

FONDAZIONE



Bilancio di Missione  
al 31 dicembre 2019



**NESSUNO VERRÀ  
LASCIATO INDIETRO**

# NESSUNO VERRÀ LASCIATO INDIETRO

Trent'anni di impegno per la ricerca sulle malattie genetiche rare. I risultati, le strategie, le partnership per rispondere a una sfida globale. Attraverso una missione quotidiana da sempre coerente con gli obiettivi dell'Agenda 2030 dell'Onu

#### IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

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

#### LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

Naomi Taylor (Bethesda, MD - USA) | **Presidente**  
 Jeffrey Dilworth (Ottawa, Canada) | **Vice Presidente**  
 Yvan Arsenijevic (Losanna, Svizzera)  
 William Balch (La Jolla, CA - USA)  
 Angel Barco (Alicante, Spagna)  
 Gillian Butler-Browne (Parigi, Francia)  
 Philippe Campeau (Montréal, Canada)  
 Marie-François Chesselet (Los Angeles, CA - USA)  
 James Ellis (Toronto, Canada)  
 Markus Glatzel (Amburgo, Germania)  
 Åsa Gustafsson (San Diego, La Jolla, CA - USA)  
 Simon Heales (Londra, Gran Bretagna)  
 Corinne Houart (Londra, Gran Bretagna)  
 Bjorn Knollmann (Nashville, TN - USA)  
 Dimitri Krainc (Chicago, IL - USA)  
 Holger Lerche (Tubinga, Germania)  
 Geert Mortier (Anversa, Belgio)  
 Nael Nadif Kasir (Nijmegen, Olanda)  
 Kanneboyina Nagaraju (Binghamton, NY - USA)  
 Bradley B. Olwin (Boulder, CO - USA)  
 Mark Osborn (Minneapolis, MN - USA)  
 Francesc Palau (Barcellona, Spagna)  
 Massimo Pandolfo (Bruxelles, Belgio)  
 Peter Park (Boston, MA - USA)  
 Victoria P. Belancio (New Orleans, LA - USA)  
 Ambra Pozzi (Nashville, TN - USA)  
 Michael Talkowski (Cambridge, MA - USA)  
 W. Robert Taylor (Gran Bretagna)  
 Raul Urrutia (Milwaukee, WI - USA)  
 Judith Campisi (Novato, CA - USA)  
 Nicholas Schork (La Jolla, CA - USA)  
 Jakub Tolar (Minneapolis, MN - USA)  
 Charles Venditti (Bethesda, MD - USA)

#### IL CONSIGLIO DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

Gregory Germino (Bethesda, MA) | **Presidente**  
 Michael Caplan (New Haven, CT)  
 Joel Gottesfeld (La Jolla, CA)  
 Lynn Jorde (Salt Lake City, UT)  
 Petra Kaufmann (Bethesda, MA)  
 Samantha Truex (Cambridge, MA)

#### IL COLLEGIO DEI REVISORI

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

#### LA SOCIETÀ DI REVISIONE

PricewaterhouseCoopers

#### NOTA METODOLOGICA

Il Bilancio di Missione nasce per verificare che tutte le attività siano in linea con le finalità previste dallo statuto e per consentire ai lettori di valutare il lavoro svolto da Fondazione Telethon nel 2019. Le attività e gli impatti delle stesse sono stati messi in correlazione e contestualizzati tematicamente nella cornice globale degli Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile indicati dall'Onu nell'Agenda 2030, con particolare riferimento agli obiettivi relativi agli ambiti della ricerca e dell'accessibilità alle cure. Il periodo di riferimento è compreso tra il 1 gennaio 2019 e il 31 dicembre 2019 e corrisponde all'esercizio contabile di Fondazione Telethon, il cui bilancio di esercizio è soggetto alla certificazione della società di revisione e all'approvazione del Consiglio di Amministrazione, avvenuta il 22 aprile. Ove non altrimenti specificato, i numeri del documento sono aggiornati al 31 dicembre 2019.

#### I PRINCIPALI RIFERIMENTI DELLA RENDICONTAZIONE SOCIALE TELETHON

Come nelle scorse edizioni, per la redazione di questo rapporto sono state applicate le raccomandazioni contabili inserite nel Codice unico delle aziende non profit, redatte dal Consiglio nazionale dei dottori commercialisti.

# AVANTI, INSIEME

All'inizio di quest'anno, il trentesimo dalla nascita della Fondazione, abbiamo avuto l'onore di essere ospitati al Quirinale per celebrare questo importante anniversario. In quell'occasione abbiamo ricordato la visione che ha dato vita a Telethon: «Esistere finché non sarà scritta la parola cura accanto al nome di ogni malattia genetica rara». In quelle parole di Susanna Agnelli è riassunta la nostra storia, il nostro impegno presente e lo slancio verso il futuro: oggi più che mai è importante spingersi oltre, perché non esiste reale progresso nella società finché le cure non saranno accessibili a tutti. A guidare il nostro lavoro è, infatti, la ferma convinzione che ogni vita conta, non importa quanto rara e difficile da sconfiggere sia la patologia che la affligge.

Possiamo oggi affermare di aver realizzato molti passi in questa direzione. Per 13 malattie genetiche, considerate prima incurabili, la nostra ricerca è in fase clinica o pre-clinica avanzata: il passo successivo sarà rendere tutte queste strategie di cura accessibili come farmaci. Oltre cento sono i pazienti che hanno già beneficiato delle terapie geniche sviluppate fino a ora e la messa a punto di questa rivoluzionaria piattaforma tecnologica sta già dimostrando promettenti prospettive di applicazione, come la cura di alcune forme di tumore e la produzione di vaccini. Avanzamenti significativi sono stati ottenuti anche per migliorare le capacità diagnostiche grazie alla genetica di ultima generazione: ciò vuol dire arrivare il prima possibile e per un numero maggiore di pazienti a una gestione adeguata della malattia.

La nostra è una ricerca che ha un impatto globale e che punta alla sostenibilità delle cure e alla tutela dei più fragili: nessuno deve restare indietro. Valori che ritroviamo pienamente anche nell'Agenda 2030 dell'Onu e, in particolare, in alcuni punti di quel programma a cui ci siamo ispirati per l'impostazione di questo bilancio: salute, innovazione, partnership.

L'impegno sul fronte salute si concretizza nel lavoro dei nostri istituti di Milano e Napoli dove, dagli studi di base a quelli clinici, tutti i programmi di ricerca sono mirati allo sviluppo di terapie geniche e alla cura di pazienti provenienti da tutto il mondo. È, infatti, ampiamente riconosciuto al livello globale il contributo della ricerca Telethon al consolidamento delle terapie avanzate, elemento cardine di quella che non è più solo "medicina del futuro" ma sta entrando nella pratica medica. A rafforzare questa fucina di innovazione contribuiscono anche le ricerche svolte nei laboratori che sosteniamo in varie parti del Paese grazie al bando progetti a cui, nell'ultimo anno, sono stati dedicati oltre 11 milioni di Euro.

Nel termine "partnership" ritroviamo quella rete che sostiene il percorso della scienza verso la cura ed è costituita da tutte le anime del mondo Telethon. In primis la comunità dei pazienti che è al nostro fianco rinnovando e aggiornando il mandato che ha dato vita a questa grande impresa collettiva. Grazie all'alleanza con la Rai, questa rete di solidarietà e fiducia nella buona scienza si è allargata a tutti gli italiani che hanno aderito al progetto di Telethon con le proprie donazioni e che oggi sostengono la ricerca anche in modo continuativo.

Una rete irrobustita dalla fibra del volontariato: persone mosse dalla volontà di creare un futuro più accogliente per tutti.

E un vero e proprio partenariato di valore è quello che ci unisce a tutte le aziende che, ispirate dall'esempio di Bnl, hanno scelto di camminare al nostro fianco, non svolgendo una semplice opera caritatevole, ma unendosi a noi nella costruzione di un mondo più inclusivo basato su innovazione e salute. Valori che in molti hanno riscoperto di fronte all'emergenza che ha travolto il mondo in questi mesi. Investire nella ricerca è fondamentale per garantire davvero la tutela dei più fragili e il futuro di tutti.

**Luca di Montezemolo**  
Presidente Fondazione Telethon

# INDICE

## CHI SIAMO..... 08

Protagonisti di una sfida globale	08
Obiettivi condivisi	12
L'universo Telethon	14
Una storia d'investimenti e innovazione	16

## CURARE CON LA RICERCA..... 18

Obiettivo 3 - Il nostro impatto	22
Le fasi della ricerca	24
Le pubblicazioni scientifiche	25
Ricerca di base	26
Ricerca diagnostica	26
Ricerca preclinica	27
Ricerca clinica neuromuscolare	28
Terapie geniche	30

## INVESTIRE NELLA RICERCA..... 32

Obiettivo 9 - Il nostro impatto	36
Una strategia di investimento	38
Modelli operativi	39
Tigem	40
SR-Tiget	42
La ricerca competitiva	44
Infrastrutture per la ricerca	46
Investimenti in start-up	47

## COLLABORARE CON LA RICERCA..... 48

Obiettivo 17 - Il nostro impatto	52
Una ricerca condivisa	54
Presenti sulla scena mondiale	55
Insieme alle Associazioni dei pazienti	56
Collaborazioni per la raccolta fondi	57
Comunicare e sensibilizzare	58

## APPENDICE..... 60

Investire sul futuro	60
Coordinamenti provinciali	66
I nostri partner	67
Come sostenere la Fondazione	68

# PROTAGONISTI DI UNA SFIDA GLOBALE

Fondazione Telethon è un ente senza scopo di lucro nato nel 1990 per volontà di un gruppo di genitori i cui figli erano affetti da distrofia muscolare, malattia che per la sua rarità era esclusa dagli investimenti in ricerca e considerata «non prioritaria».

Fin dal primo giorno, l'impegno della Fondazione è stato mosso da una convinzione, che è diventata la modalità operativa posta alla base di tutti gli ampi e diversi ambiti di intervento: la rarità di una malattia non può né deve determinare il valore di una vita.

Una sfida enorme e globale – si calcola che siano oltre 6.000 le malattie rare, in buona parte di origine genetica – rispetto alla quale Fondazione Telethon ha una missione chiara: nessuno verrà lasciato indietro, nemmeno il più raro tra i rari.

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

Per arrivare a tali risultati, ogni anno, ogni giorno, Fondazione Telethon investe risorse, professionalità e intelligenze in attività di

ricerca volte a trovare le cure per le malattie genetiche rare promuovendo la ricerca biomedica del più alto livello, e promuovendo strumenti, strategie e collaborazioni che rendano le cure accessibili a tutti.

L'aver messo come valore fondativo la salute e il benessere delle persone al centro del proprio operare, con la chiara missione di non lasciare indietro nessuno, la scelta di finanziare da sempre percorsi di ricerca scientifica di eccellenza attraverso partnership d'alto profilo, uno sviluppo costantemente orientato all'innovazione, sono i tre elementi del dna Telethon che fanno del nostro operare un processo che ha anticipato – ed è oggi in perfetta sintonia – con tre dei più significativi Obiettivi di sviluppo sostenibile dell'Agenda 2030 delle Nazioni Unite.

Negli Obiettivi numero 3 (Assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età), 9 (Costruire infrastrutture resilienti e promuovere l'innovazione ed una industrializzazione equa, responsabile e sostenibile) e 17 (Rafforzare gli strumenti di attuazione e rinnovare il partenariato mondiale per lo sviluppo sostenibile) dell'Agenda Onu si ritrova infatti quell'approccio inclusivo, strategico, condiviso e generativo che è da trent'anni all'origine del nostro impegno. E continua a guidarlo ogni giorno.

## LE MALATTIE RARE

Delle 6.172 malattie rare descritte in una recentissima rassegna di Orphanet, il 72% sono di origine genetica e nel 70% dei casi hanno esordio esclusivamente pediatrico.

Sebbene nell'84% dei casi queste malattie colpiscano meno di una persona su un milione, circa quattro quinti delle persone con una malattia rara sono colpite da 149 malattie con prevalenza tra 1 e 5 persone su 10 mila. Si stima che tra il 3,5 e il 5,9% della popolazione sia affetto da malattie rare, pari a 263-446 milioni di persone a livello globale.

## La struttura di governo

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

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



«Continueremo ad esistere fino a quando non scriveremo la parola cura accanto al nome di ogni malattia genetica»

Susanna Agnelli,  
Presidente Fondazione Telethon dal 1990 al 2009



## Un impegno certificato

Dal 2004 Fondazione Telethon ha attuato un Sistema di Gestione Qualità conforme alla norma UNI EN ISO 9001:2015 con oggetto: “Programmazione linee di finanziamento, valutazione iniziale e selezione, attivazione, monitoraggio scientifico ed amministrativo e valutazione finale dei progetti di ricerca esterna e degli Istituti Telethon di ricerca interna”.

L'adozione di un sistema di gestione per la qualità è una decisione strategica che aiuta a migliorare la prestazione complessiva dell'organizzazione e costituisce, attraverso il monitoraggio dei rischi e delle opportunità, il presupposto fondamentale per rispondere in maniera sempre più attenta ed efficace alla missione di non lasciare inascoltato alcun bisogno di cura: quel «non lasciare indietro nessuno» che si esplicita, così, nella pratica quotidiana.

## Le nostre persone

Il primo elemento di valore che fa la differenza per Fondazione Telethon sono le persone che ogni giorno operano sposandone missione e valori. La qualità degli ambienti di lavoro, l'adeguatezza della dotazione tecnologica, la condivisione delle informazioni e il coinvolgimento positivo rispetto alla visione strategica della Fondazione sono gli elementi messi in campo per valorizzare al meglio il contributo di ciascuno.

A questo si affiancano attività di formazione di gruppo e individuali, come il progetto di coaching realizzato grazie alla partnership con l'associazione WePlusNetwork e la costituzione della Telethon Academy, che si pone gli obiettivi di stimolare nuove modalità di condivisione dei contenuti scientifici della Fondazione e gestire con efficacia la fase di evoluzione digitale della struttura.

### FONDAZIONE TELETHON

38 UOMINI

90 ROMA

88 DONNE

36 MILANO



14  
RISORSE UMANE  
E ORGANIZZAZIONE

54  
RACCOLTA FONDI

29  
AMMINISTRAZIONE  
E FINANZA

21  
RICERCA E SVILUPPO

8  
DIREZIONE GENERALE

### TIGEM

21  
RESPONSABILI  
DI PROGETTO

165  
STAFF DI RICERCA

3  
STAFF CLINICO

23  
AMMINISTRAZIONE  
E SUPPORTO



86 UOMINI

126 DONNE

### SR-TIGET

18  
RESPONSABILI  
DI PROGETTO

170  
STAFF DI RICERCA

37  
STAFF CLINICO

17  
AMMINISTRAZIONE  
E SUPPORTO



65 UOMINI

177 DONNE

### DTI

8 RESPONSABILI  
DI PROGETTO

## La gestione 2019

Nel 2019 si è confermata la tendenza alla crescita dei proventi relativi sia alle attività di raccolta fondi che da attività istituzionali della Fondazione. Proventi che hanno consentito di contribuire in maniera significativa alla crescita delle risorse destinate alla ricerca scientifica (oltre 7 milioni di euro in più rispetto al 2018). Gli impieghi destinati alla missione di Telethon crescono anche percentualmente (+20%), segno di una gestione virtuosa sempre più orientata a dare una risposta ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie.

PROVENTI	31-dic-19	31-dic-18
Proventi da raccolta fondi	46.339.220	44.925.767
Proventi da attività istituzionali	20.167.586	16.150.957
Proventi finanziari e patrimoniali	1.168.654	357.833
Proventi straordinari	-	-
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>67.675.460</b>	<b>61.434.557</b>

ONERI	31-dic-19	31-dic-18
Impieghi di missione	44.836.988	37.371.402
<i>Ricerca scientifica</i>	39.144.436	31.937.608
<i>Comunicazione e gestione della ricerca</i>	5.692.552	5.433.794
Oneri raccolta fondi	18.017.157	16.085.699
Oneri supporto generale	2.776.632	2.780.043
Oneri finanziari e patrimoniali	445.044	710.661
Oneri straordinari	-	-
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>66.075.821</b>	<b>56.947.805</b>

RISULTATO GESTIONALE	31-dic-19	31-dic-18
<i>Totale impieghi al netto di fin. e straord.</i>	<i>65.630.777</i>	<i>56.237.144</i>

Impieghi Istituzionali (%)	68%	66%
Raccolta Fondi	28%	29%
Supporto Generale	4%	5%

# OBIETTIVI CONDIVISI

Dall'Agenda Onu per lo sviluppo sostenibile all'impatto della nostra attività quotidiana



L'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile è un programma d'azione per le persone, il pianeta e la prosperità sottoscritto nel settembre 2015 dai governi dei 193 Paesi membri dell'Onu. Essa prevede un programma di azione scandito da 17 Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile, specificati da obiettivi operativi, che riguardano tutti i Paesi e tutti gli individui: nessuno ne è escluso, né deve essere lasciato indietro.

L'Agenda 2030 costituisce un riferimento importante perché pone alla base delle iniziative di sviluppo quei principi di sostenibilità, accessibilità e inclusione che sono fin dall'origine fondamento costitutivo di Fondazione Telethon. Un'azione che fin dal 1990 è stata e sarà determinante nella vita e nel futuro di tutte le persone che affrontano una malattia genetica rara, e delle loro famiglie.

L'impatto di questa azione, che potenzialmente non conosce confini geografici e che anzi è improntata a una collaborazione aperta a diversi referenti, può essere misurato in particolare rispetto a tre Obiettivi Onu: il n.3, il n.9 e il n.17, e a specifici sotto-obiettivi di ciascuno. Nel perseguire la propria missione, Fondazione Telethon contribuisce anche, sebbene indirettamente, agli obiettivi 1 (porre fine alla povertà), 4 (fornire educazione) e 10 (ridurre l'ineguaglianza).



## OBIETTIVO 3

Assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età

### Sotto-obiettivo 3.4

Ridurre di un terzo la mortalità prematura da malattie non trasmissibili con la prevenzione e il trattamento e promuovere benessere e salute mentale.

### Sotto-obiettivo 3.8

Conseguire una copertura sanitaria universale, con l'accesso ai servizi essenziali di assistenza sanitaria di qualità e a medicinali di base e vaccini per tutti.

### Sotto-obiettivo 3.B

Sostenere la ricerca e lo sviluppo di vaccini e farmaci per le malattie trasmissibili e non trasmissibili e darne l'accesso a condizioni economicamente sostenibili.

### Sotto-obiettivo 3.D

Rafforzare la capacità di tutti i Paesi di segnalare in anticipo, ridurre e gestire i rischi legati alla salute.



## OBIETTIVO 9

Costruire infrastrutture resilienti e promuovere l'innovazione ed una industrializzazione equa, responsabile e sostenibile

### Sotto-obiettivo 9.1

Sviluppare infrastrutture di qualità, affidabili, sostenibili e resilienti – comprese quelle regionali e transfrontaliere – per supportare lo sviluppo economico e il benessere degli individui, con particolare attenzione ad un accesso equo e conveniente per tutti.

### Sotto-obiettivo 9.5

Aumentare la ricerca scientifica, migliorare le capacità tecnologiche del settore industriale, incoraggiare le innovazioni e incrementare il numero di impiegati per ogni milione di persone, nel settore della ricerca e dello sviluppo e la spesa per la ricerca sia pubblica che privata.



## OBIETTIVO 17

Rafforzare gli strumenti di attuazione e rinnovare il partenariato mondiale per lo sviluppo sostenibile

### Sotto-obiettivo 17.6

Rafforzare la cooperazione Nord-Sud, Sud-Sud, la cooperazione regionale e internazionale e l'accesso alle scoperte scientifiche, alla tecnologia e alle innovazioni, e migliorare la condivisione della conoscenza attraverso un meccanismo globale di accesso alla tecnologia.

### Sotto-obiettivo 17.8

Rendere operativo il meccanismo per il rafforzamento della tecnologia e dell'innovazione in particolare nell'informazione e nelle comunicazioni.

### Sotto-obiettivo 17.17

Incoraggiare e promuovere partnership efficaci nel settore pubblico, tra pubblico e privato e nella società civile.

# L'UNIVERSO TELETHON

Così lavoriamo per fare avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare. Un impegno che dà risposta, nei diversi ambiti, ad alcuni degli Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile definiti dall'Onu, come mostriamo nelle pagine seguenti.

## Gli obiettivi specifici



### FUORI DAL BUIO

Lavoriamo per conoscere e riconoscere malattie tanto rare quanto sconosciute.



### CURA

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



### QUALITÀ DELLA VITA

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

## Progetti di ricerca e di sostegno al paziente

All'interno dell'ellisse sono indicati i progetti, i programmi e i centri di ricerca finanziati per il conseguimento della missione. Ogni azione risponde a uno o più obiettivi specifici rispetto ai quali viene valutato l'impatto dell'attività (Fuori dal buio, Cura, Qualità della vita, indicati con una stella del rispettivo colore) e rientra in una strategia coordinata per rendere efficiente l'investimento per arrivare alla cura delle malattie genetiche rare.

SVILUPPO DELLA RICERCA E VALORIZZAZIONE DEI RISULTATI

SVILUPPO CLINICO

VALUTAZIONE E GESTIONE DELLA RICERCA

COMUNICAZIONE

ANALISI DELL'IMPATTO DELLA RICERCA



### FUORI DAL BUIO



### CURA



### QUALITÀ DELLA VITA

ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E

MEDICINA - TIGEM POZZUOLI (NA)

CENTRI CLINICI NEMO PER LA PRESA IN CARICO GLOBALE DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE NEUROMUSCOLARI

ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA

TERAPIA GENICA -- SR-TIGET MILANO

INFO\_RARE SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA

ISTITUTO TELETHON DULBECCO PER LO

SVILUPPO DELLA CARRIERA DI GIOVANI RICERCATORI

PROGETTI DI

RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE TELETHON - UILDM

PROGETTI DI RICERCA GENERALI SVOLTI DA RICERCATORI IMPEGNATI

NELLO STUDIO DELLE MALATTIE GENETICHE IN TUTTA ITALIA

PROGETTO MALATTIE SENZA DIAGNOSI PER IDENTIFICARE LA CAUSA GENETICA DI MALATTIE SENZA NOME

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

RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE PER LA CONSERVAZIONE E DISTRIBUZIONE DEI CAMPIONI BIOLOGICI DEI PAZIENTI

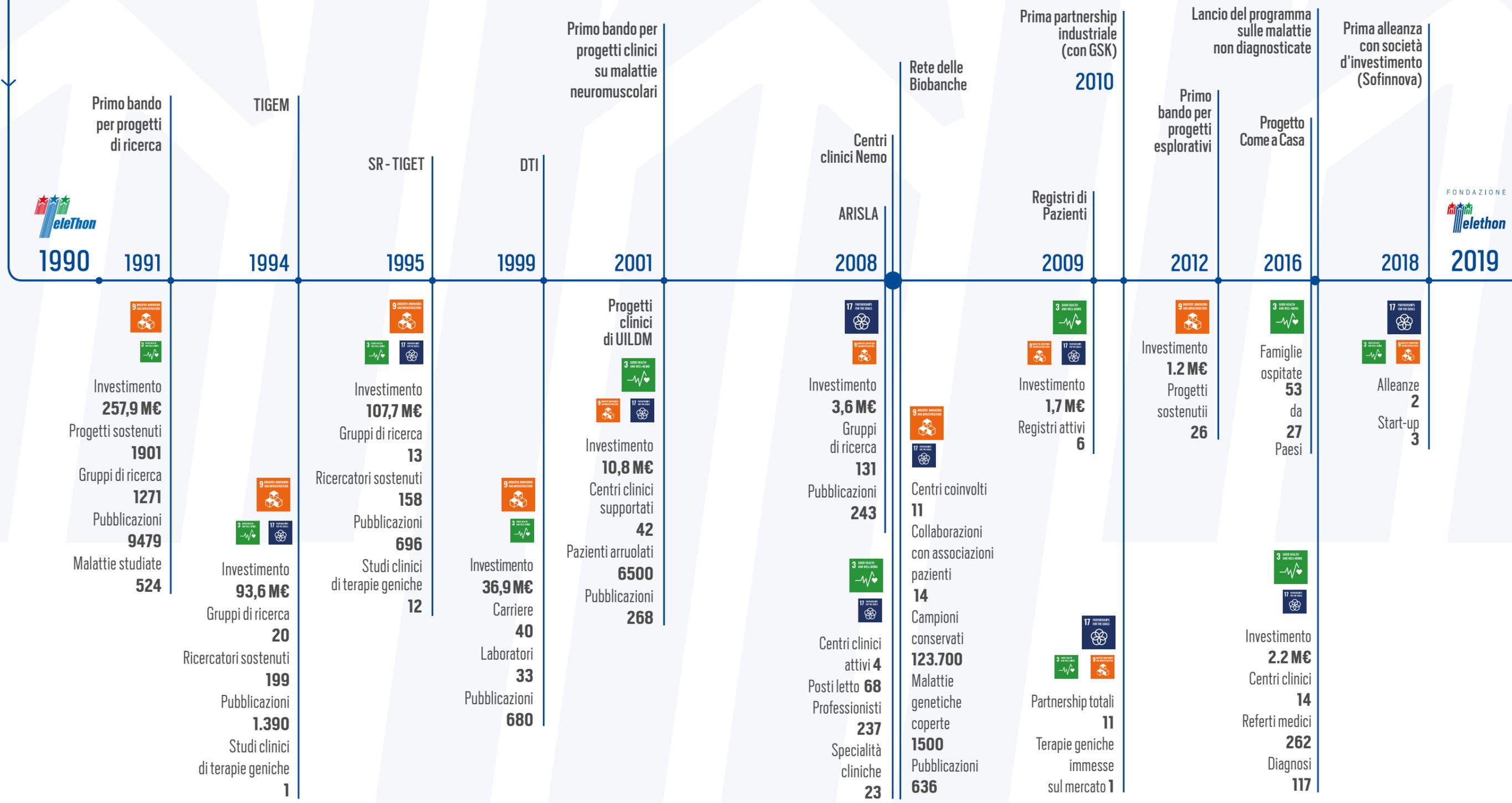
COME A CASA SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE NELLA TERAPIA GENICA

RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE

## Le attività funzionali alla ricerca

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

# UNA STORIA D'INVESTIMENTI E INNOVAZIONE



# CURARE con la ricerca

Un investimento costante lungo tutta la scala della ricerca, dalle conoscenze di base a farmaci accessibili che rispondano ai bisogni dei pazienti. La strategia di Fondazione Telethon si conferma efficace nel definire sempre più terapie per le malattie genetiche rare

**«L'impatto del lavoro dei ricercatori fa sì che, complessivamente, la qualità della vita migliori da una generazione alla successiva: da sempre la conoscenza aiuta l'umanità ad andare lontano»**

*Francesca Pasinelli  
Direttore Generale, Fondazione Telethon*



**Barbara**  
una degli oltre 450 ricercatori degli Istituti Telethon



# SALUTE E BENESSERE

## GOAL

# 3

### Assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età

Per raggiungere lo sviluppo sostenibile è fondamentale garantire una vita sana e promuovere il benessere di tutti a tutte le età. Nonostante i grandi progressi fatti, quali l'aumento dell'aspettativa di vita e la riduzione di alcune delle cause di morte più comuni legate alla mortalità infantile e materna, sono necessari ancora molti sforzi per sradicare un'ampia varietà di malattie.



«Insieme abbiamo fatto tanta strada. La ricerca ha raggiunto risultati per noi impensabili fino a poco tempo fa. Oggi, grazie a Telethon, le famiglie hanno una speranza forte e concreta» *Marco Rasconi - Presidente, Uildm*

## GOAL 3 E MALATTIE RARE

Le Nazioni Unite hanno evidenziato la necessità di:



Porre fine alle morti evitabili di neonati e bambini sotto i cinque anni



Ridurre la mortalità prematura causata dalle malattie non trasmissibili



Raggiungere una copertura sanitaria universale



Sostenere la ricerca e lo sviluppo delle terapie e fornire l'accesso a farmaci per tutti

## GOAL 3 E FONDAZIONE TELETHON

La visione di Fondazione Telethon – trasformare i risultati della ricerca scientifica di eccellenza, selezionata e sostenuta nel tempo in farmaci e terapie disponibili per i pazienti che oggi vivono con una malattia genetica rara – è strettamente connessa all'Obiettivo n.3. Il sostegno alla ricerca e allo sviluppo sulle malattie genetiche rare è lo strumento principale per attuare questa visione. L'impegno della Fondazione si estende dalla ricerca di base allo sviluppo delle terapie fino alla disponibilità del farmaco per il paziente.

### INDICATORI PRINCIPALI



TERAPIE GENICHE PER MALATTIE GENETICHE RARE/ DESIGNAZIONI DI FARMACO ORFANO



MALATTIE STUDIATE E FASI DELLA RICERCA



PROGETTO MALATTIE NON DIAGNOSTICATE



RICERCA NEURO-MUSCOLARE

# IL NOSTRO IMPATTO



# 263-446 MILIONI

Le persone affette da malattie rare nel mondo

## 3,5%-5,9%

Percentuale della popolazione mondiale affetta da malattie rare

## 72%

percentuale delle malattie di origine genetica tra le 6.172 malattie rare censite da Orphanet



## 6

LE MALATTIE TRATTATE CON TERAPIA GENICA GRAZIE ALLA RICERCA TELETHON

## 119

Pazienti trattati

**36** bambini con immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID)

**23** bambini con sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS)

**08** bambini con mucopolisaccaridosi di tipo 1H (MPS1H)

**36** bambini con leucodistrofia metacromatica (MLD)

**09** pazienti con beta talassemia

**07** bambini con mucopolisaccaridosi di tipo 6 (MPS6)



Malattie genetiche studiate grazie alla ricerca sostenuta da Fondazione Telethon **584**

Publicazioni scientifiche **13.260**

## INVESTIMENTI DI FONDAZIONE TELETHON PER FASI DI RICERCA



## INVESTIMENTI MIRATI SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI



**11,3 MILIONI DI EURO**



**6.500** pazienti coinvolti



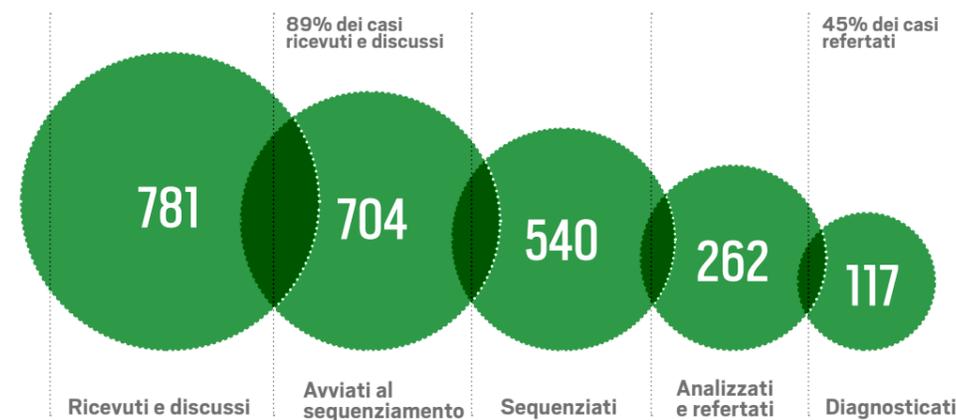
**42** Centri clinici coinvolti in Italia



**280** pubblicazioni scientifiche relative



## CASI TRATTATI NEL PROGRAMMA TELETHON PER LE MALATTIE NON DIAGNOSTICATE



# LE FASI DELLA RICERCA

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

## RICERCA DI BASE

Si cerca il difetto genetico che causa la malattia e si studiano i meccanismi fisiologici e patologici ad essa associati.

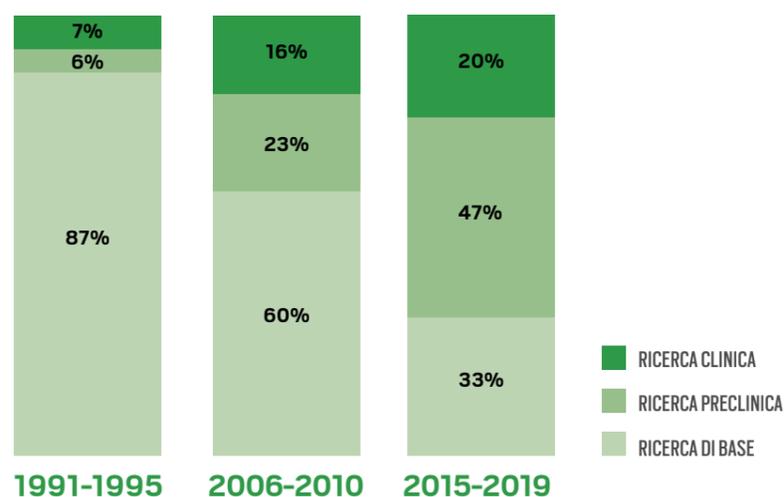
## RICERCA PRECLINICA DI LABORATORIO

Prevede lo studio di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici in modelli di laboratorio cellulari ed animali della malattia. Solo quando l'approccio terapeutico si dimostra efficace, si può passare alla terza fase.

## RICERCA CLINICA

La terapia viene sperimentata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

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



### 1991-1995

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

### 2006-2010

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

### 2015-2019

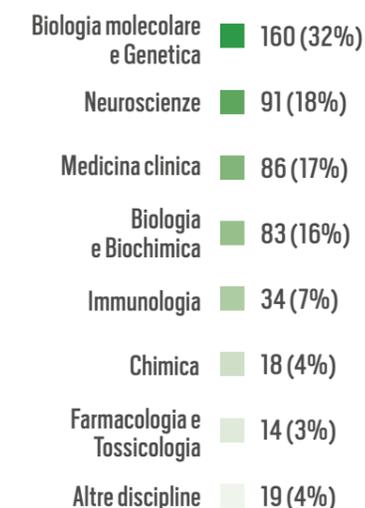
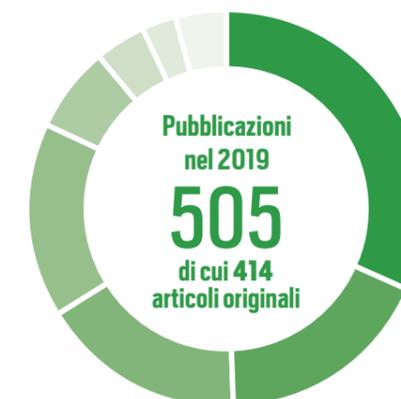
La ricerca preclinica e clinica rappresentano la maggior parte dell'investimento della Fondazione, che sostiene numerosi studi di terapia genica, grazie anche alle alleanze industriali

# LE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

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

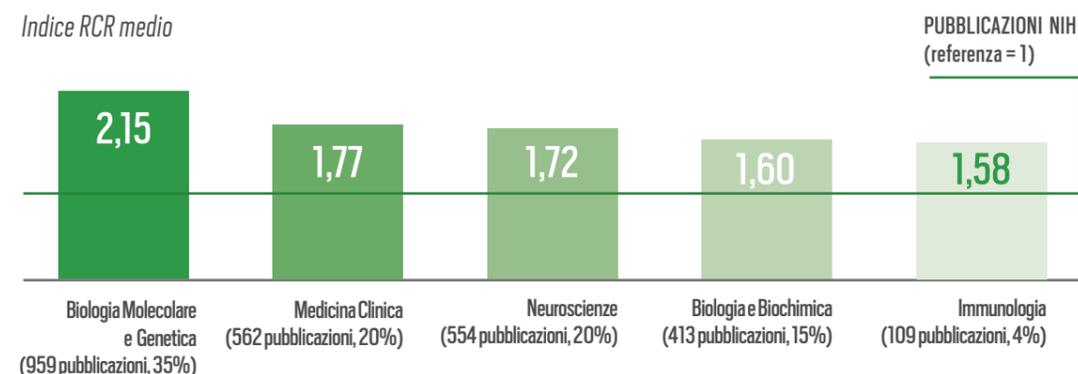
I risultati scientifici rappresentano la base da cui nascono nuove idee e su cui si sviluppano nuove ricerche che, una volta pubblicate, citeranno gli articoli a cui si sono ispirate. Le citazioni ricevute da una pubblicazione costituiscono la misura indiretta dell'impatto, dell'influenza di una ricerca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

Le pubblicazioni di Telethon nel 2014-2018 (ultimi valori disponibili) mostrano un indice RCR superiore al valore di riferimento che va da 1,58 a 2,15 volte a seconda dell'ambito scientifico, a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale (l'analisi è stata effettuata il 31 marzo 2020 sulla piattaforma iCite: [icite.od.nih.gov/analysis](http://icite.od.nih.gov/analysis)).



## INFLUENZA DELLE PUBBLICAZIONI 2014-2018

Indice RCR medio



# RICERCA DI BASE

Numerosi lavori scientifici firmati dai ricercatori Telethon nel 2019 riportano avanzamenti della conoscenza sulle malattie genetiche e arricchiscono il patrimonio della ricerca di base.



# RICERCA DIAGNOSTICA

## Programma Telethon per le malattie non diagnosticate e la ricerca diagnostica

Il programma TUDP, coordinato dall'Istituto Tigem, ha l'obiettivo di fornire una diagnosi a bambini con patologie genetiche ancora non identificate. Il progetto è reso possibile grazie alla collaborazione tra 14 centri italiani, riuniti in una rete clinica.

Il programma offre la possibilità di arrivare a una diagnosi grazie al lavoro di squadra dei genetisti e pediatri dei centri clinici con il Tigem, che applica tecnologie di sequenziamento del Dna di nuova generazione. L'inserimento nel programma è a cura dei medici di riferimento dei pazienti, attraverso una piattaforma web dedicata accessibile da [www.telethon.it](http://www.telethon.it) e degli specialisti in genetica medica attivi nei 14 centri clinici del programma.

Nel corso del 2019 sono stati pubblicati 35 lavori scaturiti da progetti di ricerca Telethon, oltre ai 7 derivanti dal programma TUDP, che hanno identificato nuove mutazioni o varianti geniche associate a malattie genetiche. Queste conoscenze sono fondamentali non solo per la diagnosi di queste malattie, ma anche per intraprendere un percorso di ricerca sulle stesse.

### SERVIZIO INFORMAZIONI SU MALATTIE GENETICHE

Info\_rare è un servizio gratuito di assistenza online per chi ha bisogno di informazioni chiare e autorevoli sulle malattie genetiche rare, sui progetti di ricerca e sui centri clinici e le associazioni di pazienti di riferimento. Il

servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di due medici specialisti in Genetica Medica. L'accesso al servizio avviene direttamente dal sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it).

# RICERCA PRECLINICA

Lo sviluppo di terapie efficaci a partire dalle conoscenze acquisite con la ricerca di base richiede la sperimentazione negli opportuni modelli di malattia cellulari o animali, o con approcci informatici. Nel 2019, 44 lavori pubblicati dai ricercatori Telethon hanno riportato risultati di ricerca preclinica, dimostrando un'ampia diversità di approcci, come illustrano alcuni esempi.

### LA MALATTIA LINFOPROLIFERATIVA

La malattia linfoproliferativa legata all'X è un'immunodeficienza ereditaria che causa elevata morbilità e mortalità in seguito a infezione del virus Epstein-Barr. Un approccio di screening basato su simulazioni al computer ha identificato nuove molecole più efficaci, in modelli cellulari, nel contrastare i meccanismi della malattia, rispetto a quelle in commercio da cui è partito lo studio (Velmati et al., *Eur J Medicinal Chem*, PMID 30611057).

### LA SINDROME DI MCCUNE-ALBRIGHT

La sindrome di McCune-Albright colpisce principalmente lo scheletro: la proteina RANKL è coinvolta nel meccanismo patogenetico. L'utilizzo di un anticorpo diretto contro RANKL in un modello murino della malattia ha ridotto le lesioni scheletriche e prevenuto la formazione di nuove lesioni, suggerendo che l'inibizione di RANKL potrebbe essere una valida strategia terapeutica (Palmisano et al., *J Bone Mineral Res* PMID 3125366).

### LA MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

Diverse forme della malattia di Charcot-Marie-Tooth sono caratterizzate da un ridotto livello di mielina, la guaina protettiva che avvolge i neuroni. Una strategia per stimolare il processo di mielinizzazione mediato dalla proteina neuregulina è stata studiata in un modello animale, mostrandosi efficace nel ridurre la neuropatia associata alla malattia (Scapin et al., *Hum Mol Genet* PMID 30481294).

### L'ATASSIA DI FRIEDREICH

Nell'atassia di Friedreich, il ridotto livello della proteina frataxina è correlato alla severità della malattia. L'analisi mediante un saggio cellulare di una collezione di molecole già approvate come farmaco dall'agenzia del farmaco statunitense ha evidenziato che l'etavirina, un farmaco approvato per il trattamento dell'AIDS, è in grado di aumentare i livelli di frataxina e ridurre alcuni dei difetti cellulari della malattia (Alfredi et al., *Movement Disord*, PMID 30624801).



«Non smettete mai di cercare una cura perché noi, oltre a sopravvivere, vogliamo stare meglio»

Rossella,  
nata con la glicogenosi di tipo II o malattia di Pompe



# RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE

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

## Progetti di ricerca clinica neuromuscolare

In quasi vent'anni, la rete ha beneficiato del contributo significativo della Fondazione di oltre 11 milioni di euro, dedicato principalmente al bando clinico Telethon-Uildm che a oggi ha sostenuto 56 progetti clinici diagnostici, osservazionali e terapeutici in ambito neuromuscolare oltre che alla realizzazione del Registro neuromuscolare italiano.

Nel 2019 sono stati finanziati due nuovi progetti Telethon-Uildm; è stato inoltre attivato un progetto speciale che ha l'obiettivo di preparare uno studio clinico terapeutico per le miopatie da deficit di collagene VI, patologia ad oggi completamente negletta dal punto di vista di terapeutico. Il progetto origina da un filone di ricerca che Fondazione Telethon ha sostenuto in maniera continuativa negli anni.

Questi progetti hanno permesso di studiare la storia naturale di diverse patologie, perfezionarne la gestione clinica, mettere a punto metodi diagnostici più precisi e misure funzionali più adeguate per testare l'efficacia di farmaci in trial terapeutici, e in ultima analisi creare il terreno ideale per lo svolgimento di studi clinici terapeutici da parte di compagnie farmaceutiche impegnate nello sviluppo di terapie innovative.

È quanto avvenuto per esempio nel caso del primo farmaco per l'atrofia muscolare spinale (Sma) reso disponibile sul mercato nel 2017, alla cui sperimentazione clinica i centri italiani hanno dato un contributo significativo.

### Bandi specifici di ricerca clinica dedicati alle malattie neuromuscolari



**11,3M€**  
investiti dal 2002 al 2019



**42**  
centri clinici coinvolti



**6.500**  
pazienti arruolati



**268**  
pubblicazioni scientifiche relative.



**3**  
i nuovi progetti finanziati nel 2019

## Registri dei pazienti con malattie neuromuscolari

I registri di pazienti per malattie rare hanno molteplici usi: possono essere utilizzati per stabilire le caratteristiche di base della malattia, la sua gestione nelle cliniche e quali sono le manifestazioni cliniche nei diversi individui. Ma anche per misurare l'efficacia clinica dei trattamenti e valutare la qualità della cura dei pazienti. A partire dal 2009 Fondazione Telethon ha investito 1,7 milioni di euro per studi di coorte basati sulla raccolta dati e su registri dedicati a malattie neuromuscolari e mitocondriali.

**Pazienti registrati** **OLTRE 2.300**



**Registri attivi 6**  
relativi a amiloidosi, Sma, atrofia muscolare spino-bulbare, glicogenosi, Cmt, distrofie e miopatie



## EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTER

L'European Neuromuscular Centre (Enmc) è stato fondato nel 1992 da associazioni di pazienti per promuovere attività di rete e ricerca sulle malattie neuromuscolari. Telethon è tra le organizzazioni fondatrici. L'Enmc organizza workshop su temi che vanno dagli studi preclinici allo sviluppo di studi clinici terapeutici o mirati alla qualità di vita delle persone con una malattia neuromuscolare. Nel 2018, l'Enmc ha celebrato il suo 25° anno con un workshop dedicato alla co-creazione da parte di tutti gli attori di un percorso collaborativo per migliorare la qualità di vita. Fondazione Telethon ha contribuito al disegno e all'organizzazione dei lavori e ha guidato la redazione della pubblicazione scientifica risultante (Ambrosini et al., *Orphanet J Rare Dis.*, PMID 31174585).

## Centri clinici NeMO per le malattie neuromuscolari

Per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari, Fondazione Telethon a partire dal 2008 ha sostenuto la nascita dei Centri clinici NeMO (NEuroMuscular Omnicenter): strutture d'eccellenza realizzate in collaborazione con ospedali e altre organizzazioni che prendono in carico la persona a 360 gradi, grazie a un piano clinico-assistenziale multidisciplinare che pone il paziente al centro dell'attenzione mettendo a sua disposizione i migliori

specialisti. All'interno dei centri il paziente può sottoporsi a tutte le indagini necessarie a verificare il suo stato di salute, ricevendo le indicazioni terapeutiche personalizzate adeguate agli standard di cura più attuali. I Centri NeMO, inoltre, offrono ai pazienti l'accesso a terapie sperimentali nell'ambito di studi clinici condotti presso le stesse strutture. La rete conta quattro sedi: Milano, Arenzano (Genova), Roma - gestiti da Serena Onlus - e Messina, gestita da Aurora Onlus.



**4**  
Centri attivi



**68**  
posti letto in degenza ordinaria



**10**  
posti letto in Day Hospital e 5 palestre per la riabilitazione



**23**  
Specialità cliniche offerte



**237**  
Professionisti specializzati impiegati

# TERAPIE GENICHE

La scelta pionieristica di fondare l'istituto SR-Tiget a Milano nel 1995, in collaborazione con l'Ospedale San Raffaele, ha permesso di focalizzare investimenti e competenze sullo studio, sviluppo e applicazione della terapia genica a malattie genetiche severe ed estremamente rare, e di raggiungere risultati d'eccellenza riconosciuti a livello mondiale. Anche l'istituto Tigem ha un programma di ricerca dedicato alla terapia genica.

L'impegno della Fondazione comprende le sperimentazioni cliniche e le attività regolatorie a esse associate, la cura delle famiglie coinvolte negli studi clinici e la continua ricerca sui processi e sui metodi della terapia genica, per il continuo miglioramento di queste terapie innovative.

## Studi clinici di terapia genica

Tutti gli studi clinici condotti a oggi si sono dimostrati sicuri ed efficaci e hanno attratto partner industriali impegnati nello sviluppo fino alla registrazione del farmaco. Nel corso del 2019, rilevanti articoli scientifici ne hanno riportato risultati ed avanzamenti.

Sono stati pubblicati i primi risultati dello studio clinico per la beta talassemia, che include sia pazienti adulti, sia in età pediatrica. Nei 7 pazienti trattati da almeno un anno, la necessità di ricorrere a trasfusioni è diminuita o azzerata e in tutti i casi la terapia si è dimostrata sicura (Marktel et al., *Nature Medicine*, PMID 30664781).

Una nuova pubblicazione riporta gli aggiornamenti dello studio clinico per la sindrome di Wiskott-Aldrich sui primi otto pazienti, 6 dei quali trattati da almeno tre anni, confermando sicurezza ed efficacia della terapia ed indicandola come una valida opzione terapeutica, in particolare per i pazienti privi di un adeguato donatore per un trapianto di cellule staminali ematopoietiche (Ferrua et al., *Lancet Haematol.*, PMID 30981783).

Una pubblicazione internazionale che propone linee guida per la gestione della grave immunodeficienza ADA-SCID riconosce l'eccellente sicurezza ed efficacia della terapia genica condotta presso il nostro istituto e la indica come una delle opzioni terapeutiche di prima linea per il trattamento di questa grave immunodeficienza genetica (Kohn et al., *J Allergy Clin Immunol*, PMID 30194989).

**6** le malattie affrontate con terapia genica

**119** pazienti trattati dal 1990 al 2019 (23 nel 2019), provenienti da 32 nazioni

- Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi (ADA SCID): 36 bambini trattati (4 nel 2019). La terapia è stata approvata dalla European Medicines Agency (EMA) con il nome di Strimvelis: la prima terapia genica ex vivo per una malattia genetica registrata al mondo.
- Leucodistrofia metacromatica (MLD): 36 bambini trattati (4 nel 2019\*)
- Sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS): 23 bambini trattati (7 nel 2019\*)
- Beta talassemia: 9 pazienti (adulti e bambini) trattati (prima del 2019)
- Mucopolisaccaridosi di tipo 1H: 8 bambini trattati (7 nel 2019)
- Mucopolisaccaridosi di tipo 6: 7 bambini trattati (2 nel 2019)

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

## Attività regolatorie: designazione di farmaco orfano

La designazione di farmaco orfano (ODD) è un riconoscimento concesso dalle autorità regolatorie (EMA in Europa, FDA negli Stati Uniti) esclusivamente a farmaci e terapie per la diagnosi, la prevenzione o il trattamento di una malattia rara, pericolosa per la vita o cronicamente debilitante, in cui è improbabile che il farmaco una volta arrivato sul mercato generi profitti sufficienti a giustificare i costi della ricerca e dello sviluppo.

Il riconoscimento della ODD permette di ottenere incentivi per lo sviluppo e vantaggi al momento della commercializzazione del farmaco ed è un'importante misura per stimolare l'interesse e il coinvolgimento delle aziende biotecnologiche e farmaceutiche ad investire sulla malattie rare. Fondazione Telethon si è impegnata per ottenere la designazione ODD per le terapie sviluppate nei propri Istituti, assumendo un compito tipicamente svolto dalle aziende. Complessivamente, la Fondazione ha ottenuto l'ODD per:

**21** designazioni di farmaco orfano in totale su 16 diverse malattie, di cui 16 dall'European Medicines Agency (EMA) e 5 dalla U.S. Food and Drug Administration (FDA).

## Miglioramenti agli approcci di terapia genica

Continuano in entrambi gli Istituti Telethon gli studi preclinici per rendere le terapie geniche sempre più sicure ed efficaci e per investigare nuovi approcci terapeutici.

Per esempio, i pazienti che si sottopongono alla terapia genica potrebbero aver sviluppato immunità contro la proteina terapeutica ricevuta in trattamenti precedenti, condizione che potrebbe inficiare l'efficacia della terapia genica. Studi su un modello animale di mucopolisaccaridosi I hanno dimostrato l'efficacia di un trattamento immunologico personalizzato prima della terapia genica che permetterebbe di superare questo ostacolo (Squeri et al., *Mol Ther*, PMID 31060789).

La terapia genica per trattare malattie genetiche dell'occhio è sicura ed efficace, ma è ostacolata dalla limitata capacità dei vettori virali utilizzati di trasferire informazioni genetiche di grandi dimensioni. L'utilizzo in modelli di laboratorio della tecnologia delle inteine, particolari elementi che permettono a due proteine di unirsi in un'unica proteina più grande, ha dimostrato la fattibilità e l'efficacia di questo approccio nel superare questo limite (Tornabene et al., *Sci Transl Med*, PMID 31092694).

L'applicazione delle tecnologie di correzione genica nelle cellule progenitrici staminali del sangue ha dimostrato la fattibilità di questo approccio per trattare in modo preciso alcune malattie genetiche ed individuato modalità per evitare risposte cellulari al trattamento che potrebbero limitarne l'efficacia (Schiroli et al., *Cell Stem Cells*, PMID 30905619).

### PROGETTO COME A CASA

Come a Casa è un progetto di accoglienza per le famiglie dei pazienti che arrivano da tutto il mondo per sottoporsi alla terapia genica presso l'Istituto SR-Tiget di Milano.

La terapia comporta un lungo viaggio e una lunga permanenza a Milano, fino a sei mesi lontani da casa, nonché ulteriori controlli periodici negli anni successivi. I principali servizi offerti riguardano: supporto logistico (organizzazione del viaggio, dell'alloggio e delle varie necessità durante tutta la permanenza); supporto psicologico; supporto linguistico e mediazione culturale.

le famiglie accolte da 2016 al 2019, **53** provenienti da 27 nazioni.

# INVESTIRE nella ricerca

Per sviluppare ricerca innovativa servono strutture e processi che selezionino con rigore e sviluppino con efficacia soluzioni capaci di dare risposte concrete e accessibili ai bisogni dei pazienti.

**«Le malattie genetiche rare sono da sempre un terreno di frontiera: studiarle porta a conoscere meccanismi così fondamentali dal punto di vista biologico da avere ricadute in tutti i campi della medicina»**

**Manuela Battaglia**  
Responsabile della Ricerca, Fondazione Telethon



**Oriana e Giorgia**  
convivono ogni giorno con l'atrofia muscolare spinale,  
una rara malattia genetica



# GOAL

# 9

## INNOVAZIONE E INFRASTRUTTURE

**Costruire un'infrastruttura resiliente per promuovere l'innovazione e una industrializzazione equa, responsabile e sostenibile.**

Gli investimenti in infrastrutture sono cruciali per produrre innovazione attraverso una crescita sostenibile. Uno sviluppo inclusivo che consenta un aumento rapido e sensibile della qualità della vita delle persone.



**«Il pensiero che il nostro operato possa contribuire a restituire speranza a tanti pazienti che lottano con la malattia mi aiuta a sopportare e superare ogni sconfitta. E oggi la mia carica è ancora più intensa di prima»** Diletta Siciliano, ricercatrice Telethon

## GOAL 9 E LE MALATTIE RARE

Le Nazioni Unite, in questo ambito, indicano in particolare due obiettivi:



Aumentare la ricerca scientifica, migliorare le capacità tecnologiche del settore industriale e incoraggiare le innovazioni.



Sviluppare infrastrutture di qualità, affidabili, sostenibili e resilienti per il benessere degli individui, promuovendo un accesso equo e conveniente per tutti.

## GOAL E FONDAZIONE TELETHON

Per rendere i risultati della ricerca disponibili ai pazienti occorre non solo finanziare ricerca innovativa e d'eccellenza, ma anche creare un sistema di infrastrutture e servizi che permettano l'applicazione clinica e lo sviluppo delle terapie sperimentate. Per questo, Fondazione Telethon investe nell'intera filiera della ricerca, dalla valutazione e selezione dei progetti alla protezione e valorizzazione dei risultati, fino all'allestimento e alla gestione di strutture e servizi di supporto.

### INDICATORI PRINCIPALI



INVESTIMENTI IN RICERCA E SVILUPPO



SERVIZI ALLA RICERCA



GESTIONE DELLA RICERCA E SVILUPPO

# IL NOSTRO IMPATTO

# 2.704

I PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI A PARTIRE DAL 1990, PER UN TOTALE DI OLTRE 556 MILIONI DI EURO



## INVESTIMENTI IN RICERCA E SVILUPPO



# 1.630

Ricercatori finanziati



# 241

Gli Enti di ricerca finanziati, in Italia e all'estero



# 118

Il numero di bandi competitivi attivati dal 1990



# 3

Gli Istituti di ricerca fondati da Telethon: Istituto SR-Tiget, Istituto Tigem, Istituto DTI



## SERVIZI ALLA RICERCA

# 3

infrastrutture certificate secondo le buone pratiche cliniche all'SR-Tiget

Strutture di servizio alla ricerca in Tigem

# 12

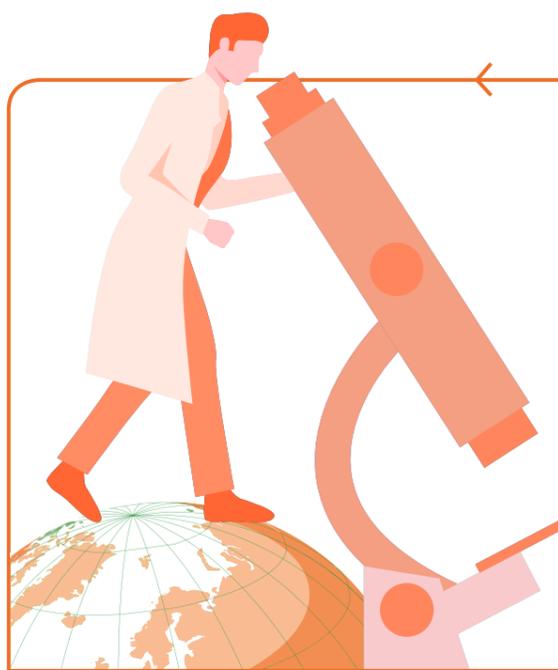


## GESTIONE DELLA RICERCA E SVILUPPO



# 5

uffici scientifici nella Direzione Ricerca e Sviluppo



# 261

Scienziati coinvolti nella Commissione scientifica di Telethon dal 1990

# 3.500

Revisori esterni che hanno valutato le proposte di progetto

# 191

Brevetti attivi

## ATTIVITÀ DELLA RETE DELLE BIOBANCHE TELETHON

# 1.500

Le malattie genetiche rare rappresentate

OLTRE

# 123.000

I campioni biologici disponibili

# 11

I centri italiani coinvolti nella rete delle Biobanche

# UNA STRATEGIA DI INVESTIMENTO

Delle oltre 6.000 malattie rare conosciute, solo poche centinaia dispongono di almeno una terapia, e si stima che migliaia di queste malattie siano ancora senza diagnosi. Emerge da questa disparità la necessità evidente di un enorme investimento in ricerca e sviluppo, in tecnologie sanitarie e in strumenti diagnostici per rispondere alle esigenze delle persone con malattie rare. Un investimento che deve anche riguardare la strutturazione di un "sistema della ricerca" in grado di supportare questo grande sforzo.

Lo sviluppo di tecnologie biomediche innovative e la disponibilità di grandi quantità di dati biologici e sanitari richiedono infatti infrastrutture avanzate sia per lo sviluppo e la produzione di nuove terapie (come le terapie geniche e cellulari), sia per l'archiviazione, la gestione e l'analisi dei dati necessari per identificare le cause e chiarire i meccanismi delle malattie rare, rendendo così possibile la diagnosi anche di casi estremamente rari.

Migliorare l'accessibilità e la fruizione di queste infrastrutture per la comunità scientifica e medica, così come per i pazienti, significa valorizzare gli investimenti effettuati nelle nuove tecnologie e promuovere così una società davvero inclusiva.

## 556

**Milioni di euro investiti per incentivare la ricerca sulle malattie genetiche rare**

## 1.630

**I ricercatori finanziati dal 1990, attivi sulle malattie genetiche rare**

## La filiera della ricerca Telethon

Le principali iniziative di investimento in ricerca della Fondazione riguardano i due Istituti Telethon, Tigem e SR-Tiget, eccellenze riconosciute a livello mondiale, focalizzati sullo studio di malattie genetiche rare e in particolare sullo sviluppo di approcci terapeutici dedicati. Parallelamente, la Fondazione investe in ricerca competitiva sul territorio nazionale, attraverso bandi rivolti a ricercatori che operano in strutture di ricerca non profit.

Per aumentare l'efficacia degli investimenti e promuovere lo sviluppo clinico, Fondazione Telethon ha inoltre istituito alcune infrastrutture abilitanti al servizio della comunità scientifica e clinica nazionale e internazionale, come le biobanche e i registri dei pazienti, e supportato la creazione di centri clinici NeMO, fondati sulla centralità delle esigenze di diagnosi e cura dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari.

# MODELLI OPERATIVI

Tutte le attività della Fondazione, dalla valutazione dei progetti allo sviluppo della ricerca, seguono modelli operativi innovativi, affidati a professionisti e allineati con le migliori pratiche internazionali.

## Gestione della ricerca e dello sviluppo

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

**Ufficio Sviluppo della Ricerca.** Supporta lo sviluppo delle terapie con l'attivazione di alleanze con partner industriali e la creazione di start-up, salvaguardando la libertà di ricerca e la proprietà intellettuale.

**Ufficio Sviluppo Clinico** Supporta l'attività clinica degli Istituti Telethon, gestendone gli aspetti operativi e di qualità. Coordina i centri e laboratori coinvolti negli studi clinici, partecipa al disegno dei percorsi terapeutici della Fondazione e offre supporto alle attività cliniche della ricerca extramurale.

**Ufficio Alleanze Industriali e Affari Regolatori.**

Si occupa della gestione delle alleanze industriali, monitorando il progredire delle attività oggetto degli accordi e le relazioni con i partner. Interagisce con le autorità regolatorie nazionali e internazionali, per ottenere le designazioni di farmaco orfano per ottimizzare e validare i piani di sviluppo dei farmaci e per mantenere un aggiornamento continuo sulle nuove normative sullo sviluppo, la registrazione e l'accesso al mercato di farmaci altamente innovativi.

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

## Valutazione e selezione della ricerca

Per elevare lo standard della ricerca minimizzando il rischio di conflitti di interesse, la valutazione dei progetti segue un processo di peer review mutuato dal National Institute of Health (NIH). Questo metodo di selezione, che riguarda i progetti di ricerca extramurale e intramurale, è l'unico in Italia a essere certificato in qualità e, fino a oggi, si è avvalso dell'esperienza di 261 scienziati di provenienza internazionale, membri della Commissione di valutazione. Un database di altri 10.600 ricercatori coinvolti come revisori esterni coadiuva la Commissione nei processi di valutazione.

## Sviluppo della ricerca

Per catalizzare lo sviluppo della ricerca verso approcci clinici e terapeutici, la Fondazione ha intrapreso numerose iniziative e attività.

- > **La strutturazione** di un ufficio dedicato alla gestione della proprietà intellettuale e al trasferimento tecnologico anche a supporto della ricerca extramurale.
- > **L'evoluzione** degli Istituti Telethon in strutture abilitanti per lo sviluppo preindustriale di nuove terapie, così che, in partnership con l'industria farmaceutica, siano in grado di far progredire i risultati della ricerca verso farmaci disponibili per i pazienti.
- > **Lo sviluppo** di un'area a supporto degli Istituti per garantire la progressione della ricerca traslazionale finanziata dalle alleanze industriali.

## 191

**Brevetti attivi**

## 53

**Invenzioni brevettate**

# TIGEM

Polo di attrazione per ricercatori da tutto il mondo, l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem), fondato nel 1994 e oggi situato a Pozzuoli (NA), è specializzato nello studio dei meccanismi molecolari responsabili delle malattie genetiche, per fornire le basi scientifiche allo sviluppo delle terapie. Oltre a essere un fiore all'occhiello della ricerca italiana, l'Istituto è anche un centro di formazione di riferimento, grazie a percorsi di carriera altamente competitivi sviluppati in collaborazione con importanti università che forniscono ai ricercatori programmi di dottorato e formazione di qualità. La selezione dei ricercatori avviene su base meritocratica, tramite colloqui e concorsi, in linea con i valori di Fondazione Telethon.

20



**Gruppi di ricerca supportati da Fondazione Telethon**

212



**Persone, che includono ricercatori, personale dedicato alla ricerca e clinici**

93,6 M€

**Investiti da Fondazione Telethon per l'attività dell'Istituto**



L'impatto prodotto dalle attività dell'Istituto Tigem è confermato da:

## Produttività scientifica

L'Istituto Tigem ha pubblicato dal 1994 un totale di 1.390 articoli (119 dei quali nel 2019) sulle più importanti riviste scientifiche internazionali. Il direttore dell'Istituto, Andrea Ballabio, è stato insignito nel 2016 del prestigioso premio per la ricerca biomedica Louis-Jeantet.

## Attività clinica di terapia genica

L'Istituto Tigem ha in corso una sperimentazione clinica per la malattia genetica mucopolisaccaridosi VI, grazie alla quale sono stati trattati a oggi 7 pazienti, e ha contribuito a uno studio clinico per pazienti affetti dall'amaurosi congenita di Leber, una forma ereditaria di cecità, svoltosi presso il Philadelphia Children's Hospital. La ricerca ha portato alla realizzazione di un farmaco registrato in Europa e in America.

## Strutture di supporto alla ricerca

All'interno dell'Istituto sono presenti 12 strutture: Microscopia Avanzata & Imaging; Analisi comportamentale di modelli animali; Bioinformatica; Colture cellulari e Citogenetica; Servizi Generali e Manutenzione; High Content Screening; Supporto informatico; Spettrometria di Massa; Stabulazione animali; Sequenziamento di nuova generazione; Produzione Vettori Virali; Unità Traslazionale.

## Formazione post-laurea

Grazie alla collaborazione con istituzioni come l'Open University, la Scuola Europea di Medicina Molecolare, l'Università Federico II di Napoli e l'Università degli Studi di Milano, Tigem offre ai dottorandi percorsi formativi e di specializzazione.

## Le linee di ricerca

### Biologia cellulare

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

### Medicina genomica

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

### Terapia molecolare

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

## L'IMPEGNO SULLE MALATTIE SENZA DIAGNOSI

Grazie alla consolidata esperienza nelle tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing), l'Istituto Tigem ha ricevuto il ruolo di coordinamento del programma "Malattie senza diagnosi", che si concentra sulle migliaia di malattie genetiche rarissime e con cause sconosciute a oggi non diagnosticabili. Il programma è sviluppato con la collaborazione di 14 Centri clinici italiani.

## Realtà su cui investire

La conferma dell'eccellenza globale dell'Istituto è data anche dalla capacità di attrarre finanziamenti esterni erogati attraverso bandi internazionali altamente competitivi. Si segnalano in particolare gli ERC e i finanziamenti del programma europeo Horizon 2020, uno tra i bandi più sfidanti della Commissione Europea: percentuale di successo del 4,8%.

**12** I finanziamenti dell'European Research Council (ERC Grants) assegnati ai ricercatori Tigem, di cui 7 in corso

**265** e oltre i finanziamenti ottenuti dal Tigem in questi anni

# SR-TIGET

Fondato a Milano nel 1995 in partnership con l'IRCCS Ospedale San Raffaele, l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica di Milano (SR-Tiget) svolge ricerche d'avanguardia su terapie geniche e cellulari e si distingue per una marcata impronta traslazionale: i risultati della ricerca sono trasferiti alla clinica e quindi al paziente. Questo è possibile grazie allo stretto legame tra l'Istituto di ricerca e l'attività di cura svolta da una struttura ospedaliera d'eccellenza mondiale.

13

Gruppi di ricerca



242

Persone, che includono ricercatori, personale dedicato alla ricerca e clinici



107,7 M€

Investiti da Fondazione Telethon per l'attività dell'Istituto



L'impatto prodotto dalle attività dell'Istituto SR-Tiget è confermato da:

## Produttività scientifica

L'Istituto ha pubblicato un totale di 696 articoli su riviste scientifiche internazionali (di cui 65 nel 2019). Il direttore dell'Istituto, Luigi Naldini, è stato insignito nel 2019 del prestigioso premio per la ricerca biomedica Louis-Jeantet.

## Attività clinica

Sono 12 le sperimentazioni cliniche di terapia genica realizzate e in corso per 5 malattie genetiche; per una di queste (Ada-Scid) la terapia è già disponibile per i pazienti con il nome di Strimvelis. L'Istituto ha in corso o condotto inoltre una sperimentazione clinica farmacologica e 4 studi clinici osservazionali.

## Formazione post-laurea

Un'opportunità resa possibile grazie all'attività sviluppata in collaborazione con l'Università Vita-Salute San Raffaele.

## Le linee di ricerca

### Di base

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

### Traslazionale

È la ricerca relativa allo sviluppo di strategie di terapia genica e cellulare per diverse malattie genetiche. Il continuo miglioramento delle tecnologie e la messa a punto di metodi per il controllo della sicurezza dei trattamenti costituiscono gli obiettivi principali di questo filone di ricerca.

### Clinica

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

## L'INNOVAZIONE DI STRIMVELIS

Uno dei risultati più significativi della sinergia positiva tra Istituto e Ospedale è il trattamento sviluppato per l'Ada-Scid, una rara immunodeficienza primitiva, tra i primi esempi al mondo di terapia genica sicura ed efficace. Grazie a una partnership industriale questa terapia è stata approvata dall'EMA ed è disponibile sul mercato con il nome di Strimvelis; dalla registrazione del farmaco a oggi sono stati trattati 12 pazienti (di cui 4 nel 2019) provenienti da 5 paesi nel mondo. Oltre al successo di Strimvelis, un approccio simile di terapia genica si sta dimostrando efficace per la cura di altre 4 malattie genetiche (leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich, beta-talassemia e mucopolisaccaridosi di tipo IH).

## Infrastrutture certificate

All'interno dell'SR-Tiget ci sono 3 strutture che operano secondo sistemi di qualità internazionalmente riconosciuti, GLP, GCLP e GCP rispettivamente, e che hanno ottenuto importanti certificazioni e autorizzazioni.



Centro di Saggio GLP autorizzato dal Ministero della Salute

Il laboratorio agisce come centro di validazione per studi su terapie cellulari e geniche.



ISO 9001; GCLP; GLP; autocertificazione AIFA 890/2015

Il laboratorio conduce test analitici su campioni provenienti da pazienti inclusi in sperimentazioni cliniche.



Unità di ricerca clinica pediatrica (accreditata Jacie, ISO9001: 2015 e AIFA 890/2015)

Coordina e conduce gli studi clinici pediatrici di terapia genica.

# LA RICERCA COMPETITIVA

Fondazione Telethon mette a disposizione di gruppi di ricerca di istituti non profit italiani fondi per sviluppare studi sulle malattie genetiche rare.

Il processo di selezione dei progetti di ricerca più promettenti avviene tramite un bando competitivo e ciascuna proposta presentata viene valutata dalla Commissione medico-scientifica della Fondazione, con il supporto di specifici revisori esterni per ciascun progetto. I finanziamenti hanno una durata massima di 3 anni.

I finanziamenti ricevuti da Fondazione Telethon sono spesso risultati abilitanti per i ricercatori nell'ottenere finanziamenti da altri enti prestigiosi. Per esempio, il 52% di tutti i finanziamenti dell'European Research Council (ERC) vinti in Italia nel campo della ricerca biomedica sono stati assegnati a ricercatori finanziati da Telethon e a ricercatori che operano all'interno degli Istituti Tigem e SR-Tiget.

## Bando generale

Con oltre 1.900 progetti finanziati, il Bando generale di Fondazione Telethon costituisce una piattaforma di riferimento per lo sviluppo della ricerca nel campo delle malattie genetiche rare.

Progetti finanziati	Milioni di € di investimento complessivo	Gruppi di ricerca coinvolti	Malattie studiate
<b>DAL 1991 A OGGI</b>			
1.901	257,9	1.271	524
<b>NEL 2019</b>			
35	11,1	50	45

## Bando Telethon-Uildm

Il bando Telethon-Uildm (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) è nato nel 2002 per sostenere studi clinici incentrati su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie genetiche neuromuscolari. Il bando ha lo scopo di favorire la collaborazione a livello nazionale tra gli esperti del settore, contribuendo così a rafforzare una rete clinica a livello internazionale.

**2** Progetti finanziati (GUP) nel 2019

**491.000** Euro destinati nel 2019

**13** Centri coinvolti nel 2019

<b>DAL 2002</b>	
Numero di progetti in totale	56
Totale centri clinici finanziati ad oggi	42
Totale investimento	10,8 Milioni €
Totale pazienti interessati dagli studi	circa 6.500

## DTI - Istituto Telethon Dulbecco

**36,9** Milioni di euro investiti dal 1999 a oggi

**33** I laboratori indipendenti creati sul territorio italiano

**40** Le carriere complessivamente sostenute

Il Dti è un programma per promuovere e sostenere giovani promettenti ricercatori, impegnati nel campo delle malattie genetiche rare, nell'avvio di una carriera indipendente in Italia.

La Commissione medico-scientifica seleziona i candidati attraverso un processo molto competitivo. I fondi assegnati sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni.

Il programma è nato nel 1999, dalla scelta del Premio Nobel per la Medicina Renato Dulbecco di dedicare il compenso ricevuto per la partecipazione al Festival di Sanremo allo sviluppo di un progetto che facesse rientrare in Italia gli scienziati migliori. Dulbecco scelse di affidare lo sviluppo del progetto a Telethon, ritenendo la Fondazione «una garanzia di trasparenza e di efficienza».

# INFRASTRUTTURE PER LA RICERCA

Per incentivare la ricerca sulle malattie genetiche e supportare al meglio ricercatori, centri clinici e pazienti, Fondazione Telethon ha sviluppato infrastrutture che costituiscono un supporto importante nel favorire e mettere a fattore comune la diffusione delle conoscenze acquisite e gli strumenti necessari per produrne di nuove.

## Rete Telethon delle biobanche genetiche

Le biobanche genetiche raccolgono, conservano e mettono a disposizione campioni di tessuti e DNA di pazienti con malattie genetiche e dati a essi collegati, che possono essere utilizzati per attività di ricerca e di diagnosi con ricadute significative sullo sviluppo di terapie e sul miglioramento degli strumenti diagnostici. Fondazione Telethon ha promosso un investimento per mettere a sistema questo sapere, realizzando una Rete di biobanche genetiche (TNGB) composta da 11 Centri in Italia, che costituisce una porzione importante dell'organizzazione europea EuroBioBank, composta da 25 centri.

**OLTRE  
123.700**

Campioni disponibili

**1.500**

Malattie rare rappresentate

**636**

Pubblicazioni scientifiche correlate

**14**

Accordi con Associazioni di pazienti

## SCOPERTA DEL GENE RESPONSABILE, DIAGNOSI E TERAPIA

Molto di quello che sappiamo su alcune malattie genetiche, come nel caso della sindrome IPEX, lo dobbiamo alle biobanche, strutture che raccolgono campioni biologici di pazienti per metterli a disposizione di ricercatori che operano in diverse parti del mondo con lo stesso obiettivo.

# INVESTIMENTI IN START-UP

La Fondazione ha avviato uno stretto dialogo con alcuni fondi di investimento dedicati all'ambito biomedico, per lo sviluppo di soggetti capaci di portare innovazione nell'ambito della ricerca e della cura di patologie genetiche rare.

Dal 2018 è attiva una partnership con Sofinnova Partners, che ha creato il **Fondo Sofinnova Telethon** dedicato alla creazione di start-up nell'ambito delle malattie genetiche rare. Il Fondo Sofinnova Telethon ha raccolto un capitale di circa 100 milioni di euro e nel 2019 sono stati approvati i primi investimenti finalizzati alla nascita di una start-up:

### > EPSILEN BIO

L'azienda sta sviluppando una tecnologia per spegnere l'espressione di geni correlati a specifiche patologie senza modificare in modo irreversibile il Dna (un importante potenziale vantaggio sul fronte della sicurezza).

Inoltre, con un capitale complessivo di 16 milioni di euro, 14 dei quali investiti dal **Fondo RIF (Ricerca e Innovazione)** e 2 messi a disposizione da Fondazione Telethon, sono già state avviate 2 start up innovative:

### > NEXT GENERATION DIAGNOSTICS

Si occuperà di sviluppare e sperimentare nuove tecniche diagnostiche basate sulla genomica e sui sistemi di sequenziamento del Dna di nuova generazione (Next Generation Sequencing-NGS). Questi metodi hanno portato una forte accelerazione nella ricerca biomedica e sono abbastanza maturi per essere mutuati anche dalla pratica clinica: obiettivo della start-up sarà perfezionare l'applicazione dell'NGS nella diagnosi molecolare di malattie genetiche rare e di tumori, per sviluppare veri e propri servizi diagnostici.

### > INNOVAVECTOR

Avrà l'obiettivo di progettare e sperimentare nuove tecniche di produzione, purificazione e controllo della qualità dei vettori virali adeno-associati (AAV) per l'utilizzo in terapia genica. I vettori virali, ovvero virus opportunamente ingegnerizzati per trasportare in modo sicuro ed efficiente materiale genetico all'interno delle cellule bersaglio, sono lo strumento chiave della terapia genica, approccio terapeutico che è letteralmente esploso negli ultimi anni e che ha visto la Fondazione Telethon tra gli assoluti pionieri del settore.

# COLLABORARE per la ricerca

Fondazione Telethon si concepisce come una piattaforma collaborativa di innovazione nella ricerca. Strutturando relazioni orientate all'eccellenza che moltiplicano l'impatto delle attività.

**«Fondazione Telethon è prima di tutto una famiglia che ciascuno contribuisce ogni giorno a rendere forte e unita. Dipendenti, ricercatori, volontari, donatori, aziende e associazioni partner: siamo tutti uniti nella lotta alle malattie genetiche rare per aiutare coloro che ripongono in noi la speranza di un futuro che senza la ricerca scientifica sarebbe loro precluso»**

**Omero Toso**  
Vice Presidente Fondazione Telethon



*Le tante anime che formano la squadra di Fondazione Telethon*



# INSIEME PER GLI OBIETTIVI

## GOAL

# 17

### Rafforzare i mezzi di attuazione e rinnovare il partenariato mondiale per lo sviluppo sostenibile

Il successo dell'Agenda per lo sviluppo sostenibile dipende dalla capacità di stabilire partenariati tra governi, settore privato e società civile: collaborazioni inclusive, costruite su principi e valori, su una visione comune e su obiettivi condivisi, che mettano al centro le persone e il pianeta e operino a diversi livelli, globale, regionale, nazionale e locale.



**«I nostri partner affrontano insieme a noi un percorso controcorrente, coraggioso e complesso, perché diamo attenzione a chi, senza di noi, non avrebbe speranza»**

*Alessandro Betti - Direttore Raccolta fondi, Fondazione Telethon*

## GOAL 17 E LE MALATTIE RARE

Obiettivi rilevanti evidenziati dalle Nazioni Unite:



Rafforzare la cooperazione tra le diverse aree geografiche del mondo, l'accesso alle scoperte scientifiche, alla tecnologia e alle innovazioni e migliorare la condivisione della conoscenza.



Rafforzare l'uso della tecnologia avanzata, in particolare nell'informazione e nelle comunicazioni.



Incoraggiare e promuovere collaborazioni efficaci nel settore pubblico, tra pubblico e privato e nella società civile.

## GOAL 17 E FONDAZIONE TELETHON

Telethon basa il suo modello – e l'efficacia del proprio operare – sulla capacità di porsi al centro di un ecosistema collaborativo, fondato su un equilibrio virtuoso tra le alleanze istituite dalla Fondazione direttamente con i diversi portatori d'interesse e quelle avviate orizzontalmente tra i portatori d'interesse. Ciò consente la condivisione e la sinergia di conoscenze, competenze e obiettivi, genera valore aggiunto e aumenta l'impatto positivo prodotto dall'ecosistema.

### INDICATORI PRINCIPALI



COLLABORAZIONI DI RICERCA



COLLABORAZIONI ISTITUZIONALI



COLLABORAZIONI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI



COLLABORAZIONI DI RACCOLTA FONDI

# IL NOSTRO IMPATTO



## COLLABORAZIONI DI RICERCA



25

I progetti avviati con le aziende



22

Malattie/ Gruppi di malattie studiati



2

Start-up attive nella ricerca biotecnologica avviate in alleanza con società d'investimento



11

LE ALLEANZE CON INDUSTRIE FARMACEUTICHE SVILUPPATE DALLA FONDAZIONE (8 LE ALLEANZE ATTIVE)



## COLLABORAZIONI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI



215

Le organizzazioni che fanno parte di Associazioni in rete, promossa da Fondazione Telethon



## COLLABORAZIONI ISTITUZIONALI



7

Le partecipazioni a iniziative collaborative con le primarie istituzioni europee e mondiali attive nel campo della ricerca e della cura

782.000.000

di euro raccolti dal 1990 a oggi

## COLLABORAZIONI DI RACCOLTA FONDI



6

I partner coinvolti a oggi in attività di raccolta fondi

# UNA RICERCA CONDIVISA

Per perseguire la missione di studiare terapie efficaci e di renderle accessibili a pazienti affetti da malattie rare, Fondazione Telethon ha stabilito a partire dal 2010 numerose partnership sia con aziende farmaceutiche e biotecnologiche che con istituzioni di ricerca.

## Alleanze tra Istituti Telethon e industrie farmaceutiche e biotecnologiche

<b>7</b>	Alleanze portate a compimento dall'istituto SR-Tiget con altrettante industrie farmaceutiche (di cui <b>6</b> attive oggi), per un totale di <b>15</b> progetti dedicati a <b>12</b> malattie/gruppi malattia. Sono <b>14</b> i progetti attivi, relativi a <b>11</b> malattie/gruppi malattia.	<b>4</b>	Alleanze portate a compimento dall'istituto Tigem, con il coordinamento di Fondazione Telethon (di cui <b>2</b> attive oggi), per un totale di <b>10</b> progetti su <b>10</b> malattie/gruppi malattia. Sono <b>5</b> i progetti attivi, relativi a <b>5</b> malattie/gruppi malattia.	<b>2</b>	Alleanze con società di investimento per l'avvio di nuove imprese attive nella ricerca biotecnologica
----------	---	----------	---	----------	---

## Partecipazione a progetti Europei

**EJPRD** - European Joint Programme for Rare Diseases è un progetto finanziato dalla Commissione europea con l'obiettivo di creare un ecosistema globale e sostenibile che consenta un circolo virtuoso tra ricerca, cura e innovazione medica. Dal 2019 Fondazione Telethon è alla guida dell'attività per la ricerca traslazionale e delle attività di formazione sulle biobanche.

**RESTORE** Fondazione Telethon è uno dei partner nel progetto Restore, un'iniziativa di ricerca su larga scala nel campo dei medicinali per le terapie avanzate. Promosso nella cornice del programma Horizon 2020 dell'Unione Europea, Restore ha lo scopo di promuovere lo sviluppo di nuove terapie avanzate e la loro applicazione nella pratica clinica.

**RARE2030** è un progetto pilota di due anni (2019-2020) finanziato dall'Unione europea che si propone di identificare i fattori di cambiamento più rilevanti nel settore delle malattie rare, anticipare la loro influenza nel prossimo decennio, e di proporre raccomandazioni politiche che portino a un futuro migliore per le persone che vivono con malattie rare (RD). Il progetto, coordinato da EURORDIS, vede la partecipazione di Fondazione Telethon.

# PRESENTI SULLA SCENA MONDIALE

Fondazione Telethon è riconosciuta come un attore autorevole sulla scena internazionale e partecipa a numerosi progetti e iniziative collaborative sulla ricerca per le malattie rare a livello europeo e globale.

**IRDIRC** - International Rare Diseases Research Consortium, iniziativa che riunisce organismi di finanziamento governativi e non profit, aziende, organizzazioni ombrello di pazienti e ricercatori per promuovere la collaborazione internazionale e il progresso della ricerca sulle malattie rare. Fondazione Telethon è membro dal 2011 e dal 2019 al 2021 e ne presiede l'Assemblea per il triennio 2019-2021. Scienziati ed esperti della Fondazione fanno inoltre parte di alcuni dei comitati e gruppi di lavoro scientifici.

**ENMC** - European Neuromuscular Center, attivo nel facilitare la comunicazione e la collaborazione nel campo della ricerca neuromuscolare per migliorare diagnosi e prognosi, trovare cure efficaci e ottimizzare gli standard di cura per migliorare la qualità della vita dei pazienti. Fondazione Telethon è membro dell'ENMC fin dalla sua nascita, nel 1992.

**EUROPE PUBMED CENTRAL** - Fondazione Telethon dal 2009 è membro della piattaforma che raccoglie e rende disponibili tutte le pubblicazioni mondiali relative alle scienze della vita, alla quale contribuisce con gli articoli scientifici ad accesso aperto pubblicati dai propri ricercatori.

**ARM** - Alliance for Regenerative Medicine è una comunità internazionale di aziende, istituti di ricerca non profit, organizzazioni di pazienti e altre parti interessate che si dedicano alla medicina rigenerativa. Fondazione Telethon è parte dell'alleanza dal 2015; dal 2018 è membro di Alliance for Regenerative Medicine EU Market Access project & EU Regulatory Committee.

**EURORDIS** - Rare Diseases Europe raggruppa quasi 900 associazioni di pazienti affetti da malattie rare di 72 paesi. Un esperto di Fondazione Telethon dal 2018 è membro del gruppo di lavoro EURORDIS Rare-IMPACT sull'accesso al mercato di terapie avanzate.

**RD-CONNECT** - Fondazione Telethon dal 2018 è membro dell'RD-Connect Community Executive Committee, che promuove, facilita e accelera la ricerca sulle malattie rare massimizzando la disponibilità e il (ri)utilizzo dei dati e dei campioni biologici e mettendo a disposizione infrastrutture, strumenti e servizi.

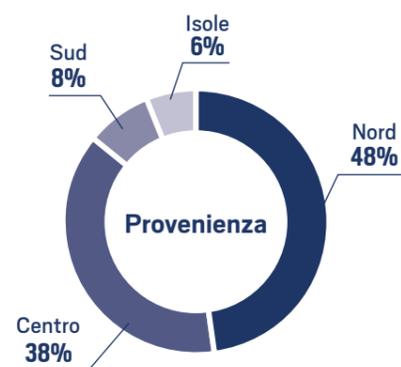
**HORIZON 2020** - All'interno di uno dei più grandi programmi quadro sviluppati dalla Commissione Europea nella ricerca scientifica, Fondazione Telethon ha contribuito un esperto all'Health, demographic change and wellbeing - Horizon 2020 Advisory Group (2012-2017).

# INSIEME ALLE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Fondazione Telethon collabora fin dalla sua nascita con le principali associazioni di persone con malattie genetiche rare. Nate per volontà di pazienti e dei loro familiari, le associazioni di malattia contribuiscono a far progredire più velocemente la ricerca scientifica, aumentando l'attenzione sul problema e favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili.

Le "Associazioni in Rete", insieme alla Fondazione, partecipano a regolari momenti di incontro e di confronto, anche con la comunità scientifica, per rendere più salda e partecipativa la rete di collaborazione e indirizzarla verso nuovi progetti.

**215** le organizzazioni che fanno parte di "Associazioni in Rete"



«L'associazione "Famiglie GNAO1" è nata nel 2019 per creare una rete tra le famiglie dei pazienti, di promuovere l'informativa scientifica e avviare progetti di ricerca sulla mutazione del gene GNAO1, causa di una patologia rara e molto invalidante che comporta epilessia, disturbi del movimento e ritardo psico-motorio. Far parte delle Associazioni in Rete di Telethon ci ha dato la possibilità di entrare in contatto con altre realtà che come noi convivono con una malattia rara e di condividere con loro preziose informazioni ed esperienze. Questo ha contribuito a darci la forza di promuovere numerose iniziative, come l'organizzazione, a Roma, della prima conferenza europea sulla patologia, con la partecipazione di famiglie, medici e ricercatori provenienti da tutta Europa».

*Massimiliano Tomassi, Presidente dell'Associazione Famiglie GNAO1 APS*



# COLLABORAZIONI PER LA RACCOLTA FONDI

Anche per le attività di raccolta fondi a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche, da sempre Fondazione Telethon opera in una logica collaborativa, promuovendo alleanze con reti di associazioni di pazienti, aziende e volontari.

In questo modo accresce la propria efficacia nella raccolta fondi e, contemporaneamente, contribuisce a diffondere presso una platea sempre più ampia di realtà l'attenzione ai temi della ricerca e dei bisogni di cura nell'ambito delle malattie rare. Ecco i partner coinvolti.

dal 1990

**UILDM - Unione italiana lotta alla distrofia muscolare**

dal 1992

**BNL Gruppo BNP Paribas**

dal 2000

**AVIS - Associazione volontari italiani del sangue**

dal 2014

**ANFFAS - Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale**

dal 2016

**UNPLI - Unione nazionale Pro Loco d'Italia**

dal 2019

**AZIONE CATTOLICA**

# COMUNICARE E SENSIBILIZZARE

La comunicazione, la relazione e il contatto, attraverso i diversi canali disponibili, con tutto l'universo dei nostri referenti è un elemento fondamentale non solo per far conoscere Fondazione Telethon e le sue attività in continua evoluzione, ma anche e soprattutto per mantenere viva l'attenzione sui bisogni delle persone con malattie genetiche rare, sull'avanzamento della ricerca e delle cure, e sui tanti obiettivi che solamente attraverso uno sforzo partecipato e collaborativo di tutta la comunità possono essere raggiunti.

Per questo, la piattaforma di comunicazione e sensibilizzazione di Fondazione Telethon prevede diversi strumenti e modalità di presenza e di intervento, che si accompagna a servizi e campagne dedicate a temi e soggetti specifici.

## Telethon Notizie e Telethon.it

Sull'house organ e sul sito vengono presentate la missione e la visione di Fondazione Telethon, le numerose attività che vengono svolte quotidianamente, le realtà con cui la Fondazione collabora e le tante persone che sono coinvolte o beneficiano di questo impegno. Le storie di chi ogni giorno lotta contro una malattia genetica e le storie di ricercatori che hanno scelto di dedicare i loro studi a queste rare patologie costituiscono un patrimonio unico di esperienze e riferimenti che è importante condividere nella maniera più ampia possibile. All'interno degli strumenti di comunicazione di Fondazione Telethon uno spazio importante è dedicato ai temi della raccolta fondi e alla rendicontazione trasparente degli impegni effettuati e dei risultati raggiunti.

## Piattaforma social

Negli ultimi anni è cresciuta la presenza di Fondazione Telethon nei principali social media (Facebook, Twitter, Instagram e LinkedIn), che consentono di interagire in tempo reale con i nostri stakeholder e ascoltare le loro voci.

### FAN/FOLLOWER BASE AL 31-12-2019



**295.000**  
Facebook



**94.000**  
Twitter



**29.000**  
Instagram



**14.000**  
LinkedIn

## Research4life

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

## Progetti educativi

Da molti anni Fondazione Telethon ha avviato una fattiva collaborazione con il mondo della scuola, sancita con un protocollo d'intesa con il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. Attraverso i propri progetti educativi, la Fondazione mette gratuitamente a disposizione degli insegnanti kit didattici semplici da usare, ideati per trasmettere agli studenti il valore dell'unicità di ognuno e dell'inclusione, oltre a far comprendere l'importanza di far progredire le attività di ricerca volte ad aiutare i loro coetanei con malattie genetiche rare.

## La campagna per lo screening neonatale

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



### CONVENTION SCIENTIFICA 2019

Si è svolta dal 28 al 30 ottobre 2019 la XX edizione della Convention Scientifica di Fondazione Telethon, occasione di confronto e discussione per tutti i ricercatori finanziati dalla Fondazione sui temi più attuali della ricerca contro le malattie genetiche e un'opportunità per instaurare nuove collaborazioni e avviare ricerche innovative. L'evento, biennale, è iniziato con il IV Convegno clinico neuromuscolare ed è proseguito con lo svolgimento della Convention scientifica per i ricercatori, in parallelo al VI Convegno delle Associazioni amiche di Telethon - favorendo così l'incontro dei rappresentanti dei pazienti con la loro comunità scientifica di riferimento.

**360**  
ricercatori  
italiani  
e internazionali

**40**  
coordinatori  
provinciali  
Telethon

**130**  
rappresentanti  
delle Associazioni  
di pazienti

**50**  
persone di  
Fondazione  
Telethon

**40**  
stand espositivi  
di aziende  
di settore

# INVESTIRE SUL FUTURO

**IMPIEGHI IN RICERCA SCIENTIFICA**  
39,144 M€

- Tigem - Istituto Telethon di genetica e medicina
- SR-Tiget - Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica
- Dti - Programma carriere Telethon Dulbecco
- Progetti di ricerca competitivi e ad hoc
- Supporto alla ricerca
- Supporto ai pazienti

- Gestione della ricerca
- Rete associazioni amiche
- Servizio info\_rare
- Attività di sensibilizzazione sulle malattie genetiche e sul loro impatto nella vita dei pazienti
- Progetti educativi

**IMPIEGHI IN COMUNICAZIONE E GESTIONE DELLA RICERCA**  
5,692 M€

**ONERI DI SUPPORTO GENERALE** 2,776 M€

**ONERI DI RACCOLTA FONDI** 18,017 M€

Il ciclo operativo di Fondazione Telethon può essere rappresentato come un albero: le radici sono le attività di raccolta fondi e le attività a supporto del nostro impegno quotidiano, mentre un tronco robusto che dà stabilità all'intero albero è costituito da tutte le attività a supporto del lavoro dei ricercatori e gli strumenti di comunicazione. La chioma, sempre più rigogliosa, sono i progetti, i programmi e i centri di ricerca finanziati per il conseguimento della missione: far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare.

## INIZIATIVE STRATEGICHE

Iniziativa	Attività / Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Istituto Tigem	Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale per lo sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	TIGEM	Pozzuoli (NA)	15.725.402
Istituto SR-Tiget	Ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche e sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico e studio della risposta immunitaria alla terapia genica	SR-TIGET	Milano	8.960.065
Istituto DTI	Rinnovi posizioni DTI	DTI	Proprie sedi	787.499
<b>Totale Istituti Telethon</b>				<b>25.472.965</b>
Bando generale per progetti di ricerca	Silenziamento e ri-espressione del gene MFN2 come trattamento per i pazienti affetti da CMT2A	U.O.C. Neurologia IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	Milano	300.000
	Terapia genica sperimentale per le malattie mitocondiali	Dipartimento di Neuroscienze Università di Padova Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM)	Padova	294.300
	Osteopetrosi Autosomica Dominante di Tipo 2 (ADO2). Siamo vicini alla cura, ma cosa ci manca?	Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche	L'Aquila	300.000
	Terapia genica nella Distrofia Miotonica di tipo 1: studio dell'efficienza, specificità ed effetto terapeutico della delezione delle espansioni di CTG in un modello murino della patologia	Istituto di Biologia Cellulare e Neurobiologia Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Monterotondo (RM)	479.694
	Strategie innovative di terapia genica e nuovi bersagli terapeutici nei modelli murini di sindrome di Rett	Divisione di Neuroscienze Fondazione Centro San Raffaele	Milano	299.200
	Una strategia innovativa per migliorare l'efficienza e la sicurezza della terapia genica per il disordine da carenza di CDKL5	Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie Università di Bologna	Bologna	298.500
	Alla ricerca di nuovi bersagli terapeutici per contrastare l'ipomielinizzazione nell'AGC1 deficiency: uno studio multidisciplinare sui precursori delle cellule cerebrali.	Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie Università di Bologna	Bologna	470.000

Iniziativa	Attività / Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Bando generale per progetti di ricerca	I segnali scatenati dai difetti di Opa1 nelle cellule gangliari della retina: dall'identificazione alla terapia per l'atrofia ottica autosomica dominante	Dipartimento di Biologia Università di Padova	Padova	299.475
	Ruolo dei prodotti di ossidazione della cardiopina nella sindrome di Barth	Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso Università degli Studi di Bari Aldo Moro	Bari	50.000
	Studio dei meccanismi di degenerazione assonale nelle neuropatie CMT1B a esordio tardivo e messa a punto di approcci terapeutici	Divisione di Genetica e Biologia Cellulare Fondazione Centro San Raffaele	Milano	428.021
	Ossitocina nella sindrome da delezione 22q11.2: implicazione di possibili effetti anti-infiammatori	Genetics of Cognition Research Line Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia (IIT)	Genova	418.920
	Alla ricerca di trattamenti efficaci per la miopia con aggregati tubulari	Dipartimento di Scienze del Farmaco Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Novara	279.149
	Peptidi derivati dal Pigment Epithelium-derived Factor (PEDF) come agenti terapeutici for la degenerazione retinica ereditaria	Dipartimento di Scienze della Vita Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	261.690
	Studio del ruolo della proteina SMN nella sintesi proteica per capire meglio l'atrofia muscolare spinale	Istituto di Biofisica Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Povo (TN)	378.455
	Una molecola contro le malattie mitocondriali associate al malfunzionamento della catena respiratoria	Dipartimento di Biologia Università di Padova	Padova	278.500
	Interazioni della proteina PRRT2 con i canali sodio nelle cellule nervose: basi patogenetiche e nuovi bersagli per la terapia delle patologie parossistiche dovute a difetti genetici di PRRT2	Dipartimento di Medicina Sperimentale Università di Genova	Genova	278.780
	Inizio alternativo della traduzione come nuova strategia per bloccare la tossicità del recettore degli androgeni mutato nell'atrofia muscolare spinale e bulbare (SBMA)	Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari Università di Milano	Milano	480.000
	Nuovi Approcci Terapeutici alla Sindrome del QT Lungo, con l'Uso di Farmaci Attivanti i Canali del Potassio HERG	Dipartimento di Cardiologia Molecolare Clinica del Lavoro e della Riabilitazione Fondazione IRCCS Salvatore Maugeri	Pavia	425.350

Iniziativa	Attività / Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Bando generale per progetti di ricerca	Riprogrammazione metabolica dei Linfociti T regolatori per la terapia cellulare dell'Ipercolesterolemia familiare	Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari (DISFeB) Università degli Studi di Milano	Milano	219.450
	Un approccio terapeutico per la sindrome da cheratite-ittiosi-sordità (KID).	Istituto di Biochimica e Biologia Cellulare Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Napoli	192.650
	La Presenza di Anticorpi Anti Gb3 Circolanti è un Biomarker di Infiammazione Miocardica nei Pazienti con Malattia di Fabry	Centro per lo studio delle Cardiopatie Infettive Istituto Nazionale per le Malattie Infettive L. Spallanzani - IRCCS	Roma	93.000
	Sindrome da deficienza di creatina: studio della funzione cerebrale e di strategie terapeutiche	Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva Fondazione IRCCS Stella Maris	Calambrone (PI)	472.700
	L'editing del genoma offre nuove opportunità terapeutiche per l'ataxia episodica di tipo II	Dipartimento di Scienze della Vita Università di Trieste	Trieste	437.290
	Dalla coagulazione all'angiogenesi: nuovi ruoli del FVIII nella funzionalità endoteliale	Dipartimento di Scienze della Salute Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Vercelli	479.970
	Nuove prospettive sulla patogenesi della malformazione cavernosa cerebrale	Programma IFOM Il sistema vascolare del cancro Istituto FIRC di Oncologia Molecolare - IFOM	Milano	298.059
	Dallo studio dei meccanismi molecolari patogenetici alla base delle sindromi dovute a microduplicazioni e microdelezioni del cromosoma 7q11.23 alla scoperta di trattamenti terapeutici	Dipartimento di Oncologia ed Emato-oncologia Università degli Studi di Milano	Milano	479.712
	La spermidina: un nuovo candidato per il trattamento delle miopatie da carenza di collagene VI	Dipartimento di Medicina Molecolare Università di Padova	Padova	174.790
	Studio delle basi genetiche e dei meccanismi che causano la miopia degli aggregati tubulari	Dipartimento di Medicina e Scienze dell'Invecchiamento Università di Chieti-Pescara	Chieti	383.184
	Verso la terapia genica nella Sindrome di Dravet: comprensione delle dinamiche di reversibilità della sindrome e dei meccanismi molecolari alla base della regolazione del gene Scn1a	Divisione di Neuroscienze Fondazione Centro San Raffaele	Milano	299.970

Iniziativa	Attività / Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Bando generale per progetti di ricerca	Le meningi come target farmacologico trascurato per la Malattia di Krabbe	Dipartimento di Biotecnologia Medica e Medicina Traslazionale Università degli Studi di Milano	Milano	69.300
	La regolazione del cloro intracellulare nel cervello autistico: dalla ricerca di base alla identificazione di nuovi bersagli farmacologici	Istituto di Nanoscienze Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Pisa	469.000
	Identificazione di farmaci per le patologie POLG tramite test su sistemi lievito-zebrafish (ZIPPY)	Dipartimento di Biologia Università di Padova	Padova	188.100
	Studio della deregolazione dipendente da Polycomb nella Sindrome di Weaver tramite l'uso di tipi cellulari neurali derivati da paziente	Fondazione Istituto Europeo di Oncologia e Centro Cardiologico Monzino (Fondazione IEO-CCM)	Milano	300.000
	Plasmalogeni come strategia terapeutica per il trattamento di Paraplegia Spastica Ereditaria	Dipartimento di Scienze Biomediche Istituto di Neuroscienze Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Padova	290.180
	Regolazione delle risposte mediate dai linfociti T nei pazienti con sindrome di Hyper-IgE (HIES)	Dipartimento Autoimmunità Fondazione Istituto Nazionale di Genetica Molecolare (INGM)	Milano	250.800
<b>Totale bando generale per progetti di ricerca</b>				<b>11.118.189</b>
Progetti ad hoc	Trial clinico con Alisporivir in pazienti con deficit di Collagene VI	Debio	Milano	180.000
<b>Totale progetti ad hoc</b>				<b>180.000</b>
Bando clinico sulle malattie neuromuscolari (progetti Telethon-Uildm)	Preparazione agli studi clinici e valutazione degli endpoint nella distrofia miotonica congenita e infantile	Unità di Neuroriabilitazione Università di Milano	Milano	212.200
	Verso la medicina di precisione con cellule staminali pluripotenti indotte umane per la cardiomiopatia associata alla distrofina	Fondazione IEO CCM	Milano	287.800
<b>Totale bando progetti Telethon-Uildm</b>				<b>500.000</b>
<b>TOTALE INIZIATIVE STRATEGICHE</b>				<b>37.271.154</b>

## SUPPORTO ALLA RICERCA

Iniziativa	Attività / Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Servizi alla ricerca	Rete Nazionale Biobanche per le malattie genetiche (servizi alla ricerca)	Fondazione Telethon	Bologna	80.000
Altro supporto alla ricerca	Finanziamenti esterni da UE; Patient Care; contributo MIUR per le strutture che operano nella ricerca; Contributo Provincia di Trento per Convention	Fondazione Telethon	Roma	1.422.321
<b>TOTALE SUPPORTO ALLA RICERCA</b>				<b>1.502.321</b>

## SUPPORTO AI PAZIENTI

Iniziativa	Attività // Titolo del progetto	Ente responsabile progetto	Città	Importo (2019)
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Fondazione Serena	Fondazione Serena ONLUS	Milano	258.707
	Accordo collaborazione UILDM	Fondazione Telethon	Roma	112.816
<b>TOTALE SUPPORTO AI PAZIENTI</b>				<b>371.523</b>

<b>TOTALE IMPIEGHI RICERCA</b>				<b>39.144.998</b>
--------------------------------	--	--	--	-------------------

# I COORDINAMENTI PROVINCIALI

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

## ABRUZZO

**CHIETI** Clara Di Fabrizio 342 0055882  
**LAQUILA** Giuseppe Di Mattia 347 4428979  
**TERAMO** Amalia Tartaglia 339 3024114

## BASILICATA

**MATERA-POTENZA** Eliana Clingo 347 8789736

## CALABRIA

**CATANZARO-CROTONE-VIBO VALENTIA** Raffaele Marasco 338 6622510  
**COSENZA** Paola Tripicchio 340 4715635

## CAMPANIA

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

## EMILIA ROMAGNA

**FERRARA** Claudio Benvenuti 340 1854140  
**FORLÌ-CESENA** Roberta Bevoni 340 1854128  
**MODENA** Ermanno Zanotti 335 6814060  
**PIACENZA** Italo Bertuzzi 349 5152019

## FRIULI VENEZIA GIULIA

**UDINE** Enzo Fattori 335 7054913

## LAZIO

**CIVITAVECCHIA E LITORALE LAZIALE NORD**  
 Anna Battaglini 340 4808565  
**LATINA NORD CENTRO**  
 Erminio Di Trocchio 334 8991537  
**LATINA SUD PONTINO**  
 Erasmo Di Nucci 338 5652104  
**RIETI** Vincenzo Mattei 328 8228357  
**VITERBO CITTÀ** Franco De Santis 347 6264605

## LIGURIA

**LA SPEZIA** Mara Bisio 339 8851590

## LOMBARDIA

**LECCO** Renato Milani 349 7837200

**MILANO NORD** Natalye Parnofiello 347 1461355  
**MONZA-BRIANZA** Pamela Riva 339 5267611  
**PAVIA-LODI** Sergio Meriggi 340 8913634

## MARCHE

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

## MOLISE

**CAMPOBASSO** Luigi Benevento 335 8178148

## PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

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

## PUGLIA

**BRINDISI-TARANTO** Franco Cappelli 348 7710383  
**FOGGIA** Antonella Squeo 391 1640974  
**LECCE** Anna Maria Accoto 328 7317768

## SARDEGNA

**CAGLIARI** Carlo Veglio 347 9884531

## SICILIA

**CATANIA** Maurizio Gibilaro 338 7068259  
**MESSINA** Antonino Carbone 340 0955650  
**PALERMO** Salvatore Pensabene 335 7128966  
**SIRACUSA** Giovanni Girmena 333 6833950

## TOSCANA

**AREZZO** Lorenzo Barbagli 338 8706918  
**FIRENZE** Jacopo Celona 328 7549090  
**LIVORNO-PISA** Manlio Germano 346 5041786  
**MASSA CARRARA** Mara Bisio 339 8851590

## UMBRIA

**PERUGIA** Giuseppe Ruberti 335 6822019

## VENETO

**PADOVA** Stefania Bettanello 342 6879694  
**TREVISO** Ornello Vettor 335 8399650  
**VENEZIA** Stefano Tigani 393 9983053

# I NOSTRI PARTNER



# COME SOSTENERE LA FONDAZIONE



## Programma “Io adotto il futuro”

“Io adotto il futuro” è il programma per garantire continuità alla ricerca e offrire una cura a un numero sempre maggiore di bambini affetti da malattie genetiche diverse. Adotta anche tu il futuro sottoscrivendo una donazione continuativa: **puoi visitare [ioadottoilfuturo.it](http://ioadottoilfuturo.it), chiamare il numero 06 440151 oppure scrivere a [donatori@telethon.it](mailto:donatori@telethon.it)**



## Regali solidali

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



## Bomboniere e partecipazioni solidali

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



## Donazione “In memoria di...”

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



## Lasciti

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



## 5x1000

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



## Donazione su telethon.it

È possibile donare su Telethon.it con qualsiasi carta di credito in modo sicuro e certificato su Paypal. **Per farlo basta accedere all'indirizzo web [www.telethon.it/sostienici/dona-ora](http://www.telethon.it/sostienici/dona-ora)**



## Donare in banca

Si può donare tutto l'anno in qualsiasi istituto di credito o bancario sui conti correnti di Fondazione Telethon **IT68X0100503215000000011730 (privati)**  
**IT12P0100503215000000011968 (aziende)**



## Donare in Posta o dal tabaccaio

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



## Sgravi fiscali

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

#### COORDINAMENTO

**Flavia Balboni**

#### PROGETTAZIONE E REALIZZAZIONE

VITA Società Editoriale SpA in liq. Società Benefit

[www.vita.it](http://www.vita.it)

Supervisione: **Sergio De Marini**

Progetto editoriale e testi: **Mattia Schieppati**

Progetto grafico e design: **Giuseppe Millaci**

