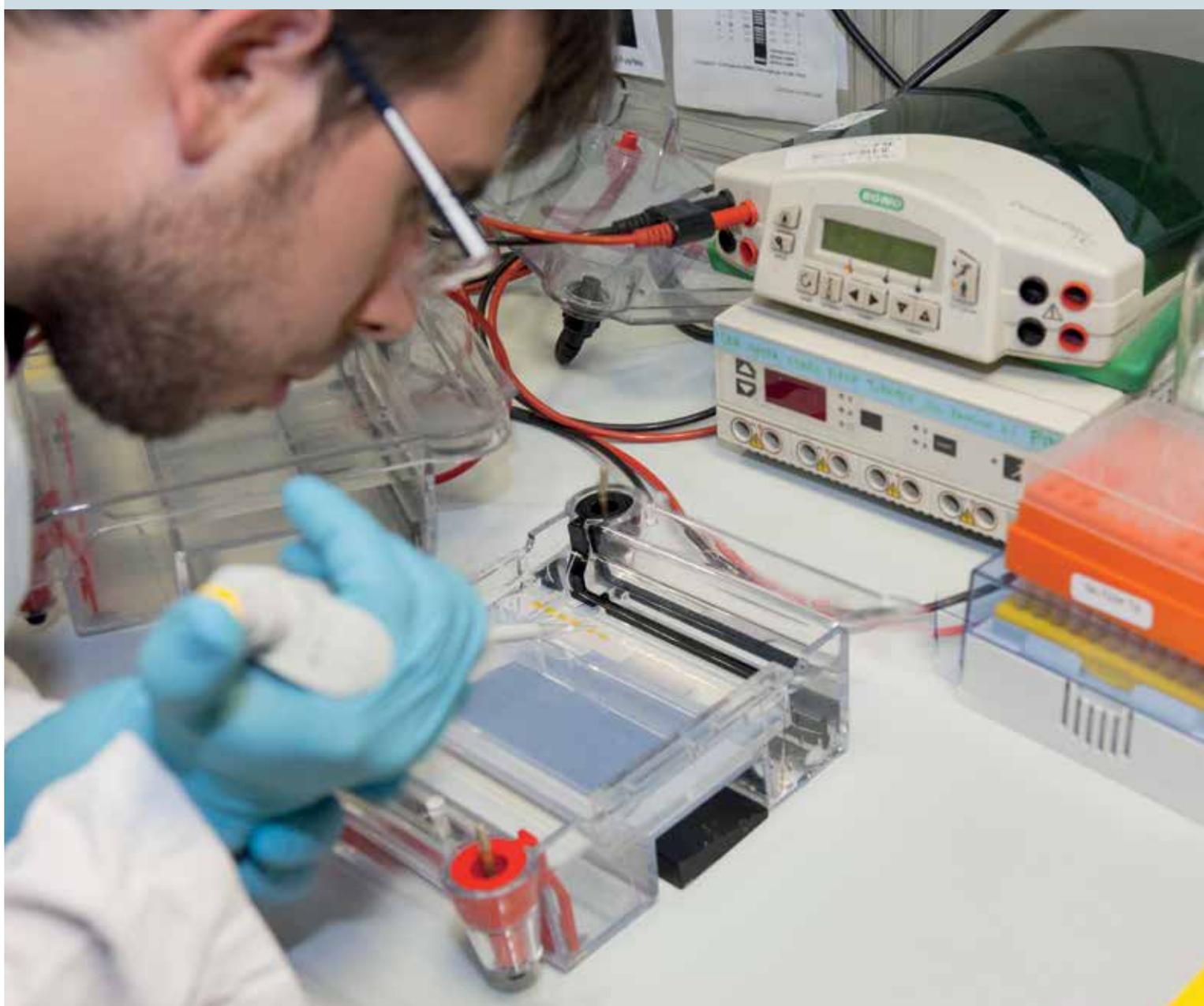
Terapie geniche per:



## LA GESTIONE DEI FONDI DI RICERCA

Telethon pone molta attenzione alle attività di gestione dei fondi assegnati alla ricerca. Le attività di controllo sono svolte da un ufficio che si occupa principalmente di verificare la pertinenza del progetto con i fondi erogati e l'economicità degli impegni sostenuti. Per gli istituti Tigem e Dti è previsto un attento controllo di gestione interna che ottimizza i budget degli istituti, sia nel caso che i progetti finanziati usufruiscano di fondi Telethon, sia nel caso in cui i fondi provengano da altri enti. Per i progetti esterni, i ricercatori, in accordo con la propria istituzione, possono decidere se far gestire i fondi Telethon presso l'ente dove operano (in questo caso l'ente è tenuto a presentare una rendicontazione annuale delle spese) o se affidarne la gestione alla

Fondazione Telethon attraverso il servizio di Gestione diretta. La Gestione diretta dei fondi è un servizio offerto gratuitamente dalla Fondazione ai ricercatori titolari di progetti di ricerca esterna per ottimizzare l'amministrazione dei finanziamenti a loro assegnati. In questo caso è la Fondazione stessa che provvede agli impegni di spesa necessari per il lavoro di ricerca (nei limiti del finanziamento assegnato). I ricercatori, grazie a questo sistema, possono usufruire di una gestione snella e flessibile e ottenere risparmi economici e di tempo sulle forniture di materiali per la ricerca. Il successo di tale servizio è dimostrato dalle percentuali di scelta della Gestione diretta che è andata consolidandosi negli anni. Al 30 giugno 2012 il 74% dei progetti in corso è affidato alla Gestione diretta di Telethon.



# I finanziamenti

*Portare avanti i progetti più innovativi, sostenere nuovi e promettenti ricercatori, aprire nuovi orizzonti di applicazione terapeutica: l'investimento in ricerca è il modo più concreto per costruire ogni giorno un futuro libero dalle malattie genetiche*

L'investimento in ricerca di Telethon prevede il finanziamento:

- alla **ricerca biomedica esterna** che coinvolge ricercatori che operano in istituti pubblici e non profit in Italia e riguarda unicamente i costi vivi di ricerca, inclusi i salari del personale non strutturato che lavora nei laboratori
- alla **ricerca biomedica interna** operata da Telethon attraverso i propri istituti (Tigem, Hsr-Tiget e Dti). Il finanziamento riguarda le spese vive di ricerca, salari e spese strutturali. Gli istituti di ricerca ricevono importanti contributi anche da parte di enti esterni dedicati espressamente al finanziamento di progetti di ricerca biomedica; tali fondi entrano in bilancio poiché gestiti dalla Fondazione Telethon.

Accanto agli istituti di ricerca biomedica, la Fondazione Telethon finanzia e gestisce anche un laboratorio di **ricerca tecnologica**, il Tecnothon, che si propone di favorire l'autonomia delle persone con disabilità attraverso lo studio, lo sviluppo e la messa a punto di progetti di ausili tecnologici per l'handicap. Nel 2011-12 la Fondazione Telethon, ha destinato 26,9 milioni per i progetti di ricerca come riassunto nel prospetto seguente.

**Figura 7: prospetto riepilogativo dei fondi alla ricerca esterna e interna, 2011-2012 (in euro)**

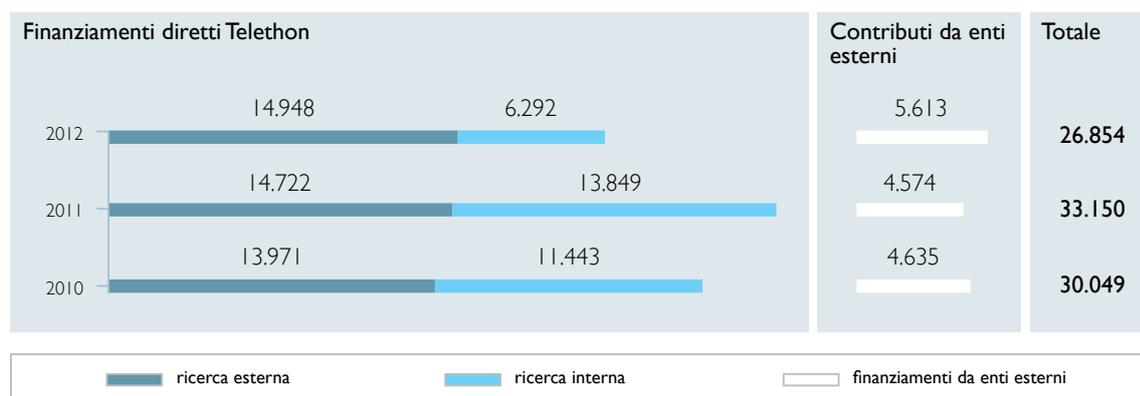
	Importi deliberati dalla Fondazione	Oneri operativi sostenuti dalla Fondazione	Contributi da enti esterni	Totale finanziamento
Tipologia di progetti/finanziamenti	Ricerca esterna	Ricerca interna	Ricerca interna	
Progetti di ricerca	11.167.000			11.167.000
Progetti esplorativi	513.140			513.140
Program Project	896.000			896.000
Progetti Telethon-Uildm	661.250			661.250
Biobanche	361.108			361.108
Progetti speciali*	1.350.000			1.350.000
Progetti di ricerca collaborativa		546.179		546.179
Hrs-Tiget		5.017.619		5.017.619
Tigem			4.577.853	4.577.853
Dti		243.612	1.014.575	1.258.187
Tecnothon		485.285	20.877	506.162
<b>Totale ricerca</b>	<b>14.948.498</b>	<b>6.292.695</b>	<b>5.613.305</b>	<b>26.854.498</b>

\* i progetti speciali comprendono Arisla, Fondazione Serena, Open access, Treat-Nmd (vedi pagine 40-41)

La figura 8 evidenzia un incremento medio annuo del 3,5% della ricerca esterna. Molto significativa anche la crescita dei finanziamenti agli istituti Telethon da parte degli enti finanziatori esterni (ministero dell'Università e della ricerca, fondazioni di origine bancaria, Commissione europea, ecc). Dal 2010 al 2012

questi contributi sono aumentati a un tasso medio annuo del 10% circa. Tali contributi evidenziano la capacità dei nostri istituti di attrarre fondi aggiuntivi, a riprova della qualità della ricerca condotta e della forte competitività dei nostri laboratori. Un commento a parte merita il valore del finanziamento Telethon alla ricerca interna. Rispetto allo scorso anno, il dato di bilancio registra una contrazione. Tale diminuzione è legata essenzialmente a un effetto contabile dovuto all'incorporazione del Comitato nella Fondazione e in ragione della quale gli impieghi istituzionali verranno assunti direttamente all'interno degli oneri operativi generati dagli istituti di ricerca della Fondazione.

**Figura 8: andamento dei finanziamenti totali alla ricerca nell'ultimo triennio: finanziamenti diretti e contributi da enti esterni (in migliaia di euro)**



La tabella seguente riepiloga le spese effettivamente sostenute dagli istituti di ricerca e finanziati dalla Fondazione Telethon nel corso del 2011-12, per un importo complessivo di 13 milioni di euro. **Il decremento del finanziamento alla ricerca interna, la cui rappresentazione in bilancio è dovuta a ragioni tecniche, non rappresenta dunque una contrazione di attività del lavoro degli istituti.**

**Figura 9: prospetto riepilogativo dei fondi spesi per la ricerca interna, 2011-2012 (in euro)**

	Oneri operativi sostenuti dalla Fondazione	Oneri sostenuti su progetti finanziati ex Comitato*	Totale finanziamento Telethon
Progetti di ricerca collaborativa	546.179		546.179
Hrs-Tiget	5.017.619	1.331.546	6.349.165
Tigem		3.256.736	3.256.736
Dti	243.612	2.430.896	2.674.508
Tecnothon	485.285		485.285
<b>Totale ricerca</b>	<b>6.292.695</b>	<b>7.019.178</b>	<b>13.311.873</b>

\* valore delle spese degli istituti che, per effetto dell'incorporazione del Comitato, non transitano nel Rendiconto della gestione

Per maggiori approfondimenti sull'operazione di incorporazione si rimanda alla lettura della nota integrativa del bilancio d'esercizio della Fondazione Telethon, disponibile sul sito [telethon.it](http://telethon.it)

# I nostri istituti

## Tigem

*Un ruolo di primo piano sulle malattie legate al metabolismo, alla degenerazione della retina e all'accumulo di sostanze tossiche nelle cellule. Guidato da Andrea Ballabio impiega 190 persone*

### **TIGEM**

Anno di fondazione: 1994

Sede: Napoli

Proprietà e gestione: Fondazione Telethon

Direttore: Andrea Ballabio

Group leader: 13

Staff scientifico: 170

Staff amministrativo: 10

Investimento Telethon: 49,7 milioni di euro

Ciclo di finanziamento: sesto  
(ultimo rinnovo aprile 2011)

Sviluppi recenti: nel 2010 è stato aperto un laboratorio Tigem presso il Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute a Houston, Texas, Usa. Il laboratorio è sostenuto da finanziamenti locali

L'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) ha come obiettivo la comprensione dei meccanismi alla base delle malattie genetiche rare e lo sviluppo di strategie efficaci per la prevenzione e la cura di queste gravi patologie. Fin dalla fondazione, il Tigem è riconosciuto come centro di riferimento a livello internazionale e attualmente ospita tredici gruppi di ricerca indipendenti con circa duecento membri, tra dottorandi, ricercatori, tecnici e personale amministrativo. I laboratori del Tigem sono collocati nell'area di ricerca scientifica e tecnologica del Cnr che comprende l'Istituto di genetica e biofisica (Igb) e di biochimica delle proteine (Ibp). Il lavoro di ricerca è sviluppato in tre programmi strategici: biologia cellulare, biologia dei sistemi e della genomica funzionale e terapia molecolare. Le malattie su cui si focalizza la ricerca del Tigem comprendono le degenerazioni retiniche, i disturbi del traffico intracellulare, le malattie da accumulo lisosomiale, il metabolismo epatico e le ciliopatie. L'istituto vanta una serie di collaborazioni con università e centri di ricerca italiani e stranieri e offre opportunità di formazione per i ricercatori tra cui borse di studio e corsi di dottorato. L'eccellenza del Tigem è confermata anche dalla capacità dell'istituto di attrarre finanziamenti

da prestigiose agenzie internazionali tra cui l'Unione europea, i National Institutes of Health, la Fondazione europea di biologia molecolare (Embo), la Wellcome Trust e l'European Research Council.

### **STUDIARE AL TIGEM**

Gli studenti sono una risorsa vitale per il Tigem: un ambiente giovane aumenta la qualità della ricerca scientifica e contribuisce alla formazione di un'atmosfera intellettualmente stimolante.

L'istituto offre agli studenti quattro diversi programmi di dottorato: due programmi internazionali, in collaborazione con l'Open University (Ou) e la Scuola europea di medicina molecolare (Semm) e due programmi nazionali, insieme all'Università "Federico II" (Unina) e alla Seconda Università di Napoli (Sun). L'obiettivo è formare gli studenti di dottorato da avviare alla carriera scientifica in genetica umana (Ou), genomica funzionale e medicina molecolare (Semm), biologia computazionale e

bioinformatica (Unina) o genetica medica (Sun). I corsi di dottorato organizzati dal Tigem si basano su un accordo ufficiale tra l'istituto e le diverse università di iscrizione. Il Tigem fornisce agli studenti i laboratori, le strutture e le risorse per portare avanti le proprie attività di ricerca, ma formalmente lo studente è iscritto all'università che gli conferisce il titolo di dottorato con la valutazione della tesi finale. Quaranta studenti di dottorato frequentano il Tigem, mentre sessantotto hanno già completato con successo il loro percorso. I programmi di dottorato a carattere internazionale, inoltre, aiutano a potenziare la dimensione internazionale dell'istituto, con il reclutamento di studenti di talento anche dall'estero, e facilitano la possibilità per i ricercatori Tigem di interagire e collaborare con laboratori stranieri.

# Hsr-Tiget

*È leader a livello mondiale per la messa a punto di protocolli di terapia genica per il trattamento di molte malattie ereditarie. Lo dirige Luigi Naldini a capo di 130 persone*

L'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (Hsr-Tiget) è nato con l'obiettivo di costituire un centro di eccellenza per tutte le fasi della ricerca di base e clinica finalizzata alla terapia genica e cellulare. Nei laboratori dell'istituto si sviluppano nuove tecnologie per il trasferimento genico, si studiano e si manipolano cellule staminali per mettere a punto nuovi protocolli per la terapia cellulare. Inoltre, sono valutate e monitorate le risposte immunitarie ai prodotti della terapia cellulare e genica e si sperimentano nuove strategie terapeutiche prima in modelli animali fino ad arrivare alla prova clinica nei pazienti.

Fin dai suoi esordi, l'istituto è stato orientato alla ricerca sulla terapia genica e cellulare e allo sviluppo di nuovi protocolli di cura delle malattie genetiche. Qui sono studiate, in particolare, le immunodeficienze primarie e alcune malattie autoimmuni, le leucodistrofie e altre malattie da accumulo lisosomiale, la talassemia e le emofilie. Il successo terapeutico ottenuto dal protocollo clinico sviluppato al Tiget per la terapia genica dell'Ada-Scid, una grave forma di immunodeficienza congenita, rappresenta ad oggi la più convincente dimostrazione dell'efficacia e sicurezza della terapia genica condotta con cellule staminali ematopoietiche.

## **HSR-TIGET**

Anno di fondazione: 1995

Sede: Milano

Proprietà e gestione: Joint-venture tra San Raffaele e Fondazione Telethon

Direttore: Luigi Naldini

Group leader: 15

Staff di ricerca: 79

Staff clinico: 27

Staff amministrativo: 7

Investimento Telethon: 47,9 milioni di euro

Ciclo di finanziamento: sesto (ultimo rinnovo aprile 2011)

Sviluppi recenti: nel 2010 l'Hsr-Tiget ha intrapreso una collaborazione con la multinazionale farmaceutica GlaxoSmithKline per lo sviluppo di sette protocolli di terapia genica. Dal giugno 2012 il San Raffaele è di proprietà della Velca, una holding privata

## **L'INFERMIERA DI RICERCA**

Miriam Casiraghi è un'infermiera, ma non nel senso tradizionale del termine: è un'infermiera di ricerca, una qualifica che si è meritata sul campo, portando nella sua professione una capacità di gestione dei processi tipica della ricerca. Dal 2007 è parte integrante dello staff di Alessandro Aiuti, presso l'Hsr-Tiget di Milano, dove rappresenta il punto di riferimento per tutti i pazienti che prendono parte alle sperimentazioni cliniche e anche per le loro famiglie. Si occupa della parte logistica del loro soggiorno in Italia, informa i genitori su cosa mettere in valigia e sulle precauzioni da usare nella vita quotidiana prima e dopo il trapianto di cellule staminali, per evitare che i bambini contraggano infezioni, e raccoglie i campioni di sangue necessari per il monitoraggio post operatorio. Negli anni tra Miriam e i pazienti si è creato

un legame: i bambini e le famiglie le scrivono, la contattano su Facebook, le mandano foto di quelle esperienze che finalmente possono fare grazie alla terapia. «Qualche giorno fa» racconta «uno di loro mi ha scritto, dopo essere stato al mare con i genitori, per chiedere se "visto che salviamo tutti" potevamo curare anche un pesciolino morto che ha trovato sulla spiaggia!». Miriam parla correntemente inglese, francese e russo. A volte è lei che si trova a viaggiare per il mondo per seguire il follow-up dei pazienti. La sua memoria è piena di bellissimi ricordi. Uno in particolare riguarda un bambino su cui inizialmente la terapia sembrava non funzionare: «eravamo molto in ansia, per la prima volta non ci sentivamo sicuri dell'esito ma poi tutto è andato per il meglio e quando un anno dopo è tornato per i controlli con l'aspetto sano e normale da poterlo "confondere" con suo qualunque coetaneo ho provato una gioia indescrivibile».

# I nostri istituti

## Dti

*Nato nel 1999, su iniziativa del premio Nobel Dulbecco, è un incubatore di talenti per infondere nuova energia alla ricerca italiana sulle malattie genetiche. Vi lavorano 115 persone*

L'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) è un programma creato per sostenere la carriera indipendente di giovani ricercatori impegnati nello studio delle malattie genetiche che operano in laboratori di ricerca italiani. Il programma Dti ha un obiettivo ben preciso: lo sviluppo di eccellenti gruppi di ricerca che si integrino nella realtà accademica e scientifica italiana e che perseguano con successo le finalità di Telethon. Il progetto ha visto i suoi esordi nel 1999, dopo che il premio Nobel italiano Renato Dulbecco ha devoluto a questa iniziativa della Fondazione il compenso della sua partecipazione al festival di Sanremo; nel 2002 i ricercatori selezionati sono stati riuniti nell'istituto "virtuale" Dulbecco.

### **I BANDI E I RECLUTAMENTI**

Complessivamente, Telethon ha investito 31,6 milioni di euro nel programma carriere, pari a circa il 9% del totale degli investimenti dedicati alla ricerca. La selezione dei candidati è affidata alla Commissione scientifica di Telethon e segue i criteri di oggettività e rigore propri del meccanismo di peer review. Il programma è strutturato su tre livelli di carriera: dalla posizione d'ingresso di Assistant Telethon Scientist, a quella intermedia di Associate Telethon Scientist, alla posizione apicale di Senior Telethon Scientist. Ciascuna posizione risponde a criteri di idoneità che rappresentano livelli crescenti di maturità e indipendenza scientifica. Dal 1999 ad oggi, Telethon ha aperto dieci bandi per posizioni di carriera Telethon e ha reclutato 31 ricercatori. Inizialmente, i bandi erano aperti per tutti i tre livelli di carriera tuttavia, in un secondo momento, si è deciso di selezionare solo Assistant Telethon Scientist, prevedendo l'opportunità di promozione ai livelli superiori in occasione del rinnovo del finanziamento dopo il primo quinquennio di attività. Al 30 giugno 2012, il Dti si compone di 19 scienziati: 3 ricercatori assistenti, 13 associati e 3 ricercatori senior, attivi in 10 istituti distribuiti in 9 città italiane. Ad oggi, sedici ricercatori selezionati nell'Istituto Telethon Dulbecco sono stati assunti dal proprio istituto ospitante; in molti casi ciò è stato possibile grazie al supporto di Telethon ed è una misura della visibilità e credibilità acquisite da questo programma carriere.

### **I RISULTATI**

I ricercatori del Dti non lavorano da soli ma, grazie ai finanziamenti ricevuti, reclutano dei collaboratori che li aiutano nello svolgimento delle loro ricerche. Considerando tutti i componenti dei vari gruppi di ricerca, ad oggi, hanno lavorato presso i laboratori Dti oltre 370 persone tra neolaureati, dottorandi e post-doc. I risultati scientifici di questo straordinario team sono testimoniati dalle numerose pubblicazioni sulle migliori riviste scientifiche internazionali, la cui qualità, misurata dall'indice di citazione, è cresciuta costantemente dalla fondazione del programma ad oggi. Un altro indicatore del valore dei Telethon Scientist è la crescente abilità nell'aggiudicarsi fondi di ricerca competitivi da enti di finanziamento nazionali e internazionali e i numerosi riconoscimenti come gli inviti a presentare i lavori o a moderare sessioni scientifiche in congressi scientifici internazionali, nonché a partecipare alla revisione di articoli inviati per la pubblicazione su prestigiose riviste scientifiche.

## I NUOVI RECLUTAMENTI

Nell'ultimo anno di bilancio sono entrati a far parte del programma quattro nuovi ricercatori che riceveranno un finanziamento per oltre 500 mila euro nell'arco di cinque anni per mettere in piedi dei laboratori all'avanguardia presso diversi istituti italiani. Ecco in breve le loro storie:

**Carmine Settembre** trentaquattrenne, dopo cinque anni trascorsi in prestigiosi enti di ricerca statunitensi, sta per rientrare in Italia grazie al programma Telethon Dulbecco. Con il finanziamento Telethon, stabilirà un proprio laboratorio all'interno dell'Istituto Tigem di Napoli. La sua attività di ricerca si concentrerà sugli effetti tossici che le malattie lisosomiali hanno sulle ossa. Un aspetto ancora poco esplorato ma potenzialmente interessante non solo per chi soffre di rare malattie genetiche: il 10% circa di tutte le malattie scheletriche conosciute sono, infatti, legate a difetti del funzionamento dei lisosomi.

**Ester Zito** trentacinque anni. Laurea in chimica e tecnologie farmaceutiche all'Università "Federico II" di Napoli, dottorato e post-doc al Tigem e poi un finanziamento dell'Organizzazione europea per la biologia molecolare (Embo) che ha sostenuto per tre anni il suo lavoro alla New York University e un grant europeo Marie Curie che l'ha portata all'Università di Cambridge. Ora, grazie al programma Telethon Dulbecco, sta per rientrare in Italia, dove lavorerà all'Istituto Mario Negri di Milano con un proprio gruppo di ricerca e si occuperà di studiare una particolare proteina del reticolo endoplasmatico implicata nello sviluppo di diverse patologie come la distrofia muscolare da spina rigida e altre miopatie. Nella foto consegna al presidente della Repubblica Giorgio Napolitano la sciarpa di Telethon, nel corso della sua visita a Casa Italia, in occasione dei Giochi Olimpici di Londra.



**Maria Pennuto** classe 1971, ha alle spalle anni di ricerca, spesi in Italia, al San Raffaele di Milano, e all'estero, presso i National Institutes of Health di Bethesda, negli Usa. Qui si è occupata di studiare un gene responsabile dell'atrofia muscolare spinale bulbare, malattia su cui, in seguito, ha focalizzato tutta la sua attività di ricerca. Nel 2009 è tornata in Italia, a Genova, dove ha messo in piedi un proprio gruppo presso l'Istituto italiano di tecnologia. Ora, grazie al programma carriere di Telethon, potrà continuare ad approfondire i meccanismi molecolari che portano alla morte dei motoneuroni nei pazienti affetti da questa particolare atrofia muscolare, costruendo il proprio gruppo di ricerca presso il Centro di biologia integrata (Cibio) dell'Università di Trento.

**Shimako Kawauchi** è giapponese. Si è formata alla Tohoku University, al Nara Institute of Science & Technology e alla University of Tsukuba. Nel 2000 si è trasferita negli Stati Uniti, dove ha lavorato presso la University of California Irvine per studiare lo sviluppo neurobiologico dell'epitelio olfattivo dei topi. Dal 2004 è coinvolta in progetti di ricerca internazionali per chiarire il meccanismo molecolare alla base della sindrome di Cornelia de Lange (CdLS), una rara malattia genetica dello sviluppo. Presto Shimako diventerà italiana di adozione in quanto, grazie al programma carriere di Telethon, aprirà un proprio laboratorio presso il Centro di biologia integrata (Cibio) dell'Università di Trento dove continuerà a portare avanti i suoi studi sulla CdLS.

L'attivazione di queste ultime due posizioni Dti è stata resa possibile grazie a un accordo di programma con la Provincia di Trento che ha messo a disposizione un finanziamento di 1.034.000 euro.

# Il laboratorio Tecnothon per gli ausili

*Sostiene una ricerca tecnologica che favorisce l'autonomia delle persone con disabilità motoria attraverso soluzioni innovative e sensibilizza la società riguardo alle esigenze delle persone disabili*

Se la ricerca biomedica di Telethon si concentra sullo studio delle malattie genetiche, la ricerca tecnologica portata avanti all'Istituto Tecnothon vuole aiutare le persone disabili (non solo a seguito di malattie genetiche, ma anche a causa di altre patologie) ad affrontare i piccoli e i grandi problemi della vita quotidiana. Fondato nel 1994, l'istituto è sostenuto dalla Fondazione Telethon. Nel laboratorio Tecnothon, che ha sede a Sarcedo (Vicenza), lavorano undici persone con il compito di progettare e realizzare prototipi di ausili che possano trasformarsi in prodotti vendibili a prezzi vantaggiosi e accessibili. I progetti Tecnothon, infatti, sono ceduti gratuitamente a imprese che si impegnano a produrre e vendere l'ausilio a un prezzo pattuito con la Fondazione Telethon che garantisca una remunerazione equa all'azienda, ma che sia accessibile ai pazienti. Tecnothon offre anche consulenza affiancando aziende, enti e istituzioni che vogliono iniziare un cammino di progettazione per tutti.

## I PRINCIPALI RISULTATI

Nell'ultimo anno di attività, il laboratorio Tecnothon ha raggiunto risultati significativi. Molekola, un piccolo ausilio che consente alle persone disabili di trasferirsi con più facilità da una seduta a un'altra, è in vendita nei negozi. Per questo progetto, Tecnothon ha ricevuto la menzione

d'onore al XXII Compasso d'oro. I tecnici e gli scienziati di Tecnothon hanno anche realizzato un prototipo di comando vocale per aiutare chi è costretto a letto a usare il computer. Inoltre, è stato realizzato uno studio preliminare per valutare la validità e la fattibilità di vari prototipi di un sistema posturale che possa far riposare in modo confortevole una persona con disabilità motorie.



I progettisti al lavoro nel laboratorio Tecnothon

# La ricerca esterna

*Grazie ai fondi raccolti, finanziamo anche ricerca biomedica all'avanguardia condotta in strutture esterne agli istituti Telethon e iniziative di supporto alla ricerca scientifica*

Nel 2012, grazie alle risorse raccolte con le campagne Telethon, sono stati investiti complessivamente **14 milioni e 918 mila** euro in progetti di ricerca ospitati in strutture esterne agli istituti Telethon e iniziative a supporto alla ricerca biomedica.

## Progetti di ricerca

Dal 1991 è il principale bando di finanziamento alla ricerca che consente di coinvolgere i migliori scienziati italiani nello studio e nella cura delle malattie genetiche rare. Il bando è dedicato a ricercatori che operano in istituti pubblici e istituti non profit in Italia. Questi finanziamenti prevedono la copertura dei costi vivi di ricerca che comprendono anche i salari del personale non strutturato che lavora nei laboratori. Nel 2012 sono stati dedicati a questa voce 11.167.000 euro e finanziati 44 progetti di ricerca.

## Program project

Per sfruttare il potenziale terapeutico della ricerca di base e promuovere la sperimentazione clinica dei progetti più promettenti, nel maggio 2009 Telethon ha aperto un nuovo bando dedicato al finanziamento di ricerche svolte in collaborazione tra diversi gruppi di ricerca (da un minimo di 3 a un massimo di 6). Il bando prevede che le domande di finanziamento presentate abbiano una chiara componente di ricerca traslazionale, ossia si collochino nel campo della ricerca clinica o preclinica avanzata. Nel 2012, dopo revisione *ad interim* da parte della Commissione medico-scientifica, è stato approvato il finanziamento della terza annualità per i due program project attualmente attivi, per un totale di 896.000 euro.

## Il bando Telethon-Uildm

Dal 2001, Telethon e Uildm dedicano i fondi raccolti dai volontari Uildm a un bando speciale per progetti di ricerca clinica che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati neuromuscolari. Al bando sono ammessi esclusivamente studi clinici mirati alla prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari. Nell'ultimo anno di bilancio sono stati dedicati a questo programma 661.250 euro per sostenere il finanziamento di 6 progetti.

## AL VIA PROGETTI ESPLORATIVI SULLE MALATTIE PIÙ RARE

Anche tra le malattie rare ce ne sono alcune più trascurate di altre tanto da essere state poco o per nulla studiate fino ad oggi. Da quest'anno, la Fondazione Telethon ha deciso di dedicare nuovi fondi per la ricerca sulle malattie più trascurate anche tra quelle rare: dopo un rigoroso processo di valutazione da parte della Commissione medico-scientifica sono stati finanziati 11 progetti incentrati su alcune malattie genetiche neglette, per un totale di 513.140 euro. «Abbiamo aperto un bando dedicato per progetti esplorativi della durata di un anno» spiega Lucia Monaco, direttore scientifico di Telethon.

«L'idea è che nonostante siano finanziamenti contenuti e di breve durata, consentano ai ricercatori di raccogliere dati preliminari sufficienti per concorrere successivamente al nostro bando principale e avviare studi più ampi e completi anche su queste malattie particolarmente neglette». In questa prima edizione l'attenzione si è concentrata su rare forme di malattie muscolari. In particolare, metà dei progetti riguarda varie forme di distrofie dei cingoli: le alfa- e beta-sarcoglicanopatie, le calpainopatie e altre al momento definite secondo la classificazione numerica che riguarda il gene mutato (1H o 2H). Altri progetti riguardano le distroglicanopatie, la distrofia oculofaringea e altre forme di miopatie e miotonie.

# Le alleanze istituzionali

*Il nostro impegno decennale nella lotta alle malattie genetiche rare a fianco delle associazioni di malati ci ha portato a stringere alleanze con enti e istituzioni per promuovere la ricerca scientifica e potenziare i livelli di assistenza per i pazienti*

La prima alleanza, storica, di Telethon è con l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm). È da questa associazione di malati e dalla volontà delle loro famiglie che, nel 1999, Susanna Agnelli fu invitata a costituire una fondazione su modello di quello francese che si occupasse di finanziamento e promozione della ricerca scientifica sulla distrofia muscolare. Da allora Telethon e Uildm hanno sempre lavorato fianco a fianco. Dal 2001 Telethon ha iniziato a sviluppare una serie di iniziative finalizzate a migliorare la gestione e l'assistenza dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari. Nel corso degli anni la Fondazione ha rafforzato e accresciuto le proprie alleanze, sia al livello nazionale sia internazionale.

Nell'ambito neuromuscolare, dal quale ha preso il via questa attività, le finalità perseguite dalle alleanze sono riconducibili a tre obiettivi principali: lo sviluppo e il supporto di ricerche e studi clinici finalizzati allo studio di particolari malattie genetiche, che comprendono investimenti e bandi di ricerca dedicati; la costruzione e la gestione di centri specializzati nella gestione e l'assistenza dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari, la costituzione di registri di malati rivolti all'identificazione e all'inclusione dei singoli pazienti in studi clinici dedicati alla loro patologia. Più recentemente, la Fondazione Telethon ha potenziato la propria presenza nell'ambito di iniziative di collaborazione internazionale legate alle malattie rare e allo sviluppo della ricerca in senso più ampio.

## ALLEANZE SUL TERRITORIO NAZIONALE

### **Centri clinici Nemo - NeuroMuscolar Omnicentre**

Dalla collaborazione di Telethon con Uildm e l'Azienda ospedaliera Niguarda di Milano è nato il primo centro dedicato esclusivamente a chi è affetto da patologie neuromuscolari. In questa struttura il paziente è preso in carico da un'equipe multidisciplinare altamente specializzata attenta alle esigenze peculiari di questi malati. Il paziente si trova al centro di un piano clinico e assistenziale finalizzato a restituirgli la migliore qualità di vita possibile. Un'esperienza replicata a Messina, dove nel 2012 è stato inaugurato un secondo centro presso il Policlinico "G. Martino" di Messina. I due centri sono gestiti e finanziati da due fondazioni create *ad hoc* da Telethon, Uildm e le aziende ospedaliere, la Fondazione Serena e la Fondazione Aurora. Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito 130.000 euro a Fondazione Serena.

### **AriSLA - agenzia di ricerca per la sclerosi laterale amiotrofica**

Nel 2008 la Fondazione Telethon, insieme a Fondazione Cariplo, Fondazione Vialli e Mauro per la ricerca e lo sport, e l'Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica (Aisla) ha dato vita a una nuova realtà con l'obiettivo di offrire ai malati di Sla più speranze di cura e migliore qualità di vita, garantendo la migliore ricerca. I numeri di questa alleanza dal 2008: 3,6 milioni di euro investiti, 3 bandi di ricerca, 20 progetti finanziati, 74 ricercatori coinvolti, 29 pubblicazioni. Nell'ultimo anno di bilancio Telethon ha conferito a questa iniziativa 400.000 euro. Sempre nell'ambito di queste attività collaborative per il sostegno della ricerca sulla Sla, sono stati conferiti 200.000 euro alla Fondazione Vialli e Mauro.

### **Registro Nmd**

È un registro in cui sono raccolti dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti affetti da malattie neuromuscolari (Nmd). Nasce dalla necessità di ordinare e aggiornare queste informazioni per fini epidemiologici e di ricerca, per una migliore conoscenza di queste malattie e per accelerare lo sviluppo di nuovi trattamenti.

## **ALLEANZE INTERNAZIONALI**

### **Enmc - European Neuromuscular Center**

La Fondazione Telethon fa parte di una piattaforma internazionale formata da associazioni ed enti senza scopo di lucro che finanziano attività volte a facilitare l'incontro e la formazione di gruppi di ricerca che si occupano di malattie neuromuscolari.

### **Treat-Nmd**

È un'iniziativa finanziata nell'ambito del VII programma quadro dell'Unione europea con la finalità di individuare le criticità nell'ambito della ricerca traslazionale e degli studi clinici in campo neuromuscolare. In quest'ambito sono nati i registri dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari di cui Telethon cura la parte italiana. Ognuno dei ventuno partner ha il proprio registro, ma le diverse realtà sono consorziate in un network che opera in maniera coordinata. Nel 2011 si è concluso il ciclo di finanziamento da parte dell'Unione europea ma il network prosegue il proprio lavoro. Nel 2012 Telethon ha stanziato 50.000 euro per contribuire alla sostenibilità di questa iniziativa.

### **Eurobiobank**

Le biobanche sono strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche, rendendoli disponibili alla comunità scientifica. 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 all'interno del quale le biobanche della rete italiana costituiscono un nucleo significativo. Nell'ultimo anno di bilancio, al finanziamento della Rete Telethon di biobanche genetiche sono stati dedicati 361.108 euro.

### **RD Connect**

Anche in questa realtà, finalizzata a favorire lo sviluppo di tecnologie a supporto della ricerca sulle malattie rare mettendo in connessione registri, biobanche e risorse bioinformatiche, Telethon mette al servizio della comunità internazionale l'esperienza acquisita nella gestione delle biobanche. La Fondazione ha, infatti, il ruolo di coordinare la parte del progetto dedicata alle attività a supporto di queste strutture. Il progetto è stato selezionato nel 2012 ed è supportato da un finanziamento dell'Unione europea nell'ambito del settimo programma quadro.

### **Irdirc - International Rare Disease Research Consortium**

Telethon è membro di questo consorzio internazionale di enti, associazioni e fondazioni che esprime linee guida per lo sviluppo delle politiche e delle priorità nella lotta alle malattie rare al livello mondiale. In questo comitato sono presenti le principali istituzioni che storicamente finanziano la ricerca sulle malattie rare. L'Irdirc si è dato l'obiettivo ambizioso di individuare, entro il 2020, le strategie di cura per duecento malattie genetiche e gli strumenti diagnostici per la maggior parte delle malattie rare note ad oggi.

### **Open access**

Lo scopo del progetto Open access è rendere disponibili liberamente e in versione completa tutte le pubblicazioni scientifiche tramite pubblicazione su PubMed Central UK (Ukpm). L'archivio digitale contiene già quasi due milioni di articoli e mira a diventare la principale fonte di informazione per la comunità medico-scientifica dell'intera Europa. Telethon è una delle prime organizzazioni non profit europee che hanno aderito all'iniziativa nel 2010 e la prima in Italia. Tutti i ricercatori Telethon sono invitati a depositare copia delle pubblicazioni scientifiche frutto dei loro progetti nell'archivio e a favorire questo grande progetto di condivisione. Per realizzare questa iniziativa, Telethon sostiene i costi di pubblicazione e deposito degli articoli. Nel 2012 sono stati conferiti all'Open access 570.000 euro.

# Amiche associazioni

"Amiche associazioni"  
via C. Spinola, 16 00154  
fax 06.440163665  
associazioni@telethon.it

# A

rrivata alla sua quinta edizione, la Giornata delle malattie rare è stata pensata e voluta dai pazienti europei affetti da malattie rare e dai loro familiari, nonché da tutti gli stakeholder coinvolti. Pianificata per il 29 febbraio, a simboleggiare la rarità di queste malattie, negli anni si è trasformata da evento europeo a mondiale, passando dai diciotto paesi europei coinvolti nella prima edizione del 2008 ai cinquantasei dell'edizione 2011.

DI  
**ALESSIA DATURI**

Promossa in tutta Europa da Eurordis, European Organization for Rare Disease, e coordinata in Italia da Uniamo-Federazione Italiana Malattie Rare onlus, la Giornata alza il livello di attenzione

## INSIEME SI PUÒ andare lontano



su un problema che riguarda alcune migliaia di cittadini.

Se i primi destinatari dell'iniziativa sono i pazienti e i loro familiari infatti, le istituzioni politico sanitarie, il mondo medico, della ricerca scientifica e dell'industria farmaceutica, l'innovazione Biotech e non ultimi i cittadini diventano interlocutori necessari affinché il tema, già oggi una priorità di sanità pubblica, sia avvertito come tale, portando ad azioni che colmino le disuguaglianze sanitarie e di assistenza territoriale.

Significativo in tal senso il progetto europeo Europlan, coordinato dall'Istituto superiore di Sanità, volto allo sviluppo dei piani nazionali per le malattie rare in tutti gli stati membri, la cui conferenza finale del 2011 ha funto da volano elaborazione del Piano nazionale per le malattie rare, atteso da tutti i pazienti entro il 2013.

Il focus dell'edizione 2012 è sulla solidarietà che si esprime in molte forme e declinazioni: solidarietà tra i malati, tra questi e i caregiver, tra i clinici e i ricercatori, tra i politici e i cittadini, tra Paesi per una collaborazione transfrontaliera e tra associazioni di malattie rare diverse.

# 151

Oltre settanta le iniziative svoltesi in tutta la penisola dal 24 febbraio al 3 marzo, mentre l'evento di punta, patrocinato tra gli altri anche da Telethon si è svolto nella mattinata del 29 febbraio alla presenza delle principali cariche politiche, dell'Industria, dei rappresentanti dei pazienti e dei medici. Intitolato "La solidarietà che costruisce", l'evento ha dato voce ai malati affinché fossero ascoltati da chi ha il compito di elaborare le decisioni che li riguardano e ha divulgato quanto ad oggi è stato prodotto collegialmente da una vasta comunità di attori di riferimento nel settore delle malattie rare.

Telethon è sceso al fianco dei pazienti supportando la giornata con varie iniziative di comunicazione e con i propri volontari nelle piazze.

## Benvenute!

Il gruppo delle Associazioni amiche cresce e raggiunge quota 151! Alla fine del 2011 si sono infatti aggiunte sei organizzazioni di pazienti: l'Associazione J. Peter Onlus per la sindrome di Marfan, l'Associazione Italiana per la ricerca sull'anemia di Fanconi, l'Associazione Italiana malattia frontotemporale, l'Associazione Italiana malati di alcaptonuria, l'Azione Parkinson Brescia e l'Associazione nazionale malattia di Wilson.

## UN NUOVO EVENTO PER VOI

Come possono le associazioni contribuire alla ricerca scientifica? E come possono collaborare sul territorio? Sarà una costante di avvio...

malattie di cui ci occupiamo. E sono le difficoltà di un modo... Questo è il tema su cui...

Amiche di Telethon e di... del mondo della ricerca... il tema su cui...



LE RELAZIONI

# Conoscersi, comunicare, attivarsi. Per una grande missione

151 sono le associazioni che costituiscono il network Telethon per i malati rari e le loro famiglie. Grazie all'informazione scientifica e istituzionale, Telethon promuove l'incontro con malati, ricercatori e sostenitori, per coinvolgere il maggior numero possibile di persone nella sfida alle malattie genetiche.

# L'informazione scientifica e istituzionale

*Scoperte scientifiche, campagne ed eventi nazionali e locali. Sono tante le notizie prodotte da Telethon con i suoi mezzi di informazione*

## TELETHON NOTIZIE

Sulla rivista trovano spazio le notizie che riguardano le ultime scoperte scientifiche, le campagne di comunicazione, le iniziative e le manifestazioni, le varie modalità di raccolta fondi. Inoltre, vi si possono leggere servizi speciali dedicati ai protagonisti Telethon: i pazienti, i ricercatori, i volontari e i partner. È pubblicata con cadenza quadrimestrale – marzo, giugno, ottobre e dicembre – e ha una tiratura media di oltre 400mila copie, con punte fino a 700mila per il numero di dicembre. È inviata a tutti i donatori e rappresenta uno degli strumenti con cui Telethon comunica, a tutte le persone interessate, aggiornamenti e testimonianze sul proprio lavoro e sui risultati ottenuti. Uno strumento dinamico di comunicazione istituzionale e di raccolta fondi, che nel 2011 ha rinnovato la propria veste grafica per rispondere sempre di più alle esigenze dei lettori.

## TELETHON.IT

Dopo l'ultimo restyling, il sito di Telethon è diventato un vero e proprio portale di informazione sulle malattie genetiche. Un'intera sezione è dedicata ai progetti di ricerca finanziati dalla Fondazione e alle



malattie oggetto di studio da parte dei ricercatori Telethon. Nell'ultimo anno di bilancio si è registrato un +113% di visitatori unici e un +117% di visite. A contribuire a questo trend il traffico proveniente dalla ricerca su Google, dalle visite dirette a *telethon.it* e delle visite generate da Facebook. L'audience raggiunta sembra preferire i contenuti scientifici e gli aggiornamenti dalla ricerca e dalla raccolta: a fare da traino alle visite sul portale sono, infatti, la sezione dedicata agli approfondimenti scientifici e quella dedicata agli aggiornamenti dal mondo della ricerca e della raccolta. Cresce anche la produzione di contenuti: nel 2011-12 sono state pubblicate 249 notizie (216 nel 2010-11), mentre i nuovi video caricati sono 158 (erano 154 nel 2010-11). Si rafforza, infine, il presidio di Telethon sui social network. Se nel giugno 2011 erano

18.848 i fan della pagina dedicata alla Fondazione, a giugno 2012 la pagina ha superato i 33 mila fan. Oltre a Facebook, si registra un incremento del 30% nelle visualizzazioni del canale TelethonItalia su Youtube. Presidiate anche le piattaforme Twitter, Flickr e LinkedIn.

## L'UFFICIO STAMPA

È l'interfaccia istituzionale con il mondo della comunicazione. Si occupa di produrre e diffondere le informazioni sulle attività istituzionali e di raccolta fondi, sui risultati raggiunti dalla ricerca scientifica e le altre notizie provenienti dal mondo Telethon. La divulgazione delle notizie avviene attraverso tutti i maggiori organi d'informazione, in particolare quotidiani, periodici, radio, tv e internet. Nel periodo dal primo luglio 2011 al 30 giugno 2012, l'ufficio stampa di Telethon ha realizzato 50 comunicati di cui 37 a carattere scientifico e 13 a carattere istituzionale. Tra le attività dell'ufficio stampa, rientra anche il monitoraggio quotidiano degli argomenti trattati. Da un'analisi relativa alla rassegna stampa, nel 2011-2012 risultano essere 3478 gli articoli apparsi sui media nazionali che parlano di Telethon.

## GLI EVENTI ISTITUZIONALI

La Fondazione Telethon organizza momenti dedicati per coinvolgere i portatori d'interesse e catalizzare l'attenzione del pubblico sui temi della missione. Questa attività si articola durante l'anno con modalità e platee diverse.

### **Per l'avvio della maratona 2011, un bilancio degli ultimi vent'anni per i pazienti neuromuscolari**

La conferenza stampa per il lancio della maratona Telethon 2011 è stata dedicata a una riflessione sui progressi della ricerca neuromuscolare dalla nascita di Telethon ad oggi. L'intervento di Eugenio Mercuri, ricercatore del Policlinico Gemelli di Roma molto attivo nella rete italiana e internazionale di clinici impegnati in questo ambito, ha delineato il percorso della ricerca che, anche se non è ancora arrivata a mettere a punto terapie risolutive, ha fatto avanzare notevolmente il livello di conoscenza su queste patologie. In concreto, sono migliorate per i pazienti l'aspettativa e la qualità della vita. Mercuri ha descritto anche il lavoro fatto in ambito clinico. Parallelamente all'avanzamento della ricerca di base e preclinica che, in larga parte grazie al sostegno di Telethon, sta portando diverse strategie di cura sempre più vicine al letto del paziente, la comunità di clinici impegnati nell'ambito neuromuscolare ha sviluppato azioni coordinate, al livello italiano e internazionale, per far sì che

la gestione dei pazienti corrisponda a standard omogenei e mirati a consentire al maggior numero di pazienti di accedere agli studi clinici. In un passaggio particolarmente toccante della conferenza, l'attore Cesare Bocci ha letto il pezzo "Lettera a mio figlio", storia di un padre che si rivolge al figlio, scomparso da vent'anni perché affetto da distrofia muscolare di Duchenne, e gli racconta di come siano cambiate le cose da quando la ricerca Telethon ha fatto sì che si potesse costruire una speranza anche per questa malattia. La lettera è ispirata dalla storia di Omero Toso, vicepresidente e tra i fondatori di Telethon.

### **La Giornata delle malattie rare**

Giunta alla sua quinta edizione, la Giornata delle malattie rare si svolge ogni anno l'ultimo giorno di febbraio proprio per simboleggiare la rarità di queste malattie. Nata come evento europeo nel 2008, attualmente la giornata ha assunto una portata mondiale, per un totale di 56 paesi partecipanti. A livello europeo la Giornata è coordinata da Eurordis (alleanza europea di associazioni di pazienti e di persone attive nel campo delle malattie rare), mentre a livello nazionale è affidata, in ogni stato, alla rispettiva alleanza nazionale (Uniamo per l'Italia). L'edizione 2012 è stata dedicata al tema della solidarietà: tra malati, medici, politici, cittadini, Paesi e ricercatori Telethon ha contribuito al dibattito e alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica sul tema della giornata attraverso i suoi canali di comunicazione.



## Il Filo diretto con i pazienti

*Ogni giorno siamo vicino ai malati e alle loro famiglie con servizi d'informazione, consulenza e supporto perché nessuno possa sentirsi solo e perdere la speranza*

Costituito nel novembre 2004, il **Filo diretto con i pazienti** si relaziona con i malati e le associazioni di malattia, coordinando tutte le attività di informazione e supporto. In particolare si occupa di informare sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica, indirizzare i pazienti ai centri di riferimento e agli specialisti, collaborare con le associazioni dei pazienti affinché la ricerca progredisca nel suo percorso verso la cura delle malattie genetiche, favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili e raccogliere e divulgare le storie dei pazienti. Tutti questi servizi sono forniti continuativamente attraverso diversi strumenti:

- il sito **telethon.it**, che contiene notizie chiare e aggiornate sulla ricerca scientifica e sulle malattie genetiche
- l'**Infoline**, un servizio che, grazie alla consulenza di due medici genetisti, fornisce risposte dedicate alle esigenze di informazione che ogni giorno pervengono a Telethon via e-mail, fax o lettera. Nel periodo dal primo luglio 2011 al 30 giugno 2012 l'Infoline ha ricevuto 634 richieste. Una novità del 2011 è la collaborazione con il portale "Ok salute", al quale l'Infoline presta la collaborazione dei propri medici genetisti per le risposte alle richieste dei lettori nella sezione di genetica
- il sito web **Filo diretto con i pazienti**, uno spazio virtuale creato per favorire occasioni d'incontro e scambio tra persone colpite da malattie genetiche. Dedicato non solo ai pazienti, ma anche ai loro familiari e amici, alle associazioni di malattia e a tutte le persone interessate al tema delle malattie genetiche e della ricerca scientifica, il sito ospita appelli, annunci e informazioni sugli eventi organizzati dai pazienti
- la casella di posta **raccontaci@telethon.it**, nata per raccogliere e divulgare le storie di malattia.

Figura 10: tipologia di richieste pervenute all'Infoline



Dal 01/07/2011 al 30/06/2012

## INCONTRARSI PER FARE RETE

La voce di chi si trova ad affrontare una malattia genetica rara può risultare debole quando è isolata, ma può diventare molto più forte se si unisce ad altre voci provenienti da persone con le stesse esigenze. Per questo sono nate le **Associazioni amiche di Telethon**, organizzazioni senza scopo di lucro che si occupano di una o più malattie genetiche e rappresentano un punto di riferimento importante per i pazienti e le loro famiglie. Insieme a Telethon costituiscono un network di 151 associazioni (di cui 21 nell'ultimo anno) che lavorano insieme per far progredire la ricerca scientifica verso la cura. Proprio grazie dagli appelli pubblicati da genitori e malati sulla Bacheca online di Telethon sono nate 13 nuove organizzazioni di pazienti: Aislo, Associazione italiana sindrome di Lowe; Airp, Associazione italiana rene policistico; Aisjac, Associazione italiana sindrome di Joubert e atassie congenite; Aisnaf, Associazione italiana sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro; Aisa, Associazione sindrome di Aicardi; Aisst, Associazione italiana sindrome di Stargardt; Il Cigno, Associazione per le cure e la tutela dei bambini affetti da craniostenosi; Angeli Noonan, Associazione italiana sindrome di Noonan; Albinit, associazione di/per persone albine e loro famigliari; Aiecc, Associazione italiana sindrome Eec; Vips, Vivere la paraparesi spastica; Ipassi, Associazione italiana incontinenza pigmenti; Aiac, Associazione italiana angiomi cavernosi.

Il 14 aprile 2012, presso il Policlinico Gemelli di Roma, si è tenuto il primo Incontro di primavera delle associazioni di malattia amiche di Telethon. È stata un'occasione di confronto, a distanza di un anno dalla Convention scientifica del 2011, utile per affrontare alcuni temi caldi del mondo associativo delle malattie rare. In particolare, sono stati presentati alcuni esempi di cooperazione a diversi livelli secondo il modello collaborativo a cui la Fondazione Telethon si ispira da sempre.



### UNA LETTERA

di Massimo Panattoni

*Comitato italiano Progetto Mielina*

Capita sovente di riconoscere il valore delle cose che abbiamo soltanto quando ne veniamo privati. L'importanza di un numero di telefono, di una chiave o di un ombrello quando piove. Quando, diversamente, a venire meno è la serenità, ciò significa essere privati della cosa in quel momento più importante. Difficilmente troviamo in altre cose valori più grandi. In ogni momento sentiamo quel "rumore di fondo" che non sappiamo chetare. Ma queste sensazioni si possono vivere nelle varie fasi della vita, anche solo per un esame, un amore incompreso o per un investimento andato male. Sono situazioni di disagio che, in un modo o in un altro, possono essere superate. Rimangono nella memoria come eventi dolorosi che hanno provocato cambiamenti, ma pur sempre "esperienze di vita". Assai diverso è il confronto diretto con le patologie genetiche, nelle quali si vivono tutte le sensazioni di disagio e di disperazione fino a quando, esausti, si prova ad accettare. Si entra allora in una dimensione di "sospensione emotiva" e ci si trova a

pensare in positivo, si va controcorrente, si rifiuta a priori il pessimismo. Non si è più disposti ad ascoltare il brusio di chi si lamenta inutilmente di ogni cosa. Si hanno infinite motivazioni per essere ottimisti, non si trova alcuna utilità nel pessimismo, anzi lo si combatte cercando di persuadere chiunque a ritenere fondamentale ogni passo verso la conoscenza, verso il progresso della scienza. È con questa fiducia e speranza che, come Comitato italiano Progetto Mielina, abbiamo deciso di avvicinarci a Telethon e di partecipare, con un contributo, alla sua ricerca. Una comunione di intenti e una piena condivisione nell'approccio che rinnova continuamente il successo di questa organizzazione che da anni continua con serietà e dedizione a donare speranze a tante famiglie. Vari incontri e confronti con la Direzione scientifica di Telethon ci hanno guidato alla scelta di sostenere il progetto coordinato da Carla Taveggia sulla modulazione della neuregulina-I per il trattamento delle neuropatie demielinizzanti. In un articolo recentemente pubblicato su *Nature Neuroscience* la dottoressa Taveggia descrive il primo meccanismo che blocca la formazione della guaina mielinica: i risultati, a questo punto, sono molto incoraggianti.





LA RACCOLTA

# La nostra gara per far correre la ricerca. Fino al traguardo

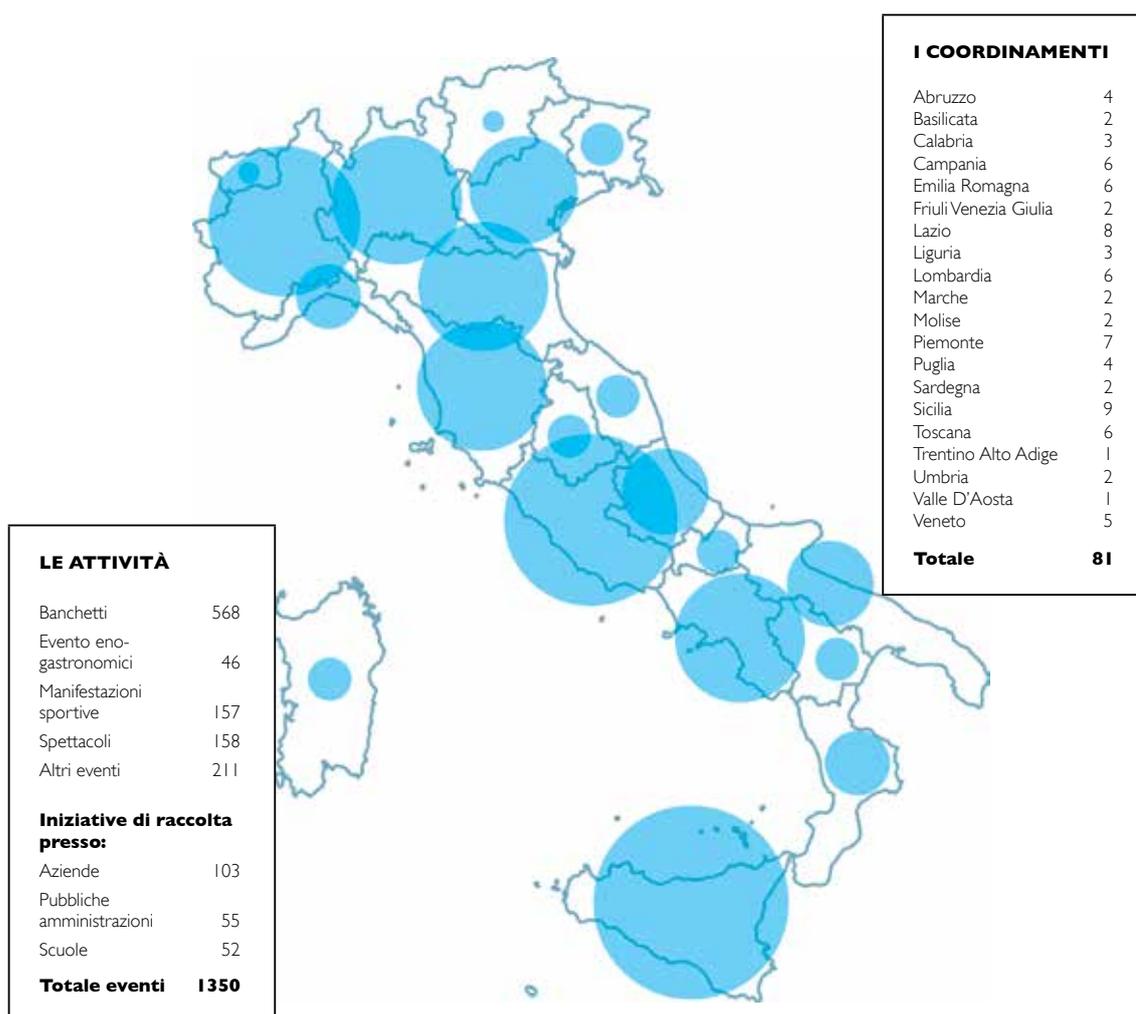
Enrico è un bimbo brasiliano. Affetto da una grave forma di immunodeficienza congenita, ora conduce una vita normale grazie alla terapia genica messa a punto da Telethon. Nella primavera 2012 ha corso insieme a migliaia di persone la Walk of Life. Una bellissima testimonianza di come i contributi raccolti - 34.3 milioni di euro nel 2012 - rappresentino un passo importante verso la cura.

# La rete dei coordinatori

*Una rete di persone straordinarie ci aiuta a diffondere la conoscenza della missione e della visione di Telethon su tutto il territorio nazionale*

È importante che l'obiettivo e i principi su cui si basa l'attività di Telethon siano ampiamente conosciuti e diffusi in tutto il Paese. A questo scopo è cruciale il ruolo svolto dai coordinatori provinciali, persone che mettono a disposizione di Telethon il loro tempo a titolo gratuito per aiutare la Fondazione a sensibilizzare tutta la comunità sociale, dalle aziende alle istituzioni pubbliche e private, dagli enti locali alle associazioni, riguardo l'importanza della missione. I coordinatori sono persone particolarmente attive al livello locale e contribuiscono a costruire il sostegno dei cittadini lungo tutto l'arco dell'anno. Il progetto della rete territoriale risponde, infatti, alla necessità di ottimizzare le attività dei volontari. In particolare il loro compito è quello di diffondere informazioni sullo stato della ricerca finanziata da Telethon e di promuovere le attività di raccolta fondi. Attualmente i coordinatori attivi sul territorio sono 81 (erano 61 nel 2010 e 71 nel 2011), ciascuno con un proprio staff, per un totale di circa 250 volontari e oltre 1.300 iniziative di raccolta organizzate sul territorio nel 2012. L'arruolamento dei coordinatori continua tutto l'anno, perché la lotta contro le malattie genetiche merita sempre maggior attenzione e richiede la massima capillarità sul territorio.

**Figura 11: coordinamenti attivi per regione e attività di raccolta**



## L'IMPEGNO, SEMPRE

### La storia di Franco Cappelli

Coordinatore di due province (Brindisi e Taranto), presidente della Uildm di Martina Franca e punto di riferimento di tutti i partner sul territorio. Franco Cappelli sembra instancabile. Quello che colpisce di più, quando si parla con lui, sono l'entusiasmo e la passione che riesce a trasmettere. E, se racconta il suo impegno per Telethon, si emoziona.

Franco, infatti, sa bene quanto sia importante sostenere la ricerca: la distrofia muscolare di Duchenne, nel 2003, gli ha portato via suo figlio Valerio.

Dal 1990 è referente per l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) per le province di Brindisi e Taranto e, dal 2003, è stato nominato Presidente provinciale per la sezione di Martina Franca. Nel 2007 ha deciso di rispondere al bando Telethon per continuare a coltivare il suo impegno per la solidarietà, diventando coordinatore provinciale di Telethon per le province di Brindisi e Taranto. In passato è stato insegnante dell'Aeronautica militare e caporeparto dell'Italsider, ma ora è in pensione e si dedica con passione alla raccolta fondi coniugandola ad attività sportive come il beach volley e le regate.

Negli anni, grazie al suo impegno e alla sua perseveranza, Franco è riuscito a creare rapporti solidi e duraturi con tutti coloro che potevano sostenere Telethon e, nel tempo, è riuscito a creare una squadra forte e compatta perché è convinto che per raggiungere un obiettivo sia importante lavorare in sinergia con gli altri.

*“Per iniziativa della Fondazione Telethon, della Uildm Direzione Nazionale e dell’Azienda Ospedaliera Niguarda è costituita una Fondazione di diritto privato denominata “Fondazione Serena Onlus” in ricordo e in memoria di Valerio Cappelli e Roberto Bressanello.”*

*Statuto della Fondazione Serena, articolo 1*



*Da sinistra: Angelo Giannese (Bnl), Comasia Ricci (Uildm), Franco Cappelli (Coordinatore Telethon Brindisi-Taranto), Ester Vernaglione (Auchan) e Luigi Altieri (Vice coordinatore Telethon per Taranto)*

La sua attenzione è rivolta principalmente ai giovani, a quello che lui definisce “il futuro della nostra società”: da sei anni, infatti, organizza al palazzetto dello sport di Martina Franca il “Festival degli Studenti” che vede la partecipazione di tutte le scuole medie superiori.

Ogni anno oltre tremila ragazzi diventano protagonisti di questa manifestazione cimentandosi in balli, performance di recitazione, canti e musica.

Per l'organizzazione dell'evento, Cappelli può contare su un gran numero di volontari che lo supportano anche nelle altre attività che organizza nelle due province dove è referente. Il coordinamento avviene durante le riunioni che sono convocate almeno una volta al mese presso l'Associazione arma aeronautica di Brindisi, sede del Coordinamento.

Per il futuro Cappelli ha le idee chiare: «Telethon si concentra su malattie rare e poco conosciute per questo è importante avvicinare e sensibilizzare quante più persone possibili a questi argomenti. Per farlo ci dedicheremo all'organizzazione di attività che possano unire le attività sportive e di passatempo con la solidarietà».

# La maratona televisiva

*Grazie alla generosità degli italiani raccogliamo ogni anno i fondi necessari per sostenere le nostre attività: l'evento principale è seguito in diretta televisiva da milioni di persone*

Il 16, 17, e 18 dicembre 2011 è andata in onda la ventiduesima edizione della tradizionale maratona di Telethon, al termine della quale il numeratore ha segnato trenta milioni e quaranta mila euro. Il format televisivo, a partire dalla prima edizione, concilia le esigenze dello spettacolo con una rigorosa informazione medico scientifica. A questo si aggiungono le testimonianze di chi vive, giorno per giorno, a stretto contatto con Telethon: i ricercatori e i malati con le loro famiglie. Una miscela di successo che, negli anni, è stata in grado di creare un forte legame con il pubblico, diventando un punto di riferimento nell'ambito della beneficenza televisiva per tutti gli italiani. Anche quest'anno la Rai, con la quale Telethon ha realizzato la prima maratona italiana di raccolta fondi nel 1990, ha svolto un ruolo primario nell'informare il pubblico sulle malattie genetiche, sugli sviluppi della ricerca e sulle condizioni di vita delle persone affette da malattie genetiche. Anche RaiCinema contribuisce annualmente al successo della maratona: per l'edizione 2011 ha prodotto uno dei cortometraggi che Telethon ha realizzato su una storia di malattia e di ricerca. Tutte le testate giornalistiche Rai hanno offerto aggiornamenti in tempo reale sull'andamento della raccolta, mentre i palinsesti radio hanno ospitato tanti protagonisti legati a Telethon a partire da lunedì 12 dicembre. Inoltre, sul sito Rai.tv è stato possibile seguire le clip del backstage della maratona.



## LA MARATONA DEGLI EROI

La ventiduesima edizione dell'evento è stata dedicata agli eroi, persone comuni che, con un coraggio e una forza straordinaria, lottano assieme a Telethon per trovare una cura per le malattie genetiche. Tra loro sono stati rappresentati i ricercatori che dedicano la loro vita a far progredire la ricerca, i pazienti e le famiglie che trovano la forza di combattere ogni giorno contro la malattia e i volontari che dedicano parte del loro tempo prezioso e delle loro energie a sostenere una missione in cui credono fermamente. Tra tutte le storie raccontate, quella di Davide e Matteo ha avuto un forte impatto sui telespettatori. Due ragazzi legati da un'amicizia straordinaria: Matteo, dodici anni, vive su una sedia a rotelle da quando era piccolissimo per una forma di atrofia muscolare spinale. Davide, il suo migliore amico dai tempi dell'asilo, lo aiuta in tutte le sue attività

non lasciando mai che si senta solo ed emarginato. L'esempio di solidarietà rappresentato da questa amicizia ha meritato anche il riconoscimento ufficiale da parte del presidente della Repubblica Giorgio Napolitano, che ha consegnato a Davide l'onorificenza di Alfiere della Repubblica. Davide, Matteo e tutti gli altri eroi di Telethon quest'anno sono stati celebrati anche su Facebook che ha sostenuto la raccolta di fondi con l'applicazione virale "Eroi di Telethon" e che ha permesso agli utenti stessi di diventare eroi grazie al coinvolgimento del proprio network e alle donazioni raccolte tramite il web.

**30 milioni e 40 mila euro**, è il dato di chiusura del numeratore alla fine della maratona

**9** i cortometraggi (uno prodotto da RaiCinema) che raccontano le esperienze di persone affette da una patologia genetica

**60** ore di trasmissione televisiva

**14** ore di "studio Telethon", la trasmissione condotta da Fabrizio Frizzi

**33** le patologie di cui si è parlato (di cui 3 immunodeficienze, 7 da accumulo lisosomiale, 3 oculari, 2 mitocondriali, 8 neuromuscolari, 7 neurologiche, 2 sindromiche e 1 polmonare), per un totale di **3** ore

**17** trasmissioni coinvolte, per un totale di **28** conduttori impegnati

**39** le famiglie coinvolte

**33** ricercatori Telethon presenti

**17** spazi di informazione istituzionale, per un totale di circa **2 ore e 30** minuti di trasmissione



# La Walk of Life

*Migliaia di partecipanti, centinaia di volontari, 8 città coinvolte, 3 villaggi della ricerca, un unico grande traguardo: la cura delle malattie genetiche*

Per continuare a sostenere la ricerca, la maratona di Telethon è uscita dalla tv ed è scesa nelle strade delle principali città italiane. È stato questo il senso della Walk of Life, la nuova iniziativa di raccolta fondi di



Telethon: otto mini-maratone della lunghezza di 10 km, abbinata ad altrettante passeggiate di 3-5 km aperte a tutti, che si sono corse in otto città italiane dal 22 aprile al 6 maggio. La nuova campagna, che ha voluto coinvolgere adulti, bambini, podisti e famiglie intere, si è svolta all'insegna dello slogan "Il destino della ricerca è nei tuoi piedi". La nuova maratona ha contribuito a sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche, abbinando così il divertimento e lo sport all'impegno sociale. Walk of Life ha preso il via il 22 aprile a Roma, per proseguire a Napoli e Potenza (29 aprile), Bari (1 maggio) e concludere il suo tour solidale il 6 maggio, con le corse contemporanee di Milano, Torino, Catania e Lanciano. Nello stesso periodo, i volontari hanno organizzato numerose manifestazioni in altre province italiane. A rappresentare la missione di Telethon nelle varie città sono state otto squadre speciali capitanate da ragazzi che, pur se colpiti da una malattia genetica, praticano attività sportive, che hanno corso accanto ai ricercatori. Fondamentale il contributo degli enti locali, delle società e delle associazioni sportive delle città coinvolte, che hanno reso possibile lo svolgimento delle manifestazioni e hanno aiutato Telethon nella promozione della manifestazione. Importanti anche le adesioni dei partner storici e dei nuovi partner che hanno sostenuto l'evento e contribuito alla sua realizzazione.



## Pacco gara

L'iscrizione a Walk of Life ha previsto una donazione a Telethon di 10 euro per gli adulti e di 5 euro per i bambini. I partecipanti hanno ricevuto la maglia ufficiale dell'iniziativa donata da Bnl Gruppo Bnp Paribas e un ricco pacco gara fornito da Amuchina Gruppo Angelini, Antica Cioccolateria Acese, Auchan, Bionike, Biscotti Gentilini, Ferrarelle, Gatorade, Karnak, Simply, The Space Cinema, Vitasnella e TotalErg.

## Il sostegno dei partner

Importante il supporto di tutti i partner che hanno contribuito a vario titolo alla riuscita dell'iniziativa: l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm), Ferrarelle SpA, Bnl Gruppo Bnp Paribas, Simply, Auchan, Gruppo Poste Italiane, Gazzetta dello Sport e Radio dimensione suono (Rds). Alla promozione di Walk of Life su tutto il territorio nazionale hanno contribuito anche: Aams, Aci, ADR, Agenzia del territorio, Better, Codere, Cogetech, Fit, Gament, Groupon, Infor, Intralot, Lottomatica, Luxottica, Matchpoint, Sisal, Snai e VM Service Group.

## I patrocini

La Walk of Life ha ricevuto il patrocinio del Comitato olimpico nazionale italiano (Coni), del Comitato italiano paralimpico (Cip), della Regione Lazio, della Provincia di Roma e del Comune di Roma della Federazione italiana di atletica leggera (Fidal) e del Segretariato sociale Rai.

# Raccolta attiva tutto l'anno per sostenere la ricerca

*Le attività di ricerca non si fermano mai. Per questo è importante che il sostegno a Telethon continui durante tutto l'arco dell'anno*

Ogni persona fa la differenza. Questo è il principio su cui si basa la raccolta fondi di Telethon: anche il più piccolo contributo si trasforma in un grande gesto per chi aspetta, da anni, una cura. Un numero crescente di persone dedica momenti personali come matrimoni e compleanni alla raccolta di Telethon o trasforma in un atto di generosità la propria dichiarazione dei redditi o, ancora, utilizza la formula del lascito per sostenere le nostre iniziative. Sul sito *telethon.it* sono indicati tutti i modi per contribuire in prima persona alla lotta contro le malattie genetiche.



## UN LASCITO IN FAVORE DI TELETHON PER IL PROGRESSO DELLA RICERCA VERSO LA CURA

Lasciare un segno tangibile di responsabilità sociale, di civiltà, di consapevolezza. Ricordare Telethon nel proprio testamento vuol dire credere in un futuro migliore che vada oltre se stessi ed essere portatori di una visione più ampia del futuro e del progresso. Il lascito testamentario è un modo per sostenere concretamente la quotidiana battaglia di molti ricercatori in ogni parte d'Italia contro le malattie genetiche. Anche una piccola somma o il lascito di un bene mobile o immobile può essere determinante ed è possibile farlo nel pieno rispetto delle leggi e dei diritti dei parenti più stretti. Nell'ultimo anno, la raccolta fondi da lascito testamentario a favore della Fondazione è stata di 4.531.493 euro.

### PER SEMPRE AL FIANCO DEI MALATI

#### La storia della dottoressa Leonardi

Una donna forte, determinata e con un importante spirito sociale. È così che Concetta Leonardi, farmacista siracusana viene ricordata da chi ha avuto la fortuna di conoscerla.

Concetta si è spenta nell'agosto del 2010, all'età di 86 anni. Da anni in pensione, prima di morire ha deciso di lasciare a Telethon la sua eredità, una scelta coerente con l'impegno e l'attenzione che per tutta la vita aveva dimostrato nei confronti dei più deboli. Fin da giovanissima interessata alla scienza e alla medicina, Concetta conseguì due lauree, una in chimica e l'altra in farmacia. A Parma, durante gli anni universitari si dedicò con passione alla ricerca scientifica, in un'epoca in cui i laboratori erano poco frequentati dalle donne. Qualche anno dopo tornò a Siracusa dove la "dottoressa" rimane, ancora oggi una figura leggendaria in

quanto fu la prima donna a ottenere la patente e a guidare un'automobile. Instancabile viaggiatrice, sia a fianco del marito che da sola. Di lei si ricordano i lunghi viaggi fino ai Paesi dell'estremo oriente, ispirati da una curiosità vivace. Tutto questo, però, senza mai dimenticare i bisogni di chi le era più vicino. Per tutta la vita Concetta si è dedicata all'assistenza dei malati terminali e dei grandi invalidi, due categorie che sempre le sono state particolarmente a cuore. Oggi, la Fondazione Telethon vuole ricordarla con un pensiero speciale non solo perché ha voluto essere al fianco della nostra missione con un gesto che è tanto semplice quanto importante, ma soprattutto perché questo gesto rappresenta in qualche modo la sintesi di una intera esistenza dedicata agli altri, nella piena consapevolezza di quanto sia importante guardare oltre se stessi e impegnarsi in prima persona per un domani migliore.



## IL 5X MILLE PER NON RESTARE IMMOBILI CONTRO LE MALATTIE GENETICHE

La scelta di donare il 5xmille a Telethon è un modo concreto per aiutare i malati e le loro famiglie a sperare in un futuro più sereno. Chi fa questa scelta dimostra di credere nella ricerca, di avere fiducia in una gestione trasparente dei fondi raccolti e soprattutto di condividere l'impegno a favore della cura. Nel 2010, oltre 52 mila italiani hanno scelto Telethon nella propria dichiarazione dei redditi, con una raccolta di 1.918.336 euro. I contributi ricevuti nelle precedenti edizioni del 5xmille sono stati rispettivamente di 1.378.165 euro nel 2006 (prima edizione), 1.747.873 euro nel 2007, 2.488.146 nel 2008 e di 2.360.291 euro nel 2009. I fondi del 5xmille costituiscono un contributo molto significativo per continuare a sostenere il lavoro di ricerca sulle malattie genetiche.

### ALTRE INIZIATIVE DI RACCOLTA

#### Liscianigiochi aiuta la ricerca

Il Gruppo Lisciani, la casa editrice che svolge da oltre quarant'anni un'attività di ricerca e sperimentazione sulle strategie di apprendimento dei bambini, ha scelto di devolvere a Telethon una parte del ricavato dei giochi educativi pensati per l'età prescolare.

#### Ennio Morricone suona per Telethon

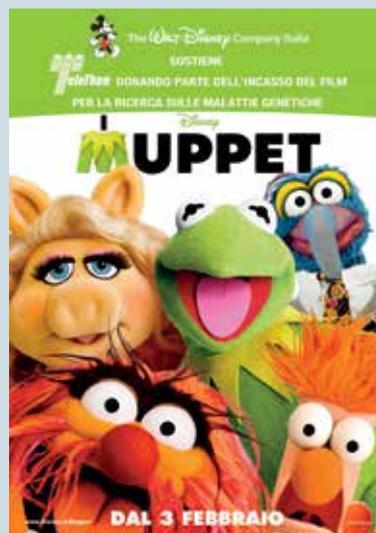
La musica del maestro Ennio Morricone ha aiutato la ricerca con il concerto "Morricone dirige Morricone", organizzato l'11 settembre nel parco del Teatro romano di Gubbio. Una serata di buona musica nata per commemorare le vittime dell'attentato dell'11 settembre 2001 alle Torri gemelle di New York. Il premio Oscar e autore di alcune delle colonne sonore che hanno fatto la storia del cinema è diventato così protagonista di una serata speciale dove, oltre a ripercorrere i successi del suo repertorio, ha reso possibile il sostegno a Telethon, devolvendo alla ricerca 1 euro per ogni biglietto venduto.

#### Cortina in pista per la solidarietà

Artigiani, commercianti e imprenditori di Cortina hanno confermato anche quest'anno con generosità il proprio sostegno a Telethon. A dimostrarlo sono state le adesioni e tutti i premi raccolti per la lotteria benefica a favore della ricerca. L'estrazione dei biglietti vincenti si è svolta all'interno di un esclusivo *charity dinner* che prevedeva

un biglietto di ingresso del valore di 100 euro, di cui 65 devoluti a Telethon. Il 18 febbraio è stata organizzata poi una gara, giunta alla sua terza edizione, che ha unito tre discipline dello sci alpino aperte a sciatori professionisti e amatori che, con la propria quota di iscrizione pari a 15 euro, hanno scelto di sostenere la lotta alle malattie genetiche.

#### Disney e i Muppet insieme per una buona causa



In occasione del nuovo film intitolato ai Muppet, uscito nelle sale italiane il 3 febbraio 2012, Disney Italia e Telethon hanno lanciato un'originale iniziativa di solidarietà: un "Muppethon" che ha previsto un contributo sugli incassi dedicato alla

ricerca sulle malattie rare che colpiscono il mondo dell'infanzia. L'iniziativa è nata dal film stesso: Walter, il più grande fan dei Muppet, ha lanciato un "telethon" con l'obiettivo di sostenere una buona causa, il grande ritorno di Kermit, Miss Piggy e tutta la banda dei Muppet sulla ribalta cinematografica.

# Una squadra affiatata per arrivare alla cura

*Sostenere la raccolta fondi per garantire continuità e dare concretezza alla ricerca sulle malattie genetiche: un'attività portata avanti, giorno dopo giorno, con impegno e motivazione*

La squadra che sostiene Telethon è formata dalle forze migliori del nostro Paese: aziende, istituzioni pubbliche e private, associazioni di volontariato e federazioni sportive che condividono con determinazione la nostra missione e promuovono la raccolta fondi in molti modi.

La partecipazione di ognuno è indispensabile e fa la differenza. È anche grazie al loro impegno e alla loro vicinanza infatti che, su alcune malattie, la ricerca Telethon sta facendo grandi passi in avanti. Insieme, anche i progetti più ambiziosi, possono diventare possibili.

## I PARTNER PRINCIPALI



È grazie all'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare se Telethon si è costituito in Italia. Dal 1990 ad oggi, centinaia di volontari Uildm scendono in piazza, ogni anno, su tutto il territorio nazionale per informare, sensibilizzare e promuovere la raccolta fondi a favore della ricerca sulle distrofie muscolari e le altre malattie genetiche. Un supporto strategico insostituibile per consolidare ogni anno di più il rapporto di vicinanza tra gli italiani e Telethon. Nel 2011-2012 la raccolta Uildm è stata di 1.072.606 euro.



Una collaborazione di successo iniziata nel 2002. Da allora l'azienda ha dato sempre il suo sostegno, raccogliendo 1.446.034 euro solo nel 2011 e superando così i 10 milioni di euro raccolti nei 10 anni di partnership. Nell'ultimo anno, in occasione della maratona, Simply ha organizzato circa 300 eventi sul territorio e per la campagna Walk of Life ha dissetato i partecipanti offrendo le aranciate Simply, inserite nel pacco gara consegnato ad ogni partecipante. Infine, per consolidare il rapporto di partnership, dal 2010 l'azienda ha scelto di riportare il logo della Fondazione Telethon sulla confezione dei prodotti della marca privata.



Una partnership storica, nata venti anni fa. La collaborazione con Bnl è preziosa per la rilevanza del supporto offerto, per l'opera di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sui temi della ricerca scientifica e per avere costruito negli anni un modello di responsabilità sociale d'impresa caratterizzato dalla attività volontaria del personale e dal coinvolgimento continuo di tutta la rete. L'impegno di Bnl dura tutto l'anno con l'organizzazione di oltre 1.000 eventi sul territorio e la mobilitazione di tutta la rete di agenzie a favore della raccolta. Inoltre, per la Walk of Life, Bnl ha fornito ai partecipanti le maglie ufficiali della manifestazione. Nel 2011-2012, la raccolta fondi ha raggiunto il traguardo di 10.601.550 euro.



Al fianco di Telethon dal 2003, Auchan ha rafforzato negli anni il proprio impegno anche grazie alla passione dei collaboratori, alla loro adesione alla causa e alla generosità dei clienti. Come ogni anno, in occasione della maratona, Auchan ha svolto un'importante attività di sensibilizzazione e raccolta fondi nella rete dei suoi ipermercati e ha contribuito con donazioni spontanee. Per la Walk of Life ha donato 100.000 barrette per rendere ancora più ricco il pacco gara distribuito agli atleti e ha supportato la raccolta fondi nei punti vendita e con l'organizzazione di eventi. La raccolta complessiva dell'ultimo anno è stata di 1.096.886 euro.

## I PARTNER ISTITUZIONALI



L'Amministrazione autonoma dei monopoli di Stato sostiene Telethon dal 2005 e coinvolge nella raccolta fondi tutti i principali operatori e concessionari come Bwin, Codere, Eurobet, Gamenet, Gioco Digitale, Intralot, Jamma.it, Merkur e Snai. Nel 2011 Aams ha raccolto complessivamente 86.818 euro. Tra le aziende sensibilizzate c'è anche Cogetech che ha donato 50.000 euro.



Dal 2001 insieme a Telethon per supportare i migliori progetti di ricerca sulle malattie genetiche del sangue. Nell'ultimo anno Avis ha raccolto 261.392 euro, un contributo che è stato devoluto ad un progetto di ricerca sull'anemia di Fanconi, malattia caratterizzata dalla carenza di tutti i tipi di cellule nel sangue e che provoca malformazioni e ritardo nella crescita.



Per il secondo anno consecutivo Ferrarelle ha scelto di essere a fianco di Telethon come partner principale della Walk of Life, offrendo un contributo economico di 200.000 euro e dissetando i tanti partecipanti che nella primavera 2012 hanno affollato le piazze italiane.



Royal Caribbean International ha sostenuto Telethon con una donazione aziendale finalizzata all'adozione di un progetto di ricerca e con un contributo legato alla scelta di chi prenota una crociera Royal. La raccolta complessiva è stata di 182.000 euro. Nella primavera 2012 ha inoltre ospitato a bordo di una nave della flotta oltre 130 ricercatori per l'incontro annuale dell'Istituto Telethon Dulbecco.

## CON IL CONTRIBUTO DI



I titolari di carte di credito Visa, Mastercard e American Express hanno effettuato donazioni a favore della ricerca grazie all'intervento di CartaSi che ha semplificato le procedure sia di raccolta che di accredito. Il risultato della raccolta è stato pari a 361.194 euro. A questo importo va aggiunta anche la donazione CartaSi di 50.000 euro.



Giunti al Punto e Melbookstore hanno rinnovato per il quarto anno l'impegno per Telethon. La raccolta fondi è avvenuta direttamente nelle librerie presenti su tutto il territorio nazionale e ha portato una raccolta totale di 141.664 euro.



Nel 2011 Karnak Spa, realtà operante nel mondo delle forniture per ufficio, ha affiancato Telethon stipulando un accordo triennale di collaborazione. Per il primo anno ha donato 80.000 euro e ha dato il suo sostegno alla campagna Walk of Life.

**LOTTOMATICA** Con Telethon dal 2000, sostiene la ricerca attraverso una donazione con il Gioco del Lotto e mettendo a disposizione gli oltre 1300 punti scommesse Better presenti in tutta Italia ed i siti Lottomatica.it e Totosi.it. Nel 2011 Lottomatica ha donato 105.472 euro.



Il Gruppo Poste Italiane è stato anche quest'anno al fianco di Telethon promuovendo l'iniziativa "dona il resto" presso i 14 mila uffici postali in occasione della maratona e della Walk of Life: la raccolta totale è stata di 70.000 euro. Inoltre, PosteMobile, l'operatore di telefonia del Gruppo, oltre a consentire ai propri clienti di inviare sms solidali per entrambe le campagne, ha sostenuto la Walk of Life con una donazione di 30.000 euro.



Per il settimo anno Sisal è al fianco di Telethon con una gara di solidarietà che ha coinvolto le 45.000 ricevitorie della propria rete. Sisal ha sostenuto la ricerca invitando i clienti a effettuare una donazione libera non legata al gioco tramite versamenti dal terminale o con la speciale schedina Telethon. La raccolta è stata di 94.498 euro.



Al Gruppo Telecom Italia si deve la realizzazione di attività fondamentali nello svolgimento della maratona televisiva: dal supporto tecnologico relativo all'alimentazione ed elaborazione dati del numeratore, alla presa in carico dei relativi costi tecnici, per un valore pari a 100.000 euro. A quest'importante contributo si è aggiunta anche una donazione di 75.000 euro.

## I PARTNER TECNICI



Con l'attivazione comune di un numero unico solidale per la maratona e per la campagna Walk of Life, queste importanti compagnie telefoniche hanno consentito ai loro clienti di chiamare da rete fissa e sostenere la ricerca sulle malattie genetiche con donazioni di 2, 5 o 10 euro. La raccolta complessiva è stata di 4.077.062 euro.



I gestori di telefonia mobile hanno messo a disposizione una numerazione solidale per la maratona e per la campagna Walk of Life che ha consentito di effettuare, ad ogni sms, una donazione di 2 euro esente da Iva e quindi completamente devoluta alla ricerca. Grazie all'adesione dei loro clienti, il contributo alla raccolta è stato di 2.639.264 euro.

### Un ringraziamento particolare a chi nell'anno ha sostenuto Telethon con una donazione pari o superiore a 10 mila euro:

3G	Biscotti Gentilini	Dalmare	Idromeccanica Bertolini	Sea
Automobil Club d'Italia	Bnl Finance	Decima Costruzioni	Ifitalia	S&G
Agenzia del Territorio	Bnp Paribas Investment	E. Giovi	Impresa di Costruzioni	Seli
Amministrazione	Partners Sgr	Ecosacrofanese	Ing. E. Mantovani	Siae
Provincia di Avellino	Btp Infrastrutture	Eurotrasporti	Iper Montebello	Si.Di.Gas
Amministrazione	Carbofin	Fandango	Las Mobili	Sette Costruzioni
Regione Lazio	Caronte & Tourist	Ferrari	Lear Corporation Italia	Società Agricola
Agricola Lieta	Casa di cura Tortorella	Figc - Lega Nazionale	Lisciani Giochi	Laquilana
Albatross	Colari	Dilettanti	Luxtotta	Technip
Entertainment	Comitato Regionale	Filmauro	Manutencoop Facility	The Space Cinema
Amministrazione Senato	Csen Toscana	Fogliata	Maxcom Petroli	The Walt Disney
della Repubblica	Concetti Alimentari	Funivie Piccolo San	Oma	Company Italia
Amuchina	Coni Servizi	Bernardo di La Thuille	Plastitalia	Tod's
Antonelli Industrie	Consorzio Stabile Samac	Galileo	Plastotecnica	TotalErg
Dolciarie	Crai	Gascom	Proloco Comitato	Vitali
Artigiancassa	Cva - Compagnia	Grandi Lavori Fincosit	Spontaneo Nuragus	Walter Tosto
Barili	Valdostana delle Acque	Gruppo Franci	Sanofi-Aventis	
Bassilichi				





LA GESTIONE

Efficienti e trasparenti.  
Perché il tempo  
è denaro. E il denaro  
è speranza

74 è la percentuale dei fondi che Telethon ha destinato alle attività di ricerca nell'ultimo anno. Grazie a un attento monitoraggio dei costi è possibile impiegare la maggior parte delle risorse raccolte a sostegno di eccellenti progetti di ricerca e dei migliori ricercatori in Italia.

# Il funzionamento della struttura

*Un attento monitoraggio dei costi a beneficio delle attività di ricerca*

## IL RENDICONTO DELLA GESTIONE

Ogni anno sottoponiamo a un rigoroso processo di controllo le spese sostenute per la raccolta dei fondi e per il funzionamento generale dell'organizzazione, per garantire la maggior parte dei fondi alle attività di ricerca. Dal 2005 utilizziamo indici di efficienza riconosciuti a livello internazionale e proposti da Charity Navigator, l'organizzazione che valuta gli enti non profit statunitensi e che offre una guida consapevole ai donatori. La validità di questi indici è confermata in Italia dal Consiglio nazionale dei dottori commercialisti. Il prospetto seguente sintetizza le informazioni contenute nel bilancio contabile della Fondazione Telethon, certificato dalla società di revisione PricewaterhouseCoopers e approvato dal Consiglio di amministrazione, e permette di mostrare in modo chiaro e sintetico la gestione della Fondazione Telethon al 30 giugno 2012, con particolare riferimento al funzionamento della struttura in termini di proventi ed oneri.

**Figura 12: rendiconto della gestione - prospetto di sintesi (in euro)**

	Esercizio al 30 giugno 2011*	Esercizio al 30 giugno 2012
<b>PROVENTI</b>		
proventi da raccolta fondi	35.551.560	34.294.623
proventi istituzionali e contributi vincolati	11.696.417	11.048.953
proventi finanziari	3.215.664	2.004.731
proventi straordinari	715.407	229.768
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>51.179.048</b>	<b>47.578.075</b>
<b>ONERI</b>		
impieghi istituzionali	37.338.514	31.276.186
<i>fondi per progetti</i>	33.150.637	26.854.498
<i>altri istituzionali</i>	4.187.877	4.421.688
oneri raccolta	8.070.356	8.066.790
oneri supporto generale	2.819.413	2.811.550
oneri finanziari	1.042.531	2.200.408
oneri straordinari	337.562	228.171
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>49.608.376</b>	<b>44.583.105</b>
<b>RISULTATO GESTIONALE FONDI DISPONIBILI</b>	<b>1.570.672</b>	<b>2.994.970</b>

\* I dati al 30 giugno 2011 si riferiscono ai valori del Comitato e della Fondazione consolidati

## I PROVENTI

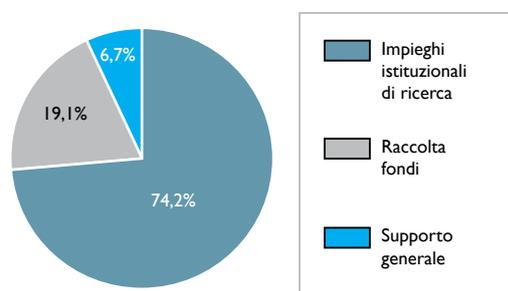
Nel corso del 2011-12 si è registrata, rispetto all'anno precedente, una flessione dei proventi totali del 7%, principalmente dovuta ai risultati dell'attività finanziaria, condizionati dall'andamento dei mercati. Anche le attività di raccolta fondi, a causa della congiuntura economica, hanno subito una modesta contrazione (3,5%); la flessione della raccolta legata alla maratona tv è stata in buona parte compensata dall'aumento dei lasciti e della Campagna di primavera, come evidenziato nella figura seguente. La crescita dei contributi vincolati ha consentito, infine, di ammortizzare i minori proventi da attività istituzionali legati al contratto con la casa farmaceutica GlaxoSmithKline in virtù del quale, nell'esercizio precedente, la Fondazione ha contabilizzato l'una tantum legata all'avvio dell'accordo.

**Figura 13: proventi della raccolta fondi - dettaglio attività (in euro)**

	Esercizio 2010/11*	Esercizio 2011/12
<b>PROVENTI DA RACCOLTA FONDI</b>		
Maratona Telethon	31.229.151	25.856.009
Campagna di primavera	974.398	1.371.818
altre raccolte:		
da eredità e legati	664.744	4.531.279
da fondazione bancarie ed altri enti	322.976	657.779
5 per mille	2.360.291	1.877.738
<b>TOTALE PROVENTI RACCOLTA FONDI</b>	<b>35.551.560</b>	<b>34.294.623</b>

\* I dati al 30 giugno 2011 si riferiscono ai valori del Comitato e della Fondazione consolidati

**Figura 14: nel 2012, su 100 euro, Telethon ne ha impiegati 74 per le attività istituzionali**



## L'IMPIEGO DEI FONDI

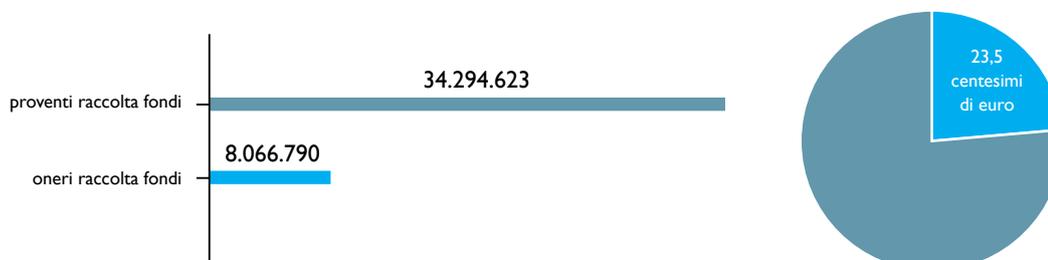
Nel 2011-12 la Fondazione Telethon, al netto degli oneri finanziari e straordinari, ha destinato alle attività istituzionali il 74,2% degli impieghi totali pari a 31,3 milioni di euro di cui 26,9 milioni per i progetti di ricerca e 4,4 per le attività della Commissione medico-scientifica, della Direzione scientifica, della gestione dei fondi di ricerca e per le attività di sensibilizzazione e informazione scientifico-istituzionale. L'esercizio precedente si era chiuso con impieghi complessivi pari a 37,3 milioni di euro. La diminuzione rispetto all'anno precedente, come si è avuto già modo di dire, è legata a un effetto contabile dovuto

all'incorporazione del Comitato nella Fondazione, in ragione del quale gli impieghi istituzionali verranno assunti direttamente all'interno degli oneri operativi generati dagli istituti di ricerca della Fondazione. Il restante 25,8% è stato utilizzato per le attività di raccolta fondi (8.066.790 euro) e di funzionamento della struttura (2.811.550), con valori in linea con quelli dell'anno precedente.

## L'EFFICIENZA DELLA RACCOLTA

L'efficienza della raccolta fondi indica quanto costano le attività di *fund raising* (rapporto tra oneri e proventi).

Figura 15: nel 2011-2012, per raccogliere un euro, Telethon ha speso 23,5 centesimi



## LA RAPIDITÀ NELLA DESTINAZIONE DEI FONDI

Un ulteriore indicatore di efficienza è rappresentato dal tempo che intercorre tra la delibera dei progetti finanziati e la messa a disposizione dei fondi per i progetti stessi. Il processo prevede che dopo la delibera del Consiglio di amministrazione, l'Ufficio di gestione dei fondi di Telethon invii ai ricercatori le comunicazioni amministrative contenenti i moduli di accettazione e il regolamento di gestione del finanziamento. I ricercatori assegnatari del finanziamento hanno quattro mesi di tempo per rispondere. Una volta ricevuta la risposta del ricercatore, Telethon procede a una serie di controlli amministrativi volti a verificare la corretta compilazione, confrontando i dati con quelli riportati nel bando e, in seguito all'esito positivo dei suddetti controlli, effettua il bonifico. Questo processo può essere sintetizzato nello schema seguente, che evidenzia tra l'altro come la rapidità nella destinazione dei fondi dipenda anche dai tempi di risposta dell'ente presso cui lavora il ricercatore.

Figura 16: schema sintetico del processo di destinazione dei fondi



Entro sette mesi dalla delibera, tutti gli enti di ricerca ricevono i bonifici relativi ai fondi loro assegnati. In media, oltre il 50% entro i primi quattro mesi.

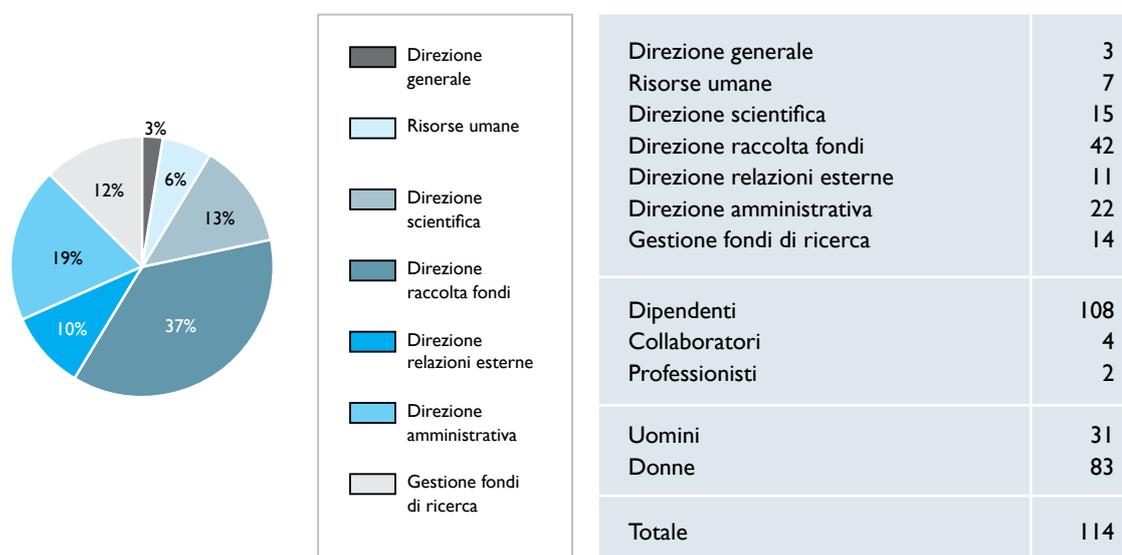


## Le nostre persone

*Collaborazione tra diverse professionalità, condivisione della missione e un impegno costante a migliorarsi sono i valori che ispirano il nostro lavoro*

Al 30 giugno 2012 sono 114 le persone che lavorano nella Fondazione Telethon, di cui 108 dipendenti, 4 collaboratori e 2 professionisti. Le donne sono 83 e gli uomini 31. L'età media del personale è di 39 anni e l'anzianità di servizio di 7,7 anni. La figura seguente riepiloga la distribuzione del personale per aree funzionali.

Figura 17: il personale della Fondazione Telethon, al 30 giugno 2012



I dipendenti rappresentano il 95% della popolazione lavorativa. 99 di loro hanno un contratto a tempo indeterminato e 9 a tempo determinato, 97 un contratto full time e 11 part-time.

Per favorire lo sviluppo delle professionalità e della cultura organizzativa, nel 2011-2012 Telethon ha realizzato 8 corsi di formazione di cui 19 tecnico-professionali, 6 manageriali e trasversali e 3 di lingua straniera, per un totale di 534 ore per 88 partecipanti. Questi corsi sono stati erogati grazie ai finanziamenti ricevuti dal Forte (fondo paritetico interprofessionale nazionale per la formazione continua del terziario), da Quadrifor (Istituto bilaterale per lo sviluppo della formazione dei quadri del terziario) e da Cegos (gruppo leader nella formazione e consulenza per lo sviluppo del capitale umano). Il 27 giugno 2012, la Fondazione Telethon ha aperto le porte a tutti i figli dei suoi dipendenti, di età compresa tra 1 e 12 anni, in occasione della giornata "Bimbi in ufficio".



## IL PERSONALE DEGLI ISTITUTI DI RICERCA

Una risorsa fondamentale è rappresentata dal personale attivo negli istituti interni di ricerca della Fondazione Telethon: 444 tra ricercatori senior e responsabili di progetto, ricercatori junior, tecnici di laboratorio e personale amministrativo e di supporto. La figura seguente presenta in sintesi il loro profilo professionale.

Figura 18: il personale degli istituti di ricerca al 30 giugno 2012





2000



LE PROSPETTIVE

La strada è quella giusta. È il momento di accelerare

200 terapie entro il 2020 è uno degli obiettivi del Consorzio Internazionale di ricerca sulle malattie rare, di cui Telethon fa parte. Samuel è uno dei bambini inseriti nel programma clinico dell'Istituto Telethon per la terapia genica. La terapia efficace per la sua malattia, la sindrome di Wiskott-Aldrich, sta già diventando una realtà.

# Diversificare per crescere

*Intervista a Francesca Pasinelli, direttore generale di Telethon*

di Giuseppe Frangi

Francesca Pasinelli, approdata dall'industria farmaceutica al non profit nel 1997, dal 2009 è direttore generale della Fondazione Telethon. A lei abbiamo chiesto di gettare uno sguardo sul prossimo futuro.

***In un contesto di crisi come questo il primo pensiero va al tema delle risorse. Come reperirle per sostenere le ricerche?***

È una questione delicatissima, perché il nostro sforzo non riguarda solo le ricerche future ma anche l'approdo alla fase applicativa delle ricerche già finanziate nel passato. Se non si garantisce questo passaggio anche gli investimenti passati vengono vanificati. Non ci si può accontentare di aver raccolto risorse solo per sostenere ricerche di qualità che poi non diventano terapie fruibili. Per questo il tema delle risorse è cruciale. Ed è anche sfidante in quanto oggi va affrontato diversificando le fonti. Oltretutto quella tradizionale è difficilmente potenziabile perché sconta il fattore crisi e il grande affollamento di soggetti in campo.

***Una delle nuove strade aperte è quella delle partnership con le imprese farmaceutiche. Lo scorso anno c'è stato l'accordo con Gsk per sviluppare trattamenti contro sette malattie genetiche. A breve dovrebbe arrivare l'annuncio di una nuova partnership. Quali i vantaggi e le criticità di queste alleanze?***

Il vantaggio è strategico: in questo modo si mettono in sicurezza i finanziamenti dei nostri programmi di ricerca ogniqualvolta si intravedano dei risultati in direzione della cura. Nel nostro modello i fondi raccolti vanno ad alimentare quel grande serbatoio in cui i ricercatori fanno confluire i loro programmi innovativi. Quando questi programmi arrivano alla soglia di strategie terapeutiche possibili, il rapporto con l'industria ne garantisce la fattibilità e quindi garantisce di portare a casa la promessa fatta ai donatori. Quanto alle possibili criticità, negli accordi abbiamo messo nero su bianco le garanzie che ci consentono, in ogni caso, di portare a completo sviluppo le strategie di cura individuate. L'azienda si impegna quindi a fare l'ultima parte del percorso, assicurando che i risultati diventino delle terapie, ma all'origine resta il dato imprescindibile della nostra autonomia scientifica.



***Oltre a quello delle risorse dovete affrontare anche un problema di carenza di talenti?***

È solo parzialmente un problema. Se parliamo di ricerca accademica, quella italiana può competere ai massimi livelli con gli strumenti opportuni. Lo scorso anno siamo riusciti a finanziare un numero maggiore di progetti, circa il 17% di quelli presentati, a partire da un numero di domande significativamente più elevato rispetto agli anni precedenti. Il progetto Telethon Dulbecco offre inoltre l'opportunità a giovani ricercatori di dar vita a un proprio team di ricerca e lavorare in maniera indipendente e nel proprio Paese. Semmai vedo un altro problema: far conciliare una vocazione più accademica come quella della ricerca con una vocazione applicativa che è propria dell'industria. Per la malattia diffusa il problema non sussiste perché l'industria individua un beneficio economico; invece per le malattie rare questo non accade, perché sono commercialmente non interessanti. È in questi casi che diventa decisiva la nostra funzione di catalizzatori delle diverse competenze che vengono incanalate verso il tentativo di risposta al bisogno di cura. Noi siamo chiamati a mettere a sistema tutta la filiera, in una visione ampia, che ha ben chiaro l'obiettivo.

***Con la partecipazione al progetto Nemo, il centro di eccellenza per l'assistenza ai pazienti colpiti da malattie neuromuscolari, Telethon si propone come soggetto nel sistema di welfare del nostro paese.***

***Una scelta che avrà altri sviluppi?***

Il sostegno a Nemo nasce anche da una considerazione che riguarda la nostra storia. Le malattie neuromuscolari sono quelle da cui siamo partiti. Solo due anni dopo, i promotori hanno pensato con generosità e lungimiranza che Telethon dovesse allargare il proprio campo d'azione ad altre malattie genetiche. Per questo l'intervento in Nemo è un riconoscimento di questa storia. Nemo non si occupa di ricerca, ma di assistenza che migliori la qualità della vita dei pazienti. D'accordo con la Uildm, Telethon ha messo a disposizione oltre che risorse le sue competenze attraverso il ricorso a un advisory board che garantisca un parere esterno competente. Milano ha funzionato bene. Quest'anno abbiamo aperto un centro a Messina



*Il direttore generale della Fondazione Telethon Francesca Pasinelli con Mirko Giro, bimbo affetto da emofilia, durante il backstage della maratona televisiva*

e ora stiamo studiando una sede per il Centro Italia, per evitare ai pazienti la fatica di una "migrazione".

***È passato un anno dalla morte di Dulbecco.***

***Qual è il ricordo più vivo che ha di lui?***

È una persona a cui dobbiamo molto, era di grandissima autorevolezza ma intratteneva rapporti di grande familiarità con tutti noi. Gli dobbiamo molto. Io in particolare gli devo un'osservazione che ritengo importante per me. Quando gli chiedevano del Nobel, lui rispondeva che ciò che lo riempiva maggiormente d'orgoglio erano in realtà i Nobel assegnati ai suoi allievi. Da lì ho capito che il successo di una persona, superata una certa età, è quello di saper trasferire un pensiero capace di formare altri grandi scienziati. Era successo a lui con Giuseppe Levi, maestro di ben tre Nobel. E lui ha saputo fare altrettanto. La relazione, il confronto sono componenti indispensabili a un ricercatore per ottenere successi e quindi fare carriera. Dulbecco ce lo ha insegnato e il suo insegnamento si è tradotto anche in un'iniziativa, il Programma carriere, che sostiene i progetti di giovani ricercatori indipendenti a cui forniamo anche un sostegno di mentorship.



**L'autore**

*Giuseppe Frangi, 57 anni, sposato, 5 figli, è giornalista e direttore del mensile Vita, il più importante organo di informazione per e sul mondo del non profit. È anche presidente dell'Associazione Giovanni Testori.*





# Prospetti di bilancio

**FONDAZIONE TELETHON**
**Stato patrimoniale**

al 30 giugno 2012 (unità di euro)

<b>ATTIVO</b>	<b>30 giugno 2012</b>	<b>30 giugno 2011</b>
<b>B) Immobilizzazioni</b>		
<i>I) Immobilizzazioni immateriali</i>		
1) Costi di impianto ed ampliamento	139.968	0
3) Diritti di brevetto industriale e diritti di utilizzazione delle opere dell'ingegno	343.558	37.015
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	91.246	34.021
7) Altre	338.007	414.399
<b>Totale</b>	<b>912.779</b>	<b>485.435</b>
<i>II) Immobilizzazioni materiali</i>		
1) Terreni e fabbricati	7.034.971	144.555
2) Impianti e attrezzature	850.462	194.278
3) Altri beni	980.058	231.830
4) Immobilizzazioni in corso e acconti	0	325.000
<b>Totale</b>	<b>8.865.491</b>	<b>895.663</b>
<i>III) Immobilizzazioni finanziarie, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili entro l'esercizio successivo</i>		
2) Partecipazioni diverse	15.195	15.194
3) Crediti	8.853	0
<b>Totale</b>	<b>24.048</b>	<b>15.194</b>
<b>C) Attivo circolante</b>		
<i>I) Rimanenze</i>		
7) Altre	1.212.046	305.000
<b>Totale</b>	<b>1.212.046</b>	<b>305.000</b>
<i>II) Crediti, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili entro l'esercizio successivo</i>		
5) Verso altri entro esercizio successivo	14.422.743	11.349.404
5a) Verso altri oltre esercizio successivo	8.697.389	3.858.000
<b>Totale</b>	<b>23.120.132</b>	<b>15.207.404</b>
<i>III) Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni</i>		
1) Partecipazioni	6.000	6.000
2) Altri titoli	54.411.122	30.797.947
<b>Totale</b>	<b>54.417.122</b>	<b>30.803.947</b>
<i>IV) Disponibilità liquide</i>		
1) Depositi bancari e postali	4.773.536	1.615.167
3) Denaro e valori in cassa	10.691	4.334
4) Liquidità presso società di gestione del risparmio	208.883	47.102
<b>Totale</b>	<b>4.993.110</b>	<b>1.666.603</b>
<b>D) Ratei e risconti attivi</b>	<b>674.756</b>	<b>570.345</b>
<b>TOTALE ATTIVO</b>	<b>94.219.484</b>	<b>49.949.591</b>

<b>PASSIVO</b>	<b>30 giugno 2012</b>	<b>30 giugno 2011</b>
<b>A) Patrimonio netto</b>		
<i>I) Patrimonio libero</i>		
1) Risultato gestionale dell'esercizio	2.965.676	2.133.912
2) Risultato gestionale da esercizi precedenti	7.128.917	3.231.173
<b>Totale</b>	<b>10.094.593</b>	<b>5.365.085</b>
<i>II) Fondo di dotazione e fondi permanentemente vincolati per decisione degli organi istituzionali</i>		
1) Fondo di dotazione	206.583	206.583
2) Fondo Paudice per Tigem: risultato gestionale dell'esercizio	29.294	176.143
2a) Fondo Paudice per Tigem da esercizi precedenti	8.260.914	8.084.771
3) Altri fondi permanentemente vincolati	142.026	142.026
<b>Totale</b>	<b>8.638.817</b>	<b>8.609.523</b>
<i>III) Patrimonio vincolato</i>		
1) Fondi vincolati destinati da terzi	31.502.475	23.792.797
2) Fondi vincolati per decisione degli organi istituzionali	29.111.037	1.437.360
<b>Totale</b>	<b>60.613.512</b>	<b>25.230.157</b>
<b>Totale patrimonio netto</b>	<b>79.346.922</b>	<b>39.204.765</b>
<b>B) Fondi per rischi e oneri</b>	<b>519.199</b>	<b>0</b>
<b>C) Trattamento di fine rapporto di lavoro subordinato</b>	<b>721.161</b>	<b>373.172</b>
<b>D) Debiti, con separata indicazione, per ciascuna voce, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</b>		
6) Debiti vs./fornitori	9.834.636	5.984.681
7) Debiti tributari	424.493	605.365
8) Debiti vs./istituti di previdenza e di sicurezza sociale	449.130	286.122
12) Altri debiti entro esercizio successivo	1.174.121	2.036.451
12a) Altri debiti oltre esercizio successivo	478.816	474.964
<b>Totale</b>	<b>12.361.196</b>	<b>9.387.583</b>
<b>E) Ratei e risconti passivi</b>	<b>1.271.006</b>	<b>984.071</b>
<b>TOTALE PASSIVO</b>	<b>94.219.484</b>	<b>49.949.591</b>
<b>CONTI D'ORDINE</b>		
Impegni assunti dalla Fondazione per attività future	7.265.138	8.705.199
Impegni ricevuti dalla Fondazione per attività future	400.000	0

**FONDAZIONE TELETHON**  
**Rendiconto della gestione**  
al 30 giugno 2012 (unità di euro)

<b>ONERI</b>	<b>30 giugno 2012</b>	<b>30 giugno 2011</b>
<b>1) Oneri da attività istituzionali</b>		
1.1) <i>Oneri da attività di ricerca interna su fondi vincolati</i>		
1.1.1) Spese materiali e di struttura	1.363.068	2.497.131
1.1.2) Servizi	425.432	8.204.469
1.1.3) Godimento beni di terzi	21.569	74.960
1.1.4) Personale	1.580.668	4.830.829
1.1.5) Ammortamenti	499.174	320.941
1.1.6) Oneri diversi di gestione	1.723.394	249.582
<b>Subtotale</b>	<b>5.613.305</b>	<b>16.177.912</b>
1.2) <i>Oneri da attività di ricerca su fondi liberi</i>		
1.2.2) Delibere di assegnazione ricerca esterna	14.948.498	1.772.375
1.2.3) Oneri operativi istituti di ricerca e ricerca commissionata	6.292.695	5.373.424
<b>Subtotale</b>	<b>21.241.193</b>	<b>7.145.799</b>
1.3) <i>Altri oneri istituzionali e ufficio scientifico</i>	4.421.688	1.544.581
<b>Subtotale</b>	<b>4.421.688</b>	<b>1.544.581</b>
<b>Totale</b>	<b>31.276.186</b>	<b>24.868.292</b>
<b>2) Oneri promozionali e di raccolta fondi</b>		
2.1) <i>Maratona Telethon</i>		
2.1.1) <i>Coproduzione televisiva: Rai</i>	847.000	-
2.1.2) <i>Coproduzione televisiva: Eventi</i>	831.582	-
2.1.3) <i>Comunicazione e marketing</i>	2.888.879	818.034
2.1.4) <i>Altri oneri di raccolta fondi</i>	1.860.986	1.103.523
2.1.5) <i>Overhead strutturali</i>	698.205	272.241
2.2) <i>Oneri Campagna primavera</i>	940.138	908.745
<b>Totale</b>	<b>8.066.790</b>	<b>3.102.543</b>
<b>4) Oneri finanziari e patrimoniali</b>		
4.1) <i>Da operazioni bancarie e postali</i>	27.386	17.252
4.2) <i>Da altri beni patrimoniali</i>	2.173.022	798.406
<b>Totale</b>	<b>2.200.408</b>	<b>815.658</b>
<b>5) Oneri straordinari</b>		
5.1) <i>Da attività finanziarie</i>	8.764	3.119
5.3) <i>Da altre attività</i>	219.407	204.096
<b>Totale</b>	<b>228.171</b>	<b>207.215</b>
<b>6) Oneri di supporto generale</b>		
6.1) <i>Spese materiali e di struttura</i>	67.466	43.101
6.2) <i>Servizi</i>	791.581	328.853
6.3) <i>Godimento beni di terzi</i>	57.399	18.514
6.4) <i>Personale</i>	1.627.543	1.168.613
6.5) <i>Ammortamenti</i>	183.122	32.162
6.6) <i>Oneri diversi di gestione</i>	84.439	41.557
<b>Totale</b>	<b>2.811.550</b>	<b>1.632.800</b>
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>44.583.105</b>	<b>30.626.508</b>
<b>Avanzo gestionale</b>	<b>2.994.970</b>	<b>2.310.055</b>
Riparto avanzo/disavanzo gestionale:	<b>2.994.970</b>	<b>2.310.055</b>
1) ad incremento/decremento del fondo Paudice per Tigem	29.294	176.143
2) ad incremento/decremento del patrimonio libero	2.965.676	2.133.912

<b>PROVENTI</b>	<b>30 giugno 2012</b>	<b>30 giugno 2011</b>
<b>1) Proventi da attività istituzionali</b>		
<i>1.1) Proventi da terzi per attività di ricerca su fondi vincolati</i>		
1.1.1) Contributi vincolati destinati da terzi	5.613.305	4.056.655
1.1.2) Contributi vincolati destinati da Comitato Telethon Fondazione Onlus	0	12.121.257
<b>Subtotale</b>	<b>5.613.305</b>	<b>16.177.912</b>
<i>1.2) Rettifiche a delibera</i>		
1.2.1) Rettifiche a delibera ricerca interna	886.981	0
1.2.2) Rettifiche a delibera ricerca esterna	87.973	0
<i>1.3) Altri proventi istituzionali</i>	4.460.694	7.029.421
<b>Subtotale</b>	<b>5.435.648</b>	<b>7.029.421</b>
<b>Totale</b>	<b>11.048.953</b>	<b>23.207.333</b>
<b>2) Proventi da raccolta fondi</b>		
<i>2.1) Maratona Telethon</i>	<b>25.856.009</b>	<b>3.387.909</b>
<i>2.2) Altre raccolte</i>		
2.2.1) Campagna primavera	1.371.818	974.398
2.2.2) Da fondazioni bancarie e altri enti	657.779	322.976
2.2.3) Da eredità e legati	4.531.279	476.146
2.2.4) Da 5 per mille	1.877.738	2.327.074
<b>Subtotale</b>	<b>8.438.614</b>	<b>4.100.594</b>
<b>Totale</b>	<b>34.294.623</b>	<b>7.488.503</b>
<b>4) Proventi finanziari e patrimoniali</b>		
<i>4.1) Da depositi bancari e postali</i>	31.328	7.486
<i>4.2) Da altri beni patrimoniali</i>	1.973.403	2.176.395
<b>Totale</b>	<b>2.004.731</b>	<b>2.183.881</b>
<b>5) Proventi straordinari</b>		
<i>5.1) Da attività finanziarie</i>	3.798	5.500
<i>5.3) Da altre attività</i>	225.970	51.346
<b>Totale</b>	<b>229.768</b>	<b>56.846</b>
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>47.578.075</b>	<b>32.936.563</b>
<b>Disavanzo gestionale</b>	<b>0</b>	<b>0</b>





# Progetti finanziati nell'anno

## ELENCO DEI FINANZIAMENTI al 30 giugno 2012

### Delibere Fondazione Telethon

#### RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>PROGETTI DI RICERCA</b>		
BRUZZONE SANTINA	Ruolo dei recettori purinergici nella mielinizzazione: implicazioni terapeutiche per il trattamento della neuropatia periferica Charcot-Marie-Tooth 1A	GGPI2002
MATTEVI ANDREA	Difetti Enzimatici nella Condrodisplasia Puntata Rizomelica: Biochimica e Possibilità Terapeutiche	GGPI2007
PUSCH MICHAEL	Meccanismi molecolari riguardanti il trasporto, la regolazione da parte di piccoli ligandi e l'interazione con altre subunità delle proteine CLC coinvolte in malattie genetiche umane	GGPI2008
BOLINO ALESSANDRA	Ruolo dei fosfolipidi e del traffico di membrana nella patogenesi delle neuropatie di Charcot-Marie-Tooth	GGPI2017
PREVITALI STEFANO CARLO	Ruolo di Jab1 nel controllo dello sviluppo e rigenerazione del nervo periferico: implicazione nella patogenesi delle Neuropatie Ereditarie associate alla Distrofia Muscolare Congenita (MDC1A)	GGPI2024
CAMASCHELLA CLARA	Emocromatosi: dai geni alla clinica e ritorno	GGPI2025
LANZANI GUGLIELMO	Sviluppo di interfacce bio-organiche fotovoltaiche e loro applicazione come protesi retiniche per la cura della retinite pigmentosa	GGPI2033
SVELTO MARIA	Statine come potenziali strumenti terapeutici per il trattamento del diabete insipido nefrogenico	GGPI2040
TARONE GUIDO	Melusina come agente di terapia genica: un nuovo approccio per contrastare le cardiomiopatie	GGPI2047
FERRARI SIMONA	Identificazione del gene responsabile di una forma autosomica dominante di Immunodeficienza Comune Variabile (CVID)	GGPI2052
D'ADDA DI FAGAGNA FABRIZIO	Controllo della attività di ATM da parte di RNA generati da DICER e DROSHA	GGPI2059
NOBILE CARLO	Identificazione di nuovi geni per l'epilessia temporale laterale autosomica dominante in famiglie senza mutazioni in LGII	GGPI2078
TOLOSANO EMANUELA	Strategie terapeutiche volte ad alleviare il danno ossidativo indotto dall'eme nell'anemia falciforme	GGPI2082
DI CUNTO FERDINANDO	Identificazione di target terapeutici nella microcefalia primaria attraverso l'analisi della via CIT-K/ASPM	GGPI2095
PASSAFARO MARIA PIA	Analisi delle alterazioni neuronali associate a mutazioni nel gene TM4SF2 a rescue mediante terapie genetiche e farmacologiche	GGPI2097
CUBELLIS MARIA VITTORIA	Chaperone farmacologici per la cura di malattie genetiche: sviluppo di nuovi farmaci e individuazione di bersagli	GGPI2108
MATTEOLI MICHELA	La proteina prionica mutata impedisce l'inserzione di canali per il calcio voltaggio-dipendenti nella membrana presinaptica: analisi dei meccanismi di neurotossicità e potenziali strategie terapeutiche	GGPI2115
TIZIANO FRANCESCO DANILO	Analisi di miRNoma e trascrittoma muscolari come strumento per l'identificazione di biomarcatori nell'atrofia muscolare spinale	GGPI2116
CATTANEO ELENA	Impatto della minor produzione di colesterolo di origine gliale nella malattia di Huntington	GGPI2122
DE CURTIS IVAN	Ruolo delle GTPasi della famiglia Rho durante lo sviluppo neuronale.	GGPI2126
MAIURI LUIGI	L'eme-ossigenasi I (HO-1) come modulatore della patologia polmonare associata alla Fibrosi Cistica	GGPI2128
STRAZZABOSCO MARIO	Il difetto di funzione del CFTR altera le risposte di immunità innata mediate da recettori Toll-like: implicazioni patogenetiche e terapeutiche per la malattia epatica associata a Fibrosi Cistica	GGPI2133
PICHIERRI PIETRO	Verso la comprensione della patogenesi della sindrome di Werner: Studio della correlazione funzionale tra la proteina ATR e la proteina WRN nell'insorgenza della senescenza cellulare prematura della sindrome	GGPI2144

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2012
UNIVERSITÀ DI GENOVA	GENOVA	2	115.500
UNIVERSITÀ DI PAVIA	PAVIA	3	221.000
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	GENOVA	3	226.700
DIBIT - FONDAZIONE CENTRO SAN RAFFAELE	MILANO	3	253.000
DIBIT - FONDAZIONE CENTRO SAN RAFFAELE	MILANO	3	290.900
UNIVERSITÀ VITA SALUTE SAN RAFFAELE	MILANO	3	349.800
POLITECNICO DI MILANO	MILANO	2	296.200
UNIVERSITÀ DI BARI	BARI	2	114.400
UNIVERSITÀ DI TORINO	TORINO	2	182.600
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA	BOLOGNA	1	50.000
FONDAZIONE IFOM ISTITUTO FIRCI DI ONCOLOGIA MOLECOLARE	MILANO	3	210.600
UNIVERSITÀ DI PADOVA	PADOVA	2	194.600
UNIVERSITÀ DI TORINO	TORINO	2	180.800
UNIVERSITÀ DI TORINO	TORINO	3	270.000
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	MILANO	3	255.400
UNIVERSITÀ DI NAPOLI FEDERICO II	NAPOLI	3	191.700
UNIVERSITÀ DI MILANO	MILANO	3	374.800
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE	ROMA	2	313.400
UNIVERSITÀ DI MILANO	MILANO	2	192.000
UNIVERSITÀ VITA SALUTE SAN RAFFAELE	MILANO	3	284.800
DIBIT - FONDAZIONE CENTRO SAN RAFFAELE	MILANO	2	293.700
UNIVERSITÀ DI MILANO BICOCCA	MONZA	3	195.200
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ	ROMA	3	225.500

## ELENCO DEI FINANZIAMENTI al 30 giugno 2012

### Delibere Fondazione Telethon

#### RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>PROGETTI DI RICERCA</b>		
BECCHETTI ANDREA	Ruolo dei recettori nicotinici nella patogenesi dell'epilessia notturna autosomica dominante del lobo frontale: studio su un modello murino condizionale	GGP12147
BARTESAGHI RENATA	Terapia preventiva del ritardo mentale nella sindrome di Down con un nuovo inibitore della gamma-secretasi: meccanismi APP-dipendenti nello sviluppo del sistema nervoso	GGP12149
NICOLIS SILVIA KIRSTEN	Identificazione e caratterizzazione funzionale dei bersagli molecolari del fattore trascrizionale Sox2 nella malattia genetica del cervello: un approccio mediante ablazione condizionale di Sox2 nel topo	GGP12152
BRANZEI DANA	Modelli cellulari per l'identificazione dei meccanismi alla base delle anomalie cromosomiche nei pazienti affetti da coesinopatie	GGP12160
SCORRANO LUCA	Il rimodellamento delle criste controllato da Opa1: dai modelli alle basi per la terapia dell'atrofia ottica dominante	GGP12162
FOIANI MARCO	Sistemi modello per identificare geni e fattori nei processi molecolari difettivi nei pazienti di Ataxia telangiectasia	GGP12171
SOBACCHI CRISTINA	Trapianto di cellule mesenchimali staminali come approccio terapeutico per l'osteopetrosi RANKL- dipendente	GGP12178
BOLETTA ALESSANDRA	Verso la comprensione della funzione di polycistina-1 e l'identificazione di target terapeutici specifici per ADPKD	GGP12183
BARCHI MARCO	Identificazione dei meccanismi molecolari alla base dei difetti di segregazione dei cromosomi sessuali nei mammiferi: il ruolo del gene Spo11	GGP12189
CHINI BICE	Analoghi dell'ossitocina nella Sindrome di Prader-Willi: nuovi strumenti per lo studio ed il trattamento dei disturbi comportamentali di tipo autistico	GGP12207
BRUSCO ALFREDO	Atassia spinocerebellare tipo 28 (SCA28): modelli cellulari e animali per identificare i meccanismi patogenetici ed i potenziali bersagli terapeutici	GGP12217
SQUITIERI FERDINANDO	Transforming Growth Factor beta1 nella malattia di Huntington: nuovi meccanismi e potenziali biomarcatori	GGP12218
SALLESE MICHELE	Ruolo dello stress cellulare, proteostasi e omeostasi del calcio nella degenerazione delle cellule del Purkinje nella sindrome di Marinesco-Sjogren	GGP12220
CASARI GIORGIO	Dinamica mitocondriale ed omeostasi del calcio sono fattori determinanti per la neurodegenerazione associate a mutazioni di AFG3L2. Dall'ipotesi molecolare al trattamento preclinico	GGP12235
GREGGIO ELISA	Funzione e disfunzione a livello presinaptico di LRRK2, una proteina chinasi associata alla malattia di Parkinson	GGP12237
MISSERO CATERINA	Studio dei meccanismi coinvolti nei difetti cutanei caratterizzanti la sindrome di Hay-Wells	GGP12239
MILANI SILVANO	Migliorare l'accuratezza diagnostica di un protocollo di screening neonatale per la Fibrosi Cistica: scelta delle soglie ottimali per i livelli ematici della tripsina immunoreattiva (IRT)	GGP12258
TALORA CLAUDIO	Deregolazione del calcio e stress-ossidativo: dai meccanismi molecolari alle implicazioni terapeutiche nella patologia di Hailey-Hailey	GGP12264
CARMIGNOTO GIORGIO	Ruolo delle interazioni tra astrociti ed interneuroni nel controllo delle crisi epilettiche in modelli di malattie neurologiche monogeniche associate ad epilessia	GGP12265
BORTOLOZZI MARIO	Analisi strutturale e funzionale di particolari mutazioni della connessina 32 implicate nella patogenesi della forma X-linked della malattia di Charcot-Marie-Tooth	GGP12269
BANG MARIE-LOUISE	La Miopalladina nella Cardiomiopatia Dilatativa e nella Distrofia Muscolare dei Cingoli	GGP12282

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2012
UNIVERSITÀ DI MILANO BICOCCA	MILANO	3	179.700
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA	BOLOGNA	3	296.400
UNIVERSITÀ DI MILANO BICOCCA	MILANO	3	210.000
FONDAZIONE IFOM ISTITUTO FIRCI DI ONCOLOGIA MOLECOLARE	MILANO	3	223.500
FONDAZIONE PER LA RICERCA BIOMEDICA AVANZATA ONLUS - ISTITUTO VENETO DI MEDICINA MOLECOLARE (VIMM)	PADOVA	3	371.500
FONDAZIONE IFOM ISTITUTO FIRCI DI ONCOLOGIA MOLECOLARE	MILANO	3	331.500
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	MILANO	2	99.000
DIBIT - FONDAZIONE CENTRO SAN RAFFAELE	MILANO	3	388.800
UNIVERSITÀ DI ROMA TOR VERGATA	ROMA	3	324.200
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	MILANO	2	136.300
UNIVERSITÀ DI TORINO	TORINO	3	322.800
ISTITUTO NEUROLOGICO MEDITERRANEO NEUROMED IRCCS	POZZILLI (NA)	1	48.000
CONSORZIO MARIO NEGRI SUD	SANTA MARIA IMBARO (CH)	3	357.700
UNIVERSITÀ VITA SALUTE SAN RAFFAELE	MILANO	3	423.900
UNIVERSITÀ DI PADOVA	PADOVA	3	350.000
CEINGE BIOTECNOLOGIE AVANZATE S.C.A.R.L.	NAPOLI	3	283.700
UNIVERSITÀ DI MILANO	MILANO	2	66.000
UNIVERSITÀ DI ROMA LA SAPIENZA	ROMA	3	252.600
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	PADOVA	3	446.800
FONDAZIONE PER LA RICERCA BIOMEDICA AVANZATA ONLUS - ISTITUTO VENETO DI MEDICINA MOLECOLARE (VIMM)	PADOVA	3	341.400
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE - CNR	ROZZANO	3	430.600
<b>Totale delibere progetti di ricerca</b>			<b>11.167.000</b>

**ELENCO DEI FINANZIAMENTI al 30 giugno 2012**  
**Delibere Fondazione Telethon**  
**RICERCA ESTERNA**

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>PROGRAMMI DI RICERCA</b>		
ZEVIANI MASSIMO	Strategie terapeutiche per combattere le malattie mitocondriali	GPP10005
TAVEGGIA CARLA	Modulazione della Neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti	GPP10007
<b>PROGETTI ESPLORATIVI</b>		
BRUNO CLAUDIO	Ruolo dell'adenosina trifosfato (e-ATP) e dei recettori purinergici nella patogenesi della distrofia muscolare da deficit di alfa-sarcoglicano (LGMD2D)	GEP12053
CARRA SERENA	Caratterizzazione della mutazione R7S della proteina HSPB3 e di altre due nuove mutazioni trovate in pazienti affetti da miopatia congenita: comprensione dei meccanismi genetici e molecolari	GEP12008
DI BLASI CLAUDIA	Valutazione del ruolo patogenetico di una mutazione missenso in una miopatia benigna autosomica dominante con iperCKemia	GEP12074
FIMIA GIAN MARIA	È un processo autofagico difettoso la causa della distrofia muscolare dei cingoli 2H?	GEP12072
FIORILLO CHIARA	Analisi della funzione mitocondriale nelle distrofie muscolari da deficit di calpaina-3	GEP12019
FIUMARA FERDINANDO	Nuovi approcci terapeutici guidati dalla strutture proteica per la distrofia muscolare oculofaringea e patologie correlate	GEP12087
GAZZERRO ELISABETTA	Ricerca di nuovi farmaci per le distroglicanopatie tramite uno screening basato sull'attivazione del promotore del gene LARGE	GEP12046
PETRUZZELLA VITTORIA	Identificazione del gene che determina la Distrofia Muscolare dei Cingoli di tipo 1H	GEP12025
SANDONÀ DORIANNA	Recupero farmacologico di proteine mal ripiegate: approcci innovativi per la cura di tre patologie muscolari	GEP12058
SZABADKAI GYORGY	Il ruolo del segnale di calcio nucleare indotto dal inositolo 1,4,5-trisfosfato nello sviluppo della miopatia congenita 'central core'	GEP12066
VAZZA GIOVANNI	Identificazione del gene responsabile di una nuova forma di miopatia distale	GEP12083
<b>PROGETTI TELETHON-UILDM</b>		
MERCURI EUGENIO	Sviluppo di un data base sulle distrofie muscolari congenite nel contesto di un network collaborativo nazionale per ricostruire elementi di storia naturale di queste malattie	GUPI1001
PANE MARIKA	Valutazione della funzione degli arti superiori in pazienti non deambulanti affetti da distrofia muscolare di Duchenne	GUPI1002
NIGRO VINCENZO	Diagnosi genetica dei pazienti italiani con distrofia muscolare dei cingoli basata su sequenziamento di prossima generazione (NGS)	GUPI1006
MERLINI LUCIANO	La dieta ipoproteica per correggere il difetto autofagico nei pazienti con miopatie da deficit di collagene tipo VI.	GUPI1007
TUPLER ROSSELLA GINEVRA	Sviluppo del Registro Nazionale dell'FSHD	GUPI1009
BIANCHI MARIA LUISA	Valutazione di turnover osseo, metabolismo osseo, densità ossea e fratture nei bambini affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne, e dei possibili effetti di una terapia steroidea cronica	GUPI1011

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2012
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	MILANO	3	393.100
DIBIT - FONDAZIONE SAN RAFFAELE DEL MONTE TABOR	MILANO	3	502.900
<b>Totale delibere programmi di ricerca</b>			<b>896.000</b>
ISTITUTO SCIENTIFICO GIANNINA GASLINI - UNIVERSITÀ DI GENOVA	GENOVA	I	50.000
UNIVERSITÀ DI MODENA E REGGIO EMILIA	MODENA	I	50.000
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	MILANO	I	50.000
ISTITUTO NAZIONALE PER LE MALATTIE INFETTIVE L. SPALLANZANI IRCCS	ROMA	I	50.000
FONDAZIONE IRCCS STELLA MARIS	CALAMBRONE	I	35.300
UNIVERSITÀ DI TORINO	TORINO	I	44.100
ISTITUTO SCIENTIFICO GIANNINA GASLINI - UNIVERSITÀ DI GENOVA	GENOVA	I	50.000
UNIVERSITÀ DI BARI	BARI	I	41.840
UNIVERSITÀ DI PADOVA	PADOVA	I	49.400
UNIVERSITÀ DI PADOVA	PADOVA	I	49.500
UNIVERSITÀ DI PADOVA	PADOVA	I	43.000
<b>Totale delibere progetti esplorativi</b>			<b>513.140</b>
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE	ROMA	I	102.750
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE	ROMA	I	107.500
SECONDA UNIVERSITÀ DI NAPOLI	NAPOLI	I	104.400
ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI IRCCS	BOLOGNA	I	34.600
UNIVERSITÀ DI MODENA E REGGIO EMILIA	MODENA	I	200.000
ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO IRCCS	MILANO	I	112.000
<b>Totale delibere progetti Telethon-Uildm</b>			<b>661.250</b>

## ELENCO DEI FINANZIAMENTI al 30 giugno 2012

### Delibere Fondazione Telethon

#### RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
<b>SERVIZI ALLA RICERCA-BIOBANCHE</b>		
FILOCAMO MIRELLA	Network di biobanche genetiche di Telethon	GTB07001
<b>PROGETTI SPECIALI</b>		
FONTANA ALBERTO	Fondazione Serena	GSP06001
MELAZZINI MARIO	Arisla	GSP08001
MONACO LUCIA	Open access	GSP10002
ANNA AMBROSINI	Treat-Nmd outcome measures	GSP11004
GIANLUCA VIALLI	Fondazione Vialli e Mauro	GSP11003

### Impieghi Fondazione Telethon

#### RICERCA INTERNA

ISTITUTO TELETHON	TITOLO DEL PROGETTO
Hsr-Tiget	Sviluppo di programmi di terapia genica per sindrome di Wiskott-Aldrich, leucodistrofia metacromatica, beta talassemia, mucopolisaccaridosi di tipo I, malattia granulomatosa cronica e leucodistrofia globoide
Dti	rinnovi posizioni Dti
Dti	retreat scientifico
Tecnothon	Ausili tecnologici per la disabilità

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2012
ISTITUTO SCIENTIFICO GIANNINA GASLINI	GENOVA	5	361.108
<b>Totale delibere servizi alla ricerca</b>			<b>361.108</b>
FONDAZIONE SERENA ONLUS	MILANO	6	130.000
FONDAZIONE ARISLA	MILANO	4	400.000
FONDAZIONE TELETHON	ROMA	3	570.000
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE	ROMA	1	50.000
FONDAZIONE VIALLI E MAURO	TORINO	1	200.000
<b>Totale delibere progetti speciali</b>			<b>1.350.000</b>
<b>TOTALE DELIBERE RICERCA ESTERNA</b>			<b>14.948.498</b>

CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2012
MILANO	1	5.017.619
LORO SEDI	1	131.612
LORO SEDI	1	112.000
SARCEDO	1	485.285
<b>TOTALE ONERI OPERATIVI RICERCA INTERNA</b>		<b>5.746,516</b>

# I nostri coordinatori provinciali

*Una rete spontanea di volontari che a titolo gratuito sensibilizzano e informano i cittadini*

<b>Alessandria</b>	Fasanella	Vincenzo	340 1854048	vfasanella@rt.telethon.it
<b>Aosta</b>	Cannatà	Vasco	366 6351606	vcannata@rt.telethon.it
<b>Arezzo</b>	Fabozzi	Giuseppe	366 7886459	gfabozzi@rt.telethon.it
<b>Asti</b>	Dutto	Renato	340 0989116	rdutto@rt.telethon.it
<b>Avellino</b>	Annunziata	Agostino	349 5702018	agannunziata@rt.telethon.it
<b>Bari</b>	Ciavarella	Nicola	366 6344742	nciavarella@rt.telethon.it
<b>Benevento</b>	Schettino	Domenico	340 9061081	dschettino@rt.telethon.it
<b>Bologna</b>	Maestrali	Alessandro	340 0084502	amaestrali@rt.telethon.it
<b>Brindisi</b>	Cappelli	Adolfo Francesco	348 7710383	fcappelli@rt.telethon.it
<b>Caltanissetta</b>	La Paglia	Paolo	366 6361286	pla_paglia@rt.telethon.it
<b>Campobasso</b>	Benevento	Luigi	349 5703293	lbenevento@rt.telethon.it
<b>Caserta</b>	Pilotti	Carlo	347 4487895	cpilotti@rt.telethon.it
<b>Catania</b>	Gibilaro	Maurizio	347 4487902	mgibilaro@rt.telethon.it
<b>Catanzaro</b>	Anania	Olga	340 0084389	oanania@rt.telethon.it
<b>Chieti</b>	Di Fabrizio	Clara	346 5004517	dlaudadio@rt.telethon.it
<b>Como</b>	Formaglio	Paolo	366 7886464	pformaglio@rt.telethon.it
<b>Cosenza</b>	Lonetti	Franco Orlando	340 9043167	flonetti@rt.telethon.it
<b>Cremona</b>	Acito	Luca	346 5041774	lacito@rt.telethon.it
<b>Crotone</b>	Marasco	Raffaele	366 6361283	rmarasco@rt.telethon.it
<b>Cuneo</b>	Bocchi	Alessandro	340 1854165	abocchi@rt.telethon.it
<b>Enna</b>	Pappalardo	Agostino	340 0982748	apappalardo@rt.telethon.it
<b>Ferrara</b>	Benvenuti	Claudio	340 1854140	cbenvenuti@rt.telethon.it
<b>Foggia</b>	Palatella	Nico	340 1854119	npalatella@rt.telethon.it
<b>Forlì-Cesena</b>	Bevoni	Roberta	340 1854128	rbevoni@rt.telethon.it
<b>Frosinone</b>	Gallon	Silvano	340 1854176	sgallon@rt.telethon.it
<b>Genova</b>	Morbelli	Giovanni	366 6351609	gmorbelli@rt.telethon.it
<b>Imperia</b>	Borgatti	Albertina	340 9175353	lborgatti@rt.telethon.it
<b>Isernia</b>	Rongione	Michel	340 9394121	mrongione@rt.telethon.it
<b>La Spezia</b>	Biso	Mara	340 9079030	mbiso@rt.telethon.it
<b>L'Aquila</b>	Di Mattia	Giuseppe	347 4428979	gdimattia@rt.telethon.it
<b>Latina</b>	Face	Maruska	347 4488019	mface@rt.telethon.it
<b>Latina e Sud Pontino</b>	Di Nucci	Erasmo	366 7871771	edi_nucci@rt.telethon.it
<b>Lecce</b>	Ruberti	Sergio	340 9306231	sruberti@rt.telethon.it
<b>Lecco</b>	Milani	Renato	340 0983310	rmilani@rt.telethon.it
<b>Livorno</b>	Germano	Manlio	346 5041786	mgermano@rt.telethon.it
<b>Mantova</b>	Ungaretti	Francesco	331 6844714	fungaretti@rt.telethon.it
<b>Massa Carrara</b>	Bertozzi	Livio	346 5041832	lbertozzi@rt.telethon.it
<b>Matera</b>	Cellammare	Cosimo	340 0967035	ccellammare@rt.telethon.it
<b>Messina</b>	Carbone	Antonino	340 0955650	acarbone@rt.telethon.it
<b>Milano</b>	Tarantini	Francesco	349 5728914	ftarantini@rt.telethon.it
<b>Modena</b>	Zanotti	Ermanno	340 0998465	ezanotti@rt.telethon.it

<b>Monza-Brianza</b>	Aliverti Piuri	Giuseppe	331 6643455	galivertipiuri@rt.telethon.it
<b>Napoli Nord</b>	Liguori	Adamo	366 5846219	aliguori@rt.telethon.it
<b>Napoli Sud</b>	Annunziata	Antonio	347 7700140	aannunziata@rt.telethon.it
<b>Novara</b>	Fumagalli	Maura	366 6351610	mfumagalli@rt.telethon.it
<b>Nuoro</b>	Fortunato	Christian	366 7867772	cfortunato@rt.telethon.it
<b>Oristano</b>	Costanzo	Aldo	347 4429288	acostanzo@rt.telethon.it
<b>Padova</b>	Marchi	Rolando	366 5849674	rmarchi@rt.telethon.it
<b>Palermo Centro</b>	Pensabene	Salvatore	335 7128966	spensabene@rt.telethon.it
<b>Palermo Est</b>	Scirè	Maria Loredana	346 5041736	lscire@rt.telethon.it
<b>Parma</b>	Zanella	Andrea	340 5703055	azanella@rt.telethon.it
<b>Pavia</b>	Meriggi	Sergio	340 9152423	smeriggi@rt.telethon.it
<b>Perugia</b>	Ruberti	Giuseppe	347 8786114	gruberti@rt.telethon.it
<b>Pesaro-Urbino</b>	D'addio	Alessandro	347 4488757	adaddio@rt.telethon.it
<b>Pescara</b>	De Pace	Vincenzo	366 6344752	vde_pace@rt.telethon.it
<b>Piacenza</b>	Bertuzzi	Italo	366 6351600	ibertuzzi@rt.telethon.it
<b>Pisa</b>	Salvadori	Luca	340 9298277	lsalvadori@rt.telethon.it
<b>Pordenone</b>	Sartor	Enrico	366 5844565	esartor@rt.telethon.it
<b>Potenza</b>	Clingo	Eliana	347 8789736	eclingo@rt.telethon.it
<b>Rieti</b>	Mattei	Vincenzo	340 9338932	vmattei@rt.telethon.it
<b>Roma Est</b>	Di Leva	Giancarlo	366 5846996	gdileva@rt.telethon.it
<b>Roma Nord</b>	Battaglini	Anna	366 6361284	abattaglini@rt.telethon.it
<b>Rovigo</b>	Capato	Alessandra	366 5842968	acapato@rt.telethon.it
<b>Salerno</b>	D'onofrio	Tommaso	349 2864834	tdonofrio@rt.telethon.it
<b>Sassari</b>	Bussu	Sebastiano	366 7886487	sbussu@rt.telethon.it
<b>Siracusa</b>	Geraci	Salvo	347 8793538	sgeraci@rt.telethon.it
<b>Sondrio</b>	Perlini	Bruna	366 6351854	bperlini@rt.telethon.it
<b>Taranto</b>	Cappelli	Adolfo Francesco	348 7710383	fcappelli@rt.telethon.it
<b>Teramo</b>	Persano	Antonio	366 6351856	apersano@rt.telethon.it
<b>Terni</b>	Ruberti	Giuseppe	347 8786114	gruberti@rt.telethon.it
<b>Torino Centro</b>	Aiassa	Carla	366 6351611	caiassa@rt.telethon.it
<b>Torino Provincia</b>	Zollo	Roberto	366 6351602	rzollo@rt.telethon.it
<b>Trapani</b>	Paci	Massimo	366 5840951	mpaci@rt.telethon.it
<b>Trento</b>	Cattani	Raffaello	340 0988480	rcattani@rt.telethon.it
<b>Treviso</b>	Agostinetto	Laura	366 5833781	lagostinetto@rt.telethon.it
<b>Udine</b>	Fattori	Enzo	366 7886462	efattori@rt.telethon.it
<b>Venezia</b>	Tigani	Stefano	366 5833827	stigani@rt.telethon.it
<b>Verbano-Cusio-Ossola</b>	Vigna	Andrea	340 0982242	avigna@rt.telethon.it
<b>Vercelli-Biella</b>	Ferrero	Bruno	340 0081171	bferrero@rt.telethon.it
<b>Verona</b>	Bresciani	Giannantonio	346 5041857	gbresciani@rt.telethon.it
<b>Viterbo</b>	Spagnolo	Cosimo	340 0984987	cspagonlo@rt.telethon.it

Progetto editoriale a cura di Fondazione Telethon

Redazione testi  
Tullia Costa

Progetto creativo  
Alessandro Mannocchi

Finito di stampare nel novembre 2012





TELETHON

**Sede di Roma**

Via Carlo Spinola, 16  
00154 Roma, Italia  
Tel. +39 06 440151  
Fax +39 06 44202032

**Sede di Milano**

Piazza Cavour, 1  
20121 Milano, Italia  
Tel. +39 02 2022171  
Fax +39 06 44015600

**[www.telethon.it](http://www.telethon.it)**

**e-mail: [info@telethon.it](mailto:info@telethon.it)**

---