

Comitato Telethon
Fondazione Onlus

Bilancio al 30 giugno 2003

COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS

	Susanna Agnelli Omero Toso Carlo Ferdinando Carnacini	Presidente Vice Presidente Segretario Generale
IL COMITATO DI AMMINISTRAZIONE	Susanna Agnelli Omero Toso Carlo Ferdinando Carnacini Salvatore Di Mauro Pietro Spirito	
LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA	Renato Dulbecco Robertson Parkman Stefano Schiaffino Stylios E. Antonarakis M. Flint Beal D. Timothy Bishop John Blangero Kate Bushby Xavier Estivill Riccardo Fodde Philippe Froguel Filippo Giancotti J. Timothy Greenamyre Robert C. Griggs Michio Hirano Karin Jurkat-Rott Daniel Louvard Lucio Luzzatto Thomas Meitinger Jeffrey Noebels Ben A. Oostra Ruggero Pardi Alain Prochiantz Camillo Ricordi Paul Robbins Sangram S. Sisodia Michele Solimena Veronica van Heyningen Catherine M. Verfaillie Marino Zerial	Presidente Onorario Presidente Vice Presidente
IL COLLEGIO DEI REVISORI DEI CONTI	Guglielmo Carducci Guglielmo Marengo Massimo Pagani	
SOCIETÀ DI REVISIONE	KPMG SpA	

RELAZIONE DI MISSIONE

1. Il Comitato Telethon Fondazione ONLUS	1.1 Gli obiettivi e le attività del Comitato Telethon Fondazione ONLUS	8
	1.2 Le attività istituzionali	8
	1.3 Le attività di supporto	9
2. Le attività istituzionali	2.1 La ricerca biomedica	12
	2.2 La ricerca esterna	13
	2.3 La ricerca interna	22
3. Le attività di supporto	3.1 La valutazione dei progetti e il controllo dei risultati	26
	3.2 La raccolta fondi	30
	3.3 La comunicazione sociale	32
	3.4 La gestione delle risorse umane e finanziarie	35
	3.5 Il funzionamento della struttura	36

BILANCIO AL 30 GIUGNO 2003

Prospetti	Stato patrimoniale	38
	Rendiconto della gestione a proventi e oneri	40
	Prospetto di movimentazione delle componenti del patrimonio netto	42
	Rendiconto finanziario	43
Nota integrativa	Brevi cenni storici e finalità del Comitato	46
	Contenuto e forma del Bilancio	47
	Criteri di valutazione, principi contabili e di redazione del Bilancio	48
	Commenti al Bilancio	53

Relazione della società di revisione KPMG
Relazione del collegio dei revisori dei conti

RELAZIONE DI MISSIONE - Il Comitato Telethon Fondazione ONLUS

La finalità principale del Comitato Telethon Fondazione ONLUS è il finanziamento della ricerca biomedica sulle malattie ereditarie di origine genetica; per realizzare questo obiettivo, l'ente si è dotato di strutture per la raccolta dei fondi, di strumenti per assegnare i fondi a progetti di ricerca eccellenti e di strumenti di comunicazione per sensibilizzare la comunità sulle tematiche sociali legate a queste malattie

1.1 Gli obiettivi e le attività del Comitato Telethon Fondazione ONLUS

Il Comitato Telethon Fondazione ONLUS è il principale ente erogatore delle risorse raccolte. Per raggiungere i risultati di utilità sociale che si propone, il Comitato Telethon è impegnato nella sensibilizzazione dell'opinione pubblica per la raccolta dei fondi da destinare alla ricerca sulle malattie ereditarie di origine genetica. Gli investimenti per la ricerca su queste patologie da parte dell'industria farmaceutica e dello Stato sono storicamente limitati a causa della bassa incidenza sociale.

Attraverso una costante attività di raccolta di fondi, di valutazione dei progetti di ricerca e quindi di erogazione di finanziamenti, il Comitato investe invece proprio in queste malattie, promuovendo programmi di ricerca biomedica.

Nella Relazione di Missione che state leggendo verranno distinte (Figura 1) le attività istituzionali (ricerca scientifica interna ed esterna) e quelle di supporto della ricerca (valutazione della ricerca, raccolta fondi, comunicazione sociale e istituzionale, gestione della struttura del Comitato Telethon Fondazione ONLUS).

1.2 Le attività istituzionali

Le attività istituzionali sono le attività immediatamente dirette a realizzare gli scopi indicati dallo statuto, il cui asse portante è il finanziamento della ricerca scientifica.

L'attività istituzionale è quindi quella erogativa. Attraverso un meccanismo rigoroso, il Comitato Telethon seleziona progetti innovativi che facciano avanzare la conoscenza nel campo delle malattie genetiche e che conducano verso la terapia e la cura.

I finanziamenti possono essere diretti:

- a progetti di ricerca scientifica esterna, nel caso di fondi erogati a ricercatori che lavorano presso enti di ricerca italiani pubblici o privati non profit.
- a progetti di ricerca scientifica interna, coordinati da ricercatori che operano all'interno di uno degli istituti Telethon.

Il capitolo 2 di questo volume contiene una relazione dettagliata sulle attività di finanziamento alla ricerca nell'esercizio 2002-2003, soffermandosi in modo particolare sui finanziamenti e sui risultati scientifici della ricerca esterna. I finanziamenti alla ricerca interna sono erogati alla Fondazione Telethon, l'organismo complementare al Comitato Telethon Fondazione ONLUS, preposto alla gestione operativa degli istituti di ricerca Telethon; si rimanda quindi al bilancio della Fondazione Telethon per una trattazione completa di finanziamenti e risultati scientifici relativi alla ricerca interna.

Le attività di supporto sono tutte le attività che permettono al Comitato di ottenere le risorse indispensabili alla sua esistenza e al suo funzionamento, di gestire le sue risorse umane e finanziarie, di valutare i progetti di ricerca e i loro risultati.

1.3 Le attività di supporto

Rientrano quindi tra queste attività:

- la valutazione dei progetti di ricerca e il controllo dei risultati, in cui ha un ruolo centrale la Commissione Medico-Scientifica. Perché la ricerca progredisca è infatti necessario dare priorità a progetti eccellenti ed efficaci in termini di risultati; al fine di garantire la massima indipendenza e competenza di giudizio, la Commissione è composta, principalmente, da esperti stranieri o italiani residenti all'estero, che non restano in carica più di quattro anni;
- la raccolta dei fondi, che culmina nella maratona televisiva e si avvale del supporto di numerosi sostenitori;
- la comunicazione sociale che contribuisce a informare il largo pubblico sulle attività di Telethon e sulle malattie genetiche: dalle pubblicazioni al sito internet, all'attività dell'ufficio stampa e alla produzione televisiva;
- la gestione delle risorse umane e finanziarie necessarie alla vita dell'ente;
- il funzionamento della struttura, che comprende le attività amministrative e organizzative generali degli uffici di Telethon.

La relazione sulle attività di supporto svolte nel corso dell'esercizio 2002-2003 è oggetto del capitolo 3 di questo documento.

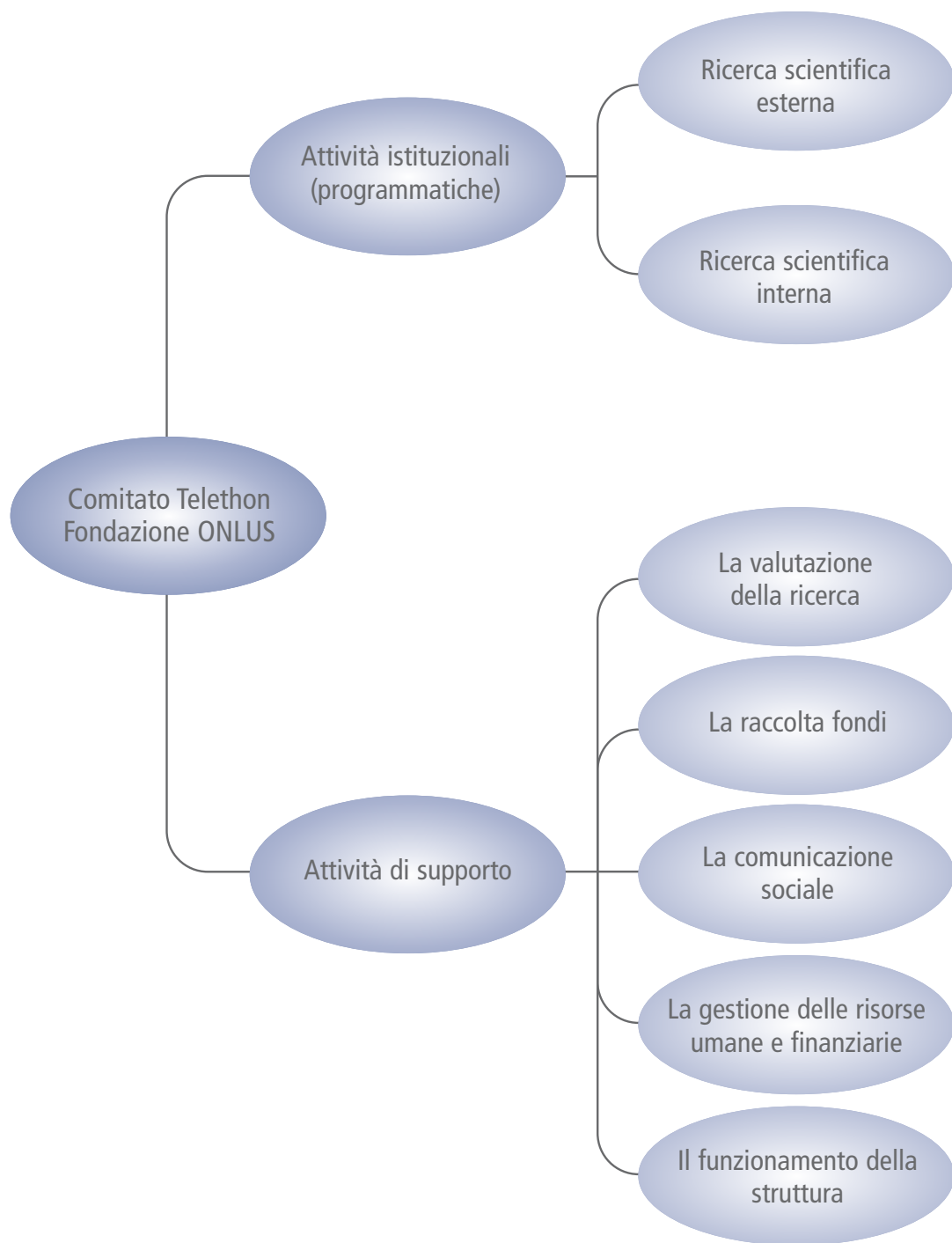


Figura 1. Le attività del Comitato Telethon Fondazione ONLUS

RELAZIONE DI MISSIONE - **Le attività istituzionali**

L'attività di ricerca scientifica è alla base di tutto il lavoro del Comitato Telethon Fondazione ONLUS. Ogni anno le ricerche Telethon permettono di avanzare nel percorso della conoscenza delle malattie genetiche

2.1 La ricerca biomedica

La raccolta fondi operata dal Comitato Telethon Fondazione ONLUS è finalizzata a finanziare la ricerca scientifica più efficace dal punto di vista dei risultati. Per rispettare il suo impegno verso la cura delle malattie genetiche, i finanziamenti vengono diretti in via preferenziale alle ricerche:

- che rispondano alle caratteristiche di innovazione e capacità effettiva di contribuire all'avanzamento delle conoscenze scientifiche biomediche, con l'obiettivo di abbreviare il processo che conduce dallo studio della patologia alla scoperta del sistema terapeutico più efficace;
- che abbiano come priorità le malattie neuromuscolari e monogeniche.

D'altra parte, il fatto di incentivare in Italia una ricerca scientifica basata su questi due parametri attraverso progetti di ricerca, borse di studio e programmi di rientro per giovani e validi ricercatori significa porre nel nostro paese le basi per una crescita delle potenzialità cliniche e terapeutiche di medio e lungo periodo.

Le tappe della ricerca biomedica

La ricerca sulle malattie genetiche deve affrontare diverse tappe per poter offrire al paziente una cura, come è schematicamente illustrato in figura. Partendo dagli studi genetici (prima tappa), si procede a studi sui meccanismi patologici alla base dei sintomi della malattia (seconda tappa). I risultati di queste ricerche permettono di individuare strategie terapeutiche, che vengono dapprima messe alla prova in modelli di laboratorio (terza tappa), per poi passare alla ricerca clinica vera e propria sui pazienti (quarta tappa). Solo allora sarà possibile procedere allo sviluppo della terapia per la cura della malattia.

Nel promuovere la ricerca biomedica, Telethon finanzia progetti che si collocano su ciascuno dei gradini di questo percorso. Questo è evidenziato anche dai risultati della ricerca esterna ottenuti nell'anno corrente riportati di seguito.



Figura 2. Le tappe della ricerca biomedica.

L'attività di ricerca esterna del Comitato Telethon Fondazione ONLUS si concentra sul finanziamento a enti di ricerca pubblici o privati non profit attraverso bandi di concorso. Una Commissione Medico-Scientifica valuta la validità e la competitività a livello internazionale di ogni progetto proposto. Il rigore nella valutazione dei progetti presentati garantisce la qualità degli investimenti effettuati da Telethon nello studio delle malattie genetiche

Possono candidarsi, di norma, a ricevere finanziamenti Telethon:

- i ricercatori residenti in Italia che presentino progetti di ricerca;
- i giovani ricercatori italiani che aspirino a una borsa di studio all'estero.

In tutti i casi, per essere ammessi alla valutazione della Commissione Medico-Scientifica di Telethon, i progetti di ricerca devono corrispondere ai requisiti indicati nei bandi di concorso.

Inoltre, il Comitato Telethon Fondazione ONLUS ha la facoltà di accettare o sollecitare progetti di ricerca non rispondenti a bandi specifici, ma che rivestano particolare rilevanza strategica per le finalità di Telethon. Anche in questo caso, i progetti di ricerca biomedica sono assoggettati ai parametri di valutazione della Commissione Medico-Scientifica, descritti nel capitolo 3 di questo bilancio.

Come negli anni precedenti, anche in questo esercizio la ricerca esterna ha dato prova di qualità dei progetti e di merito del lavoro dei ricercatori. Presentiamo i principali risultati pubblicati su riviste scientifiche internazionali, a riprova della efficacia della ricerca esterna finanziata da Telethon. I risultati sono stati collocati secondo l'ordine delle tappe della ricerca individuate dalla Figura 2.

2.2 La ricerca esterna

I PRINCIPALI RISULTATI DELLA RICERCA ESTERNA (2002-2003)

1. Identificazione del difetto genetico

Individuazione di geni-malattia

Gennaio 2003

Individuato il secondo gene che causa una rara forma ereditaria di emicrania, chiamata emicrania emiplegica familiare di tipo 2. La scoperta potrebbe rivelarsi preziosa anche per comprendere i meccanismi dell'emicrania comune.

Responsabile della ricerca: *Giorgio Casari*, DIBIT, Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

De Fusco M et al. Nat Genet 2003 Feb;33(2):192-6. Epub 2003 Jan 21.

Diagnostica e altri studi clinici

Gli studi genetici hanno come ricaduta immediata sul paziente la possibilità di diagnosticare precocemente la malattia e di indirizzare il paziente verso prevenzione o terapia, se disponibili.

Maggio 2003

Grazie a una ricerca tutta italiana diventa possibile prevedere il rischio di incorrere in aritmie cardiache nei primi 40 anni di vita per chi è affetto da sindrome del QT lungo o morte improvvisa giovanile.

Responsabile della ricerca: *Silvia Priori*, Università di Pavia
 Priori SG et al. N Engl J Med 2003 May 8;348(19):1866-74

2. Studio del meccanismo

Funzione dei geni-malattia e loro alterazioni

Febbraio 2003

Scoperti i meccanismi responsabili della sindrome dell'X fragile: la malattia è causata da alterazioni nella trasmissione dei segnali nervosi necessari per memoria e apprendimento.

Responsabile della ricerca: *Claudia Bagni*, Università di Roma Tor Vergata
 Zalfa F et al. Cell 2003 Feb 7;112(3):317-327

Luglio 2003

Svelato il "trucco" dell'huntingtina, la proteina che se difettosa provoca la corea di Huntington.

Responsabile della ricerca: *Elena Cattaneo*, Università di Milano
 Zuccato C et al. Nature Genetics 2003;35:76-83. Epub 2003 July 27

Meccanismi di base patologici e fisiologici

Si tratta di meccanismi molecolari normalmente presenti in una cellula sana e alterati in una malata. Conoscerli e capirli a fondo rappresenta il primo, fondamentale passo verso la comprensione di che cosa non funziona in una malattia genetica

Novembre 2002

Identificato un meccanismo che consente alle cellule di riparare le lesioni che colpiscono la propria membrana, salvandole così dalla morte.

Responsabile della ricerca: *Jacopo Meldolesi*, DIBIT, Istituto Scvientifico San Raffaele, Milano

Borgonovo B et al. Nat Cell Biol. 2002 Dec;4(12):955-62

Febbraio 2003

Individuata la funzione dell'oscurina, una proteina della cellula muscolare che serve a mantenerla intatta, facendo da ponte tra le fibre che permettono la contrazione e i "tubi" che avvolgono le fibre stesse

Responsabile della ricerca: *Vincenzo Sorrentino*, Università di Siena
 Bagnato P et al. J. Cell Biol. 2003 160: 245-253

Aprile 2003

Localizzata la "maniglia" per chiudere la porta per il cloruro, uno ione essenziale per mantenere l'equilibrio salino di molte cellule e per garantire la normale attività elettrica delle cellule nervose e muscolari.

Responsabile della ricerca: *Michael Pusch*, Università di Genova
 Estévez R. et al. Neuron 2003 April 10; Vol 38: 47-59.

Maggio 2003

Da oggi si è a conoscenza di una nuova funzione, utile nella formazione dell'embrione, di una proteina chiave nella protezione contro la trasformazione tumorale, la proteina p53.

Responsabile della ricerca: *Stefano Piccolo*, Università di Padova
 Cordenonsi M et al. Cell. 2003 May 2;113(3):301-14

Luglio 2003

Il 17beta-estradiolo, l'ormone femminile, agisce anche nel cervello, dove frena l'avanzare dei processi infiammatori e degenerativi a carico delle cellule nervose.

Responsabile della ricerca: *Elisabetta Vegeto*, Università di Milano
 Vegeto E et al. PNAS USA 2003 Aug 5;100(16):9614-19. Epub July 23

3. Correzione del difetto in modelli di laboratorio

Terapia genica e cellulare

Maggio 2003

Importante studio di messa a punto di una nuova strategia di terapia genica applicata al tumore che potrà trovare un utilizzo anche per la cura delle malattie genetiche.

Responsabile della ricerca: *Luigi Naldini*, Università di Torino
 De Palma M et al. Nat Med. 2003 Jun;9(6):789-95. Epub 2003 May 12

Luglio 2003

Per la prima volta un modello animale che mima una forma di distrofia muscolare, quella dei cingoli, è stato curato con la terapia cellulare basata sull'impiego di cellule staminali.

Responsabile della ricerca: *Giulio Cossu*, Istituto Cellule Staminali, Istituto Scientifico San Raffaele, Milano
 Sampaolesi M et al. Science 2003 Jul 10

Cellule staminali

Maggio 2003

In laboratorio è possibile "risvegliare" in loco le cellule bambine del cervello per indurle a riparare aree lesionate che mimano quelle provocate dal morbo di Alzheimer

Responsabile della ricerca: *Laura Calzà*, Università di Bologna
 Calzà L et al. PNAS USA 2003 Jun 10;100(12):7325-30. Epub 2003 May 30.

L'impact factor dei lavori Telethon

I risultati della ricerca esterna di Telethon sono apprezzabili anche considerando il valore di *impact factor* delle pubblicazioni dei suoi scienziati. L'*impact factor* è un indice di qualità della rivista sulla quale viene pubblicato uno studio: rappresenta il rapporto tra il numero di citazioni ottenute da una rivista e il numero di articoli pubblicati in un determinato periodo di tempo. Dai dati riportati nella Figura 3, è possibile constatare come, anche per l'anno in corso confrontato con l'anno precedente, la ricerca esterna Telethon abbia prodotto un elevato numero di pubblicazioni scientifiche cui corrisponde un alto valore di *impact factor*.

Ricerca esterna Telethon	2001-2002	2002-2003
numero di pubblicazioni	198	208
<i>impact factor</i> totale	1347,486	1480,643
<i>impact factor</i> medio	6,805	7,118

Figura 3. Le pubblicazioni scientifiche della ricerca esterna nell'anno 2002-2003 rispetto a quelle dell'anno precedente.

I BANDI TELETHON 2002-2003 PER LA RICERCA ESTERNA

Durante l'esercizio 2002-2003, Telethon ha emesso due bandi per il finanziamento alla ricerca esterna:

- il secondo bando 2002 per i servizi alla ricerca e le borse di studio all'estero;
- il primo bando 2003 per i progetti di ricerca e i progetti Telethon-UILDM.

I progetti presentati sono stati valutati nel corso di due riunioni della Commissione Medico-Scientifica.

Il secondo bando 2002

Durante la riunione della Commissione Medico-Scientifica del novembre 2002, la Commissione ha valutato i progetti che rispondevano ai seguenti bandi:

- bando per banche di materiale biologico e altri servizi alla ricerca (GTF - *Grant Telethon Facilities*) cui possano accedere i ricercatori che usufruiscono di fondi Telethon, ma anche la comunità scientifica in generale;
- bando per le borse di studio all'estero (GFP - *Grant Fellowship Project*).

Inoltre, la Commissione Medico-Scientifica ha approvato la conversione del progetto CP017/01: "Basi molecolari dell'immunodeficienza umana da aumento di IGM", afferente al Dulbecco Telethon Institute, nel progetto di ricerca GSP02476; la titolare del progetto aveva infatti rinunciato alla posizione di *Associate Telethon Scientist*, in seguito all'assunzione a tempo indeterminato presso il suo Istituto ospitante. I fondi stanziati per questo progetto ammontano a 80.000 Euro.

I risultati della valutazione della Commissione sono riassunti nella Figura 4 e illustrati nella Figura 5.

Tipi di progetto	Importo (Euro)	Valutati	Approvati
Servizi alla ricerca (GTF)	621.234	12	8
Borse di studio per l'estero (GFP)	405.000	10	6
Progetto GSP02476	80.000		1
	1.106.234		15

Figura 4. Le valutazioni della Commissione Medico-Scientifica nel novembre 2002.

Figura 5. Importi deliberati per i progetti approvati dalla Commissione Medico-Scientifica nel novembre 2002

Il primo bando 2003

Nella riunione della Commissione Medico-Scientifica svoltasi nel giugno 2003, sono stati valutati i progetti presentati in risposta al primo bando 2003, i progetti Telethon-UILD e un progetto speciale sulla distrofia muscolare.

Nei primi mesi del 2003 si è chiuso il bando per progetti di ricerca Telethon GGP (*Grant General Projects*).

Fra i 249 progetti validi presentati, 170 hanno superato la selezione preliminare della valutazione, denominata *Triage* (applicata quando si riceve un alto numero di proposte da vagliare). Secondo questa procedura, ogni progetto viene assegnato dall'Ufficio Scientifico di Telethon a tre componenti della Commissione Medico-Scientifica, che lo valutano in termini di valore scientifico e competitività. Sulla base dei giudizi pervenuti si stila una graduatoria e si eliminano i progetti meno validi, che non ricevono alcun commento scritto. Questa procedura costituisce un primo giudizio di finanziabilità.