

FONDAZIONE



Bilancio
di Missione
2020

LA RICERCA CAMBIA LA VITA

Un impatto sul futuro di tutti

Bilancio di Missione 2020

LA RICERCA CAMBIA LA VITA

Un impatto sul futuro di tutti

IN COPERTINA

Lo scatto di Dirk Vogel
ritrae il ricercatore e clinico
Alessandro Aiuti dell'Istituto
San Raffaele Telethon
per la Terapia Genica.

FONDAZIONE



IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

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

LA COMMISSIONE MEDICO- SCIENTIFICA

Yvan Arsenijevic
 Robert M. Brosh
 Jeffrey Dilworth
 Markus Glatzel
 Åsa Gustafsson
 Simon Heales
 Nicholas Katsanis
 Albert R. La Spada
 Holger Lerche
 Punam Malik
 Geert Mortier
 Nael Nadif Kasri
 Kanneboyina Nagaraju
 Bradley B. Olwin
 Francisc Palau
 Massimo Pandolfo
 Ambra Pozzi
 Naomi Taylor
 Raul Urrutia
 Charles Venditti

IL CONSIGLIO DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

Virginie Bros-Facer
 Bev Holmes
 Naomi Taylor
 Michael Caplan
 Leonard Bell
 Alexandre Mejat
 Olaf Riess

IL COLLEGIO DEI REVISORI

Luciano Festa | **Presidente**
 Benedetta Navarra
 Mariella Tagliabue

LA SOCIETÀ DI REVISIONE

Deloitte Touche Tohmatsu

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 2020.

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 l'1 gennaio 2020 e il 31 dicembre 2020 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 21 aprile. Ove non altrimenti specificato, i numeri del documento sono aggiornati al 31 dicembre 2020.

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.

UN ANNO PIENO DI SENSO

Il Bilancio 2020 si è chiuso al di sopra delle nostre aspettative. Ne siamo, naturalmente, soddisfatti. Le enormi difficoltà provocate da una pandemia che ha sconvolto quasi tutto il mondo non hanno fermato la generosità degli italiani e il circuito della raccolta fondi benefica. È stato il momento in cui è emersa, ed è stata apprezzata e riconosciuta, l'importanza cruciale della buona ricerca. Ed è stata la conferma che il sistema Telethon produce eccellente ricerca, genera conoscenza e valore e dà, soprattutto, risposte ai bisogni reali alle persone con malattie genetiche rare.

Oggi, attraverso questo documento, vorrei soffermarmi su due elementi in particolare: il primo, doveroso, la puntuale rendicontazione di ogni aspetto amministrativo, in quella assoluta trasparenza che è parte fondante della nostra missione e rigorosa promessa a chi ci affida con fiducia i propri averi. Li amministriamo con spasmodica attenzione a mantenere bassi i costi della struttura affinché non vada perso un singolo euro destinato alla ricerca.

Il secondo, l'impatto delle attività messe in campo dalla Fondazione, perché ogni scelta è finalizzata al raggiungimento di obiettivi tangibili e sempre riconducibili alla persona. E ogni risultato è misurabile in termini di avanzamento delle conoscenze e di allargamento della platea delle persone che possono accedere a diagnosi più tempestive, terapie più efficaci e, in definitiva, a una migliore qualità della vita.

La nostra comunità dei pazienti, con la quale da sempre coltiviamo un dialogo fecondo e costante, ma anche tutti coloro che aderiscono alla visione di Telethon, siano donatori, volontari o partner aziendali, ci chiedono proprio questo: un futuro più equo e inclusivo per chi soffre, e azioni concrete che accelerino questo obiettivo.

Chi ci sostiene vuole comprendere il nostro metodo, si informa sui processi della scienza e

risponde con entusiasmo alle iniziative che la Fondazione realizza per rafforzare il legame con la propria comunità di riferimento. Questa grande sfida che ogni giorno rinnoviamo con sempre più passione e convinzione, è resa più potente da quella che si potrebbe definire una felice combinazione tra cuore e cervello: la motivazione di chi coltiva il sogno di un mondo che non lasci indietro nessuno e la consapevolezza dell'impegno necessario per renderne solide le sue fondamenta.

Abbiamo lasciato alle vive testimonianze di chi fa parte del mondo Telethon il compito di raccontare esperienze ed attività che hanno segnato il 2020 della Fondazione. Certo, abbiamo fatto anche noi, come tutti, i conti con la pandemia. Per esempio, le restrizioni imposte dal Covid-19 ci hanno costretto a rimodulare il sostegno ai laboratori attivi su progetti Telethon per consentire ai ricercatori di riorganizzare il proprio lavoro e non disperdere quanto fatto fino a quel momento. Non appena è stato possibile, abbiamo riportato rapidamente l'operatività a pieno ritmo e garantito continuità alla ricerca e alle cure di persone già particolarmente provate dalla crisi. Eppure, anche in un anno così difficile, la Fondazione è riuscita a lanciare nuove iniziative di finanziamento dedicate a malattie rare particolarmente orfane di ricerca, come i bandi "Seed Grant". E abbiamo messo a disposizione le nostre competenze e l'esperienza maturata nell'ambito delle malattie genetiche, nella lotta comune contro il Covid-19. Un doveroso contributo a uscire dall'emergenza e alla costruzione di un sistema nel quale, in linea con ciò che da sempre crediamo, la scienza è faro insostituibile per l'umanità.

Luca di Montezemolo
 Presidente Fondazione Telethon

INDICE

1. CREDERE NELLA RICERCA.....08

Una ricerca di qualità per il bene di tutti	10
L'universo Telethon	12
Una storia d'investimenti e innovazione	14
Obiettivi condivisi	18
La Gestione 2020	20
Le nostre persone	22
I volontari	26

2. CURARE CON LA RICERCA.....28

Obiettivo 3 - Il nostro impatto	30
Le fasi della ricerca	32
Le pubblicazioni scientifiche	33
Ricerca di base	36
Ricerca diagnostica	36
Ricerca preclinica	37
Ricerca clinica neuromuscolare	38
Terapie geniche	40

3. INVESTIRE NELLA RICERCA.....44

Obiettivo 9 - Il nostro impatto	46
Una filiera della ricerca che guarda all'efficacia	48
Modelli operativi	49
Tigem	50
SR-Tiget	52
Investimenti in start-up	54
La ricerca competitiva	56

4. COLLABORARE PER LA RICERCA.....58

Obiettivo 17 - Il nostro impatto	60
La collaborazione con le associazioni dei pazienti	62
Una voce globale	66
Partnership di valore	69
I nostri donatori	71
Comunicare e sensibilizzare	72
Radici salde che fanno crescere la ricerca	74
I Coordinamenti provinciali	78
I nostri partner	79
Come sostenere la Fondazione	80

1. CREDERE NELLA RICERCA

Il traguardo dei trent'anni di attività, raggiunto nel 2020, è la tappa di una sfida che è appena iniziata. Il modello di competenza, eccellenza ed efficacia di Fondazione Telethon si basano su una missione chiara: nessuno deve essere lasciato indietro, nemmeno il più raro tra i rari



«Telethon è una risorsa per tutti, che fa cultura sulla malattia. Sapere che c'è qualcuno che grazie alle donazioni sta cercando una cura non è una sensazione bellissima? Lo abbiamo visto con il Covid quanto è importante la ricerca. Banalmente, senza la ricerca non avremmo neanche saputo che cos'è un virus»

DANIELE

NATO CON LA RETINITE PIGMENTOSA



UNA RICERCA DI QUALITÀ PER IL BENE DI TUTTI

Il 2020 è stato un anno speciale e particolare per Fondazione Telethon: nata nel 1990 dalla 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», la Fondazione ha celebrato nel 2020 **i trent'anni di attività**.

Un traguardo importante, che consente di guardare da una prospettiva ormai riconosciuta e affermata il ruolo che Telethon ha avuto, in questi tre decenni, nel far **“uscire dal buio”** il tema delle malattie genetiche rare, nell'aver saputo definire uno standard di approccio alla ricerca, alla sua selezione e al suo finanziamento diventato un punto di riferimento e di esempio mondiale, e nell'essere riuscita - attraverso la relazione e la condivisione - a costruire negli anni una vera e propria **filiera della ricerca**, che ha consentito di raggiungere risultati eccezionali e concreti: tradurre la ricerca in terapie per la cura dei pazienti.

Successi e consapevolezza del proprio buon operare che non possono essere considerati un punto di arrivo, ma sono anzi la base di una sfida continua, enorme e globale. Si calcola che siano oltre 6.000 le malattie rare, in buona parte di origine genetica: l'ambizione di Fondazione Telethon è impegnarsi rispetto a questo

scenario continuando a perseguire la propria missione: **nessuno verrà lasciato indietro**, nemmeno il più raro tra i rari.

Il 2020 è stato un anno speciale anche da un altro punto di vista. La drammatica emergenza sanitaria globale causata dall'esplosione dell'epidemia da **Covid-19** ha posto a Fondazione Telethon una “sfida nella sfida”: riorganizzare in maniera rapida ed efficiente la propria modalità operativa. Da un lato, per garantire continuità all'attività di ricerca, dall'altro per garantire ai pazienti continuità nell'**accesso alle terapie**. Non solo. L'avvento di un virus sconosciuto ha chiamato in causa la competenza scientifica e tecnologica dei ricercatori di Telethon, che hanno messo a disposizione il proprio know-how collaborando con la comunità scientifica mondiale nelle **indagini sul virus** e sulle possibili risposte terapeutiche.

Un impegno che ha confermato come, nel suo operare, Fondazione Telethon abbia anticipato e si inserisca oggi coerentemente in tre dei più significativi **Obiettivi di sviluppo sostenibile** dell'Agenda 2030 delle Nazioni Unite, che nelle loro specificità tematiche guidano la scansione di questo Bilancio di Missione. Una sfida globale che ci vede, ora più che mai, protagonisti.

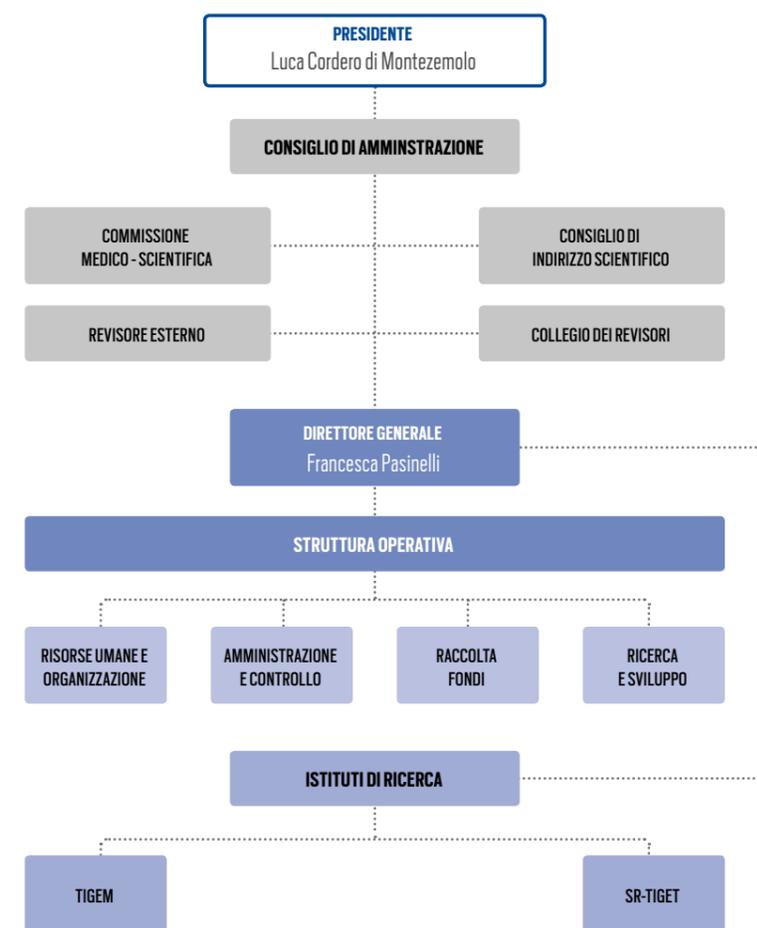
LE MALATTIE RARE

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 colpiscono 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.

* Nguengang Wakap et al, European Journal of Human Genetics, 2020

La struttura di governo

Una struttura di governo al contempo solida e snella garantisce efficacia ed eccellenza nello svolgimento della missione che Fondazione Telethon si è data. La Fondazione 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.



Gli strumenti della qualità

Dal 2004 Fondazione Telethon ha attuato un **Sistema di Gestione Qualità** conforme alla norma UNI EN ISO 9001:2015. Una scelta strategica importante 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.

Inoltre, nel 2012 la Fondazione si è dotata di un “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.

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 RACCOLGERE I DATI CLINICI DEI PAZIENTI E FAVORIRE L'ACCESSO AGLI STUDI CLINICI E LO SVILUPPO DI STANDARD DI CURA

ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI IN RETE PER LA COLLABORAZIONE TRA FONDAZIONE TELETHON E LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI CON MALATTIE GENETICHE RARE

RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE

COME A CASA SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE NELLA TERAPIA GENICA

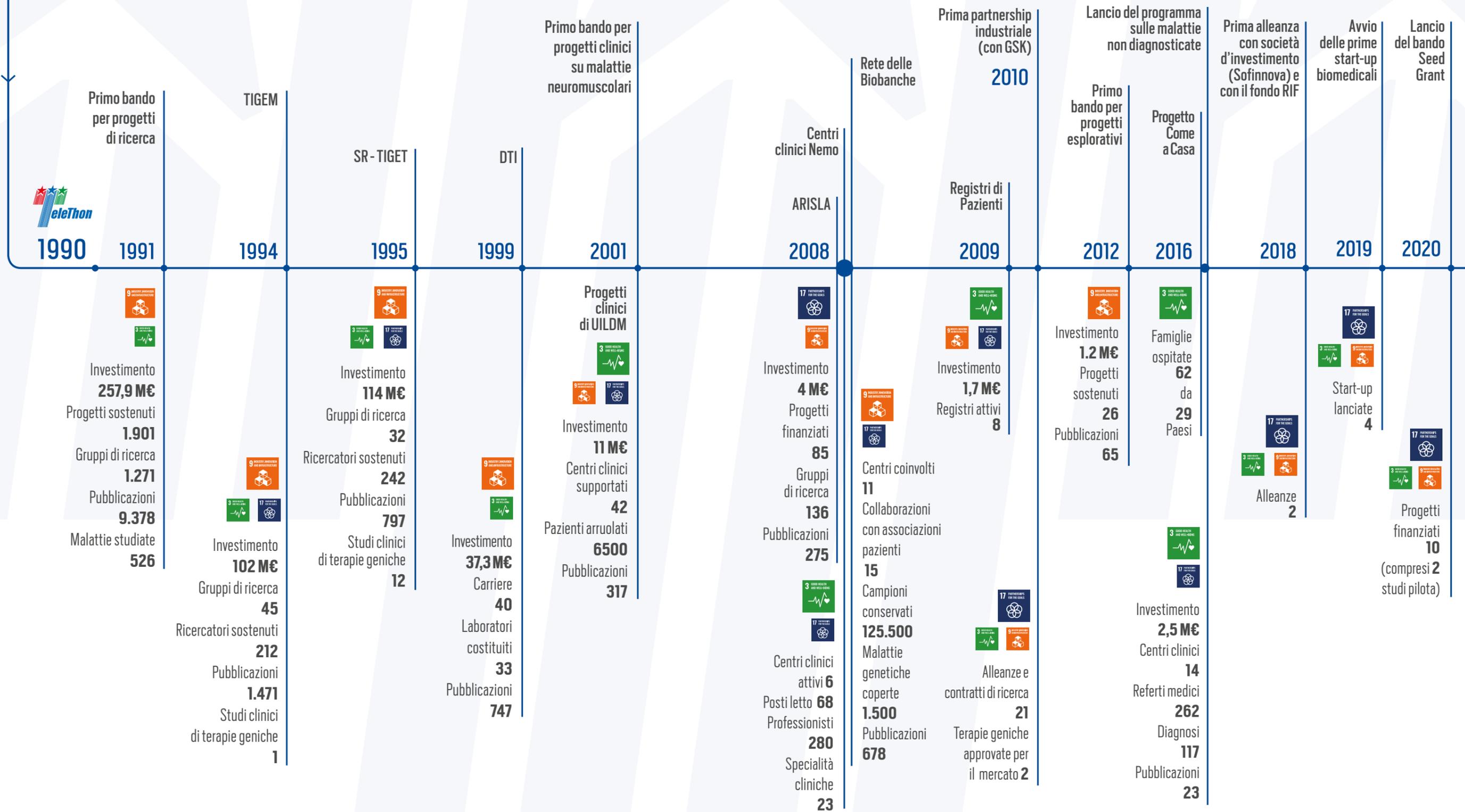
BANDO MALATTIE GENETICHE RARE E COVID-19

BANDO SEED GRANT

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



2020

Nel 2020 Fondazione Telethon ha compiuto il suo trentesimo anno di vita. Trent'anni che hanno cambiato l'approccio alla ricerca scientifica e hanno trasformato l'approccio e la sensibilità di tutti nei confronti delle malattie genetiche rare.

In occasione di questo importante traguardo, che ha culminato con l'incontro concesso dal Presidente della Repubblica Sergio Mattarella, Telethon ha voluto raccontarsi attraverso le tappe fondamentali della storia della Fondazione, i risultati raggiunti, le innovazioni portate. Un percorso scandito da 6 parole chiave, che danno il senso di quel che Fondazione Telethon è ancora oggi:

SIAMO L'IMPEGNO collettivo di migliaia di ricercatori, donatori, volontari, aziende che ci hanno consentito di offrire risposte e terapie a persone e famiglie che convivono con patologie genetiche rare e gravissime.

SIAMO RICERCA italiana eccellente finanziata grazie a metodi di selezione rigorosi volti a valorizzare il merito per arrivare il prima possibile a risultati tangibili nella vita delle persone.

SIAMO LA SPERANZA di migliaia di famiglie in tutto il mondo che oggi possono sentirsi più forti davanti ad alcune diagnosi prima terribili, oggi affrontabili.

SIAMO LA CURA che abbiamo raggiunto per alcune gravi patologie dell'infanzia grazie alla terapia genica e che vogliamo moltiplicare e accelerare su un numero sempre maggiore di malattie.

SIAMO IL FUTURO della ricerca italiana e internazionale, quello dei bambini che oggi non sarebbero qui e di coloro che nasceranno domani, con le stesse malattie, ma diverse prospettive.

SIAMO LE SFIDE che abbiamo raccolto fin dal primo giorno, insieme all'impegno e alla generosità di tantissime persone, sostenitori, volontari, ricercatori.



OLTRE
1.000.000

LE PERSONE CON
UNA MALATTIA
GENETICA RARA IN
ITALIA (STIMA ISS)



OLTRE
592,5 MLN

DI EURO INVESTITI
IN RICERCA
DA FONDAZIONE
TELETHON



130

PAZIENTI CHE DAL 2000
SONO STATI TRATTATI
CON LA TERAPIA GENICA
MESSA A PUNTO DAI
RICERCATORI TELETHON



30 ANNI

DI MARATONE TV,
CON 20 ORE DI DIRETTA
OGNI ANNO DEDICATE
ALLE MALATTIE
GENETICHE RARE



2.720

PROGETTI
FINANZIATI



OLTRE
580

MALATTIE
STUDIATE



OLTRE
250.000

DONATORI



SERGIO MATTARELLA
Presidente della Repubblica Italiana

Estratto dell'intervento di saluto in occasione dell'incontro svoltosi al Quirinale il 27 febbraio 2020

«Da trent'anni Fondazione Telethon realizza un'alleanza forte ed efficace tra ricercatori, operatori sanitari e pazienti, uniti dal comune obiettivo di accendere i riflettori sulle malattie

rare. L'elemento più significativo, quello centrale, è stata l'attenzione sulle persone affette da queste malattie. L'Italia lo ha compreso. Si sono impegnate realtà pubbliche e private. Si è manifestato un impegno attivo dei cittadini che si sono così avvicinati alla ricerca scientifica comprendendone il valore imprescindibile. Porre al centro dell'attenzione il tema delle malattie rare non è soltanto un atto di generosità e di altruismo. È una scelta di responsabilità sociale. Rimuovere gli ostacoli che gravano su un paziente, migliorare la vita di un malato, anticipare una diagnosi, alleviare gli affanni delle famiglie rende tutti più forti. Una possibilità in più offerta a un bambino, a un ragazzo, a un adulto, è una possibilità in più per l'intera comunità. Dalla ricerca dipende il nostro futuro e la ricerca può talvolta trasformare i nostri sogni in realtà»

30 ANNI DI FONDAZIONE



OMERO TOSO
Vicepresidente
di Fondazione Telethon

«La prima maratona Telethon fu come il vento che spiega le vele, un'espressione unica: **VOGLIA DI VIVERE**. Tutto questo ho letto negli occhi di mio figlio Davide di quattordici anni, affetto da distrofia muscolare di Duchenne, mentre guardavamo quel lungo programma televisivo, proprio il giorno prima che la malattia se lo portasse con sé. Sono trascorsi trent'anni, e la stessa voglia di vivere di mio figlio l'ho vista e la vedo crescere ogni giorno in tanti altri ragazzi come lui anche grazie alla coraggiosa missione Telethon e all'impegno quotidiano di volontari, donatori e ricercatori per dare speranza, serenità e coraggio a tutti i figli con malattie genetiche rare e ai loro genitori».



FRANCESCA PASINELLI
Direttore Generale di Fondazione Telethon

«Credere nel valore di ogni vita e mettere la persona al centro è ciò che ha forgiato l'identità di Telethon. Possiamo dire che era la visione del futuro che avevano i nostri fondatori e che, 30 anni dopo, si è in parte realizzata. Oggi noi insistiamo ancora con forza nel portare avanti quell'idea di una società realmente inclusiva, nella quale ciascuno possa giocare al meglio le proprie carte. Mi auguro che il concetto di pari opportunità di cura, ma prima di tutto di vita, diventi davvero un fenomeno culturale. Sono i valori alla base di quel "nessuno sia lasciato indietro" dell'Agenda 2030 dell'Onu e nei quali noi ci ritroviamo»

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.

LA GESTIONE 2020

Un anno di record

Anche in un anno particolare e complesso come il 2020, Fondazione Telethon ha proseguito nel **percorso di crescita** registrato negli ultimi anni, sia in termini di raccolta fondi sia in termini di risorse messe complessivamente a disposizione della missione, che per Telethon resta il riferimento cui orientare ogni sforzo: **far avanzare la ricerca** nel campo delle malattie genetiche rare, tradurre la ricerca in terapie per i pazienti e impegnarsi ogni giorno affinché nessuna persona affetta da una patologia genetica rara venga lasciata indietro.

Proventi

Superando i 54 milioni di euro, nel 2020 è stata raggiunta la più alta raccolta fondi della storia di Telethon. Un dato davvero importante, se si considera il contesto di emergenza che ha caratterizzato - a livello globale - l'intero anno: significa che sempre più persone, **con sensibilità e attenzione**, riconoscono il valore universale dei progetti di ricerca che la Fondazione, con convinzione e coerenza, porta avanti da oltre 30 anni, scegliendo di sostenerli con fiducia e con la consapevolezza che investire in ricerca scientifica significa **investire nel futuro dell'intera collettività**.

I nostri **Donatori Regolari**, il cui numero è aumentato anche nel 2020, si sono dimostrati ancora una volta fondamentali in questo momento tanto particolare, permettendoci di arrivare a una raccolta fondi eccezionale, con una crescita dei proventi rispetto all'anno precedente del 5%. Tale crescita, per nulla scontata, è dovuta principalmente a un incremento della raccolta fondi del 17%, a cui si aggiunge il fatto di aver ricevuto anche **una seconda annualità del 5xmille**, per un valore complessivo di 8,2 milioni di euro, in virtù della decisione del Governo di erogare una doppia annualità e supportare così il Terzo Settore durante il difficile periodo della pandemia, che non ha consentito di organizzare molte delle consuete attività di promozione sul territorio. Fondazione Telethon, per esempio, ha dovuto annullare le proprie Campagne di Piazza, due momenti di grande importanza in termini di raccolta e di visibilità, in occasione dei quali, grazie all'attivazione della nostra rete di Volontari, in primavera e a dicembre, raccogliamo fondi attraverso la distribuzione dei nostri prodotti solidali nelle piazze di tutta Italia.

Anche i **Volontari** hanno dimostrato una straordinaria vicinanza alla nostra missione. Non potendo attivarsi nella consueta distribuzione in piazza, lo hanno fatto con grande partecipazione con modalità alternative, come per esempio il **personal fundraising**, permettendoci di assorbire in parte il mancato ritorno dalla distribuzione tradizionale e aprendo nuove prospettive di raccolta fondi.

Dal 1990 investiamo in Ricerca Scientifica.

In trent'anni di impegno, abbiamo finanziato oltre 2.700 progetti e più di 1.600 ricercatori, per dare una speranza alle persone affette da malattie genetiche rare. La lotta a queste patologie è la promessa che abbiamo fatto ai pazienti.

Oneri

Gli **impieghi di missione**, i fondi cioè destinati al finanziamento della ricerca scientifica e a tutte le attività necessarie per sostenerla, sfiorano i 50 milioni di euro, facendo registrare una cifra record per la Fondazione.

Inoltre, gli oneri legati alla raccolta fondi si sono stabilizzati, grazie anche ai minori investimenti dovuti all'annullamento delle Campagne di Piazza.

Questo insieme di condizioni ha portato a un miglioramento del **marginale di efficienza** (l'indicatore che misura il rapporto dei costi con i proventi della raccolta), che si è attestato intorno al 67%.

TOTALE DEI PROVENTI 2020 (E CONFRONTO CON IL 2019)

Valori in migliaia di Euro

PROVENTI	2020	2019	var	%
Proventi da attività istituzionali	16.558	20.168	-3.610	-18%
Proventi da raccolta fondi	54.106	46.339	7.767	17%
Proventi finanziari e patrimoniali	236	1.169	-932	-80%
TOTALE PROVENTI	70.900	67.675	3.225	5%

TOTALE DEGLI ONERI 2020 (E CONFRONTO CON IL 2019)

Valori in migliaia di Euro

ONERI	2020	2019	var	%
Impieghi di missione	49.450	44.837	4.613	10%
Ricerca scientifica	44.596	39.144	5.451	14%
Attività a supporto della ricerca	4.854	5.693	-838	-15%
Oneri raccolta fondi	17.769	18.017	-249	-1%
Oneri supporto generale	2.634	2.777	-143	-5%
Oneri finanziari e patrimoniali	169	445	-276	-62%
TOTALE ONERI	70.022	66.076	3.946	6%

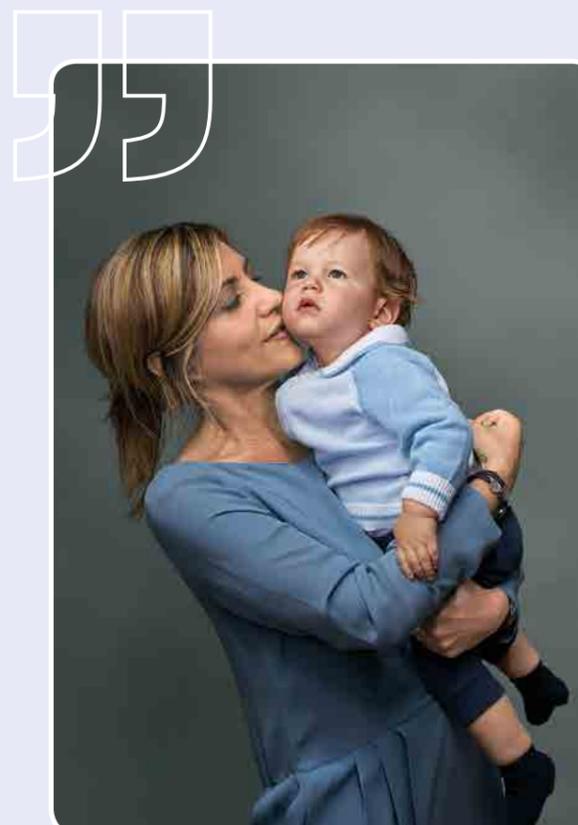
LE NOSTRE PERSONE

L'emergenza sanitaria come sfida e opportunità

L'emergenza sanitaria ha avuto, a livello globale e per oltre un anno, **un impatto significativo** su qualsiasi tipo di realtà: aziende, enti non profit, istituzioni. In maniera improvvisa, e altrettanto rapida, tutte le organizzazioni sono state chiamate a **ridefinire le proprie modalità di lavoro** modificando o addirittura rivoluzionando le abitudini quotidiane, legate alla vita d'ufficio. Se da un lato la tecnologia ci ha permesso di avviare sin dal primo momento un nuovo modo di lavorare, di confrontarci e di dialogare con tutti i nostri interlocutori, interni ed esterni all'Organizzazione, dall'altro è stato fondamentale mantenere una costante attenzione verso l'impatto che tutto quest'anno ha avuto sui **vissuti personali e famigliari** di ciascuno.

Fin dai primi giorni della pandemia, quando il lockdown ha costretto tutti a restare nelle proprie case, la Direzione Risorse Umane di Telethon ha affrontato con determinazione le **complessità organizzative** sorte a causa dall'emergenza, garantendo che l'**impegno verso la missione** della Fondazione non venisse mai meno attraverso la tenuta delle dinamiche su cui tale missione si fonda: un sistema in cui tutti gli attori coinvolti hanno un ruolo determinante, dai dipendenti delle sedi di Roma, Milano e Napoli, ai ricercatori dei nostri Istituti.

Non solo. Alcuni dei cambiamenti e delle novità organizzative rese necessarie dall'emergenza hanno stimolato una riflessione su innovazioni che possono costituire, a emergenza superata, un passo in avanti nella qualità e nell'efficacia delle attività di Fondazione Telethon, traducendo la sfida determinata da una difficoltà contingente in **un'opportunità di miglioramento strutturale**.



ALESSANDRA CAMERINI

Responsabile delle relazioni coi Pazienti e le Associazioni e del servizio Info Rare

Non scorderò mai il primo momento in cui ho varcato quella porta verde in via Poerio, a Milano, insieme al mio bimbo di 8 mesi - affetto da una rara malattia genetica - e Fondazione Telethon mi ha aperto le braccia. Dopo questo incontro non potevo più tirarmi indietro: mi sentivo responsabile della costruzione di un futuro per mio figlio e per qualsiasi altra persona con una malattia genetica rara. Volevo essere parte attiva in questo meraviglioso progetto che Telethon mi aveva raccontato e che volevo diventasse parte integrante della nostra vita. Così un passo dopo l'altro, sono diventata donatrice regolare, volontaria, testimonial durante la maratona. Fino ad arrivare a scegliere di lavorare in Fondazione. Metto sul tavolo la mia esperienza di professionista e di mamma di un bimbo malato raro, all'interno di un percorso diagnostico e assistenziale e all'interno di una piccola associazione di malati. «Con la testa e con il cuore», sempre».

MANUELA BATTAGLIA

Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon e precedentemente anche ricercatrice Telethon

«Ho deciso di occuparmi di ricerca scientifica nel momento in cui ho compreso che la ricerca è l'unico strumento capace di costruire un mondo senza più malattie incurabili. Come ricercatrice, con passione, ho viaggiato, sono stata all'estero e sono rientrata in Italia all'IRCCS-Tiget di Milano. Ho conosciuto da vicino Fondazione Telethon e toccato con mano che la ricerca non è solo un risultato scientifico ma è soprattutto tanto lavoro per sviluppare una terapia salvavita che solo ieri non esisteva. Per questo ho deciso di accettare la sfida e diventare responsabile della ricerca di Fondazione Telethon: per la consapevolezza che il mio vissuto e il mio impegno - insieme a quello di tutti i miei colleghi - contribuiranno a dare sempre più risposte a sempre più persone».



Un'emergenza affrontata insieme

Già agli inizi di marzo, con la prima fase di lockdown, le persone della Fondazione sono state messe nelle condizioni di **continuare a essere operative grazie al lavoro a distanza** in totale sicurezza, ricevendo indicazioni fondate innanzitutto su quei principi di fiducia e responsabilità individuale che costituiscono da sempre il fondamento personale e professionale di tutti coloro che lavorano in Telethon. Dopo un primo semestre segnato da un clima di incertezza che ha riguardato l'intero Paese, è stato avviato un percorso di rinnovamento dell'Organizzazione, che ha riguardato e riguarda tutti i livelli di attività e di responsabilità. Un passo in avanti nell'approccio al lavoro che riguarda le **tecnologie utilizzate, le procedure da adottare** e – nella fase di ritorno all'attività svolta in parte in presenza – anche rispetto all'**utilizzo degli spazi della sede**.

Comunicazione e gestione della complessità

Un ruolo importante in questo percorso è stato svolto dallo staff impegnato nella **Comunicazione interna** ed è stato reso possibile grazie al coinvolgimento con il quale tutte le anime della Fondazione hanno accolto questa sfida: una volta al mese sono state organizzate, con modalità da remoto, riunioni di allineamento per tutto il personale, che è stato aggiornato in maniera costante sugli sviluppi in atto. È stata inoltre rafforzata la partecipazione ampia e attiva dei gruppi di lavoro sui diversi temi e sulle attività progettuali, attraverso **momenti comuni di analisi e di allineamento**.

La Fondazione ha iniziato a disegnare un percorso verso **uno smart working reale e organizzato**, un modello che può rappresentare uno standard anche **per il post-emergenza**. Contestualmente, le persone impiegate in ruoli di coordinamento sono state supportate attraverso **un percorso di formazione dedicato** alla gestione delle risorse a distanza e alla continuità operativa in situazione di crisi, il che consente nel presente, ma soprattutto nel futuro, di affrontare al meglio momenti di complessità improvvisa e di lavoro da casa forzato.

Il processo evolutivo è stato sviluppato anche attraverso un'approfondita analisi del contesto esterno e con lo **studio di case-history** sviluppate da altre organizzazioni e aziende per far fronte alle stesse problematiche. Tali analisi hanno confermato la bontà del percorso individuato per il futuro da Fondazione Telethon: un passo importante nel processo di costante evoluzione che guida da sempre la Fondazione.



TELETHON ACADEMY

La situazione di emergenza sanitaria e di ripensamento dei processi operativi ha coinciso con un'evoluzione della "Telethon Academy", uno degli elementi del percorso di innovazione - già programmato e in atto - che rappresenta la nuova modalità di comunicazione interna e di condivisione dei valori dell'Organizzazione. Nel corso del 2020 sono stati definiti nuovi team, obiettivi e modalità di ingaggio. Telethon Academy si propone il fine di accompagnare la crescita e lo sviluppo delle persone che lavorano in Fondazione, attraverso 3 parole chiave: **Condividere, Apprendere, Innovare**.

Le attività di formazione

La formazione è da sempre, per Fondazione Telethon, un elemento fondamentale per la **valorizzazione e la crescita delle persone** che operano nell'Organizzazione: ciascuno contribuisce infatti, per la propria parte, nel perseguire la missione della Fondazione.

L'investimento formativo è considerato un valore aggiunto e le opportunità di formazione sono messe **a disposizione di tutti**, senza distinzioni tra i diversi tipi di contratto, di ruolo o di anzianità. Questo impegno non è venuto meno nemmeno in un anno complesso come il 2020, durante il quale sono stati proposti **webinar e workshop interattivi** che hanno riguardato in particolare i temi del digitale. La copertura dei costi della formazione avviene attraverso il reperimento di finanziamenti esterni, come fondi interprofessionali (Fondo For.te, Fondir e l'Ente Bilaterale), bandi di Regione Lazio e Regione Lombardia, donazioni.

FORMAZIONE DI MISSIONE

Un elemento che caratterizza la formazione è rappresentato dalle iniziative rivolte alla **Formazione di missione**, ovvero alla condivisione allargata delle conoscenze più direttamente legate alla missione della Fondazione: conoscenze che si maturano, per esempio, attraverso le visite ai Centro NeMO o agli Istituti Telethon (Tigem e SR-Tiget), ma anche con la partecipazione alle Convention dei ricercatori o dei volontari. Nel 2020 inoltre è proseguito lo sviluppo di modalità per monitorare e migliorare questo tipo di opportunità: **un team dedicato** ha il compito di condividere le proprie conoscenze con i colleghi.

INSERIMENTO DEI NUOVI DIPENDENTI

Un aspetto simile alla Formazione di missione riguarda la fase di ingresso nell'Organizzazione delle nuove risorse: data la complessità dei temi trattati da Telethon, **avere persone consapevoli** del valore del proprio lavoro è un elemento fondamentale per la crescita della Fondazione e l'efficacia del suo operare. Per questo, ogni persona che inizia il suo percorso lavorativo viene accompagnata a conoscere la Fondazione attraverso una serie di interviste programmate nelle prime due/tre settimane, che consentono di incontrare persone diverse con stabilire un primo contatto e di conoscere i processi, le particolarità e gli obiettivi delle singole Aree.

 **384,5**
ORE DI FORMAZIONE
EROGATE

 **24** CORSI ATTIVATI
DEI QUALI:
02 PER LO SVILUPPO DI COMPETENZE LINGUISTICHE
13 SULLE COMPETENZE MANAGERIALI
03 SULLE COMPETENZE TECNICHE E DI RUOLO
06 PER LE COMPETENZE TRASVERSALI E GESTIONALI

 **143**
IL NUMERO
DEGLI ISCRITTI
AI CORSI ATTIVATI

LA RELAZIONE CON I FORNITORI

La collaborazione con i fornitori è fondamentale per garantire alla Fondazione quell'obiettivo di eccellenza che la contraddistingue fin dalla nascita. La scelta dei fornitori è sempre compiuta sulla base di una valutazione tra diverse offerte, cercando un giusto equilibrio tra qualità, garanzia della fornitura e convenienza economica.

Fondazione Telethon è dotata di una Procedura del Sistema Qualità per la **Qualificazione e il monitoraggio dei propri fornitori**, che ha l'obiettivo di descrivere le modalità di scelta e valutazione di questi per garantire la qualità dei prodotti/servizi realizzati. Il risultato di tale procedura è l'iscrizione dei fornitori nell'**Albo dei fornitori qualificati** e prevede il continuo monitoraggio delle loro prestazioni attraverso il Vendor Rating, una valutazione globale e comparativa dei fornitori presenti nell'Albo. Nell'applicazione della procedura sono coinvolte tutte le Direzioni e i loro settori.

I VOLONTARI

Ambasciatori di credibilità

Se Fondazione Telethon, oltre a essere una realtà di riferimento in ambito scientifico, è entrata nel cuore e **nella sensibilità di milioni di italiani**, è anche grazie all'impegno costante e proattivo dei suoi volontari. Persone che credono fortemente nella missione della Fondazione e danno il loro **apporto concreto**, fatto di tempo, idee, presenza e fatica, affinché tale missione possa essere conosciuta e sostenuta.

Una credibilità e riconoscibilità costruita anno dopo anno, con coraggio e dedizione, mettendosi a disposizione degli eventi e delle occasioni di **presenza e visibilità territoriale**, come le Campagne di piazza di Natale (con la distribuzione dei Cuori di cioccolato solidali) e di Primavera (con i Cuori di biscotto per la Festa della Mamma).

Nel corso degli anni, i volontari di Fondazione Telethon hanno dato vita a una rete di solidarietà che attraversa tutto il Paese, anche grazie al lavoro di organizzazione svolto dai **Coordinatori Provinciali**, volontari che dedicano le proprie conoscenze, competenze e tempo a favore della missione di Telethon tutto l'anno, coordinando le attività di volontariato nella provincia loro assegnata. Istituita nel 2004, la figura del Coordinatore Provinciale ha il compito di costituire e far crescere la rete di volontari nella propria provincia di assegnazione, sviluppare la raccolta fondi anche attraverso iniziative locali, rafforzare il coinvolgimento del territorio con azioni di comunicazione e sensibilizzazione.

I Coordinatori provinciali dialogano con i partner di Fondazione Telethon presenti sul territorio, promuovendo la missione di Telethon presso le Istituzioni locali e i media e testimoniando l'impegno dell'Organizzazione. Sono insomma degli "ambasciatori" di Telethon, attivi all'interno delle comunità locali, con inoltre il compito e la responsabilità di rendicontare le attività ed essere **garanti della trasparenza** della Fondazione.



PAMELA RIVA

Volontaria, Coordinatrice Provinciale Monza e Brianza



«È iniziato tutto una decina di anni fa. Stavo assistendo mio figlio in ospedale e lì ho incontrato e stretto amicizia con una mamma il cui figlio era affetto da una malattia genetica rara. Ho scoperto un mondo che proprio non conoscevo, ho visto con i miei occhi l'importanza della ricerca, e ho capito che dovevo fare qualcosa.

Attraverso quella mamma sono entrata in contatto con Telethon: mi ha proposto di diventare "volontaria per un giorno"; a partire da quella esperienza non ho più smesso di sostenere la Fondazione. Ho fatto quel primo banchetto insieme a mio marito e ai miei figli. Ora sono loro i miei più accesi sostenitori!»

CONFRONTIAMOCI "TRA DI NOI"

Nel 2020, per mantenere un dialogo vivo e aperto con i volontari nonostante le difficoltà e i limiti imposti dall'emergenza sanitaria, Fondazione Telethon ha lanciato il progetto "Tra di Noi". Un nuovo format, sviluppato completamente in modalità digitale, che si è posto l'obiettivo di incontrare, formare e aggiornare i volontari sparsi in tutta Italia, creando occasioni di relazione e di contatto tra loro e con la Fondazione. Gli appuntamenti organizzati durante l'anno si sono rivelati momenti vivi e propositivi, che hanno consentito ai volontari di confrontare idee, opinioni ed esperienze, e arricchire così quel "bagaglio" di valori che dà forza a chi dona il proprio impegno per sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

Durante uno di questi incontri, dimostrando una fiducia e un ottimismo incrollabili in un momento in cui l'Italia era in piena seconda ondata di contagi da Covid-19, i volontari si sono dati un obiettivo sfidante: distribuire 130 mila Cuori di cioccolato durante la maratona di dicembre, per finanziare 6 nuovi progetti di ricerca. Un obiettivo che è stato raggiunto!

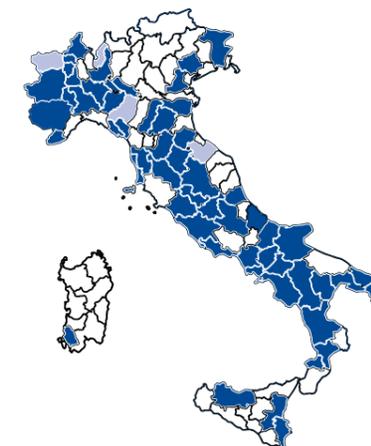


COORDINATORI PROVINCIALI La Rete nel 2020

59 PROVINCE
COPERTE

51
COORDINAMENTI ATTIVI

04
COORDINAMENTI IN ATTIVAZIONE



2. CURARE CON LA RICERCA

Il 2020 è stato un anno di passi in avanti importanti lungo tutta la “scala della ricerca”. Con una conferma, in particolare, del valore determinante delle terapie geniche, un ambito nel quale Fondazione Telethon è impegnata



«L'approvazione in Europa di Libmeldy è qualcosa di straordinario. Questo farmaco ha il potere di regalare una seconda opportunità di vita ai bambini che ricevono in tempo la diagnosi di Mld. Dona a noi famiglie il privilegio di vederli crescere e il lusso di immaginare il loro futuro. Saremo sempre riconoscenti a loro, alla Fondazione Telethon e ai suoi sostenitori, senza i quali questo miracolo non avrebbe mai potuto realizzarsi»

GEORGINA, MAMMA DI AVA
BIMBA AFFETTA DA LEUCODISTROFIA
METACROMATICA (MLD)



GOAL 3

Con l'Obiettivo numero 3, 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

L'IMPEGNO DI 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 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

Tra **263** e **446 milioni**



Le persone affette da malattie rare nel mondo

3,5-5,9 %

Percentuale della popolazione mondiale affetta da malattie rare



14.212

Publicazioni scientifiche delle quali 501 nel 2020

2

Terapie approvate da parte dell'EMA (di cui 1 nel 2020, Libmeldy, per la cura della leucodistrofia metacromatica)

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

130 PAZIENTI TRATTATI



40

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)

41

BAMBINI CON LEUCODISTROFIA METACROMATICA (MLD)

09

PAZIENTI CON BETA TALASSEMIA

09

BAMBINI CON MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO 6 (MPS6)



INVESTIMENTI MIRATI SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI



12,4

Milioni di euro



42

Centri clinici coinvolti in Italia



OLTRE **6.500**

Pazienti coinvolti

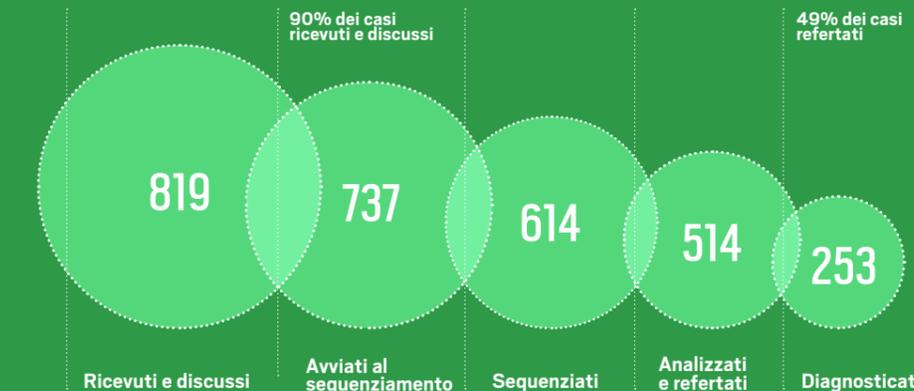


354

Publicazioni scientifiche dedicate



CASI TRATTATI NEL PROGRAMMA TELETHON PER LE MALATTIE NON DIAGNOSTICATE (DAL 2016)



LE FASI DELLA RICERCA

Fin dalla sua nascita, Fondazione Telethon ha un obiettivo chiaro ed estremamente concreto: fare in modo che i risultati della ricerca finanziata, validati dalla comunità scientifica attraverso le pubblicazioni, si traducano in **benefici effettivi per i pazienti**. Diventino cioè terapie sicure ed efficaci per le persone che hanno una malattia genetica rara. Per arrivare a questo obiettivo, la ricerca deve percorrere **tre fasi di sviluppo**, che rappresentano quella che in Telethon è definita “la scala della ricerca”.

1. RICERCA DI BASE

È la fase della ricerca durante la quale si cerca il difetto genetico che causa la malattia e si studiano i meccanismi fisiologici e patologici ad essa associati.

2. RICERCA PRECLINICA DI LABORATORIO

Questa seconda fase prevede lo studio di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici sviluppati su modelli di laboratorio cellulari e animali della malattia. Solo quando l'approccio terapeutico dimostra la propria efficacia, si può passare alla terza fase.

3. RICERCA CLINICA

Nell'ultima fase, la terapia viene sperimentata sui pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

Naturalmente, più attività di ricerca percorrono tutte le fasi e arrivano alla fine del percorso, più l'investimento si traduce in una ricaduta positiva sui pazienti.

Dal 1991 a oggi, Fondazione Telethon 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 riportato nella grafica di questa pagina.

Tale 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, affinché generi nuove conoscenze da tradurre in effettive cure per le persone.

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.

2016-2020

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.

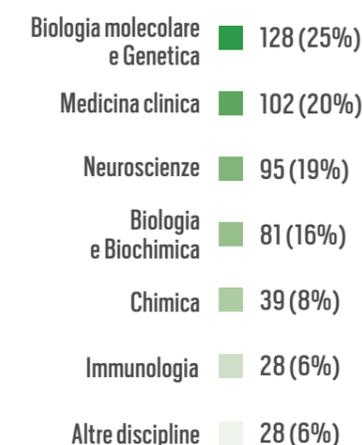


LE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Una misurazione importante del valore dell'attività di ricerca, e del suo impatto reale rispetto ai bisogni delle persone che hanno una malattia genetica rara, è costituita dalla pubblicazione dei risultati su **riviste scientifiche** e con la validazione di **revisori indipendenti**.

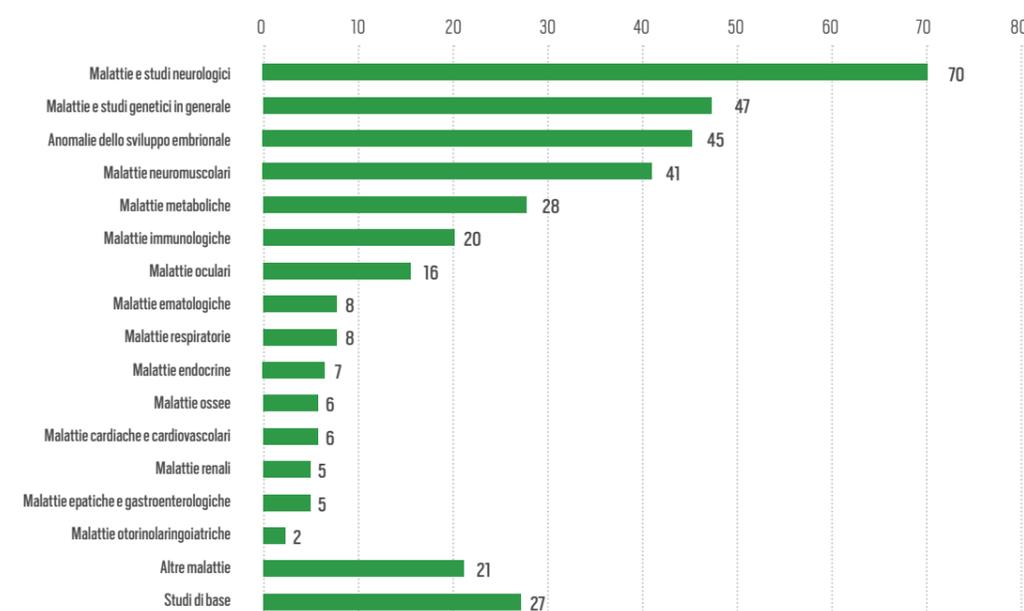
Fondazione Telethon monitora costantemente le pubblicazioni che hanno origine dai propri investimenti in ricerca e che vengono raccolte nelle banche dati internazionali. La raccolta dei dati e la serietà nelle verifiche e nei controlli sono fondamentali per rendere più efficace il cammino della ricerca.

In questo modo, infatti, i risultati raggiunti dai ricercatori possono essere condivisi con la comunità scientifica, e quindi essere dei “mattoncini” sui quali è possibile produrre ulteriori avanzamenti, in una collaborazione virtuosa che ha come fine portare soluzioni terapeutiche a sempre più malattie e accessibili a sempre più persone.



ARTICOLI DI RICERCA 2020

Numero di articoli per malattie e argomenti

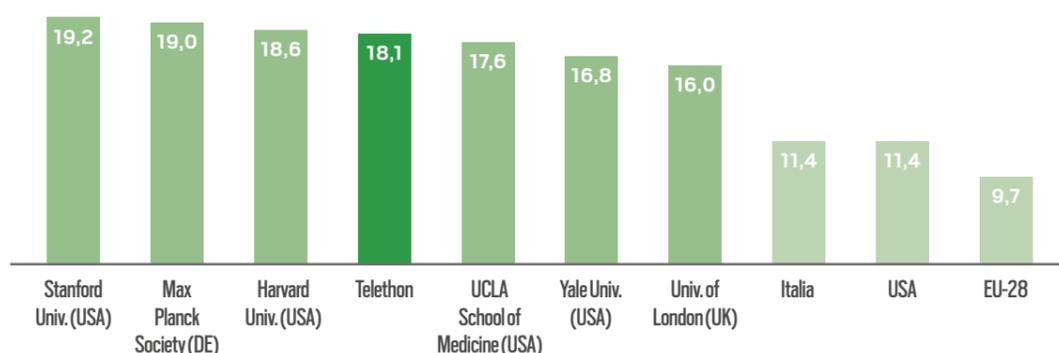


L'impatto delle pubblicazioni

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 quindi la misura indiretta dell'impatto, dell'influenza di una ricerca sulla comunità scientifica. Il **Citation Index** (ovvero il numero medio di citazioni) delle pubblicazioni Telethon, fornito dalla piattaforma InCites, mostra come la ricerca Telethon abbia un posizionamento di rilievo rispetto alle medie nazionali ed internazionali, con valori paragonabili a quelli delle istituzioni di ricerca più prestigiose. Ciò significa che la ricerca sviluppata da Telethon contribuisce davvero a far avanzare la ricerca della comunità scientifica internazionale nel settore delle malattie genetiche rare.

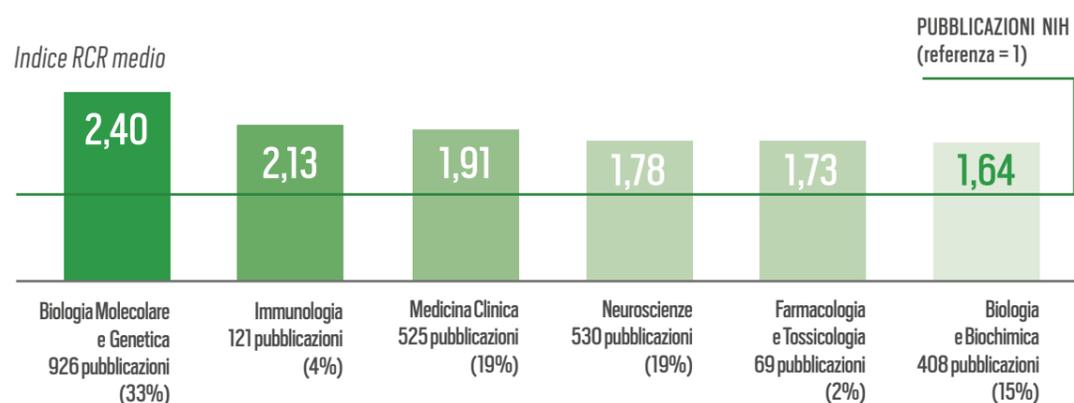
Il grafico qui sotto mostra i valori relativi agli ultimi cinque anni (2016-2020) e riguarda le 6 aree scientifiche che includono il 93% di tutte le pubblicazioni Telethon: Biologia molecolare e Genetica, Medicina clinica, Neuroscienze, Biologia e Biochimica, Immunologia, Farmacologia e Tossicologia.



Influenza delle pubblicazioni di Fondazione Telethon

Un secondo indicatore, il **Relative Citation Ratio (RCR)** 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 2015-2019 (ultimi valori disponibili) mostrano un indice RCR superiore al valore di riferimento, che va da 1,64 a 2,40 volte a seconda dell'ambito scientifico, a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale (l'analisi è stata effettuata il 18 maggio 2021 sulla piattaforma iCite: icite.od.nih.gov/analysis).



EMILIANO BIASINI

ricercatore dell'Istituto Telethon
Dulbecco in forza all'Università di Trento

«Ero al congresso annuale della Creutzfeldt-Jakob Disease Foundation e mi ha avvicinato un uomo. Sapeva che nell'arco di pochi anni avrebbe sviluppato la malattia e mi disse che sperava nel nostro lavoro, altrimenti la sua vita non avrebbe avuto un futuro. Le sue parole mi hanno messo faccia a faccia con la speranza che ripone in noi ricercatori chi sente di avere "il tempo contato", e questo mi fa sentire una grande responsabilità. Sono trascorsi anni da quell'incontro, ma non c'è giorno in cui quel ricordo non faccia incursione nel mio presente. Riaffiora e rinnova in me la motivazione ad andare avanti. Perché la speranza di molte persone è legata a doppio filo alla nostra attività di ricerca»

Antonella De Matteis

Ricercatrice del Tigem

«Prima di indossare il camice da ricercatore, ho indossato quello di medico, in ospedale, dove ho lavorato per oltre trent'anni. Mi sono resa conto che per tante malattie mancavano terapie efficaci perché c'era ancora tanto da capire e che quindi altrove avrei potuto fare qualcosa di più utile per i pazienti. Perché l'attività clinica non può andare avanti senza l'attività di ricerca. Io studio in particolare la sindrome di Lowe. Quando lavoro al microscopio e faccio esperimenti, penso al viso di chi convive con questa malattia e che, auspicabilmente, un domani potrebbe beneficiare del mio lavoro. Conosco uno a uno i pazienti che, in Italia, hanno questa malattia. Sono bambini che ho visto crescere. Lavoro per loro»



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.



247

ARTICOLI ORIGINALI DI RICERCA DI BASE PUBBLICATI NEL 2020, TRA CUI:

70

SU MALATTIE NEUROLOGICHE

27

SU SINDROMI GENETICHE DOVUTE A DIFETTI DELLO SVILUPPO EMBRIONALE

16

SU MALATTIE NEUROMUSCOLARI

35

SU CORRELAZIONI TRA GENOTIPO E FENOTIPO

30

SULL'IDENTIFICAZIONE DI NUOVI GENI-MALATTIA, MUTAZIONI O VARIANTI

17

SU NUOVI MODELLI BIOLOGICI DI STUDIO DELLA MALATTIA

RICERCA DIAGNOSTICA

Il **Programma Telethon per le Malattie senza Diagnosi (TUDP)**, coordinato dall'Istituto Tigem di Pozzuoli, 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. Avere una diagnosi, per una famiglia, significa **"uscire dal buio"** di una situazione di incertezza, poter individuare una strada per affrontare la malattia del proprio bambino, poter insomma riaccendere una speranza. Non solo. Le conoscenze che via via si sviluppano, infatti, sono fondamentali non solo per la diagnosi della malattia, ma anche per intraprendere un percorso di ricerca sulle stesse. Il programma offre la possibilità di arrivare a una diagnosi grazie al lavoro di squadra tra i genetisti e i pediatri dei centri clinici e il team di ricerca del Tigem, che applica tecnologie di sequenziamento del Dna di nuova generazione (*si veda l'approfondimento a p. 51*). L'inserimento nel programma è a cura dei medici di riferimento dei pazienti, attraverso una piattaforma web dedicata e accessibile dal sito www.telethon.it, oltre che degli specialisti in genetica medica attivi nei 14 centri clinici della rete. Nel 2020 il programma ha prodotto **10 nuovi articoli di ricerca**. Inoltre, sempre nel corso del 2020, sono stati pubblicati **ulteriori 27 lavori**, scaturiti da altri progetti di ricerca Telethon, che hanno identificato nuove mutazioni o varianti geniche associate a malattie genetiche.

DIAGNOSI IN CRESCITA, NONOSTANTE I LIMITI COVID-19

Durante il 2020, il reclutamento attivo di pazienti del Programma Malattie senza Diagnosi è stato molto limitato a causa dell'emergenza Covid-19, che ha avuto una ricaduta sulle attività ambulatoriali dei partner clinici di Fondazione Telethon. L'emergenza ha avuto un forte impatto anche sull'approvvigionamento dei materiali per effettuare le analisi e sulla possibilità di frequentare i laboratori da parte degli stessi ricercatori. La riduzione (e per diversi mesi l'assenza) di arruolamento di nuovi pazienti, ha consentito ai ricercatori di concentrarsi sulle attività di sequenziamento del Dna e di interpretazione dei dati dei casi già acquisiti: è stato così possibile a portare a termine un numero di diagnosi maggiore rispetto agli anni precedenti.

RICERCA PRECLINICA

Per sviluppare terapie efficaci a partire dalle conoscenze acquisite con la ricerca di base è necessario effettuare un livello di sperimentazione negli opportuni modelli di malattia cellulari o animali. Una fase delicata e fondamentale per misurare la sicurezza della terapia prima di arrivare alla sperimentazione sull'uomo. Nel 2020, **44 lavori** pubblicati dai ricercatori Telethon hanno riportato risultati di ricerca preclinica, tra i quali - a titolo di esempio - indicazioni di nuovi bersagli molecolari, identificazione di molecole terapeutiche candidate, efficacia di nuove molecole terapeutiche. Ecco alcuni esempi di questi risultati, in relazione alle malattie studiate.

NUOVI BERSAGLI TERAPEUTICI

I meccanismi molecolari identificati dalla ricerca di base permettono di identificare i "bersagli terapeutici" sui quali andranno ad agire le molecole da utilizzare per la terapia. Gli studi in modelli animali di malattia mettono alla prova queste ipotesi per verificare l'efficacia del trattamento nel contrastare le manifestazioni della malattia. Tra le pubblicazioni che hanno identificato nuovi bersagli terapeutici per le seguenti malattie, si segnalano le più rilevanti.

MALATTIE GENETICHE NEUROLOGICHE:

- **Encefalopatia epilettica correlata a CDKL5** (*Barbiero et al., Neuropharmacology, PMID 31794725; Fuchs et al., Neuropharmacology PMID 31469994*)
- **Paraplegia spastica tipo 7** (*Sambri et al. EBioMedicine PMID 33045469*)

MALATTIE GENETICHE DELL'OCCHIO:

- **Distrofie retiniche** (*Naso et al., EMBO J. PMID 32154600*)

SELEZIONE DI MOLECOLE TERAPEUTICHE CANDIDATE

La conoscenza dei bersagli terapeutici di una malattia permette di selezionare molecole con efficacia terapeutica partendo da raccolte di numerose molecole con potenziale farmacologico. Attraverso test effettuati su modelli cellulari della malattia in esame si possono identificare le molecole candidate per il trattamento farmacologico. Nel 2020 sono stati rilevanti i lavori sulle seguenti malattie:

ANOMALIE DELLO SVILUPPO EMBRIONALE

- **Sindrome dell'X fragile** (*Lacivita et al., Eur J Med Chem. PMID 32442850*)
- **Sindrome da microduplicazione 7q11.23** (*Cavallo et al., Mol Autism. PMID 33208191*)

MALATTIE GENETICHE NEUROLOGICHE:

- **Malattie ereditarie da prioni** (*Biggi et al., J Neurochem. PMID 31264722*)

NUOVE MOLECOLE TERAPEUTICHE

Lo studio dell'efficacia di molecole terapeutiche in modelli animali della malattia permette di dimostrarne la capacità di attuare la manifestazione della patologia e delle sue conseguenze, e rappresenta il passaggio indispensabile per le successive fasi di sviluppo di un farmaco che possa migliorare davvero la qualità della vita delle persone. I lavori rilevanti del 2020 hanno riguardato:

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO

- **Sindrome di Sanfilippo, tipo A** (*Monaco et al., Mol Ther. PMID 32087148*)
- **Malattia di Pompe** (*Buratti et al., Mol Ther Methods Clin Dev. PMID 33426149*)

ANOMALIE DELLO SVILUPPO EMBRIONALE

- **Sindrome di Down** (*Savardi et al., Chem. PMID 32818158*)

RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE

Le malattie neuromuscolari hanno rappresentato fin dalle origini il campo di attività privilegiato di Fondazione Telethon: non solo perché in quest'ambito sono state sviluppate le prime ricerche finanziate dalla Fondazione, ma soprattutto perché Telethon 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 che collabora a livello internazionale**, creando così le condizioni migliori per uno sviluppo coordinato della sperimentazione clinica, e poter assicurare così i migliori standard di cura alle persone affette da malattie neuromuscolari.

Progetti di ricerca clinica neuromuscolare

In quasi vent'anni, la rete di clinici ha beneficiato da parte di Fondazione Telethon di un contributo significativo (oltre 12 milioni di euro di finanziamenti), che ha riguardato principalmente il Bando clinico Telethon-Uildm. Tramite la selezione effettuata grazie ai 14 bandi aperti, ha sostenuto complessivamente **56 progetti clinici** diagnostici, osservazionali e terapeutici in ambito neuromuscolare, oltre ad aver consentito la realizzazione del Registro neuromuscolare italiano. Inoltre, in ambito clinico neuromuscolare la Fondazione ha sostenuto 5 progetti ad hoc, selezionati tramite peer review. L'ultimo di questi progetti è stato **attivato nel 2020** (per un totale di oltre 493 mila euro) e ha l'obiettivo di continuare lo studio della storia naturale della distrofia muscolare di Duchenne.

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; creano insomma 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 dei **nuovi trattamenti per l'atrofia muscolare spinale**, resi disponibili per i pazienti a partire dal 2017, alla cui sperimentazione clinica i centri italiani hanno dato un contributo significativo.

BANDI SPECIFICI DI RICERCA CLINICA DEDICATI ALLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI



Registri dei pazienti con malattie neuromuscolari

I registri di pazienti per malattie rare sono strumenti fondamentali per lo sviluppo delle attività di ricerca. In un ambito nel quale i "casi" sono limitati, è infatti fondamentale poter avere a disposizione la maggior parte di dati possibili, che consentono di stabilire le caratteristiche di base della malattia, individuare correlazioni, conoscere le manifestazioni cliniche nei diversi individui. Tutto questo insieme di dati aiuta sia l'individuazione della diagnosi, che la definizione delle terapie. I registri sono poi impiegati 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.

OLTRE 2.500

PAZIENTI REGISTRATI



8

REGISTRI ATTIVI

RELATIVI A AMILOIDOSI, ATROFIA MUSCOLARE SPINALE, ATROFIA MUSCOLARE SPINO-BULBARE, GLICOGENOSI, CHARCOT MARIE TOOTH, DISTROFIE E MIOPATIE, DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE, SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

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 **sei sedi**: Milano, Arenzano (Genova), Gussago (Brescia), Napoli e Roma – gestiti da Serena Onlus – e Messina, gestita da Aurora Onlus.

* Fonte dati: centrocliniconemo.it



TERAPIE GENICHE



Le terapie geniche rappresentano un contesto d'avanguardia, che vede Fondazione Telethon impegnata fin dal 1995, con l'avvio dell'Istituto SR-Tiget. Queste terapie hanno l'obiettivo di trattare la malattia intervenendo direttamente sulle sue cause genetiche. In questo ambito, la Fondazione è impegnata su diversi fronti di intervento: 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.

Dopo il successo pionieristico di Strimvelis, prima terapia genica ex vivo diventata un farmaco disponibile sul mercato (per i malati di ADA-SCID), nel 2020 l'impegno di Telethon ha prodotto un altro importantissimo risultato: è stata approvata in Europa, con il nome di Libmeldy, la prima terapia genica al mondo per la leucodistrofia metacromatica (MLD), una grave malattia neurodegenerativa di origine genetica. Un risultato straordinario, frutto di ricerche e sperimentazioni cliniche iniziate oltre 20 anni fa dai ricercatori dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano e continuate anche con la collaborazione dell'azienda

COMPLESSIVAMENTE, SONO 6 LE MALATTIE ATTUALMENTE AFFRONTATE CON TERAPIA GENICA:

- **Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID):** 40 i bambini trattati, 4 dei quali nel 2020.
La terapia è stata approvata dalla European Medicines Agency (EMA) con il nome di Strimvelis. È la prima terapia genica ex vivo per una malattia genetica registrata al mondo.
- **Leucodistrofia metacromatica (MLD):** 41 i bambini trattati (5 nel 2020).
La terapia è stata approvata dall'EMA con il nome di Libmeldy. È la prima terapia genica al mondo autorizzata per la leucodistrofia metacromatica.
- **Sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS):** 23 i bambini trattati (1 nel 2020)
- **Beta talassemia:** 9 pazienti trattati (adulti e bambini).
- **Mucopolisaccaridosi di tipo 1H:** 8 bambini trattati
- **Mucopolisaccaridosi di tipo 6:** 9 i bambini trattati (2 nel 2020)

Attività regolatorie: designazione di farmaco orfano

La designazione di farmaco orfano (ODD, Orphan Drug Designation) è un riconoscimento concesso dalle autorità regolatorie (l'EMA in Europa, la 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 la commercializzazione del farmaco, che così può davvero - e finalmente - arrivare a dare risposta al bisogno delle persone affette da quella specifica malattia. Ma è anche un'importante misura, più in generale, per stimolare l'interesse e il coinvolgimento delle aziende biotecnologiche e farmaceutiche a investire sulle 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.



DESIGNAZIONI DI FARMACO ORFANO IN TOTALE SU 17 DIVERSE MALATTIE, DI CUI 17 DALL'EMA E 5 DALLA FDA

LA FONDAZIONE HA OTTENUTO L'ODD PER:



AUTORIZZAZIONE OTTENUTA NEL 2020, PER AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER DI TIPO 10

Miglioramenti agli approcci di terapia genica

Sono proseguiti anche nel 2020 da parte dei ricercatori finanziati da Telethon gli studi preclinici per rendere le terapie geniche sempre più sicure ed efficaci e per investigare nuovi approcci terapeutici.

APPROCCI DI EDITING GENETICO

L'editing genetico è una tecnologia che permette di **tagliare e modificare il Dna** in modo specifico e preciso. In particolare, la tecnologia denominata CRISPR/Cas9 si basa sull'impiego di un enzima batterico (Cas9) che può essere "programmato" per modificare con precisione il Dna di una cellula in modo da correggere il difetto genetico. Questa tecnica è stata impiegata in 4 studi i cui risultati sono stati descritti in 4 pubblicazioni Telethon, tra le quali si segnalano due casi in particolare:
- i ricercatori Telethon hanno utilizzato questa tecnologia per disattivare un meccanismo molecolare in cellule di pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne, migliorando l'aspetto patologico delle cellule trattate (Martone J et al., EMBO Mol Med. PMID: 32596946);
- la tecnologia di editing genetico è stata poi resa più efficiente dai ricercatori dell'Istituto Telethon SR-Tiget per i trattamenti di terapia genica in cellule ematopoietiche umane (Ferrari S et al., Nat Biotechnol PMID: 32601433).

PROGETTO COME A CASA

Come a Casa è un progetto di accoglienza strutturato da Fondazione Telethon 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 può comportare 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 2020, PROVENIENTI DA 29 NAZIONI

NUOVI APPROCCI DI TERAPIA GENICA

I ricercatori Telethon continuano nella ricerca di nuovi approcci di terapia genica per malattie genetiche ancora senza trattamenti efficaci. Questa strategia consiste nel fornire all'organismo una copia corretta del gene difettoso per riparare il malfunzionamento delle cellule malate. Per introdurre il gene "sano" all'interno dell'organismo si utilizzano generalmente dei virus opportunamente modificati, detti vettori virali.

Sono state **15 le pubblicazioni realizzate nel 2020** dai ricercatori finanziati da Telethon che derivano dall'applicazione di questa strategia, relative a diversi ambiti di patologia. Si propone qui una descrizione degli studi più significativi.

LE MALATTIE EREDITARIE DELLA RETINA

Rappresentano una causa frequente di cecità e la loro eterogeneità di cause rende difficile lo sviluppo di terapie specifiche. A questo scopo ricercatori Telethon hanno dimostrato in modelli animali un approccio di terapia genica valido allo stesso tempo per diverse malattie retiniche (*Karali M et al, Mol Ther Nucleic Acids. PMID: 31837604*).

MALATTIE NEUROLOGICHE

Nel campo delle malattie neurologiche, è stato studiato un progetto di terapia genica in modelli murini della sindrome di Rett; in questo progetto i ricercatori sono riusciti a indurre le cellule animali a sintetizzare livelli comparabili con quelli fisiologici di una versione sana della proteina mutata in questa malattia (*Luoni M et al., Elife. 2020 PMID: 32207685*).

SINDROME DI LEIGH

In un'altra pubblicazione, i ricercatori Telethon dimostrano come un vettore virale iniettato in modelli animali sia in grado di mitigare gli aspetti patologici della sindrome di Leigh, una patologia mitocondriale neurodegenerativa (*Silva-Pinheiro et al., Methods Clin Dev. PMID: 32478122*).

Anche nel campo delle malattie genetiche che colpiscono il **metabolismo cellulare** sono stati fatti progressi verso possibili terapie descritti in due studi.

MALATTIE LISOSOMIALI NEURODEGENERATIVE

Nel primo studio, ricercatori dell'Istituto Telethon SR-Tiget hanno messo a punto in vitro nuovi vettori lentivirali, capaci di far produrre alle cellule due proteine distinte che poi, legandosi tra loro, ricostruiscono un enzima completo e sano in grado di correggere il difetto genetico di alcune malattie lisosomiali neurodegenerative (*Ornaghi F et al., Neurobiol Dis. PMID: 31682993*).

MALATTIA DI KRABBE

Il secondo studio propone un approccio in cellule coltivate in vitro per un'altra malattia lisosomiale che causa neurodegenerazione, la malattia di Krabbe. Anche in questo caso, un virus ingegnerizzato (vettore lentivirale) è in grado di far produrre alle cellule malate un enzima normale in grado di restituire la funzionalità mancante (*Ricca A et al., Front Mol Biosci. PMID: 32850960*).

Libmeldy: la leucodistrofia metacromatica adesso ha una cura

Il 21 dicembre 2020 ha rappresentato una data importantissima per il mondo della ricerca sulle malattie genetiche rare, ma soprattutto per i piccoli pazienti affetti da leucodistrofia metacromatica (Mld) e per le loro famiglie. Con l'approvazione da parte dell'EMA, infatti, è diventata **un farmaco a tutti gli effetti Libmeldy**, terapia genica frutto della ricerca Telethon ora disponibile per curare i bambini con questa malattia.

Si tratta di un punto di arrivo significativo di un percorso di ricerca e sperimentazione che **i ricercatori dell'SR-Tiget di Milano** hanno avviato **15 anni fa**, e la seconda conferma - dopo l'approvazione di Strimvelis - delle possibilità di successo e di effettiva efficacia della terapia genica.

Nel corso dello studio, la terapia messa a punto all'SR-Tiget si è dimostrata in grado di cambiare radicalmente la storia naturale della malattia, purché **somministrata precocemente**, prima che il processo neurodegenerativo fosse troppo avanzato. Prelevando le cellule staminali ematopoietiche dei pazienti, correggendole in laboratorio grazie a un vettore virale che contiene più copie del gene terapeutico e reinfondendole poi nel circolo sanguigno, i ricercatori sono riusciti a bloccare o comunque rendere meno devastanti i sintomi.

LA LEUCODISTROFIA METACROMATICA

È una malattia neurodegenerativa di origine genetica causata dal deficit di un enzima deputato al metabolismo di particolari sostanze, i sulfatidi, che accumulandosi danneggiano irrimediabilmente la mielina, il rivestimento isolante delle cellule nervose. Le forme più gravi insorgono già nei primi anni di vita e portano il bambino alla perdita di tutte le capacità cognitive e motorie acquisite. Nell'arco di qualche anno dalla diagnosi il decorso della patologia ha un esito infausto.



BAMBINI TRATTATI DAL 2010 A OGGI **41**

BAMBINI TRATTATI NEL 2020 **05**

La leucodistrofia metacromatica ha infatti un aspetto terribile: diventa diagnosticabile solo quando si manifestano **i primi sintomi**, ma a questo punto della vita del bambino è quasi sempre troppo tardi per intervenire. Oggi una **diagnosi tempestiva** arriva solo quando un fratello maggiore manifesta i sintomi e il test si estende ai fratelli minori. Un dolore terribile per le famiglie: un primogenito fuori tempo massimo per ricevere la terapia permette di scoprire la malattia nei fratelli più piccoli.

Per questo, parallelamente all'attività di ricerca, si gioca anche su questo fronte l'impegno di Fondazione Telethon: per non lasciare indietro nessuno bisognerebbe poter diagnosticare la malattia precocemente, tramite uno **screening neonatale**: un prelievo di sangue effettuato nei primi giorni di vita che consente di identificare alcune malattie genetiche.

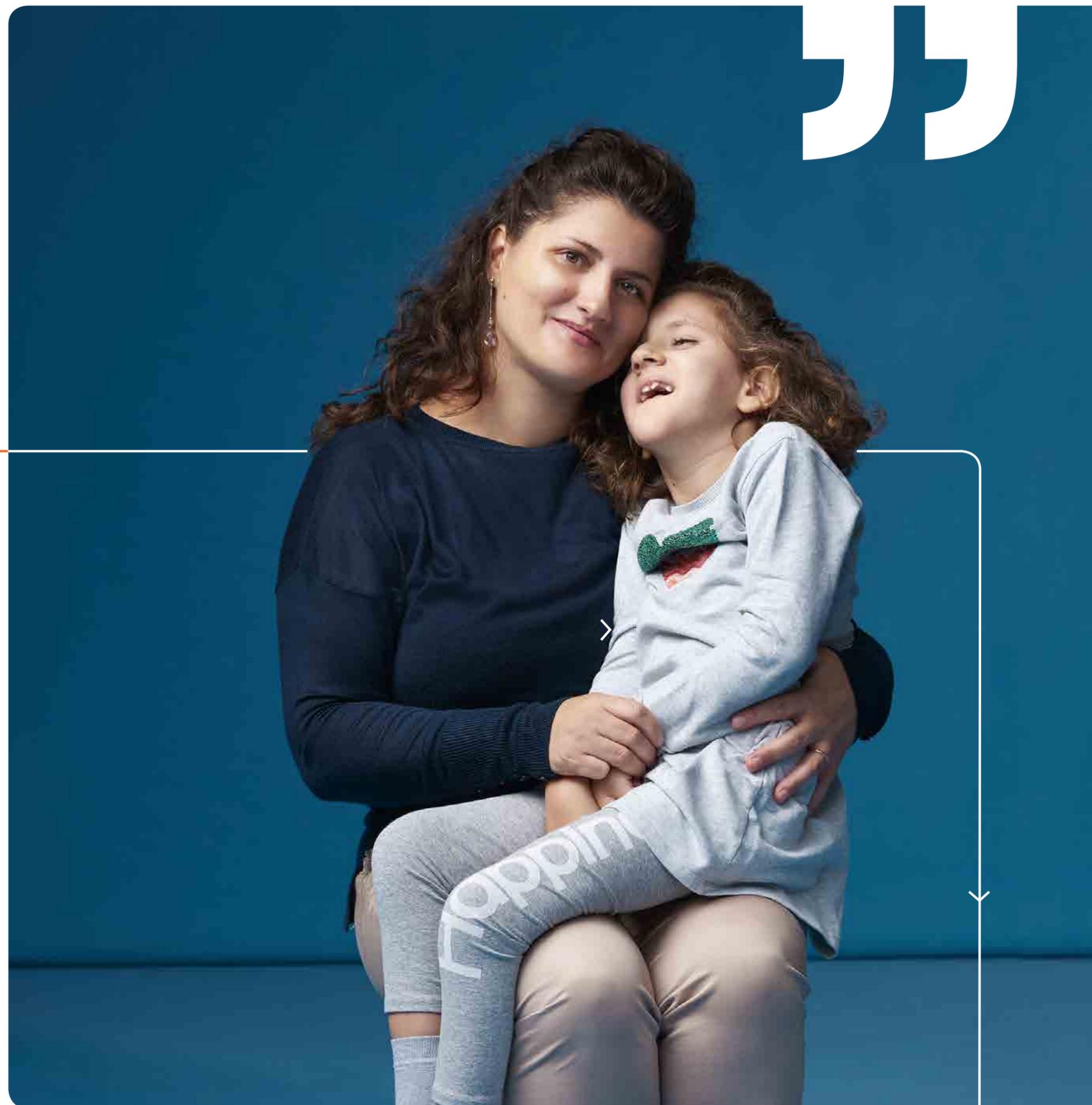
3. INVESTIRE NELLA RICERCA

Con due bandi innovativi lanciati nel 2020, uno dei quali mette a disposizione della lotta al Covid-19 le competenze della ricerca sulle malattie genetiche rare, Fondazione Telethon conferma il dinamismo e l'efficacia del proprio impegno



**«“Signora, sua figlia ha una malattia. Una malattia rara”.
“Ma si guarisce? Che cure ci sono?”. Mi sono fatta ripetere che mutazione di cromosoma fosse, e mi sono messa a cercare su Internet questa “sindrome di Phelan-McDermid”: un’anomalia de novo, non ereditaria, venuta al mondo con lei. Solo 50 casi diagnosticati in Italia»**

ORNELA, MAMMA DI ANGELICA,
BIMBA NATA CON LA SINDROME
DI PHELAN-MCDERMID



GOAL 9

GOAL 9 E 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.

L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

Per rendere i risultati della ricerca disponibili ai pazienti occorre non solo finanziare ricerca innovativa e di 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



NEL 2020

10



PROGETTI FINANZIATI SEED GRANT, COMPRESI 2 DEL PROGETTO PILOTA

04



PROGETTI FINANZIATI COVID-19



05

AREE OPERATIVE DEDICATE ALLA GESTIONE DELLA RICERCA

277

SCIENZIATI COINVOLTI NELLA COMMISSIONE SCIENTIFICA DI TELETHON DAL 1990

231

BREVETTI ATTIVI

PIÙ DI

3.500

REVISORI ESTERNI CHE HANNO VALUTATO LE PROPOSTE DI PROGETTO

PIÙ DI

5.500

VALUTAZIONI EFFETTUATE DAL 1990



2.720

I PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI A PARTIRE DAL 1990, PER UN TOTALE DI OLTRE 592 MILIONI DI EURO

242

GLI ENTI DI RICERCA FINANZIATI, IN ITALIA E ALL'ESTERO

124

IL NUMERO DI BANDI COMPETITIVI ATTIVATI DAL 1990

03

GLI ISTITUTI DI RICERCA FONDATI DA TELETHON: ISTITUTO SR-TIGET, ISTITUTO TIGEM, ISTITUTO DTI



RETE DELLE BIOBANCHE TELETHON



03

INFRASTRUTTURE CERTIFICATE SECONDO LE BUONE PRATICHE CLINICHE ALL'SR-TIGET



12

STRUTTURE DI SERVIZIO ALLA RICERCA IN TIGEM



1.500

LE MALATTIE GENETICHE RARE RAPPRESENTATE



125.500

I CAMPIONI BIOLOGICI DISPONIBILI

UNA FILIERA DELLA RICERCA CHE GUARDA ALL'EFFICACIA

Operare affinché “nessuno venga lasciato indietro” significa, per Fondazione Telethon, affrontare l'investimento nella ricerca sulle malattie genetiche rare con **un approccio a 360 gradi**. Ovvero, reperire risorse economiche da investire (e farlo in modo da poter garantire continuità all'attività dei ricercatori), disporre di strutture e competenze per valutare in maniera corretta ed efficace i progetti di ricerca meritevoli, avere a disposizione le migliori tecnologie e i migliori professionisti per poter accompagnare il percorso della ricerca attraverso le varie fasi di sviluppo, essere presenti in reti collaborative d'eccellenza per mettere in condivisione conoscenze e risultati, fino ad arrivare al grande obiettivo di concretizzare questo impegno rendendo le cure disponibili per le persone.



592,5

MILIONI DI EURO INVESTITI PER INCENTIVARE LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE



1.644

I RICERCATORI FINANZIATI DAL 1990, ATTIVI SULLE MALATTIE GENETICHE RARE

La filiera della ricerca Telethon

Fondazione Telethon ha saputo, anno dopo anno, costruire e rendere efficiente una **“filiera completa” della ricerca**: strumenti e strutture che supportano l'attività dei ricercatori consentendo loro di lavorare su progetti d'eccellenza e con continuità, mantenendo costantemente orientata l'attività all'obiettivo finale, ovvero mettere a disposizione delle cure per le persone affette da una malattia genetica rara.

Tutte le iniziative messe in campo da Telethon in trent'anni di attività vanno in questa direzione: a partire dai 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, che garantiscono con continuità (elemento fondamentale!) l'impegno sulle linee di ricerca più promettenti; così come gli investimenti in ricerca competitiva sul territorio nazionale, attraverso **bandi** rivolti a ricercatori che operano in strutture di ricerca non profit; o, ancora, strumenti come le **Biobanche** e i **Registri dei pazienti**, che rappresentano risorse fondamentali per l'avanzamento della ricerca e sono a messa a disposizione della comunità scientifica e clinica nazionale e internazionale.

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 dai National Institutes 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 277 scienziati di provenienza internazionale, membri della Commissione di valutazione. Un database di altri 10.780 ricercatori coinvolti come revisori esterni coadiuva la Commissione nei processi di valutazione.

I 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.

Sviluppo della ricerca

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

IL POTENZIAMENTO

dell'attività di monitoraggio della ricerca finanziata per massimizzare la performance.

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.

07

LE DOMANDE DI BREVETTO DEPOSITATE NEL 2020 (3 TIGEM, 3 SR-TIGET, 1 DTI)

60

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), si è affermato fin dalla nascita come centro di riferimento internazionale specializzato nello studio dei meccanismi molecolari responsabili delle malattie genetiche.

Le attività condotte presso i laboratori dell'Istituto sono organizzate in **tre programmi strategici**: biologia cellulare e meccanismi di malattia, medicina genomica e terapia molecolare.

I programmi si basano su approcci di ricerca di base e preclinica per lo studio e la messa a punto di terapie geniche principalmente per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative.

23



GRUPPI DI RICERCA
SUPPORTATI DA
FONDAZIONE TELETHON

199



PERSONE, CHE INCLUDONO
RICERCATORI, PERSONALE
DEDICATO ALLA
RICERCA E CLINICI

102 M€

INVESTITI DA FONDAZIONE
TELETHON PER L'ATTIVITÀ
DELL'ISTITUTO DAL 1994



L'IMPATTO DELL'EMERGENZA COVID-19

L'altissima competenza dei ricercatori del Tiget nell'uso delle **tecnologie di sequenziamento del Dna**, nelle tecniche di coltura e analisi cellulare e sulla terapia genica si sono rivelate una risorsa importante nel momento in cui la comunità medico-scientifica mondiale ha dovuto, in brevissimo tempo e sotto la spinta dell'emergenza sanitaria, identificare le caratteristiche del Covid-19. L'Istituto ha partecipato a **due importanti progetti**, finanziati da Regione Campania e dal Ministero della Salute, che attraverso il sequenziamento del materiale genetico - virale e dei pazienti che si sono sottoposti al tampone - mirano a **studiare l'evoluzione del virus**, per comprendere meglio le risposte dell'organismo all'infezione e cercare di individuare possibili caratteristiche utili alla prognosi o bersagli per nuove terapie. Come ha osservato il direttore del Tigem, Andrea Ballabio, «nuove idee su come sconfiggere il Covid-19 possono partire solo da uno sforzo comune fatto da ricercatori con esperienze diverse, che possono "aggredire" il problema partendo da angoli diversi».

ATTIVITÀ CLINICA E DI RICERCA - EVIDENZE 2020

Nel mese di novembre 2017, con il coordinamento di Telethon, presso il Dipartimento di Pediatria del Policlinico Federico II è stato avviato uno studio clinico di terapia genica per la **muco polisaccaridosi di tipo VI**. Fino a dicembre 2020 sono stati trattati 9 pazienti provenienti da Italia, Turchia e Canada.

Inoltre, è in corso uno studio di storia naturale sulla **sindrome di Usher di tipo 1B** presso tre centri clinici in Italia (Unità Terapie Oculari Avanzate Telethon, Centro Malattie Oculari Rare, U.O.C. Oculistica, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli di Napoli), Spagna ed Olanda, in previsione di un futuro studio clinico di terapia genica per la stessa indicazione. Nel 2020 è stata ottenuta da parte dell'EMA la designazione di Farmaco Orfano per AAV con Inteina per **amaurosi congenita di Leber di tipo 10**: un sistema che consente di superare i limiti di capienza dei vettori virali di tipo AAV.

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

Per i genitori, avere un figlio con una malattia di origine genetica, ma per la quale ancora manca una diagnosi, significa trovarsi in una situazione di impotenza e disperazione difficile da affrontare. La mancanza di una diagnosi significa mancanza di un percorso di cura possibile, mancanza di riferimenti. In definitiva, mancanza di una speranza. Ci si sente davvero "lasciati indietro". Per questo, Fondazione Telethon ha avviato, nel 2016, il **programma Malattie Senza Diagnosi (UDP)**, finalizzato all'identificazione della diagnosi in pazienti, prevalentemente in età infantile, con malattie di origine genetica non ancora diagnosticate.

L'attività di ricerca per la definizione della diagnosi viene gestita dall'Istituto Tigem di Pozzuoli, grazie all'utilizzo di tecnologie di sequenziamento del Dna di ultima generazione (NGS). Il Tigem ha anche il ruolo di coordinamento dell'intero Programma, che vede la collaborazione di **una rete di 14 Centri clinici** di riferimento per la genetica medica distribuiti in tutta Italia. Avviato con un orizzonte di tre anni (quindi, con scadenza 2019), dopo una prima proroga di un anno, nel 2020 è stata presentata un'ulteriore richiesta di rinnovo.

Dopo un processo di valutazione con peer-review, il Programma è stato rifinanziato per un ulteriore anno. A fine 2020, il programma ha permesso di discutere **819 casi senza diagnosi** ed effettuare l'analisi genetica per 614 di questi, riuscendo a generare **un referto medico per 514 casi**.

ATTRATTIVITÀ

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.

Le attività di ricerca condotte presso i laboratori dell'Istituto abbracciano gli **studi di patogenesi** (malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative, metaboliche e immunodeficienze primitive), lo sviluppo di approcci di terapia genica e cellulare, l'avanzamento delle tecnologie di **trasferimento genico ed editing**, nonché lo studio della **risposta immunitaria** al trattamento.



14

GRUPPI DI RICERCA



249

PERSONE, CHE INCLUDONO RICERCATORI, PERSONALE DEDICATO ALLA RICERCA E CLINICI



114 M€

INVESTITI DA FONDAZIONE TELETHON PER L'ATTIVITÀ DELL'ISTITUTO DAL 1995

L'IMPATTO DELL'EMERGENZA COVID-19

Quando, con l'esplosione dell'emergenza sanitaria, l'Ospedale San Raffaele di Milano è diventato uno dei presidi sanitari in prima linea nell'emergenza Covid-19, le unità di Ricerca clinica dell'Istituto - situato all'interno della struttura ospedaliera - hanno dovuto affrontare una **riorganizzazione operativa e degli spazi**, per poter continuare a garantire ai piccoli pazienti il proseguimento delle terapie senza mettere a rischio la loro sicurezza. I bambini che fanno riferimento all'SR-Tiget sono infatti estremamente **fragili e immunodepressi**: per questo, è stato fatto ogni sforzo per mantenere l'ambiente e il personale sanitario **"virus free"**, oltre a rafforzare l'impegno nel garantire una vicinanza e una sensibilità più attenta del solito ai pazienti e alle loro famiglie, spesso provenienti da altre città o Paesi, che si sono ritrovate immerse in questa tempesta improvvisa.

ATTIVITÀ CLINICA E DI RICERCA - EVIDENZE 2020

Per quanto riguarda gli approcci terapeutici di terapia genica "ex-vivo", **due le evidenze** da sottolineare rispetto all'attività svolta nel corso del 2020:

- È proseguito presso l'Ospedale San Raffaele il **trattamento con Strimvelis** di 4 pazienti con ADA-SCID provenienti da Italia, Svezia e Turchia. Come richiesto da EMA, stanno inoltre ancora proseguendo le attività di raccolta dei dati di farmacovigilanza post-registrazione.
- È proseguito il trial clinico di fase 3 con il prodotto congelato per la terapia genica per la **leucodistrofia metacromatica (MLD)**, con trattamento di 5 pazienti. È tutt'ora in corso la collaborazione con l'Ospedale Meyer di Firenze per lo sviluppo di un Test di Diagnosi neonatale (NBS, New Born Screening) per identificare la malattia prima dell'esordio e dare quindi maggiore possibilità a questi pazienti aumentando la finestra temporale del trattamento.

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.



LIBMELDY, MISSIONE COMPIUTA!

«Veder diventare la terapia genica una cura disponibile per i bambini affetti da leucodistrofia metacromatica, malattia che non lascia scampo, è una grandissima soddisfazione per tutto il nostro Istituto. Questo risultato rappresenta il punto di arrivo di un viaggio durato ben 15 anni, dalla prima prova di principio fino al primo test nell'uomo»

Luigi Naldini, Direttore SR-TIGET

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.



Tiget Clinical Lab (ISO 9001; GCLP; autocertificazione AIFA 890/2015)

È IL LABORATORIO CHE 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)

È L'UNITÀ CHE COORDINA E CONDUCE GLI STUDI CLINICI PEDIATRICI DI TERAPIA GENICA.

INVESTIMENTI IN START-UP



02

LE COLLABORAZIONI ATTIVE CON FONDI VENTURE (SOFINNOVA PARTNERS; FONDO RICERCA E INNOVAZIONE)



07

CONTRATTI DI LICENZA E ACCORDI DI RICERCA SIGLATI PER LE START-UP

Per favorire e ampliare le opportunità di sviluppo di nuove terapie per malattie genetiche rare, Fondazione Telethon ha avviato uno stretto dialogo con alcuni **fondi di investimento** dedicati alla creazione e crescita di nuove imprese in ambito biomedico, e in grado quindi di dedicare importanti investimenti allo sviluppo di tecnologie innovative al servizio del paziente. A oggi sono **4 le start-up create** da Fondazione Telethon e sono tutte impegnate nelle prime fasi di messa a punto delle tecnologie innovative su cui si basano, grazie alla collaborazione con i ricercatori e i laboratori in Tigem e SR-Tiget che hanno originato queste tecnologie e grazie al personale dedicato acquisito dalle start up stesse.

Sul fronte dello **sviluppo di nuove terapie**, Telethon ha attivato due imprese grazie a un investimento di più di 18 milioni di euro da parte di Sofinnova Partners, con cui dal 2018 è stata avviata una stretta collaborazione nell'ambito del **Fondo Sofinnova Telethon**. Il Fondo ha raccolto complessivamente un capitale di circa 100 milioni di euro.

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).

GENESPIRE

Avviata nel 2020, l'azienda sta sviluppando tecnologie di terapia genica e di editing genetico destinate a pazienti affetti da malattie ereditarie, in particolare immunodeficienze primarie e malattie metaboliche ereditarie.

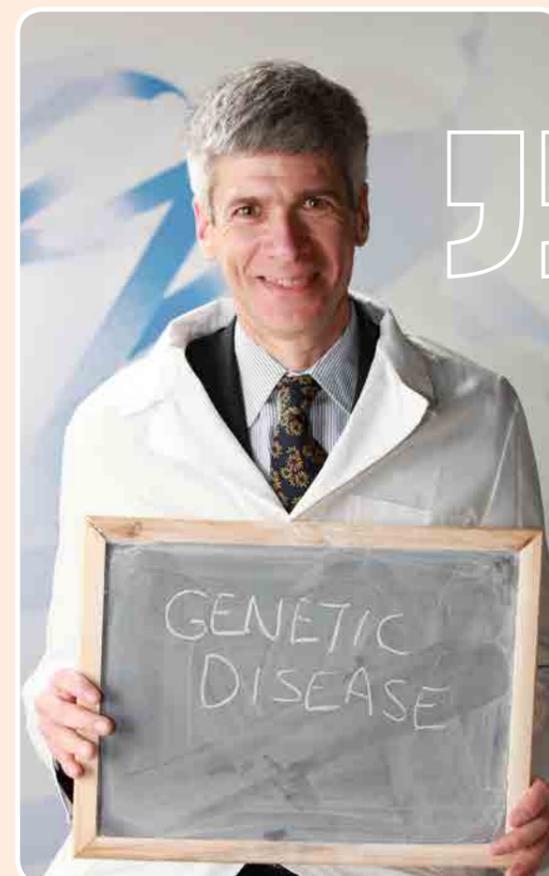
Sul fronte dei **servizi abilitanti le terapie**, Telethon ha attivato due imprese grazie a un investimento di 16 milioni di euro, 14 dei quali investiti dal **Fondo RIF (Ricerca e Innovazione)** costituito dal Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca.

NEXT GENERATION DIAGNOSTIC

Obiettivo della start-up è perfezionare l'applicazione di sistemi di sequenziamento del Dna di nuova generazione nella diagnosi molecolare di malattie genetiche rare e di tumori, per sviluppare veri e propri servizi diagnostici.

INNOVAVECTOR

Persegue l'obiettivo di progettare e sperimentare tecniche di produzione di vettori virali adeno-associati (AAV) per l'utilizzo in terapia genica per trasportare in modo sicuro ed efficiente materiale genetico all'interno delle cellule bersaglio.



MICHAEL CAPLAN

Professore dell'Università di Yale. Ha presieduto la Commissione scientifica del bando Telethon "Malattie genetiche rare e Covid-19"

«Per quanto in tutto il mondo siano stati messi tantissimi fondi a disposizione della ricerca scientifica su Covid-19, il bando speciale promosso da Telethon è un esempio brillante di come si possano mettere efficacemente a frutto risorse limitate.

Del resto, questo è il marchio di fabbrica dell'organizzazione che, con capacità economiche ben lontane da quelle di realtà più grandi, come per esempio l'NIH qui negli Usa, è riuscita ad arrivare all'incredibile risultato di mettere a punto e rendere disponibile ai pazienti la prima terapia genica ex vivo al mondo. Con questa iniziativa Telethon si è mantenuta fedele alla propria missione, e al contempo ha saputo mettere la propria competenza al servizio di questa emergenza globale in modo efficace e focalizzato»

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.

125.500

CAMPIONI DISPONIBILI

OLTRE

1.000

CAMPIONI BIOLOGICI DISTRIBUITI NEL 2020 (OLTRE LA METÀ DNA/RNA)

1.500

MALATTIE RARE RAPPRESENTATE

678

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE CORRELATE

15

ACCORDI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

4,95 M€

L'INVESTIMENTO DAL 2007

LA RICERCA COMPETITIVA

Due bandi innovativi nel 2020

Pur in una situazione di emergenza come quella attraversata nel 2020, Fondazione Telethon ha dimostrato una grande capacità di innovazione. Sono infatti stati organizzati e lanciati **due programmi, con relativi bandi**, che hanno dato risposta a due bisogni emergenti: uno proveniente dalle associazioni di pazienti, uno legato all'irruzione sulla scena globale del Covid-19.

Bandi Seed Grant

Con i Seed Grant, Fondazione Telethon nel 2020 ha avviato un nuovo approccio allo sviluppo della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Il progetto, e successivo bando, è nato nella primavera 2020, per mettere a disposizione delle **associazioni di pazienti** le competenze di Fondazione Telethon nella valutazione dei progetti di ricerca, permettendo loro di utilizzare al meglio i fondi raccolti per lo studio di malattie molto rare (*si veda da p. 62 l'approfondimento sulle modalità di collaborazione e il ruolo della Fondazione*).

Questa tipologia di finanziamento, sostenuta dalle Associazioni di pazienti, ha l'obiettivo di finanziare progetti di ricerca "seed" della durata di un anno e con un budget di 50mila euro. Il progetto pilota è stato lanciato in collaborazione con l'Associazione Italiana Glut1 e successivamente sono stati aperti **4 bandi** per altre 4 patologie, in collaborazione con Associazione Italiana Glicogenosi (AIG), Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA), Associazione Help Olly, Associazione "Una vita rara" AHDS-MCT8 onlus. I bandi hanno raccolto 56 candidature; 8 i progetti di ricerca selezionati e finanziati dalle Associazioni di pazienti, cui se ne sono aggiunti 2, ritenuti meritevoli, che Fondazione Telethon ha scelto di supportare direttamente con i propri fondi.

04

PROGETTI FINANZIATI

50.000€

IL FINANZIAMENTO PER CIASCUN PROGETTO

Bando Malattie Genetiche Rare e Covid-19

Nel 2020 Fondazione Telethon si è impegnata a rispondere all'emergenza Covid-19 lanciando un bando dedicato a progetti di ricerca che utilizzassero le malattie genetiche rare come strumento per aumentare **la comprensione della patologia** dovuta all'infezione da Covid-19. I progetti dovevano proporre nuove ipotesi formulate sulla base di una chiara connessione con una malattia genetica rara ed essere focalizzati sull'esplorazione dei meccanismi alla base della patogenesi dell'infezione da Covid-19 e nello sviluppo di opzioni terapeutiche. Il bando ha previsto finanziamenti da 50mila euro per il sostegno a progetti della durata di un anno. Proprio per la sua eccezionalità, è stato aperto anche a ricercatori degli Istituti Telethon e a ricercatori già finanziati da Telethon nell'ambito di altre iniziative. Sono stati **finanziati 4 progetti**, per un totale di 200mila euro di finanziamenti.

01

PROGETTO PILOTA (CON ASS. ITALIANA GLUT1)

04

BANDI APERTI

04

ASSOCIAZIONI COINVOLTE PER 4 PATOLOGIE

10

PROGETTI FINANZIATI

Bando generale

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 progetti ammessi possono essere in qualunque stadio di sviluppo, dalla ricerca di base, a quella pre-clinica, agli studi clinici, purché dedicati a malattie rare di origine genetica. 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. Nel 2020 si è condotto l'iter di selezione del Bando generale GGP20, aperto a giugno.

1.901

PROGETTI FINANZIATI DAL 1991

257,9 M€

INVESTIMENTO COMPLESSIVO

1.271

GRUPPI DI RICERCA COINVOLTI

526

MALATTIE STUDIATE

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. Nel 2020 si è deciso di non aprire un nuovo bando in quanto è stata condotta un'analisi accurata sullo stato dell'arte della ricerca clinica sulle distrofie, in particolare sulla distrofia muscolare di Duchenne e distrofie dei cingoli, mirata a focalizzare meglio gli obiettivi strategici del bando stesso in previsione dell'apertura nell'anno successivo. Nel 2020 è stata data continuità allo studio della storia naturale della distrofia muscolare di Duchenne con il finanziamento di un Progetto Speciale alla Rete clinica neuromuscolare italiana, per un totale di oltre 493 mila euro.

56

PROGETTI FINANZIATI DAL 2002

11 M€

INVESTIMENTO COMPLESSIVO

42

CENTRI CLINICI FINANZIATI

OLTRE 6.500

PAZIENTI COINVOLTI NEGLI STUDI

DTI - Istituto Telethon Dulbecco

L'Istituto Telethon Dulbecco (DTI) è un programma, nato nel 1999 su impulso del Premio Nobel per la Medicina Renato Dulbecco, per sostenere la carriera indipendente di giovani ricercatori impegnati nello studio delle malattie genetiche che operano in laboratori di ricerca italiani. La selezione dei candidati è affidata alla commissione scientifica di Telethon e segue i criteri di oggettività e rigore propri del meccanismo di peer-review. I fondi assegnati sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni.

37,3

MILIONI DI EURO INVESTITI DAL 1999 A OGGI

33

I LABORATORI INDIPENDENTI CREATI SUL TERRITORIO ITALIANO

40

LE CARRIERE COMPLESSIVAMENTE SOSTENUTE

05

CARRIERE ATTIVE NEL 2020

4. COLLABORARE PER LA RICERCA

Quello di Fondazione Telethon è un impegno aperto, un percorso costruito insieme alla comunità scientifica internazionale e condiviso con una ricca (e crescente) rete di collaborazioni con Associazioni, Istituzioni, aziende. Perché solo insieme si può fare la differenza

“

«Vorrei essere una scienziata e chiudermi in laboratorio fino a trovare una soluzione. Ma non sono una scienziata. Allora faccio quello che posso. Do voce alla malattia e ai tanti problemi annessi, ne parlo con la gente, partecipo a progetti nelle scuole, promuovo raccolte fondi nella speranza e nella convinzione che la ricerca scientifica possa fare tanto per noi, per il futuro incerto dei nostri figli. C'è tanta strada da fare e possiamo percorrerla insieme»

ROSELLA, MAMMA DI MARCO
NATO CON LA SINDROME DI DRAVET



GOAL 17

GOAL 17 E 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.

L'IMPEGNO DI 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

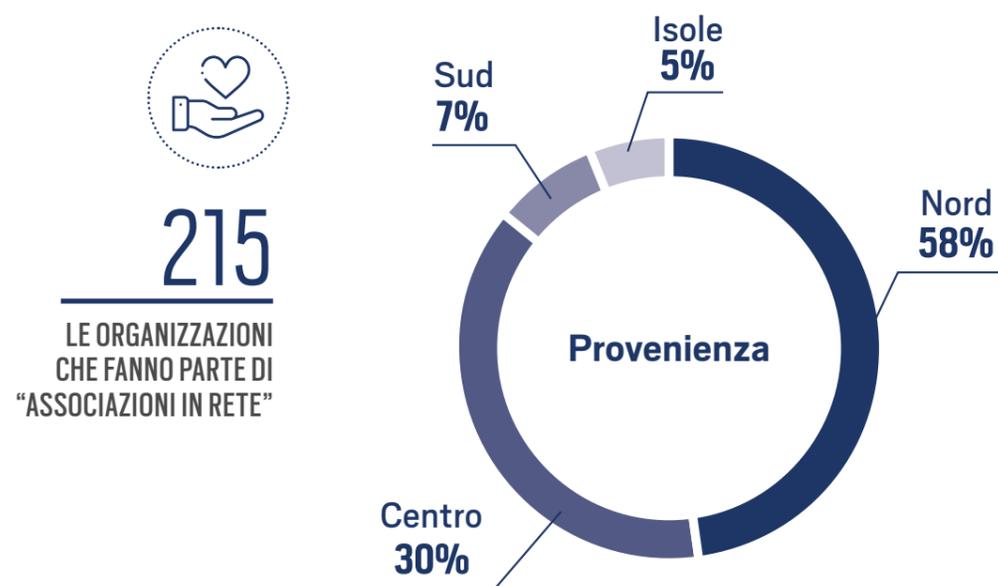
IL NOSTRO IMPATTO



LA COLLABORAZIONE CON LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Insieme per un obiettivo comune

Fondazione Telethon collabora fin dalla sua nascita con le Associazioni di persone con malattie genetiche rare. Una collaborazione che, negli anni, per volontà stessa dei pazienti e dei loro familiari, si è strutturata **dando vita alle Associazioni in Rete**, e contribuisce a far progredire più velocemente la ricerca verso la cura delle malattie genetiche, generando un impatto ancora più significativo e, soprattutto, diffuso. Con la loro attività, infatti, le Associazioni in Rete promuovono la formazione e la partecipazione attiva dei pazienti, facendo crescere l'attenzione e la sensibilizzazione della società sulle tematiche relative alle malattie genetiche rare e favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili.



WEBINAIR, PER DIFFONDERE CONSAPEVOLEZZA

Per promuovere strumenti di conoscenza e consapevolezza nella rete di Associazioni di pazienti con cui collabora, nel 2020 Fondazione Telethon ha organizzato un percorso di webinar gratuiti dal titolo "WebinAIR – webinar per le Associazioni in Rete", che si sono svolti a cadenza mensile, da aprile a novembre. Con un linguaggio comprensibile e fruibile per tutti, e dando spazio alle domande di approfondimento da parte del pubblico, i webinar hanno affrontato diversi temi, dalle biobanche alle modalità di raccolta fondi, dal ruolo della ricerca alle forme migliori per sostenerla, dai farmaci sperimentali all'utilizzo dei social network per diffondere le istanze delle associazioni.

Tutti i video dell'iniziativa sono stati caricati sulla piattaforma YouTube e sul sito di Fondazione Telethon e hanno raggiunto oltre 3mila visualizzazioni. I video sono inoltre utilizzati come library a disposizione di tutte le Associazioni in Rete.

“



MARCO RASCONI

Presidente UILDM, Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, associazione partner di Fondazione Telethon

«In questi 30 anni insieme a Fondazione Telethon abbiamo fatto tanta strada. La ricerca ha raggiunto risultati per noi impensabili fino a poco tempo fa. Le famiglie che 30 anni fa ricevevano la diagnosi di una malattia neuromuscolare si scontravano con qualcosa di sconosciuto, non avevano consapevolezza di cosa significasse e di come affrontarla. Oggi, grazie a Telethon, le famiglie hanno una speranza forte e concreta. Telethon per tutti noi è un moltiplicatore di speranze, un abilitatore di possibilità come quella di sottoporsi alle nuove terapie che oggi sono disponibili per alcune di queste patologie».

LE ASSOCIAZIONI IN RETE SI INCONTRANO

L'incontro annuale delle Associazioni in Rete è da sempre un'opportunità unica di confronto e scambio tra i rappresentanti delle diverse realtà che fanno parte del network. Nel 2020, a causa dell'emergenza sanitaria, per la prima volta le tre giornate dell'incontro si sono svolte online e una parte degli appuntamenti è stata condivisa con i Coordinatori provinciali di Fondazione Telethon, rafforzando l'idea di una rete territoriale allargata.

A fare da filo conduttore dell'edizione 2020, cui hanno partecipato circa 300 persone, è stato il titolo dell'evento, "La comunicazione tra relazione e informazione". Un tema su cui si sono confrontati 17 relatori, che hanno approfondito la tematica della comunicazione secondo diverse prospettive e punti di vista: in ambito scientifico, nel rapporto tra medico e paziente, nella relazione con la stampa e sui social network. Ogni intervento si è concluso con una sessione di domande e risposte aperta al pubblico, che ha consentito ulteriori approfondimenti e chiarimenti su aspetti specifici delle diverse tematiche.



ANGELA TRITTO

Presidente dell'Associazione Italiana Glicogenosi (AIG)

«Partecipare all'iniziativa Seed Grant è stata non solo una grande opportunità, ma anche un onore. Fondazione Telethon ha costruito un bando ad hoc su un argomento molto specifico proposto da noi e questo ha stimolato tra i ricercatori una competizione sana e costruttiva, focalizzata sui bisogni dei pazienti e delle loro famiglie.

Anche Manuel, la persona con glicogenosi 1b e membro del nostro direttivo a cui questo bando è stato dedicato dopo la sua scomparsa, ha sempre creduto nella ricerca: continuare a darci da fare nel suo nome è anche un modo di stare vicino alla sua famiglia, nella speranza di alleviare un po' la loro sofferenza»



MARIA LITANI

Presidente dell'Associazione Italiana Sindromi Atassiche (Aisa)

«Siamo molto felici di aver partecipato dando vita a un bando dedicato alle atassie e finanziato grazie ai nostri fondi. Con il supporto di Fondazione Telethon abbiamo potuto scegliere progetti di eccellenza, piccoli semi che daranno grandi frutti! Siamo felici perché i fondi che raccogliamo a fatica saranno indirizzati a progetti altamente validi, senza il rischio che, pur in buona fede, vadano disperse le nostre poche risorse»



Il progetto Seed Grant

Il progetto Seed Grant, cui hanno fatto seguito 4 bandi, uno per ciascuna malattia, è stato lanciato nella primavera 2020 con l'obiettivo di mettere a disposizione delle Associazioni di pazienti le competenze di Fondazione Telethon nella valutazione dei progetti di ricerca da finanziare, e **accompagnarle nel difficile processo di valutazione** e revisione, favorendo le condizioni affinché il finanziamento vada a progetti davvero meritevoli. L'esperienza trentennale e gli strumenti messi a punto da Fondazione Telethon danno alle Associazioni un supporto dal punto di vista scientifico per **rendere efficace l'investimento** delle proprie risorse destinate alla ricerca, spesso raccolte con grande fatica.

Il nome del progetto, "seed", sottolinea l'importanza di porre il primo seme in un percorso di ricerca che, essendo stato giudicato meritevole da esperti, si spera possa germogliare e crescere portando a risultati interessanti. Telethon, con il progetto Seed Grant, supporta le Associazioni nella creazione del bando sulla patologia di loro interesse e nella valutazione dei progetti secondo il metodo - ormai consolidato ed efficace - della **peer-review**, che garantisce la destinazione dei finanziamenti a ricerche davvero di eccellenza. Fondazione Telethon si occupa anche di presentare i risultati del bando, traducendoli in un linguaggio non specialistico, e quindi comprensibile per l'Associazione, che decide poi autonomamente quale progetto finanziare tra quelli valutati positivamente.

Telethon, tramite il team delle Associazioni in Rete e l'Area Scientifica, si è assunta anche **un ruolo di "ponte"** tra l'Associazione che finanzia la ricerca e i ricercatori, monitorando l'andamento dei progetti e facilitando la comunicazione dei risultati.

Si tratta di un progetto importante, sotto molti punti di vista. Innanzitutto, perché consente di trasferire ad Associazioni meno strutturate **il modello di approccio e le competenze** di una realtà di riferimento come Fondazione Telethon. Poi, perché dà l'opportunità ai rappresentanti dei pazienti, riuniti in Associazioni anche molto piccole, di farsi promotori di una ricerca scientifica di eccellenza nelle patologie di loro interesse.

Il **progetto pilota** è stato lanciato nel 2019 in collaborazione con l'Associazione Italiana Glut1 e **ha permesso di finanziare 2 studi all'inizio del 2020**; sono quindi stati aperti i bandi per 4 patologie, promossi da Associazione Italiana Glicogenosi (AIG), Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA), Associazione Help Olly, Associazione "Una vita rara" AHDS-MCT8 onlus. Con questi bandi, in totale, **sono stati finanziati 8 progetti di ricerca**. Grazie all'esito positivo del bando e alle crescenti richieste delle associazioni, Fondazione Telethon ha previsto **una seconda edizione** del progetto per l'anno 2021.



04 LE PATOLOGIE PER LE QUALI È STATO APERTO IL BANDO

GLICOGENOSI 1B
ATASSIE SPINO CEREBELLARI E
ATASSIA DI FRIEDREICH
SINDROME DI ALLAN HERNDON
DUDLEY - MCT8
PARALISI SPASTICA ASCENDENTE
EREDITARIA A ESORDIO INFANTILE



08
I PROGETTI
FINANZIATI
NEL 2020



1 ANNO
LA DURATA MASSIMA
DEI PROGETTI
DI RICERCA



50.000€
IL BUDGET
DI FINANZIAMENTO
PER OGNI PROGETTO

UNA VOCE GLOBALE

Da sempre Fondazione Telethon è convinta del **valore della collaborazione** con la comunità scientifica mondiale, perché in un ambito complesso come quello della ricerca sulle malattie genetiche rare solo dalla condivisione della conoscenza si può fare, ogni giorno, un passo in avanti nella direzione della cura. Telethon è ormai una realtà riconosciuta come attore autorevole sulla scena internazionale: ha stabilito relazioni ed è presente all'interno di network e consorzi europei e mondiali, e partecipa attivamente a numerosi progetti e iniziative collaborative sulla ricerca per le malattie genetiche rare.

La partecipazione a progetti internazionali

EJPRD

L'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, per mappare i bisogni dei ricercatori in termini di dati e strumenti e delle attività di formazione sulle biobanche.

RESTORE

Fondazione Telethon è uno dei partner nel progetto Restore, un'iniziativa di ricerca con l'obiettivo di identificare le principali sfide nell'ambito dello sviluppo delle terapie avanzate e proporre soluzioni ed iniziative per affrontarle. Promosso nella cornice del programma Horizon 2020 dell'Unione Europea, Restore ha delineato una serie di strategie che saranno utilizzate dalla Commissione Europea per la definizione delle priorità di investimento all'interno del prossimo programma quadro europeo per la ricerca (Horizon Europe, dal 2021 al 2027).

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 proporre raccomandazioni politiche che portino a un futuro migliore per le persone che vivono con malattie rare. Il progetto, coordinato da EURORDIS, vede la partecipazione di Fondazione Telethon.

SOLVE-RD - SOLVING THE UNSOLVED RARE DISEASES

È un progetto di ricerca finanziato dalla Commissione europea (2018-2022) che riprende gli ambiziosi obiettivi fissati dall'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), volti a fornire test diagnostici per la maggior parte delle malattie rare entro il 2020. L'Istituto Tigem collabora al progetto attraverso il Programma Telethon per le Malattie non Diagnosticate.

ICPERMED

Il progetto rientra nel Programma Horizon2020 della Commissione Europea, parte delle iniziative del consorzio ICPerMed volte a favorire la comunicazione e gli scambi sulla medicina personalizzata, per allineare agende e attività di finanziamento tra Paesi. In particolare, il progetto mira a supportare la collaborazione tra Europa e Cina nello sviluppo di ricerca, innovazioni e politiche per la medicina personalizzata attraverso ICPerMed, fornendo alle persone accesso a soluzioni di cura personalizzate, intelligenti e inclusive nel prossimo futuro.

Le collaborazioni internazionali

IRDIRC

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

ENMC

Lo European Neuromuscular Center ha il compito di 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. Nel 2020 ENMC ha pubblicato un White Paper sul coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni nei processi decisionali di cura e di ricerca sulle loro malattie di riferimento.

EUROPE PMC

Fondazione Telethon dal 2009 è membro della Europe Pubmed Central, piattaforma che raccoglie e rende disponibili tutte le pubblicazioni mondiali relative alle scienze della vita, dove deposita le informazioni principali relative ai progetti finanziati da cui originano le pubblicazioni dei ricercatori Telethon.

ARM

L'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 e ha contribuito attivamente alla emissione di position paper su tematiche rilevanti relative a sviluppo, registrazione e accesso alle terapie avanzate per farmaci orfani, in particolare sui temi dell'accesso transfrontaliero.

RARE-IMPACT

EURORDIS è chair e membro di RARE-IMPACT e sin dalla sua costituzione anche Fondazione Telethon è membro di questo consorzio di produttori di terapie geniche e cellulari e di organizzazioni come l'European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations e come l'European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs. Lo scopo è quello di favorire l'accesso alle terapie geniche e cellulari ai pazienti affetti da malattie rare in Europa.

RD-CONNECT COMMUNITY

Dal 2018 Fondazione Telethon 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.

TREAT-NMD ALLIANCE

Il network internazionale Treat-NMD ha tra le sue attività strategiche il coordinamento di una rete di registri nazionali sulle malattie neuromuscolari, che mettono in condivisione i dati anonimizzati dei pazienti per ricerche e studi di fattibilità sia accademici sia da parte dell'industria. Questa attività è gestita attraverso la Commissione di Garanzia dei registri affiliati a Treat-NMD (TGDOC). Anna Ambrosini, Program manager Area neuromuscolare, Direzione Ricerca e Sviluppo di Fondazione Telethon, nel 2020 ha assunto il ruolo di Presidente della TGDOC.

UDNI

La Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) coinvolge centri con competenze riconosciute a livello internazionale; dedica le proprie risorse scientifiche e il proprio know-how a programmi che nascono per cercare di dare risposte ai pazienti affetti da malattie senza diagnosi e alle loro famiglie.

ARISLA

La Fondazione Italiana di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una delle principali organizzazioni non profit in Italia e in Europa, il cui scopo istituzionale è sostenere l'eccellenza della ricerca scientifica in Italia con l'obiettivo di sconfiggere questa gravissima malattia, le cui cause sono ancora sconosciute e per la quale non esiste attualmente nessuna cura. Per raggiungere questo obiettivo, la Fondazione collabora con la comunità scientifica italiana, svolgendo il ruolo di catalizzatore e forza motrice, fornendo sostegno economico, scientifico e tecnico.

UN NUOVO GRUPPO DI LAVORO AVVIATO NEL 2020

Lo European Expert Group on Orphan Drug Incentive è il gruppo di lavoro interdisciplinare creato nel 2020 per studiare come le politiche europee sugli incentivi per i farmaci orfani possano essere modificate per rispondere ai bisogni e alle sfide correnti, a beneficio dei pazienti.

Alleanze tra Istituti Telethon e industrie farmaceutiche e biotecnologiche

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 diverse partnership sia con aziende farmaceutiche e biotecnologiche che con istituzioni di ricerca.

10 Alleanze portate a compimento dall'istituto SR-Tiget con altrettante industrie farmaceutiche (di cui **9** attive), per un totale di **19** malattie/gruppi malattia studiati.

9 Alleanze portate a compimento dall'istituto Tigem, con il coordinamento di Fondazione Telethon (di cui **6** attive), per un totale di **14** malattie/gruppi malattia studiati.

2 Alleanze portate a compimento dal DTI, su **2** gruppi di malattia studiati.

PARTNERSHIP DI VALORE

Negli anni, Telethon ha stabilito delle importanti **relazioni di fiducia e di collaborazione** con organizzazioni e aziende che sostengono in maniera attenta e costante l'attività della Fondazione, secondo forme e modalità differenti, ma tutte fondamentali per l'obiettivo condiviso di far crescere la forza della ricerca nel campo delle malattie genetiche rare. Queste le principali partnership sviluppate dal 1990 a oggi.

BNL Gruppo BNP Paribas

La partnership tra BNL e Fondazione Telethon rappresenta uno dei più importanti progetti di fundraising in Europa, evolutosi da filantropia a opportunità di business, a vero e proprio incubatore di iniziative di sviluppo socio-economico. Una relazione che ha favorito, inoltre, la nascita di partnership sul territorio, con aziende e persone, in una logica di benessere collettivo. BNL ha sempre lavorato per promuovere uno sviluppo sostenibile della società, mettendo a disposizione strumenti innovativi per sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

L'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare è l'associazione di malattia che ha promosso la nascita di Telethon in Italia. Da oltre 30 anni, con impegno e determinazione, è al fianco di Fondazione Telethon per combattere le distrofie muscolari e le altre malattie genetiche rare.

AVIS - Associazione Volontari Italiani del Sangue

L'Associazione Volontari Italiana del Sangue è la più grande organizzazione di volontariato del sangue italiana. Nel 2021 si celebrano i 20 anni di una collaborazione preziosa e quanto mai strategica con Fondazione Telethon, a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche del sangue.

ANFFAS - Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale

Anffas Onlus è un'associazione di genitori, familiari e amici di persone con disabilità, da oltre 60 anni attiva su tutto il territorio nazionale. Con Fondazione Telethon dal 2014 con l'intento di promuovere e sostenere la ricerca come strumento di miglioramento della qualità di vita delle persone con una disabilità intellettiva e del neurosviluppo.

UNPLI - Unione Nazionale Pro Loco d'Italia

L'Unione Nazionale Pro Loco d'Italia (UNPLI) è il punto di riferimento a livello nazionale delle Pro Loco d'Italia. Dal 2016 con Fondazione Telethon, per sostenere, attraverso la capillare presenza su tutto il territorio nazionale, la ricerca scientifica di eccellenza sulle malattie genetiche rare.

Azione Cattolica Italiana

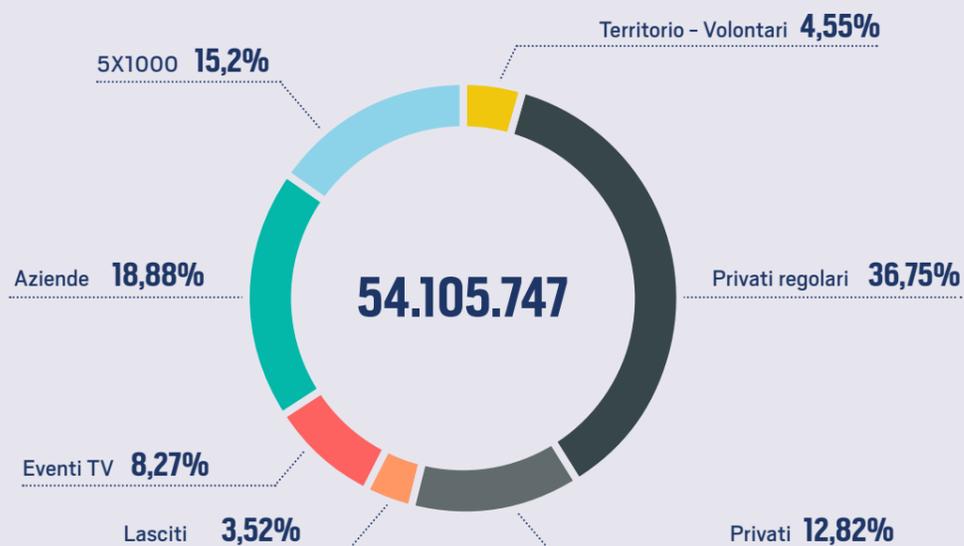
L'Azione Cattolica Italiana è la più grande associazione di laici cattolici in Italia. Nel 2019 ha scelto di essere al fianco di Telethon per sensibilizzare e promuovere tra la collettività la mission della Fondazione.

ROBERTA VALORANI
Donatrice regolare Telethon

«Ho “incontrato” Fondazione Telethon per caso, guardando in televisione le testimonianze delle famiglie e i racconti della loro sofferenza durante la Maratona tv del 2017. Da subito mi sono sentita coinvolta, non solo a sostenere economicamente l'attività della Fondazione, ma anche a impegnarmi in prima persona. Ed è stata la scelta giusta, perché sono stata accolta con affetto e umanità dallo staff di Telethon e, grazie all'incontro con i bimbi e i loro genitori, ho percepito di essere parte di un grande progetto di solidarietà. Per queste famiglie i donatori rappresentano un supporto duraturo nel tempo. Facciamogli capire veramente che ci siamo, ci saremo sempre, non solo per loro, ma soprattutto per i loro figli!»



CONSUNTIVO: PROVENTI 2020- RACCOLTA FONDI COMPOSIZIONE



I NOSTRI DONATORI

Un sostegno continuativo

“Io adotto il futuro” è il programma di donazioni regolari di Fondazione Telethon. Un nome che dà il senso del ruolo fondamentale svolto dai donatori che scelgono di sostenere in maniera continuativa la missione di Telethon. Per la ricerca, la donazione regolare costituisce infatti una fonte estremamente preziosa, perché consente di contare su **risorse certe** e ricorrenti e quindi permette ai ricercatori di pianificare al meglio la propria attività di ricerca. Le donazioni regolari permettono, per esempio, di continuare a finanziare in modo decisivo gli Istituti Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli (Napoli) e San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano, due strutture tra le migliori al mondo per lo studio di persone con malattie rare (si veda l'approfondimento alle pp. 50 e 52). Solamente grazie a questa certezza, che poggia sulla sensibilità e la solidarietà lungimirante dei donatori Telethon, è possibile **disporre di fondi costanti** con i quali affrontare la grandissima sfida delle terapie del futuro, che dopo l'efficacia sulle malattie genetiche rare stanno trovando applicazione anche su malattie più diffuse, andando a cambiare la storia della medicina e quindi il futuro di tutti.

I Grandi Donatori

Nel corso del 2020 Fondazione Telethon ha rafforzato le modalità di relazione con i propri grandi donatori privati, molti dei quali hanno scelto di contribuire alla ricerca per le malattie genetiche rare scegliendo di fare una donazione una tantum, di importo significativo, **dedicata al ricordo** di una persona cara. Un grande gesto di generosità che aiuta a far nascere, dal dolore della perdita, una speranza da regalare a chi sta combattendo contro una malattia genetica rara, o potrebbe doverla affrontare in un prossimo futuro.



UNA RELAZIONE COSTANTE E MULTICANALE

Fondazione Telethon da sempre crede e investe nell'importanza di stabilire e mantenere con i propri donatori una comunicazione costante, che consente di condividere gli aggiornamenti sui risultati della ricerca, sulla distribuzione dei fondi raccolti, di conoscere le storie dei ricercatori e dei beneficiari delle cure che nascono dalla ricerca, e rafforzare così il senso di appartenenza alla missione. Per fare questo, la relazione con i donatori segue strategie di comunicazione integrate, multicanale e multiplatforma, che va di pari passo con “l'evoluzione tecnologica” e di fruizione dei donatori stessi: dal periodico Telethon Notizie ad altri i strumenti cartacei inviati attraverso il canale postale, fino alla ricca scelta di strumenti di comunicazione e di contatto digitali (il sito telethon.it, i canali social, i siti speciali e dedicati alle comunicazioni mirate via e-mail, ecc). Nel 2020 è stato avviato un percorso di ulteriore aggiornamento tecnologico per migliorare gli strumenti di contatto digitali e per sviluppare metodi di donazione online facili, intuitivi e veloci per i sostenitori.

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 31-12-2020



302.000
Facebook



93.000
Twitter



33.000
Instagram



23.000
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. 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.



IL SERVIZIO INFO_RARE

Per una persona che ha una malattia genetica rara, o per un suo familiare, poter avere uno specialista esperto disposto ad ascoltare e a dare risposta a dubbi e quesiti si traduce in un valore altissimo in termini di serenità, soprattutto in periodi di grande incertezza e difficoltà relazionale come quello attraversato durante l'emergenza sanitaria. Lo testimonia la crescita record, nel corso del 2020, delle richieste pervenute a Info_rare, il servizio specialistico attivato da Fondazione Telethon che svolge gratuitamente assistenza online per chi ha bisogno di informazioni chiare e certificate sulle malattie genetiche. Il servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di tre medici specialisti in Genetica Medica, che rispondono via email alle richieste di approfondimento sulle malattie genetiche rare, sui progetti di ricerca e sui centri clinici e le associazioni di pazienti di riferimento.



1.727
RICHIESTE
PERVENUTE
NEL 2020



+72%
RISPETTO
ALLE RICHIESTE
2019

TIPOLOGIA DELLA RICHIESTA



RICERCA	54%
CENTRI DI RIFERIMENTO	28%
INFORMAZIONI SU MALATTIE	15%
ALTRO	03%

RADICI SALDE CHE FANNO CRESCERE LA RICERCA

**IMPIEGHI
IN RICERCA
SCIENTIFICA**
44,596
M€

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

- Gestione della ricerca
- Associazioni in Rete
- 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**
4,854
M€

ONERI DI SUPPORTO GENERALE 2,634 M€

ONERI DI RACCOLTA FONDI 17,769 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 (2020)
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)	15.362.653,98
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	7.558.014,23
Istituto DTI	Rinnovi posizioni DTI	DTI	Proprie sedi	506.577,22
Totale Istituti Telethon				23.427.245,43
Progetti "Seed Grant"	Deficit di GLUT1: nuove strategie terapeutiche per incrementare il trasporto di glucosio attraverso la Barriera-Emato-Encefalica (BEE)	Istituto Giannina Gaslini - IRCCS	Genova	50.000,00
	Approccio terapeutico con SGLT2-inibitori in un modello murino di GSD1b per correggere il sistema deficitario di riparazione dei metaboliti che colpisce la funzione dei neutrofili e del rene	Università della Campania ex Seconda Università di Napoli	Napoli	49.770,00
	Il processamento disfunzionale della fratassina nella patogenesi dell'ataxia spinocerebellare Pitrm1 dipendente	Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta - IRCCS	Milano	47.250,00
	Intelligenza artificiale per la predizione individuale: la dimensione frattale dell'encefalo nella ataxia di Friedreich e nelle atassie spinocerebellari (SCA) nel network internazionale ENIGMA-Ataxia	Università di Bologna	Bologna	50.000,00
	Sviluppo di una piattaforma di silenziamento epigenetico allele-specifica per il trattamento della malattia SCA2	San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy - SR-Tiget	Milano	49.999,95
	Nuovo uso dei correttori del CFTR nella sindrome di Allan Herndon Dudley	Università di Padova	Padova	49.980,00
	Il metabolismo mitocondriale come nuovo target per promuovere il completo sviluppo neuronale in un modello in vitro di AHDS	Università di Verona	Verona	48.300,00
	Studio della relazione struttura-funzione nella proteina Alsina al fine di comprendere le basi della patologia IAHS e progettare possibili strategie terapeutiche	Politecnico di Torino	Torino	49.875,00
Totale Progetti "Seed Grant"				395.174,95

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO (2020)
Progetti Malattie Rare e Covid-19	L'iperplasia surrenalica congenita come modello per studiare l'effetto dei glucocorticoidi sul decorso del Covid-19	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	49.560,00
	Ruolo del gene associato a Disostosi Acrofrontofacionasale tipo 1, NBAS, nelle funzioni di decadimento mediato da nonsenso e di trasporto retrogrado Golgi-ER, in cellule infettate da Covid-19	Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Milano	50.000,00
	Studio dell'immunità innata contro Covid-19 grazie a modelli della Sindrome di Aicardi-Goutières	San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy - SR-Tiget	Milano	50.000,00
	L'inattivazione funzionale della proteina Niemann Pick C1 quale strategia per inibire l'infezione da Covid-19	Università di Roma la Sapienza	Roma	49.980,00
Totale Progetti Malattie Rare e Covid-19				199.540,00
Progetti ad hoc	Storia naturale a lungo termine della distrofia muscolare di Duchenne	Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	429.000,00
ACCANTONAMENTO QUOTA SALARI EMERGENZA COVID-19				120.000,00
FONDI DA DESTINARE AD ATTIVITÀ DI RICERCA				16.923.553,00
TOTALE INIZIATIVE STRATEGICHE				41.494.513,38

SUPPORTO ALLA RICERCA

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO (2020)
Servizi alla ricerca	Rete Nazionale Biobanche per le Malattie Genetiche	Fondazione Telethon	Bologna	80.000,00
Altro supporto alla ricerca	AriSLA	Fondazione Telethon	Roma	400.000,00
	ENMC (European Neuromuscular Centre)	Fondazione Telethon	Roma	33.000,00
	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	1.647.578,66
TOTALE SUPPORTO ALLA RICERCA				2.160.578,66

SUPPORTO AI PAZIENTI

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO (2020)
Diagnosi	Programma Telethon per le malattie senza diagnosi	Tigem	Pozzuoli	250.000,00
Assistenza	Progetto "Come a Casa"	Fondazione Telethon	Roma	303.000,00
Alleanze con Fondazioni ed Associazioni	Fondazione Serena	Fondazione Serena ONLUS	Milano	350.000,00
	Accordo collaborazione UILDM	Fondazione Telethon	Roma	37.664,96
TOTALE SUPPORTO AI PAZIENTI				940.664,96

TOTALE IMPIEGHI RICERCA				44.595.757,00
--------------------------------	--	--	--	----------------------

FF



ALESSANDRO SEGATO

Presidente AIP Associazione Immunodeficienze Primitive

«Carissimi ricercatori, voi siete la nostra speranza e il nostro futuro. Il futuro, l'innovazione, la passione, la dedizione, lo studio, la ricerca, che si traduce in diagnosi, in cura, in terapia, in qualità di vita... non mollate mai. Fatelo per voi, fatelo per noi. Ci saranno momenti di delusione, ci saranno momenti complessi, ma ci saranno anche soddisfazioni, gioie inattese e vittorie. Noi siamo con voi... uniti nell'abbraccio, in cerca di una carezza, che noi desideriamo e che, siamo certi, desiderate anche voi. Voi siete il nostro futuro»

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		MILANO NORD Natalye Parnofiello	347 1461355
CHIETI Clara Di Fabrizio	342 0055882	MONZA-BRIANZA Pamela Riva	339 5267611
LAQUILA Giuseppe Di Mattia	347 4428979	PAVIA-LODI Sergio Meriggi	340 8913634
TERAMO Amalia Tartaglia	339 3024114		
BASILICATA		MOLISE	
MATERA-POTENZA Eliana Clingo	347 8789736	CAMPOBASSO Luigi Benevento	335 8178148
CALABRIA		PIEMONTE E VALLE D'AOSTA	
CATANZARO-CROTONE-		ALESSANDRIA Vincenzo Fasanella	340 1268774
VIBO VALENTIA Raffaele Marasco	338 6622510	ASTI-AOSTA Renato Dutto	340 0989116
COSENZA Paola Tripicchio	340 4715635	BIELLA-VERCELLI Bruno Ferrero	340 0081171
CAMPANIA		CUNEO Giancarlo Musu	333 2302394
AVELLINO-BENEVENTO		TORINO (CENTRO) Carla Aiassa	366 6351611
Agostino Annunziata	349 5702018	TORINO (PROVINCIA) Roberto Zollo	366 6351602
CASERTA Carlo Pilotti	338 3719636	VERBANO-CUSIO-OSSOLA	
NAPOLI AREA VESUVIANA		Andrea Vigna	333 2375434
Tancredi Cimmino	328 4511327		
SALERNO Tommaso D'Onofrio	349 7066895	PUGLIA	
		BRINDISI-TARANTO Franco Cappelli	348 7710383
EMILIA ROMAGNA		FOGGIA Antonella Squeo	391 1640974
FERRARA Claudio Benvenuti	340 1854140	LECCE Anna Maria Accoto	327 4577718
FORLÌ-CESENA Roberta Bevoni	340 1854128		
MODENA Ermanno Zanotti	335 6814060	SARDEGNA	
PIACENZA Italo Bertuzzi	349 5152019	CAGLIARI Carlo Veglio	347 9884531
FRIULI VENEZIA GIULIA		SICILIA	
UDINE Enzo Fattori	335 7054913	CATANIA Maurizio Gibilaro	338 7068259
LAZIO		PALERMO Salvatore Pensabene	335 7128966
ROMA CITTÀ Olivia Mancini	392 3013740	SIRACUSA Giovanni Girmena	333 6833950
CIVITAVECCHIA E LITORALE		TOSCANA	
LAZIALE NORD		AREZZO Lorenzo Barbagli	338 8706918
Anna Battaglini	340 4808565	FIRENZE Jacopo Celona	328 7549090
LATINA NORD CENTRO		LIVORNO-PISA Manlio Germano	346 5041786
Erminio Di Trocchio	334 8991537	MASSA CARRARA Mara Bisio	339 8851590
LATINA SUD PONTINO		UMBRIA	
Erasmus Di Nucci	338 5652104	PERUGIA Giuseppe Ruberti	335 6822019
RIETI Vincenzo Mattei	328 8228357	VENETO	
LIGURIA		PADOVA Stefania Bettanello	342 6879694
IMPERIA Anna Famà	338 4517154	TREVISO Ornello Vettor	335 8399650
LA SPEZIA Mara Bisio	339 8851590		
LOMBARDIA			
CREMONA Elisabetta Ferrari	329 8871784		
LECCO Renato Milani	349 7837200		

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, chiamare il numero 06 440151 oppure scrivere a 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.

Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a prodottisolidali@telethon.it.



Bomboniere e partecipazioni solidali

Le bomboniere e le partecipazioni solidali di Telethon, oltre al pensiero, sono cariche del valore della generosità. L'intera gamma è disponibile su shop.telethon.it.

Per informazioni si può chiamare il numero 02 44578581 o scrivere a 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



Lasciti

I lasciti testamentari rappresentano una preziosa forma di sostegno. Includere Fondazione Telethon nel proprio testamento significa prendere parte a un progetto che ha come obiettivo la vita.

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



5x1000

Semplice e a costo zero, la destinazione del 5x1000 a Fondazione Telethon necessita essenzialmente di un numero, il codice fiscale della Fondazione: 04879781005.

Nel momento in cui si compila il 730 o il modello Unico è sufficiente scrivere il codice fiscale nel riquadro della dichiarazione dei redditi “Finanziamento della ricerca 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



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

PUBBLICAZIONE A CURA DI

Fondazione Telethon
Via Varese 16b - 00185 Roma
www.telethon.it
info@telethon.it

COORDINAMENTO

Flavia Balboni

PROGETTAZIONE E REALIZZAZIONE

Vita Società Editoriale S.p.A. impresa sociale
www.vita.it
Supervisione: Sergio De Marini
Progetto editoriale e testi: Mattia Schieppati
Progetto grafico e design: Giuseppe Millaci

Volume chiuso in redazione il 5 luglio 2021



«Cari ricercatori, avete un compito veramente difficile, ma molto importante; spesso mi capita di immaginare una vostra giornata di lavoro e come può essere la vita di un ricercatore. Quando la mattina siete in laboratorio e magari quello che state vedendo nel vostro vetrino non è quello che vi aspettavate e vi fate prendere dalla frustrazione, pensate a noi genitori e pazienti che non abbiamo la possibilità di cambiare il destino di quel vetrino. Il vostro lavoro, la vostra passione e determinazione è per noi speranza e consapevolezza che qualcuno sta lavorando per garantirci un futuro migliore. Grazie»

UMBERTO

PAPÀ DI FILIPPO, NATO CON IL DEFICIT DI CDKL5