



## BILANCIO SOCIALE

2022





**BILANCIO  
SOCIALE  
2022**





Da 33 anni Fondazione Telethon è l'interprete nel nostro Paese di un concetto chiave: investire in ricerca scientifica significa investire nel futuro di tutte e tutti noi.

Ce lo ha dimostrato la pandemia, che ha sconvolto le nostre vite ma ha fatto anche della ricerca la speranza concreta di poter sconfiggere un male tanto potente quanto sconosciuto. Esattamente come lo è per chi deve lottare contro una malattia genetica rara.

E se oggi possiamo dire di essere tornati alla normalità che ci era stata sottratta, lo dobbiamo alle ricercatrici e ai ricercatori che hanno fatto incessantemente avanzare la ricerca scientifica nel campo della genetica. In molti casi sono stati finanziati anche grazie al denaro donato a Fondazione Telethon da persone e aziende che scelgono, ogni giorno, di supportare la nostra missione. Il percorso verso la cura si alimenta della generosità di chi ci supporta donandoci

denaro, o il proprio tempo come i nostri preziosi volontari, e della competenza di scienziati che grazie a questa generosità possono lavorare in laboratori all'avanguardia e produrre risultati che hanno un impatto concreto sulla vita delle persone.

Perché è per le persone, da sempre, che Fondazione Telethon esiste ed evolve, sempre fedele alla missione di trovare una cura per le malattie genetiche rare, dare un nome a quelle ancora sconosciute, migliorare la vita dei pazienti e delle loro famiglie.

**Luca di Montezemolo**

*Presidente di Fondazione Telethon*

# Cambiamenti coraggiosi



Il nostro 2022 è stato un anno fruttuoso e difficile insieme. Il Bilancio sociale fotografa la complessità di questa fase, che riflette lo scenario globale delle malattie rare: la ricerca continua a progredire ma l'accesso alle cure è sempre più a rischio.

Tre sono gli eventi importanti del 2022 che voglio ricordare con orgoglio qui: un risultato straordinario nella raccolta fondi, un contratto innovativo per i ricercatori, un cambiamento coraggioso ma necessario per rimanere coerenti ai valori e agli obiettivi della Fondazione.

Con oltre 60 milioni di euro raccolti da donatori privati e aziendali, il 2022 ha segnato l'ennesimo record per la nostra Fondazione: la conferma di quanto sia viva e cresca la fiducia di chi sceglie di sostenere la nostra missione.

Grazie ai donatori regolari e ai partner che ci affiancano con lungimiranza e fiducia, cresce anche la nostra capacità di sostenere la ricerca con continuità. E quindi di operare in modo strategico e ottenere il massimo impatto dalle risorse a disposizione, impatto che anche quest'anno ha riguardato tutte le fasi della ricerca, dagli studi di base a quelli preclinici e clinici.

Tra le tante cose importanti, voglio citare la piattaforma tecnologica per sviluppare in parallelo terapie per patologie con caratteristiche simili. Un cambio di passo che, per chi attende una cura, può tradursi in risposte più rapide e meno onerose.

Per stimolare la ricerca, oltre a selezionare i progetti più meritevoli e dedicarvi risorse adeguate, è fondamentale assicurare a ricercatrici e ricercatori le migliori condizioni di lavoro. Da qui nasce un contratto innovativo che supera gli inquadramenti atipici spesso proposti a chi opera in questo campo e definisce per loro una cornice di garanzie.

Insomma, abbiamo diversi motivi per cui rallegrarci: ricercatrici e ricercatori che lavorano con efficacia, supportati da una comunità sempre più partecipe di donatori, aziende, volontari e pazienti, a confermare che Fondazione Telethon è un ecosistema in salute, dove ciascun interlocutore vive in equilibrio e in funzione degli altri.

Tuttavia, nonostante una ricerca forte e capace di sviluppare strumenti per rispondere ai bisogni dei pazienti, dobbiamo fare i conti con un contesto nel quale per le persone con malattie genetiche rare l'accesso alle cure è sempre più compromesso.

Le terapie avanzate, tra cui le terapie geniche, non sono sostenibili e ciò sta portando l'industria farmaceutica ad abbandonare l'ambito delle malattie rare perché poco redditizio.

Nel 2022 una decisione di questo tipo ha coinvolto anche Strimvelis, la prima terapia sviluppata presso l'Istituto

SR-Tiget e disponibile come farmaco dal 2016 per i bambini con immunodeficienza congenita Ada-Scid che non possono ricevere il trapianto di midollo.

Il rischio concreto che è questi pazienti non possano più usufruire di una terapia salvavita, realizzata grazie alla dedizione dei ricercatori e al sostegno di tutta la nostra comunità. Abbiamo quindi deciso di subentrare come titolari dell'autorizzazione all'immissione in commercio per Strimvelis.

Con questa decisione intraprendiamo consapevolmente un percorso inedito quanto necessario, che comporta anche attività onerose, mai svolte finora da un ente non profit.

Dialogando con tutti gli attori del sistema, puntiamo a far emergere un modello alternativo di sviluppo che, con un ruolo forte del non profit, riesca a garantire la sostenibilità delle terapie avanzate per le malattie rare e ultra-rare.

Sono convinta che questo passo sia pienamente coerente con la nostra identità.

Il miglioramento continuo ci appartiene e deriva dalla imprescindibile tensione al risultato e alla nostra missione, che vede da sempre al centro le persone affette da malattie genetiche rare.

La stessa attenzione all'efficacia ci ha visti in sintonia con l'Agenda 2030 dell'ONU di cui, di fatto, eravamo già attivi

interpreti e precursori nel nostro ambito d'azione.

Oggi, per continuare a perseguire l'obiettivo della cura, assecondiamo una realtà che muta: una sfida che siamo in grado di affrontare perché possiamo contare su un'organizzazione solida e attrezzata per il cambiamento. Come emerge da questo bilancio sociale, che per la prima volta siamo chiamati a stilare in base a nuove prassi, l'articolazione della nostra struttura organizzativa non è data da una complessità fine a sé stessa ma riflette la capacità di evolvere, di acquisire nuove competenze ed elaborare strategie efficaci per superare anche gli ostacoli più impegnativi.

E, in definitiva, continuare a realizzare, nei fatti, il principio che ogni vita conta.

**Francesca Pasinelli**

Direttore Generale di Fondazione Telethon

## Nota metodologica



Con il Bilancio Sociale 2022, Fondazione Telethon avvia un percorso di revisione dei processi interni di rendicontazione con l'obiettivo di continuare a essere trasparente nella condivisione delle attività realizzate, dei risultati raggiunti nel supportare la ricerca scientifica e dello stato di avanzamento nel perseguimento del piano strategico. Il documento risponde anzitutto ai cambiamenti introdotti dal D.M. 4 luglio 2019 recante le *Linee Guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del terzo settore*, presentando informazioni qualitative e quantitative negli ambiti richiesti. In aggiunta, i principi adottati, il processo seguito e le informazioni generali sulla Fondazione, la struttura e il funzionamento della governance, la relazione con il personale dipendente e i collaboratori sono descritti e analizzati con riferimento allo standard internazionale per la rendicontazione di sostenibilità Global Reporting Initiative. Lo standard, sviluppato dall'organizzazione Global Reporting Initiative (GRI), ha l'obiettivo di aiutare enti pubblici e organizzazioni private a comprendere, misurare e comunicare gli impatti delle proprie attività sulle dimensioni economiche, sociali e ambientali. La versione degli standard utilizzata quale riferimento è l'ultimo aggiornamento delle linee guida di rendicontazione di sostenibilità pubblicato nel 2022. La tabella di corrispondenza rispetto alle Linee Guida e l'indice dei contenuti GRI sono in appendice.

I dati inclusi nel documento si attengono al principio di rilevanza per gli stakeholder, in quanto condivisi

attraverso un processo strutturato di consultazione interna ed esterna, funzionale sia all'evoluzione del modello gestionale sia al monitoraggio del grado di allineamento rispetto alle priorità perseguite per lo sviluppo strategico delle attività. La mappatura degli stakeholder interni ed esterni e la consultazione periodica garantiscono la completezza delle informazioni rispetto alla specificità della Fondazione e all'articolazione degli ambiti di operatività. Inoltre, nel corso del 2022, Fondazione Telethon ha condotto la prima analisi di materialità per la valutazione del grado di allineamento tra il piano di sviluppo strategico e le aspettative delle diverse categorie di stakeholder rilevanti. In accordo con le evidenze emerse dall'analisi, l'esposizione dei contenuti del Bilancio è stata rivista in chiave di rilevanza per gli stakeholder.

Le informazioni contenute in questo Bilancio si estendono a tutte le attività che la Fondazione realizza in coerenza con le proprie finalità statutarie. La rendicontazione, infatti, si estende alle sedi di Roma e Milano, alle attività di ricerca svolte presso gli Istituti Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) e SR-Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica) per la parte di competenza. Sono inoltre incluse tutte le attività di finanziamento di progetti di ricerca svolti presso istituti terzi e le attività di disseminazione della conoscenza. I dati fanno riferimento all'anno fiscale chiuso il 31 dicembre 2022 e sono

comunicati con trasparenza, citando le fonti e le modalità di raccolta (veridicità), nel confronto con l'anno precedente per favorire la comparabilità nel tempo. Ogni variazione a tale perimetro e arco temporale è segnalato all'interno del testo. I dati quantitativi sono commentati nel testo e sono ulteriormente supportati da esempi e storie, per migliorarne la chiarezza.

Nel processo di redazione del Bilancio Sociale 2022, Fondazione Telethon si è avvalsa del supporto tecnico della Milano School of Management dell'Università degli Studi di Milano (MiSoM), al fine di dare piena attuazione ai principi di neutralità e autonomia della rendicontazione. Al gruppo di lavoro, Fondazione Telethon ha fornito i propri dati garantendone la trasparenza e assicurandone l'attendibilità. Il Bilancio Sociale è stato esaminato dall'Organo di Controllo che ne ha attestato la conformità alle Linee Guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore ed è stato approvato dal Consiglio di Amministrazione il 21 giugno 2023.

Il Bilancio Sociale 2022 si struttura in cinque capitoli, seguiti dalle tabelle delle corrispondenze con gli standard di riferimento.

Il Capitolo 1 descrive l'identità della Fondazione e presenta la mappa degli stakeholder che compongono l'ecosistema Telethon e le modalità di coinvolgi-

mento di ciascuno, approfondendo l'evoluzione del piano strategico. Inoltre in questo capitolo sono presentati i risultati dell'analisi di materialità, attraverso le matrici di urgenza e di rilevanza.

Il Capitolo 2 è dedicato alla ricerca scientifica, attraverso la presentazione delle attività supportate nelle diverse modalità lungo le fasi della ricerca e la descrizione dell'impatto che queste hanno sulla vita delle persone, in termini di sviluppo di terapie e di percorsi diagnostici.

Nel Capitolo 3 si parla delle persone che alimentano l'universo Telethon: personale, collaboratori e volontari che ogni giorno danno forma all'impegno della Fondazione negli uffici, nei laboratori, nelle piazze. Vengono qui descritte sia la composizione dell'organico e della rete di volontariato sia le iniziative per lo sviluppo delle competenze, la tutela di salute e sicurezza, la valorizzazione del contributo delle persone al raggiungimento degli obiettivi di Telethon.

Il Capitolo 4 illustra l'attività di raccolta fondi e il piano di comunicazione della Fondazione.

Il Capitolo 5, infine, assieme alle tabelle di sintesi conclusive e al commento sul valore generato e distribuito, consente di dar conto della situazione economico-finanziaria, nel rispetto di un principio di costante trasparenza.



# Indice

<b>1</b> Chi siamo	<b>1.1</b> Fondazione Telethon <b>12</b>
	<b>1.2</b> Lo scenario <b>14</b>
	<b>1.3</b> Struttura, governo e amministrazione <b>18</b>
	<b>1.4</b> Il valore del dialogo con gli stakeholder <b>30</b>
	<b>1.5</b> Piano strategico e analisi di materialità <b>34</b>
<b>2</b> Attività istituzionali	<b>2.1</b> Ricerca scientifica e sviluppo di terapie <b>42</b>
	<b>2.2</b> Condivisione di conoscenze e strategie <b>70</b>
	<b>2.3</b> Pubblicazioni e impatto sulla comunità <b>76</b>
<b>3</b> Personale e volontari	<b>3.1</b> Composizione e descrizione del personale <b>89</b>
	<b>3.2</b> Sviluppo delle competenze <b>96</b>
	<b>3.3</b> Benessere e Sicurezza <b>99</b>
	<b>3.4</b> I volontari in Telethon <b>100</b>
<b>4</b> Raccolta fondi e comunicazione	<b>4.1</b> Raccolta fondi <b>109</b>
	<b>4.2</b> Comunicazione e Sensibilizzazione <b>114</b>
<b>5</b> Il valore economico	<b>5.1</b> Il valore economico generato e distribuito <b>122</b>
	<b>5.2</b> Costi e oneri da attività di interesse generale (di missione) <b>128</b>
	<b>5.3</b> Come sostenere la Fondazione <b>136</b>
<b>6</b> Allegati	<b>6.1</b> Tabella corrispondenze <b>140</b>
	<b>6.2</b> Indice dei contenuti <b>142</b>
	<b>6.3</b> Relazione dell'Organo di Controllo <b>146</b>



# CHI SIAMO



01



# 1.1 Fondazione Telethon

## 33 ANNI DEDICATI ALLA RICERCA, ALLA CURA, ALLA DIVULGAZIONE

Fondazione Telethon è un Ente del Terzo Settore (ETS), che dal 1990 promuove, sostiene e realizza, senza scopo di lucro e con finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale, attività di ricerca medico-scientifica e tecnologica finalizzate alla cura delle patologie neuromuscolari e delle malattie genetiche, anche di natura oncologica. Favorisce inoltre l'autonomia dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari e diffonde presso l'opinione pubblica la conoscenza sulle attività e i risultati della ricerca e sulle tematiche sociali

che riguardano le malattie genetiche. Telethon nasce per rispondere al mandato delle famiglie e dei volontari dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare di arrivare alla cura tramite la ricerca scientifica, per poi estendere l'impegno a tutte le malattie genetiche rare. Un progetto collettivo in equilibrio dinamico tra tre elementi: la centralità dei bisogni dei pazienti e dei familiari, l'avanzamento della ricerca scientifica, il supporto della società civile e dei sostenitori.

## UN ECOSISTEMA SOLIDO, ANCORATO ALLE FINALITÀ E AI PRINCIPI PER CUI È NATO

In un mondo mutevole, l'ecosistema generato da Telethon è rimasto saldamente ancorato alle finalità che ne hanno ispirato la fondazione:

- dare priorità alle malattie che per la loro rarità sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali
- valorizzare l'eccellenza e il merito nella ricerca scientifica
- mobilitare l'opinione pubblica e i cittadini perché partecipino attivamente alla lotta contro le malattie genetiche
- comunicare con trasparenza agli stakeholder come vengono utilizzati i fondi e con quali risultati.

Il modello di intervento di Telethon si basa sulla ricerca incessante di equilibrio tra i pazienti, il mondo della ricerca e la società civile.

I pazienti perché trovino risposta al bisogno di cura per il miglioramento della qualità della vita.

I ricercatori perché sentano il sostegno e l'apprezzamento dell'eccellenza delle loro competenze.

La società civile perché possa comprendere, sostenere e contribuire attivamente a realizzare la missione.

Fondazione Telethon mantiene l'equilibrio tra queste componenti generando un ecosistema retto dai due principi chiave della trasparenza e dell'autonomia.

L'autonomia nel sistema di finanziamento, che assicura la separazione tra i ruoli coinvolti nel sostegno e nella realizzazione della ricerca, senza condizionamenti e seguendo le regole della scienza, garantisce ai pazienti risposte affidabili, basate su qualità, rispetto dei tempi, rigore metodologico, confronto internazionale.

La trasparenza degli obiettivi, delle modalità di valutazione e selezione del merito, e di destinazione degli investimenti rassicura gli stakeholder, allinea le aspettative e garantisce solidità nel percorso.

Seguono questo modello tutte le attività delle persone che lavorano nelle sedi di Roma e Milano, nelle attività di ricerca presso gli Istituti Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) a Pozzuoli e SR-Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica) a Milano, e nel finanziamento di progetti di ricerca di eccellenza.

## LA RICERCA CRESCE SULLO SPIRITO E LA CONCRETEZZA DELLA COLLABORAZIONE

Nel 2022 sono stati condotti progetti presso 72 gruppi di ricerca, che hanno coinvolto 264 ricercatori.

La ricerca biomedica avanza verso la cura delle malattie genetiche rare attraverso un sistema di attività collegate: dallo sviluppo di progetti di ricerca scientifica per la diagnosi e lo sviluppo di terapie specifiche all'impegno nella disseminazione dei risultati della ricerca perché siano messi a disposizione degli stakeholder interessati.

Telethon opera perché si comprendano i meccanismi delle malattie genetiche rare, con impatto rilevante sulla diagnostica e la messa a punto di terapie con ampie potenzialità applicative. In particolare, lavora per conoscere e riconoscere malattie ancora prive di diagnosi, per sviluppare una cura per il maggior numero possibile di malattie genetiche rare e per migliorare la qualità della vita delle persone che ne sono affette.

La ricerca scientifica è per definizione collaborativa, e lo è anche Telethon. La Fondazione sviluppa e promuove l'attività di ricerca scientifica di base, preclinica di laboratorio e clinica sia all'interno dei propri Istituti sia in partnership con gruppi di ricerca attivi nell'ambito delle malattie genetiche. Queste collaborazioni sono di varia natura: da finanziamenti allocati attraverso un rigoroso processo di selezione ad accordi di ricerca congiunta e alleanze strategiche. Perché le scoperte scientifiche possano essere tradotte in terapie disponibili per i pazienti, Telethon attiva percorsi di sviluppo industriale anche attraverso collaborazioni mirate con aziende farmaceutiche che credono nella ricerca Telethon e il finanziamento di nuove imprese.

Nell'impegno nella ricerca scientifica e nello sviluppo delle terapie c'è un altro fondamentale tassello:

- la sensibilizzazione della società civile sullo stato di avanzamento della ricerca e sulla condizione, i bisogni e i diritti delle persone affette da malattie rare;
- le attività di formazione, orientamento e supporto ai pazienti per guidarli in un percorso consapevole e partecipato nell'ambito della ricerca scientifica (dalla diagnosi alla presa in carico, all'accesso ai trattamenti e alle cure).

### Missione

FAR AVANZARE LA RICERCA BIOMEDICA VERSO LA CURA DELLE MALATTIE GENETICHE RARE

### Visione

TRASFORMARE I RISULTATI DELLA RICERCA IN TERAPIE ACCESSIBILI A TUTTI

### Valori

#### ETICA

Lavorare con l'intento prioritario di migliorare la qualità di vita di coloro che beneficiano e beneficeranno della ricerca Telethon nel rispetto di tutti gli stakeholder.

#### MERITO

Promuovere modalità e criteri di scelta rigorosi e competitivi, con la finalità di premiare e valorizzare il talento e la competenza.

#### TRASPARENZA

Rendere accessibili agli stakeholder - in modo chiaro e corretto - le informazioni utili per valutare l'operato di Telethon.

#### MIGLIORAMENTO CONTINUO

Interrogarsi sempre su come fare meglio il proprio lavoro, attraverso il confronto e la condivisione di buone pratiche.



## 1.2 Lo scenario

### QUANTE SONO LE MALATTIE RARE E QUANTE PERSONE COLPISCONO

Le persone affette da una malattia rara sono tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione mondiale. Lo dicono i dati più recenti raccolti dalla rete internazionale Orphanet. Una malattia è rara quando colpisce meno di 1 persona ogni 2.000. Oggi le malattie rare sono stimate tra le 6.000 e le 8.000, un numero variabile perché mancano definizioni e criteri di classificazione uniformi a livello internazionale. Sono un gruppo cospicuo ed eterogeneo di patologie relativamente poco diffuse ma che,

nel loro insieme, costituiscono un problema sanitario e sociale importante, che coinvolge milioni di persone in tutto il mondo. Solo in Italia, sono affette da malattie rare tra 2,1 e 3,5 milioni di persone, un dato sicuramente sottostimato poiché la rarità fa sì che siano poco conosciute e sistematicamente sotto-diagnosticate.

### L'ORIGINE DELLE MALATTIE RARE

Circa l'80% delle malattie rare è di origine genetica, ossia ha origine da un'anomalia nel patrimonio genetico dell'individuo, il DNA. Il restante 20% ha origine dall'in-

terazione tra vari fattori individuali e ambientali. Una malattia rara può manifestarsi nella fase prenatale, alla nascita, durante l'infanzia o in età adulta ma nel 70% dei casi colpisce pazienti in età pediatrica.

### AVERE LA DIAGNOSI È SPESSO ANCORA DIFFICILE, E MANCANO CURE RISOLUTIVE

Se i casi e la fascia di età in cui si manifestano possono variare molto, le malattie rare hanno almeno due elementi in comune. Primo, è spesso difficile ottenere una diagnosi appropriata e rapida. Secondo, nella maggior parte dei casi le cure risolutive mancano o sono limitate, mentre la malattia può avere un andamento cronico e invalidante che richiede elevati carichi assistenziali. Il tempo medio fra la comparsa dei primi sintomi e l'effettiva diagnosi è di oltre 4,1 anni, come rilevano i recenti studi di EURORDIS – Rare Diseases Europe, rete

non-governativa costituita da più di 1.000 associazioni di pazienti in Europa.

Talvolta la diagnosi non arriva perché la malattia può presentare sintomi comuni o fuorvianti rispetto a quelli di una malattia rara diagnosticabile, oppure perché non ha un nome o ancora perché la causa non è stata chiaramente identificata. In questi casi, alla complessità della gestione della malattia si aggiungono l'incertezza sull'evoluzione del proprio stato di salute e l'impossibilità di individuare trattamenti adeguati o di accedere a percorsi di sperimentazione.

### UN PERCORSO LUNGO MA DAL RITMO SOSTENUTO

Tutelare il diritto alla salute delle persone con malattie rare è un impegno che negli ultimi anni ha fatto passi avanti:

1) Nel 2021, durante la 76esima sessione dell'Assemblea Generale, 192 Stati membri delle Nazioni Unite hanno adottato una Risoluzione per garantire una maggiore integrazione e inclusione sociale ai 300 milioni di persone con malattia rara nel mondo. Così

FOCUS

### La malattia di Giorgio ora ha un nome ed è più facile accettarla

Anna è un avvocato e Giorgio, nato nel 2011, il suo primo figlio. «Già nei primi giorni dopo il rientro a casa Giorgio non voleva attaccarsi al seno, piangeva sempre ed era continuamente raffreddato. A quattro mesi ha avuto la prima di una serie di bronchiti, che ci hanno costretti a imbottirlo di antibiotici e in qualche caso a ricoverarlo in ospedale. Concentrati sulle continue infezioni, abbiamo trascurato il fatto che non cresceva e non si muoveva abbastanza se paragonato agli altri bambini della sua età».

Insieme al marito Giuseppe, Anna inizia quello che sarà un lungo viaggio, fatto di visite, esami, specialisti. La prima consulenza genetica dà esito negativo: il corredo cromosomico di Giorgio risulta normale. I medici ribadiscono che il bimbo è semplicemente un po' indietro nelle tappe ma i tratti peculiari del viso e il fatto che non riesce ancora a tenere la posizione seduta li lasciano comunque perplessi. «Quando per la prima volta ha detto "mamma" e si è messo seduto da solo abbiamo tirato tutti un sospiro di sollievo. Ma in realtà in cuor mio sapevo che qualcosa non andava».

Alla fine del 2012 Anna decide di rivolgersi all'Ospedale Bambino Gesù di Roma. I medici non arrivano a una diagnosi ma confermano che Giorgio ha un ritardo psicomotorio e che potrebbe essere affetto da una malattia ancora non identificata.

Nel febbraio del 2017, una risonanza magnetica rivela che Giorgio è affetto dalla sindrome di Arnold-Chiari, una rara malformazione del cranio. Una malattia che non è mai ereditaria e che talvolta può essere associata a epilessia. Eppure, questo non basta a spiegare il complesso quadro clinico di Giorgio. Allora Nicola Brunetti-Pierrì, pediatra genetista e ricercatore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli, propone ad Anna e Giuseppe di entrare nel Programma per le malattie senza diagnosi, che ha l'obiettivo di identificare la causa genetica in pazienti pediatrici privi di diagnosi, attraverso le più moderne tecniche di analisi del Dna. Nel novembre dello stesso anno i ricercatori del Tigem identificano una mutazione associata alla rara sindrome di Nicolaides-Baraitser. Ma i ricercatori del Tigem non sono del tutto convinti e prendono contatto con altri colleghi nel mondo esperti di questa rarissima sindrome, nella speranza di trovare altri casi "anomali" come quello di Giorgio. Le segnalazioni cominciano ad arrivare. I ricercatori concludono di essere di fronte a una nuova sindrome che nel luglio del 2020 viene descritta per la prima volta sulla rivista scientifica internazionale *Genetics in Medicine*. Spiega mamma Anna: «Poter dare un nome al problema è un gran passo avanti: non sapere ti destabilizza, non sai mai cosa succederà, cosa devi fare».



la tutela dei loro diritti è entrata a pieno titolo tra gli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile (SDG) dell'Agenda ONU 2030, che in Europa si tradurrà in un piano d'azione specifico.

2) In Italia, è stata approvata in via definitiva la Legge 10 novembre 2021, n.175 recante Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani.

Sono "farmaci orfani" quelli che, pur destinati alla cura, per le aziende farmaceutiche sono economicamente insostenibili da produrre a causa degli ingenti costi sostenuti a fronte della bassa incidenza della malattia. La Legge istituzionalizza la centralità della ricerca scientifica sulle malattie rare nella convinzione che riconoscerne i segnali rappresenti la base imprescindibile per costruire adeguati percorsi di cura. Una centralità ribadita dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR), con misure specifiche a supporto dell'avanzamento della co-

noscenza e del sostegno alla ricerca scientifica per il periodo 2023-2026.

3) La Legge 10 novembre 2021, n.175 ha inoltre istituito il Comitato Nazionale per le malattie rare e comportato l'approvazione di un Piano Nazionale e di un fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare.

Lo scenario è quindi in movimento e lascia emergere con chiarezza il percorso verso la tutela e il miglioramento della qualità della vita delle persone con una malattia rara. Sviluppare conoscenze sempre più avanzate in ambito genetico garantisce diagnosi accurate e tempestive. Comprendere le patologie ancora prive di cura si traduce in nuove terapie, sempre salvaguardando la disponibilità delle cure sviluppate finora e la loro accessibilità. Perché la ricerca con e per le persone con malattia rara è il motore propulsore nella diagnosi e nello sviluppo di percorsi di cura.

## Con la cura, emerge man mano il vero Leon

«Il nostro bambino, Leon, è affetto da una malattia genetica rara, la sindrome di Hurler, la più grave delle mucopolisaccaridosi.

L'inizio è terribile: al momento della diagnosi ci hanno spiegato che non esisteva alcuna cura. In quel momento ti manca l'aria, i piedi non ti reggono più e sei costretta a inginocchiarti. Un'ingiustizia della natura difficile da superare. Fino a quel momento ti consolavi con qualche bugia, speravi di aver avuto sensazioni sbagliate riguardo ai problemi di tuo figlio. Quando ho saputo la diagnosi di Leon ero all'ospedale: il giorno prima avevo partorito la mia seconda figlia, una bambina splendida che però osservavo a distanza. Aveva le stesse probabilità di suo fratello di aver ereditato la malattia. Poi è arrivata una telefonata da Lubiana in cui ci hanno comunicato che nostra figlia era sana. Subito dopo un'altra chiamata, stavolta dall'Olanda: a Milano c'era la possibilità di una terapia sperimentale per Leon, potenzialmente più efficace di qualsiasi altra cura fatta prima. Non abbiamo esitato un secondo e siamo partiti per l'Istituto San Raffaele Telethon. Lì abbiamo conosciu-

to persone stupende, professionali, ben organizzate: tutto sembrava così facile. Da subito ci siamo sentiti in buone mani.

Dopo la terapia genica Leon ha cominciato a cambiare rapidamente. Era come prendere una gomma e cancellare i danni che la malattia aveva causato in due anni. Di giorno in giorno abbiamo avuto il piacere di riscoprire Leon, quello vero, che perdeva l'aspetto della malattia e cominciava a somigliare ai suoi genitori.

Ora mi rendo conto ancora di più di quante persone, mezzi e anni ci sono voluti per rendere possibile una guarigione come la sua. A Fondazione Telethon e a tutte le persone coinvolte, donatori, volontari e ricercatori, devo esprimere tutta la mia gratitudine.

Oggi con gli psicologi parliamo dei progressi che Leon ha fatto all'asilo, di quale scuola potrebbe frequentare. Ripensando a tutto, potremmo quasi cominciare a credere alle favole. Anzi, ci dobbiamo credere per forza perché l'abbiamo appena vissuta!».

*La mamma di Leon*

FOCUS

L'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile costituisce un riferimento importante per Fondazione Telethon perché pone alla base delle iniziative di sviluppo quei principi di sostenibilità, accessibilità e inclusione che sono fin dall'origine fondamento costitutivo della Fondazione stessa. 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.



**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.



**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.



**RAFFORZARE GLI STRUMENTI DI ATTUAZIONE E RINNOVARE IL PARTENARIATO MONDIALE PER LO SVILUPPO SOSTENIBILE**

### Sotto-obiettivo 17.6

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

### Sotto-obiettivo 17.8

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

### Sotto-obiettivo 17.17

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

### L'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.

### L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

Per rendere i risultati della ricerca disponibili ai pazienti occorre non solo finanziare la 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.

### 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.

# 1.3 Struttura, governo e amministrazione

## SISTEMA DI GOVERNO

Fondazione Telethon opera attraverso un sistema di organi di amministrazione e controllo conforme alla normativa di riferimento per gli Enti del Terzo Settore (d.lgs. 117/2017 Codice del Terzo Settore). Il funzionamento di ciascun organo è disciplinato nello Statuto, rivisto nel 2022 quando la Fondazione è diventata Ente del Terzo Settore iscritta nel registro unico nazionale del terzo settore (RUNTS). Lo statuto è stato aggiornato nel mese di gennaio 2023 al fine di estendere le attività della Fondazione anche nell'ambito della produzione e distribuzione delle terapie.

## IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

I poteri di ordinaria e straordinaria amministrazione sono affidati al Consiglio di Amministrazione, composto in un numero variabile da sette a quindici membri, in carica per tre anni con la possibilità di essere rieletti. Almeno un membro del Consiglio deve essere scelto tra persone che hanno maturato esperienza in enti impegnati nella distrofia muscolare.

Il CdA:

- nomina il Presidente e i membri del Consiglio di Amministrazione e della Commissione Medico-Scientifica
- delibera su eventuali modifiche statutarie e sullo scioglimento della Fondazione
- approva il bilancio preventivo e consuntivo, e il bilancio sociale
- predispone i programmi e le linee guida per la gestione della Fondazione
- invita esperti nel campo della biomedicina perché forniscano pareri orientativi per l'operatività e lo sviluppo delle attività

luppo delle attività

- consulta periodicamente i rappresentanti degli uffici organizzativi e amministrativi, per ricevere chiarimenti e informazioni sulle attività di gestione e mantenere alto il grado di condivisione interna.
- delibera sull'attribuzione dei fondi sulla base delle valutazioni della Commissione Medico-Scientifica.

Il **Presidente** ha la legale rappresentanza della Fondazione, è nominato a maggioranza dei due terzi dei membri del Consiglio di Amministrazione e resta in carica per tre esercizi. Sorveglia il buon andamento della Fondazione, esegue quanto deliberato dal Consiglio di Amministrazione e, nei casi di urgenza, può esercitarne i poteri.

Il **Vicepresidente** viene nominato a maggioranza dei membri del Consiglio di Amministrazione e fa le veci del Presidente quando è temporaneamente indisponibile.

## LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

Con la sua autorevolezza la [Commissione Medico-Scientifica](#) orienta le attività di sviluppo e supporto della ricerca scientifica. I suoi membri sono designati dal Consiglio di Amministrazione tra esperti italiani e internazionali nel settore biomedico. Restano in carica per quattro anni, prorogabili per un massimo di due.

La Commissione Medico-Scientifica:

- valuta i progetti di ricerca presentati, in merito alla validità e all'innovatività rispetto allo stato dell'arte della ricerca nel campo delle malattie di origine genetica
- può avvalersi di ulteriori esperti di comprovata autorevolezza, in base alla tipologia di proposta da valutare, e di ulteriori Commissioni tecniche.

Le valutazioni della Commissione servono a definire la graduatoria di merito dei progetti di ricerca sottoposti alla Fondazione e quindi ad attribuire i fondi.



## COMPOSIZIONE DEL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE (PERIODO DI MANDATO 2020-2023)

NOME E CARICA	DATA DI PRIMA NOMINA
Luca Cordero di Montezemolo (Presidente)	07/07/09
Omero Toso (Vice Presidente)	23/07/90
Carlo Pontecorvo (Consigliere)	24/02/11
Alberto Fontana (Consigliere)	07/07/09
Isabella Seragnoli (Consigliere)	14/06/12
Fabio Gallia (Consigliere)	23/06/14
Giovanni Manfredi (Consigliere)	23/06/14
Francesca Pasinelli (Direttore Generale)	22/07/07
Lupo Rattazzi (Consigliere)	25/07/18
Alessandra Colonna (Consigliere)	14/01/21
Davide Dattoli (Consigliere)	22/06/22
Andrea Munari* (Consigliere)	10/10/18
Simona Agnes (Consigliere)	23/01/23

\*In carica fino al 7 ottobre 2022



## RIUNIONI DEL CDA E LIVELLO DI PARTECIPAZIONE (ANNO 2022)

	NUMERO DI RIUNIONI	PARTECIPAZIONE MEDIA
Riunioni effettuate dal CDA	5	10 membri



## SINTESI DEI PRINCIPALI TEMI TRATTATI DAL CDA (ANNO 2022)

- Approvazione del Bilancio di Esercizio 2021 e del Bilancio previsionale per il 2023
- Revisione e approvazione del piano strategico pluriennale
- Ratifica delibere progetti di ricerca extramurali tra cui i progetti Multiround e il Bando Cariplo, selezionati dalla CMS, e dei progetti Seed Grant
- Definizione delle linee strategiche di ricerca
- Ratifica dei progetti di ricerca extramurali tra cui i progetti Multiround e il Bando Cariplo, selezionati dalla Commissione Medico-Scientifica, e dei progetti Seed Grant
- Valutazioni strategiche per l'ampliamento delle attività della Fondazione nell'ambito della produzione e della distribuzione delle terapie
- Adeguamento dello Statuto al codice del terzo settore





## COMPOSIZIONE COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

NOME	POSIZIONE ACCADEMICA	AFFILIAZIONE/I
<a href="#">Beverly Davidson</a> (Presidente)	Direttrice del <i>Raymond G. Perelman Center for Cellular and Molecular Therapeutics</i> , Professoressa di Patologia e Medicina di Laboratorio	<i>University of Pennsylvania, Children's Hospital of Philadelphia (USA)</i>
<a href="#">Thomas Rando</a> (Vicepresidente)	Direttore del <i>The Glenn Center for the Biology of Aging</i> e del <i>Eli and Edythe Broad Center of Regenerative Medicine and Stem Cell Research</i> , Vicedirettore del <i>Stanford Center on Longevity</i> , Professore di Neurologia	<i>Stanford University School of Medicine, University of California Los Angeles (USA)</i>
<a href="#">Barry London</a>	Direttore del <i>Abboud Cardiovascular Research Center e Division of Cardiovascular Medicine</i> , Professore di Medicina Interna - Medicina Cardiovascolare e di Fisiologia Molecolare e Biofisica	<i>University of Iowa (USA)</i>
<a href="#">Ambra Pozzi</a>	Direttrice Associata del <i>Vanderbilt O'Brien Kidney Center e del Vanderbilt Center for Kidney Disease</i> . Professoressa di Fisiologia Molecolare e Biofisica, di Medicina, e di Biologia del Cancro	<i>Vanderbilt University School of Medicine (USA)</i>
<a href="#">François Foulquier</a>	Ricercatore in Biologia Molecolare (Principal Investigator)	<i>CNRS / Université de Lille (Francia)</i>
<a href="#">Paola Bovolenta</a>	Direttrice del <i>Development and Differentiation Department</i> , Principal Investigator	<i>Center for Molecular Biology Severo Ochoa (Spagna)</i>
<a href="#">Angela Giangrande</a>	Professoressa Ordinaria e Principal Investigator	<i>The Institute of Genetics and Molecular and Cellular Biology, University of Strasbourg (Francia)</i>
<a href="#">Markus Glatzel</a>	Direttore del <i>Institute of Neuropathology University Medical Center, Hamburg-Eppendorf</i> , Professore Ordinario di Neuropatologia,	<i>University Medical Center Hamburg-Eppendorf (Germania)</i>
<a href="#">Albert La Spada</a>	Direttore del <i>UCI Institute for Neurotherapeutics</i> , Direttore Associato del <i>UCI School of Medicine</i> , Professore di Patologia, Neurologia, Chimica Biologica	<i>University of California Irvine (USA)</i>
<a href="#">Nael Nadif Kasri</a>	Professore Ordinario di Neuroscienze Mediche	<i>Radboud Medical Centre Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University (Paesi Bassi)</i>
<a href="#">Holger Lerche</a>	Direttore del <i>Department Neurology and Epileptology</i> , Professore	<i>Center of Neurology, Hertie Institute for Clinical Brain Research, University of Tübingen (Germania)</i>
<a href="#">Punam Malik</a>	Direttrice del <i>Cincinnati Comprehensive Sickle Cell Center</i> , Professoressa di Pediatria	<i>Cincinnati Children's Hospital Medical Center, University of Cincinnati (USA)</i>

NOME	POSIZIONE ACCADEMICA	AFFILIAZIONE/I
<a href="#">Mauro Giacca</a>	Direttore della <i>School of Cardiovascular and Metabolic Medicine &amp; Sciences</i> , Professore di Scienze Cardiovascolari	<i>King's College London (Regno Unito)</i>
<a href="#">Paul Robbins</a>	Direttore Associato del <i>Institute on the Biology of Aging and Metabolism e del Medical Discovery Team on the Biology of Aging</i> , Professore di Biochimica, Biologia Molecolare, e Biofisica	<i>University of Minnesota (USA)</i>
<a href="#">Jacques Beckmann</a>	Professore Emerito	<i>University of Lausanne (Svizzera)</i>
<a href="#">Raul Urrutia</a>	Direttore del <i>Center for Genomic Sciences and Precision Medicine</i> , Professore	<i>Medical College of Wisconsin (USA)</i>
<a href="#">Robert Brosh</a>	Senior Investigator	<i>National Institute of Aging, National Institutes of Health (USA)</i>
<a href="#">Michael Murphy</a>	Professore di Biologia Redox Mitocondriale, Ricercatore MRC, Ricercatore Wellcome Trust	<i>University of Cambridge (Regno Unito)</i>
<a href="#">Jeffrey Dilworth</a>	Professore di Biologia Cellulare e Rigenerativa	<i>University of Ottawa (Canada)</i>
<a href="#">Roberto Zoncu</a>	Professore Associato di Biochimica, Biofisica e Biologia Strutturale	<i>University of California Berkeley (USA)</i>
<a href="#">Fabio Candotti</a>	Professore Ordinario di Medicina	<i>University of Lausanne (Svizzera)</i>
<a href="#">Åsa Gustafsson</a>	Professoressa di Scienze Biomediche, Farmacologia e Fisiologia	<i>University of California San Diego School of Medicine (USA)</i>
<a href="#">Simon Heales</a>	Professore di Chimica Clinica	<i>University College London (Regno Unito)</i>
<a href="#">Massimo Pandolfo</a>	Professore di Neurologia, Neurologo	<i>McGill University (Canada)</i>
<a href="#">Bradley Olwin</a>	Professore di Biologia Molecolare, Cellulare e dello Sviluppo	<i>University of Colorado Boulder (USA)</i>
<a href="#">Yvan Arsenijevic</a>	Direttore del <i>Unit of Retinal Degeneration and Regeneration</i> , Professore Associato	<i>University of Lausanne (Svizzera)</i>
<a href="#">Paul Gissen</a>	Professore Clinico e Ricercatore (Principal Investigator)	<i>University College London (Regno Unito)</i>
<a href="#">Paula Cannon</a>	Direttrice Associata del <i>Cross School Programs for the MESH Academy</i> , Professoressa Associata di Microbiologia	<i>Keck School of Medicine of USC, University of Southern California (USA)</i>



IMPEGNO DELLA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA (ANNO 2022)

	NUMERO DI RIUNIONI	PARTECIPAZIONE MEDIA
Riunioni effettuate dalla Commissione Medico-Scientifica	2	22 membri
	NUMERO PROGETTI	NUMERO REVISIONI SCIENTIFICHE
Valutazioni effettuate dalla Commissione Medico-Scientifica	265	663

PRESENZA FEMMINILE NEGLI ORGANI DI GOVERNANCE (IN % RISPETTO AL NUMERO DEI MEMBRI, ANNO 2022)



L'ORGANO DI CONTROLLO

L'Organo di Controllo è composto da tre membri effettivi e due supplenti, nominati dal Consiglio di Amministrazione, è in carica per tre anni ed è rieleggibile per ulteriori due mandati.

L'Organo di Controllo:

- verifica almeno ogni tre mesi che l'amministrazione sia regolare
- monitora che le finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale siano rispettate
- attesta la conformità del bilancio sociale rispetto alle linee guida del D.M. 4/7/2019
- vigila sull'adeguatezza della struttura organizzativa
- vigila sull'adeguatezza e il funzionamento del sistema amministrativo-contabile.

Nel corso del 2022 l'Organo di Controllo si è riunito sette volte, ha partecipato a tutti e cinque i Consigli di Amministrazione e nel 2023, sino alla data di approvazione del presente Bilancio Sociale, si è riunito ulteriori cinque volte.

L'Organo di Controllo ha espresso parere favorevole sulla conformità di redazione del Bilancio sociale come da

Relazione allegata.

Telethon si affida anche a una Società di revisione per la verifica della corretta tenuta della contabilità e della correttezza dei documenti di bilancio. La Società di revisione, nominata a titolo legale nel 2022 fino al 2024 su parere favorevole dell'Organo di Controllo, è Deloitte & Touche SpA. L'incarico è triennale con possibilità di rinnovo per ulteriori due mandati.

GRATUITÀ DELLE CARICHE E DEI COMPENSI

Ogni carica è gratuita, tranne i compensi degli organi di controllo (20 mila euro annui comprensivi di imposte e tasse) e di vigilanza (38 mila euro annui comprensivi di imposte e tasse), i gettoni di partecipazione alle riunioni della Commissione Medico-Scientifica e l'eventuale rimborso delle spese vive sostenute per svolgere l'incarico o per specifica delibera del Consiglio di Amministrazione. Il Consiglio di Amministrazione ha facoltà di deliberare l'attribuzione di compensi per i singoli Consiglieri, a fronte di specifici incarichi.

A tal proposito, per un membro del CdA, è previsto un compenso di 36 mila euro per uno specifico incarico non connesso con le attività del Consiglio.



COMPOSIZIONE ORGANO DI CONTROLLO (PERIODO DI MANDATO 2020-2022)

NOME E CARICA	CARICA
Luciano Festa	Presidente
Benedetta Navarra	Membro
Mariella Tagliabue	Membro
Claudio Sforza	Supplente
Fabio Fortini	Supplente

SISTEMI DI PROGRAMMAZIONE, GESTIONE E CONTROLLO

Fondazione Telethon è dotata di un sistema di programmazione e controllo dell'andamento economico e finanziario, con controlli mensili che si estendono a tutti gli ambiti della gestione e dell'organizzazione.

Il Direttore Generale, che ha una visibilità continua sull'esecuzione operativa dei processi, segnala eventuali criticità nella gestione al Consiglio di Amministrazione.

Per ogni eventuale contenzioso si valuta il rischio per la Fondazione. Su questa base, per trasparenza e per applicare il principio prudenziale, si procede a un accantonamento a fondi rischi in bilancio. Nel 2022 non ci sono stati contenziosi tali da richiedere accantonamenti.

IL MODELLO DI ORGANIZZAZIONE, GESTIONE E CONTROLLO

Per rafforzare il livello di trasparenza, efficacia e correttezza delle proprie azioni, dal 2012 Fondazione Telethon ha definito il proprio *Modello di organizzazione, gestione e controllo* (ai sensi del D.Lgs. 231/2001), monitorato periodicamente per adeguarne l'applicazione allo sviluppo della normativa e delle attività realizzate.

Il Modello definisce e disciplina le fattispecie di reati-presupposti, inclusi quelli legati ai rapporti con lo Stato e la Pubblica Amministrazione e i rischi legati alla corruzione. Parte integrante del Modello Organizzativo è il *Sistema Disciplinare*, che individua le condotte rilevanti e la tipologia delle sanzioni, il procedimento di accertamento delle violazioni e di definizione delle sanzioni.

Tra i reati presupposto, figurano i reati di corruzione di cui all'art. 24 e 25 del d.lgs 231/2001 "reati commessi nei rapporti con la p.a." e la corruzione tra privati di cui all'art 25 ter del d.lgs 231/2001 "reati societari". Per ridurre il rischio che si verificano fattispecie corruttive, nell'ambito della Fondazione sono state identificate le aree sensibili e introdotti specifici presidi di controllo.

Le aree sensibili riguardano:

- la raccolta di fondi e finanziamenti (pubblici e privati)

- per la ricerca scientifica
- la valutazione, selezione e finanziamento dei progetti di ricerca scientifica
- la gestione delle risorse finanziarie
- la selezione e qualificazione dei fornitori nel processo di acquisto di beni e servizi
- la gestione dei rapporti con enti pubblici (in occasione di adempimenti amministrativi, previdenziali, fiscali; il rilascio di atti o provvedimenti amministrativi; verifiche o ispezioni)
- la gestione del contenzioso e di successioni e donazioni
- la gestione della contabilità e la redazione del bilancio di missione, delle operazioni corporate e dei rapporti con il Revisore esterno e con il Collegio dei Sindaci
- la selezione, assunzione e gestione amministrativa del personale, anche straniero.

IL CODICE ETICO E LE REGOLE DI CASA TELETHON

Dal 2012 il *Codice Etico* esprime gli impegni assunti da amministratori, dipendenti e collaboratori nella conduzione delle proprie attività lavorative, per prevenire i comportamenti illeciti ed evitare qualsiasi coinvolgimento di Telethon in condotte penalmente rilevanti.

Il Codice elenca anche i diritti, i doveri e le responsabilità della Fondazione verso i propri stakeholder, ispirati ai principi di correttezza, trasparenza e integrità, e le modalità per individuare e gestire il conflitto di interesse.

In linea con i principi organizzativi della Fondazione, fissati nel Codice Etico, le Regole di Casa Telethon definiscono il quadro di riferimento affinché tutti i dipendenti adottino comportamenti organizzativi responsabili e coerenti con l'impianto valoriale basato sui principi di integrità, trasparenza, correttezza e rispetto delle leggi. Per condividere Modello organizzativo e Codice Etico all'interno della Fondazione, vengono progettati e realizzati interventi di comunicazione e formazione rivolti ai dipendenti, ai collaboratori e a tutti gli stakeholder esterni.

Ambiti disciplinati dal Codice Etico

Criteri di condotta nelle relazioni con il personale

Guidano Telethon nella selezione, gestione e valorizzazione del merito e della competenza delle proprie persone. Disciplinano il processo di selezione, la valutazione delle prestazioni, la tutela della salute e sicurezza, la tutela della privacy e i doveri del personale. Dedicano particolare attenzione alla disciplina del conflitto di interesse e alla condotta dei fundraiser.

Criteri di condotta nei rapporti con gli stakeholder

Guidano Telethon nell'identificare i principali interlocutori e nello stabilire criteri di rilevanza, ponendo al centro la collettività e gli attori che ne fanno parte, persone affette da malattie rare, mondo della ricerca e società civile a sostegno della missione. Chiariscono il modello di comportamento da adottare nel caso di rapporti paritetici nell'ambito della raccolta fondi, con i fornitori di beni e servizi e con la pubblica amministrazione.

### L'ORGANISMO DI VIGILANZA

Per applicare correttamente il Modello Organizzativo e il Codice Etico e per aggiornarli con l'evoluzione della normativa e dell'assetto organizzativo, è stato nominato un Organismo di Vigilanza (OdV).

L'Organismo di Vigilanza riferisce periodicamente alla governance della Fondazione sull'attuazione del Modello; se emergono criticità, suggerisce le opportune modifiche.

L'OdV riferisce su base continuativa alla Direzione della Fondazione; riferisce all'Organo di Controllo e al

Consiglio di Amministrazione almeno una volta l'anno in occasione del CdA. Nella sua relazione descrive l'attività svolta, indica i controlli e le verifiche specifiche effettuate e i loro risultati, gli eventuali aggiornamenti del Modello.

Nel 2022 e sino alla data di approvazione del presente Bilancio Sociale non sono stati riferiti episodi di corruzione né sono pendenti controversie di rilievo ai fini della rendicontazione sociale.

le Relazioni con i Pazienti e le Associazioni di Pazienti, per creare momenti di formazione, condivisione e di ascolto. Riporta al Direttore Generale il Responsabile degli Acquisti, cui spetta garantire la massima trasparenza nel processo di acquisto di beni e servizi.

### RICERCA E SVILUPPO

La Direzione R&S definisce i piani strategici con l'ausilio dell'Advisory board e si suddivide in quattro aree che coprono tutto il percorso di sviluppo di una terapia innovativa, dalla ricerca di base alla terapia.

L'area Ricerca coordina il processo di peer review, il metodo per selezionare e finanziare i progetti più meritevoli, e il monitoraggio dell'avanzamento dei progetti di ricerca.

L'ufficio di Sviluppo Tecnologico promuove alleanze anche industriali. Si coordina con il Translational Project Management e Regulatory Affairs e l'Ufficio dello Sviluppo Clinico: insieme e in partnership con il settore farmaceutico lavorano affinché si arrivi alla cura.

L'intera Direzione Ricerca e Sviluppo ha anche il compito di trovare ulteriori finanziamenti esterni da destinare alla ricerca.

### RISORSE UMANE E ORGANIZZAZIONE

Si occupa dello sviluppo delle professionalità e della qualità dell'ambiente lavorativo, secondo la missione e i Codici di comportamento della Fondazione.

Il suo obiettivo è valorizzare le competenze, motivare le persone, migliorare il benessere interno, anche attraverso tutti gli adempimenti amministrativi correlati.

Fanno parte della Direzione anche:

- i Sistemi Informativi, che forniscono supporto e la strumentazione informatica in linea con le esigenze e le attività lavorative
- gli Affari Legali, che gestiscono i contratti d'acquisto, i lasciti testamentari e la Privacy.
- l'area Welfare, Sistemi Organizzativi e Qualità a cui sono affidate le certificazioni della Fondazione e degli Istituti.

### AMMINISTRAZIONE E FINANZA

Gestisce la struttura operativa e della ricerca, in particolare la pianificazione e il controllo, orientati all'efficienza e alla trasparenza. La funzione riguarda anche tutta la gestione dei finanziamenti ricevuti da enti esterni e della rendicontazione.



### COMPOSIZIONE DELL'ODV (PERIODO DI MANDATO 2022-2024)

NOME E CARICA	CARICA
Massimiliano Lissi	Presidente Odv
Lucia Filippi	Membro Odv
Ottavia Alfano	Membro Odv

### ANALISI E GESTIONE DEI RISCHI

Dal 2004 Telethon si è dotata di un sistema di gestione Qualità che risponde ai requisiti della norma UNI EN ISO 9001:2015. Nel 2022 ha ottenuto le certificazioni secondo altri due schemi documentali, UNI EN ISO 14001:2015 e UNI EN ISO 45001:2018, implementando un sistema di gestione integrato QSA.

L'ambito di applicazione delle norme riguarda:

- programmazione delle linee di finanziamento
- valutazione iniziale e selezione, attivazione, monitoraggio scientifico ed amministrativo e valutazione finale dei progetti di ricerca extramurale e degli Istituti Telethon di ricerca intramurale
- erogazione di servizi di ricerca per la cura delle malattie genetiche rare.

Dal 2017 Fondazione Telethon ha adottato un processo strutturato di identificazione e valutazione dei fattori di contesto che possono influire in modo significativo sulla sua capacità di generare valore nel breve, medio e lungo termine e di raggiungere i risultati attesi dal Sistema di Gestione per la Qualità. Il processo considera il perimetro interno ed esterno dell'organizzazione facendo attenzione a rilevare le specificità più significative e dal 2022 è stato esteso a tutto il sistema di gestione integrato.

Per identificare i rischi Telethon adotta il metodo PDCA (Plan, Do, Check, Act): selezione del processo in esame, sua declinazione nelle varie fasi, individuazio-

ne dei rischi associati a ogni fase, definizione di azioni di mitigazione del rischio individuato.

I rischi sono valorizzati attraverso il prodotto fra probabilità di accadimento, gravità dell'impatto al loro verificarsi e rilevanza con gli attuali sistemi di controllo. I rischi valorizzati sono ordinati secondo l'indice di priorità di rischio determinato e sottoposti al Direttore Generale per la valutazione e il conseguente trattamento.

### STRUTTURA E RUOLI ORGANIZZATIVI

La struttura organizzativa di Telethon è snella e l'attività delle direzioni è suddivisa in aree.

L'organigramma può essere modificato in qualsiasi momento. All'interno di ciascuna area, le unità organizzative fanno capo ai coordinamenti, per garantire condivisione e assicurare flessibilità e rapidità nel prendere le decisioni.

Il Comitato di Direzione, cui partecipano i direttori delle funzioni, favorisce l'allineamento interno, il confronto, la condivisione di piani e obiettivi.

### DIREZIONE GENERALE

Guida e orienta l'organizzazione insieme al Comitato di Direzione. In staff al Direttore Generale ci sono le aree delle Relazioni Esterne e Istituzionali, che rappresentano la Fondazione su tavoli nazionali e internazionali, gestiscono le relazioni e creano network. Fa parte della Direzione Generale l'area che gestisce e sviluppa



### RACCOLTA FONDI

Definisce e coordina le strategie di acquisizione di sempre nuovi sostenitori, siano essi individui, aziende o istituzioni, coltivando con loro una relazione autentica e fondata su un costante dialogo e aggiornamento rispetto ai risultati ottenuti e a quelli da raggiungere, con l'obiettivo di garantire le risorse finanziarie per la sostenibilità della Fondazione.

Fanno capo a questa funzione anche i grandi eventi Telethon, come la Maratona Rai e la gestione delle reti di

volontariato, come i Coordinatori provinciali che creano e coordinano squadre di volontariato per la promozione di iniziative di raccolta fondi e sensibilizzazione nelle province di competenza.

Compito della Raccolta Fondi è anche comunicare la missione e i risultati della ricerca scientifica finanziata verso l'esterno e i propri sostenitori attraverso tutti i canali di comunicazione, sia analogici che digitali.



FOCUS

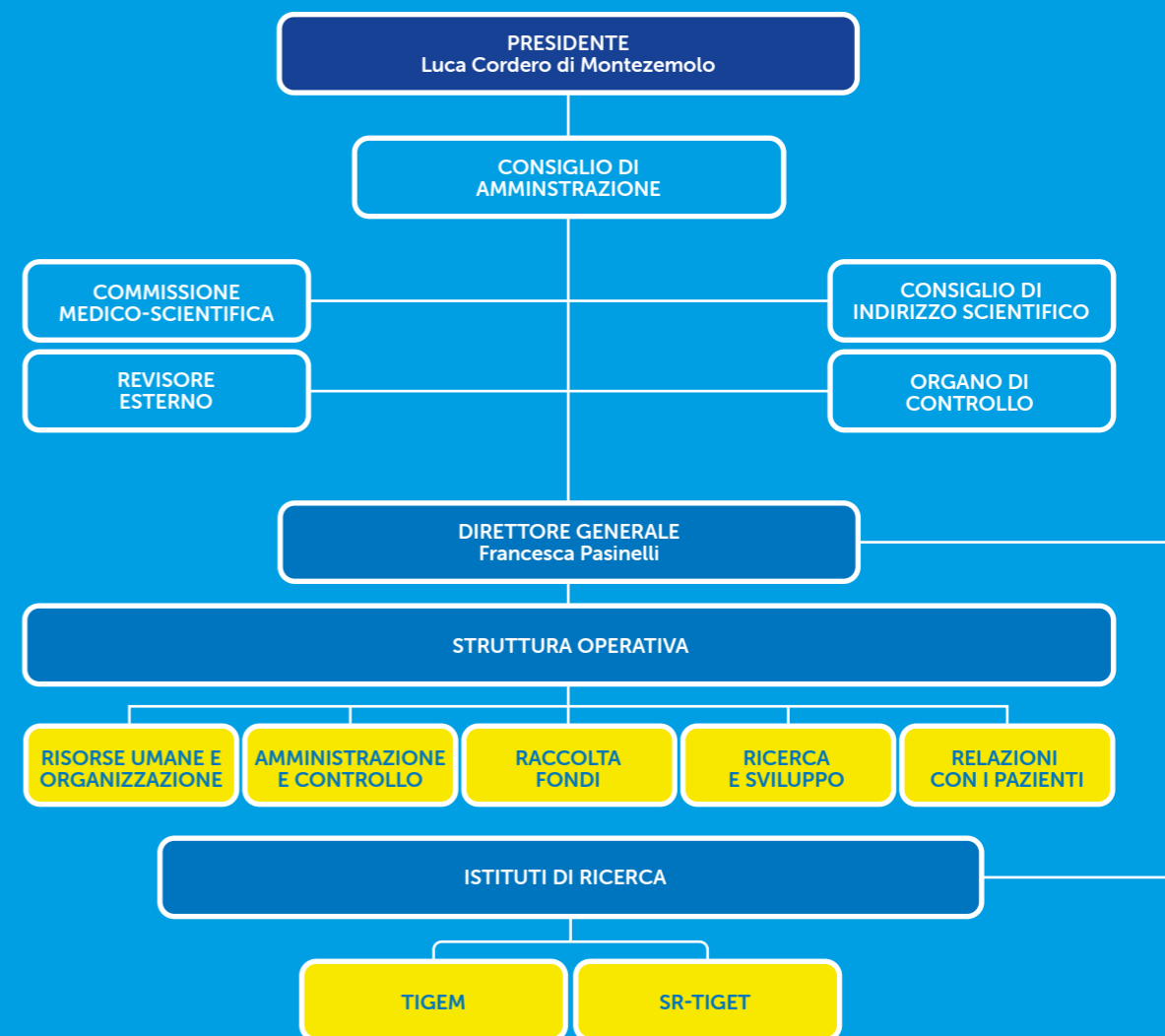
## La Maratona Televisiva

È il febbraio del 1990. Lina Chiaffoni, che rappresenta l'associazione dei pazienti Uildm (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare), ha un appuntamento con l'allora sottosegretario degli Esteri Susanna Agnelli. Si parla di sogni: una raccolta fondi in televisione, come quella francese e quella americana inventata da Jerry Lewis. Una maratona per sensibilizzare su una malattia genetica rara sconosciuta agli italiani, la distrofia muscolare. Si vuole portare Telethon in Italia per raccogliere fondi e investirli in ricerca. La ricerca è l'unica speranza per chi nasce con una malattia genetica rara, una speranza che però si scontra con gli scarsi investimenti pubblici e privati su queste patologie. Così in quella giornata d'inverno nasce Fondazione Telethon, una realtà che ha cambiato la vita di tante persone con una malattia genetica rara. Da allora di Maratone Televisive ne sono state realizzate 33. Nel mese di dicembre, sui canali televisivi e radiofonici della Rai, si svolge l'evento che, oltre a raccogliere fondi, fa conoscere agli italiani il mondo

delle malattie rare e l'impegno di Fondazione Telethon a favore della ricerca scientifica su queste malattie. Un servizio preziosissimo, che ha dato e continua a dare voce ai pazienti e alle loro famiglie. Uno studio dedicato a Telethon, più di 21 ore di diretta televisiva nel 2022, in cui si alternano storie di pazienti, interventi di ricercatori, approfondimenti e novità della ricerca sulle malattie genetiche rare, rendicontazione sull'impiego dei fondi raccolti. Attorno alla Maratona Telethon ruotano anche gli altri programmi del palinsesto Rai. Costruire un evento televisivo di questa portata comporta un intenso lavoro relazionale e redazionale: dallo studio alla selezione dei contenuti di ricerca, al contatto e all'ascolto delle famiglie che vogliono dare la loro testimonianza. Solo nel 2022 sono state coinvolte 45 trasmissioni, costruiti spazi televisivi dedicati alle malattie rare con la partecipazione di 49 famiglie con una persona con malattia rara e l'intervento di 30 ricercatori.



### ORGANIGRAMMA



#### RISORSE UMANE

Valorizza le competenze, la motivazione e il benessere del personale, garantendo una corretta contrattualizzazione e gestione degli adempimenti amministrativi. Presidia, inoltre, lo sviluppo tecnologico, la gestione della privacy e delle pratiche successive relative a lasciti o eredità a favore della Fondazione.

#### AMMINISTRAZIONE

Monitora e garantisce, sulla base del principio di trasparenza, l'efficienza dei costi attraverso un'accurata gestione della struttura operativa e della ricerca, contabilizzando e rendicontando puntualmente le spese sostenute.

#### RACCOLTA FONDI

Si occupa di attivare e gestire partnership aziendali, organizzare eventi di raccolta fondi televisivi e sul territorio nazionale, di raccogliere donazioni da individui. Comunica e promuove i risultati scientifici al fine di

sensibilizzare l'opinione pubblica e renderla partecipe dei traguardi raggiunti.

#### RICERCA E SVILUPPO

Coordina il processo di peer review per l'assegnazione dei fondi ai ricercatori di enti italiani e a quelli dei propri istituti di ricerca Tigem e SR-Tiget. Valorizza la ricerca della Fondazione attraverso i brevetti e la proprietà intellettuale, attiva i contatti per sviluppare accordi industriali, presidia gli studi clinici, gestisce le relazioni con gli enti regolatori e i comitati etici, sempre con il fine di tradurre i risultati raggiunti in terapie a favore dei pazienti affetti da malattie genetiche rare.

#### RELAZIONI CON LE ASSOCIAZIONI

È l'area che gestisce e sviluppa le relazioni con la comunità dei pazienti. Crea momenti di condivisione, di ascolto e di formazione, oltre a informare e rispondere alle richieste attraverso lo sportello Inforare.



FOCUS

## L'Area Relazioni con i pazienti e le Associazioni di pazienti e il suo ruolo strategico nella Fondazione

Fondazione Telethon è un esempio di ecosistema incentrato sulla persona: un modello che coinvolge il paziente nella propria cura, "per migliorare la sicurezza, la qualità e centralità delle persone nell'erogazione dei servizi sanitari", secondo la definizione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità.

"I pazienti sono la nostra origine e sono il nostro fine": le parole di Susanna Agnelli suonano attualissime. La missione di Fondazione Telethon è arrivare alla cura delle malattie genetiche rare attraverso la ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. A guidarla è **l'importanza di ogni singola vita di ogni singola persona**, che viene prima della malattia.

All'interno del nostro ecosistema, i pazienti hanno un ruolo fondamentale:

- definiscono i nostri ambiti di azione
- vigilano sul nostro operato
- attendono risultati e risposte
- esercitano pressione sul nostro operato
- legittimano la nostra esistenza.

Per questo Telethon ha creato l'area *Relazioni con i pazienti e le associazioni*.

Come charity di ricerca biomedica vive di una collaborazione intensa con altre realtà che si occupano di pazienti.

L'area *Relazioni con i pazienti e le associazioni* sviluppa la propria attività lungo tre direttrici fondamentali:

### EMPOWERMENT

Vuole essere per i pazienti e le loro associazioni un punto di riferimento sui temi della ricerca scientifica perché seguano consapevolmente il percorso di una ricerca scientifica partecipata, innovativa e responsabile, secondo le direttive internazionali che mirano alla partecipazione attiva dei portatori di interesse.

Per questo approfondisce le logiche del finanziamento alla ricerca, dell'accesso ai trial clinici e di tutto ciò che è propedeutico alla ricerca, informa sui risultati della ricerca (di Fondazione Telethon e non) attraverso incontri e attività di formazione, con un ruolo di catalizzatore tra il mondo della ricerca e le associazioni di pazienti per facilitare l'avvio di un progetto di ricerca.

### ADVOCACY

Si impegna per facilitare le relazioni con le Istituzioni e gli attori rilevanti per la comunità delle malattie rare, rafforzando la rete tra le associazioni di pazienti, favorendo la loro costituzione e la loro crescita.

### AWARENESS

Promuove per i pazienti e le loro associazioni occasioni e strumenti di visibilità, nei canali della Fondazione e sui principali canali del mondo delle malattie rare.

Il team *Relazioni con i pazienti e le associazioni* è quindi il collettore e il facilitatore tra il mondo dei pazienti e le diverse anime di Telethon, che collaborano per:

- supportare le associazioni che adottano le migliori pratiche per finanziare la ricerca biomedica, offrendo strumenti e competenze per la selezione dei progetti da finanziare tramite peer review
- facilitare la creazione di percorsi di collaborazione tra pazienti e comunità scientifica

- sviluppare progetti di ricerca, registri di patologia, biobanche
- orientare nei percorsi di trasferimento tecnologico e valorizzazione della proprietà intellettuale, e nella ricerca di bandi
- sviluppare progetti di comunicazione mirati all'inclusione e all'aumento della conoscenza e della consapevolezza sul mondo delle malattie rare.

Obiettivo dell'area è fare rete anche all'interno della Fondazione, per dare voce all'esigenza dei malati rari di affermare la propria identità, la propria individualità e la propria esistenza al di là della malattia e soprattutto della loro rarità, che non può né deve determinare il valore della loro vita.

A fine 2022 la rete delle Associazioni di Fondazione Telethon, creata per volontà stessa dei pazienti e dei loro familiari, conta 257 associazioni, 22 in più rispetto al 2021.



## 1.4 Il valore del dialogo con gli stakeholder

La Fondazione esiste solo in funzione delle persone affette da distrofia muscolare o da altre malattie genetiche rare e delle loro famiglie. Sono loro, pazienti e famiglie, a definire gli ambiti d'azione della Fondazione e a vigilare che siano rispettati, sia direttamente sia attraverso le Associazioni di malattia.

Perché i pazienti possano ricevere una cura adeguata, dare un nome alla propria malattia, migliorare la qualità della loro vita, Telethon sostiene la comunità scientifica. È così che la ricerca avanza verso la cura.

Una grande impresa collettiva cui partecipano tutti gli stakeholder, interni ed esterni. Conta il contributo di tutti, anche il più piccolo.

Contano i ricercatori, che lavorano presso gli Istituti Telethon e sono finanziati attraverso la partecipazione ai bandi Telethon o lo sviluppo di progetti: portano avanti la missione della Fondazione, testimoniano l'impiego dei fondi, rappresentano l'impegno di Telethon in occasioni pubbliche.

Contano dipendenti e collaboratori altamente profes-

sionali, che condividono gli obiettivi statuari.

Contano i fornitori di beni e servizi, gli enti nazionali e internazionali nel campo della ricerca e della scienza, con cui Telethon fa rete per sensibilizzare e diffondere una cultura scientifica corretta.

Contano i partner industriali che rendono possibile accelerare lo sviluppo di terapie e l'accesso dei pazienti alla cura.

Contano gli altri Enti nell'ambito della lotta alle malattie genetiche, con cui Telethon collabora sia per amplificare i propri impatti sia per rafforzare l'accessibilità della cura.

Contano donatori, volontari e istituzioni: fanno incontrare comunità scientifica e pazienti e apportano alla Fondazione risorse economiche, competenze e passione.

E contano i media, cui Telethon affida i suoi messaggi: così la collettività diventa più consapevole sulla condizione e i bisogni delle persone con malattie rare e sull'importanza della ricerca scientifica.



### IL SISTEMA DEGLI STAKEHOLDER





## IL DIALOGO CON GLI STAKEHOLDER

## Persone con una malattia genetica rara e le loro famiglie

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Sono i destinatari della missione e dell'impegno nell'avanzamento della ricerca scientifica e nello sviluppo di terapie.</p> <p>A pazienti e famiglie sono dedicati sia le attività per favorire l'accoglienza presso strutture dove sottoporsi a terapia genica sia i servizi di informazione e orientamento.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mailing periodico</li> <li>• Incontri 1:1</li> <li>• Collaborazione con le Associazioni di malattia</li> <li>• Servizio Info_rare</li> <li>• Biobanche</li> <li>• Registri di patologia</li> <li>• Progetto Malattie senza diagnosi</li> <li>• Progetto Scuole</li> <li>• Progetto Come a Casa</li> <li>• Sensibilizzazione sul sito e sui social</li> <li>• Sensibilizzazione su Telethon Notizie e Maratona</li> </ul>

## Associazioni di malattia

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Sono legate a Telethon da collaborazioni durature per promuovere la formazione e la partecipazione attiva dei pazienti, migliorare l'attenzione della società sulle malattie genetiche rare, favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono le stesse situazioni.</p> <p>Telethon facilita i processi di attivazione della ricerca, per far proseguire le Associazioni consapevolmente nel percorso di una ricerca scientifica partecipata, innovativa e responsabile.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mailing periodico</li> <li>• Incontri dedicati</li> <li>• Occasioni di incontro e dialogo con la comunità scientifica</li> <li>• Progetti di formazione e webinar dedicati a tematiche di interesse</li> <li>• Supporto nell'organizzazione di bandi di ricerca (Progetto Seed Grant)</li> <li>• Supporto alla raccolta fondi</li> <li>• Eventi associativi territoriali</li> <li>• Facilitazione della relazione tra Associazioni</li> <li>• Questionari di valutazione e soddisfazione</li> </ul>

## Ricercatori e comunità scientifica

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Sono i ricercatori Telethon presso gli Istituti Tigem e SR-Tiget e i ricercatori finanziati presso altri Enti di ricerca. Attraverso i ricercatori, Telethon realizza la sua missione per la ricerca di cure per le malattie genetiche rare.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Finanziamo la loro ricerca dopo una stringente valutazione dei progetti</li> <li>• Mailing sulle opportunità offerte da Telethon a sostegno della ricerca</li> <li>• Incontri dedicati ed eventi di visibilità</li> <li>• Partecipazione a network scientifici nazionali e internazionali</li> <li>• Indagini periodiche (biennali di soddisfazione)</li> <li>• Comitato Medico-Scientifico</li> </ul>

## Componenti della governance, personale e collaboratori

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Comprendono i membri degli organi di governo, il personale non ricercatore impiegato nelle sedi di Telethon e i collaboratori.</p> <p>Sulle competenze di queste persone poggia il funzionamento gestionale e organizzativo di Telethon e la sua capacità di mantenere viva la relazione con gli stakeholder e garantire trasparenza ai sostenitori.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Momenti periodici di confronto</li> <li>• Valutazione periodica delle performance</li> <li>• Indagini sul benessere organizzativo e lo stress lavoro-correlato</li> <li>• Programma di sviluppo organizzativo</li> <li>• Audit interni ed esterni periodici sulla salute e la sicurezza</li> </ul>

## Volontari e partner di volontariato

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>I volontari che condividono la missione di Telethon e mettono a disposizione tempo e competenze contribuiscono all'operatività della Fondazione.</p> <p>Oltre che sulle persone attive durante gli eventi di raccolta fondi sul territorio, Telethon può contare sui partner di volontariato, associazioni che ne sostengono le attività con le loro reti di volontari su tutto il territorio nazionale.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Convention dei Coordinatori Provinciali Telethon</li> <li>• Indagini periodiche di soddisfazione e gradimento</li> <li>• Incontri di area</li> <li>• Newsletter e cicli di comunicazione su temi specifici</li> <li>• Incontri online "tra di noi"</li> <li>• Iniziative di formazione</li> <li>• Pagine dedicate all'attività di volontariato sul sito istituzionale telethon.it</li> </ul>

## Partner strategici

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Enti o aziende le cui competenze complementari a quelle della Fondazione consentono di accelerare lo sviluppo di terapie o l'accesso delle persone con malattie genetiche rare a servizi e/o terapie.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Progetti di collaborazione</li> <li>• Monitoraggio in itinere</li> </ul>

## Fornitori

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Collaborano con la Fondazione fornendo competenze, prodotti e servizi funzionali a perseguire la missione e svolgere le attività.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Qualificazione e monitoraggio</li> <li>• Progetti di collaborazione</li> </ul>

## Sostenitori

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Persone, enti e aziende che sostengono progetti specifici o la missione di Telethon attraverso donazioni.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cicli di comunicazione on e offline e aggiornamento sulla missione</li> <li>• Servizio donatori dedicato</li> <li>• Incontri fisici (es. invito alla maratona) e online</li> <li>• Indagini sulla qualità del servizio Donatori, sulle preferenze di comunicazione e di tipologia di progetti e iniziative da sostenere, sulla notorietà della Fondazione</li> </ul>

## Istituzioni e Pubblica Amministrazione

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Possono sostenere economicamente l'attività di ricerca svolta da Telethon presso gli Istituti e/o finanziata.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consultazioni istituzionali</li> <li>• Tavoli di lavoro</li> <li>• Monitoraggio e controllo</li> </ul>

## Cittadinanza e Media

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON	COME LI COINVOLGIAMO
<p>Sono destinatari delle iniziative di sensibilizzazione e cambiamento culturale.</p> <p>Amplificano i messaggi rafforzando visibilità e legittimazione.</p> <p>Possono supportare Telethon nelle campagne di raccolta fondi.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Progetti di collaborazione</li> <li>• Campagne di sensibilizzazione</li> <li>• Progetti nelle scuole</li> </ul>

## 1.5 Piano strategico e analisi di materialità

Nel 2022 Telethon ha svolto la sua prima analisi di materialità, una consultazione degli stakeholder che applica i principi di rendicontazione richiesti dal D.M 4/7/2019 in termini di rilevanza e completezza delle informazioni incluse a bilancio.

Gli obiettivi:

- coinvolgere gli stakeholder rilevando le loro percezioni
- perfezionare i processi interni di rendicontazione sulla base della rilevanza delle azioni previste dal Piano di sviluppo strategico della Fondazione fino al 2026
- pianificare strategie, percorsi di estensione, azioni di miglioramento.

Promossa dal Global Reporting Initiative (GRI) e dall'International Integrated Reporting Council (IIRC), l'analisi di materialità è una metodologia per la valutazione della rilevanza dei temi economici, sociali e ambientali, raffrontando il punto di vista dell'organizzazione e quello dei suoi stakeholder. Gli elementi che considera sono concreti e misurabili: di qui il termine di "materialità".

Il Piano Strategico è stato sviluppato nel 2022 attraverso l'analisi di dati di contesto e delle dinamiche di cambiamento in atto:

- l'evoluzione degli standard internazionali della ricerca scientifica
- l'affermazione di nuove forme di partenariato strategico per l'accesso a tecnologie, servizi e competenze – anche industriali – che rendano effettivo l'accesso al paziente
- l'evoluzione organizzativa e gestionale per rendere lo sviluppo sostenibile.

I passi del progetto di valutazione della materialità:

- definizione dei macro-ambiti strategici per lo sviluppo di Fondazione Telethon secondo il Piano Strategico
- identificazione delle azioni, consultando i referenti interni di ciascun ambito per far emergere e sistematizzare i temi prioritari condivisi
- formalizzare ambiti e azioni
- riportare ambiti e azioni in un questionario da sottoporre a diverse categorie di stakeholder.

Il questionario ha raccolto 3.694 risposte valide.



GLI AMBITI DEL PIANO STRATEGICO DI TELETHON

Avanzamento della ricerca scientifica

1

Autonomia nello sviluppo delle terapie

2

Coinvolgimento dei pazienti e delle Associazioni di Malattia

3

Sviluppo organizzativo e delle competenze

4

Consolidamento della sostenibilità economica

5

La missione di Fondazione Telethon è trovare cure per le persone affette da malattie genetiche rare attraverso il finanziamento di progetti di ricerca. Le azioni del Piano Strategico guideranno la Fondazione affinché possa intercettare e finanziare progetti con alto potenziale per lo sviluppo di terapie, e determineranno un impegno rilevante nell'ampliamento dell'investimento in ricerca, anche attraverso partenariati, e nel monitoraggio e valutazione degli impatti, con riferimento al potenziale della ricerca di entrare nel percorso di sviluppo della terapia.

La ricerca ha dimostrato di poter generare terapie innovative che migliorano la vita dei pazienti. Con l'obiettivo di garantire la fruibilità delle cure, Fondazione Telethon si doterà delle capacità necessarie a completare, in modo autonomo, lo sviluppo delle terapie che possono avere un reale impatto sulle vite dei pazienti, garantendone anche la distribuzione sul mercato laddove nemmeno quest'ultima fase fosse di interesse per l'industria farmaceutica. Oltre al rafforzamento delle competenze interne per sostenere lo sviluppo delle terapie - dalla ricerca scientifica all'autorizzazione da parte delle autorità competenti -, Telethon collaborerà con università, imprese e istituzioni per facilitare lo sviluppo delle terapie.

Nell'ecosistema di Fondazione Telethon i pazienti hanno un ruolo fondamentale perché ne determinano l'esistenza. Le azioni nei loro confronti saranno orientate a consolidare il dialogo con Associazioni e pazienti sui temi della ricerca scientifica perché sia stimolata una costante consapevolezza e reciprocità di informazioni. Telethon rafforzerà il proprio ruolo nell'orientare le Associazioni verso percorsi di ricerca scientifica responsabile, eccellente e priva di conflitti di interessi, nonché nel facilitare le interazioni con le Istituzioni e gli attori rilevanti, fornendo occasioni e strumenti di visibilità perché le istanze dei pazienti siano ascoltate.

L'evoluzione organizzativa e la valorizzazione delle competenze delle persone saranno ancora due priorità per Fondazione Telethon, soprattutto per sviluppare capacità tecniche e manageriali e rafforzare la condivisione fra tutte le aree lavorative. L'infrastruttura tecnologica e gli spazi di lavoro saranno oggetto di costante attenzione e miglioramento perché le persone siano dotate delle tecnologie più adeguate e possano esprimere al meglio le proprie potenzialità. Anche per questo proseguiranno percorsi di formazione interna in cui saranno coinvolte tutte le persone della struttura organizzativa.

Per consolidare tutte le attività di raccolta fondi, Fondazione Telethon continuerà a coltivare e rafforzare il dialogo con i sostenitori per sostenere la ricerca scientifica in modo costante, efficace ed efficiente, attraverso azioni mirate. In questo ambito, ampio spazio sarà dato al consolidamento del presidio delle fonti di raccolta, integrando un orientamento all'innovazione e la rendicontazione puntuale e trasparente dei risultati e degli impatti generati attraverso lo sviluppo e il finanziamento della ricerca.

### LA MATRICE

L'analisi di materialità ha valutato prima di tutto il grado di urgenza che gli stakeholder percepiscono rispetto agli ambiti strategici delineati nel Piano Strategico.

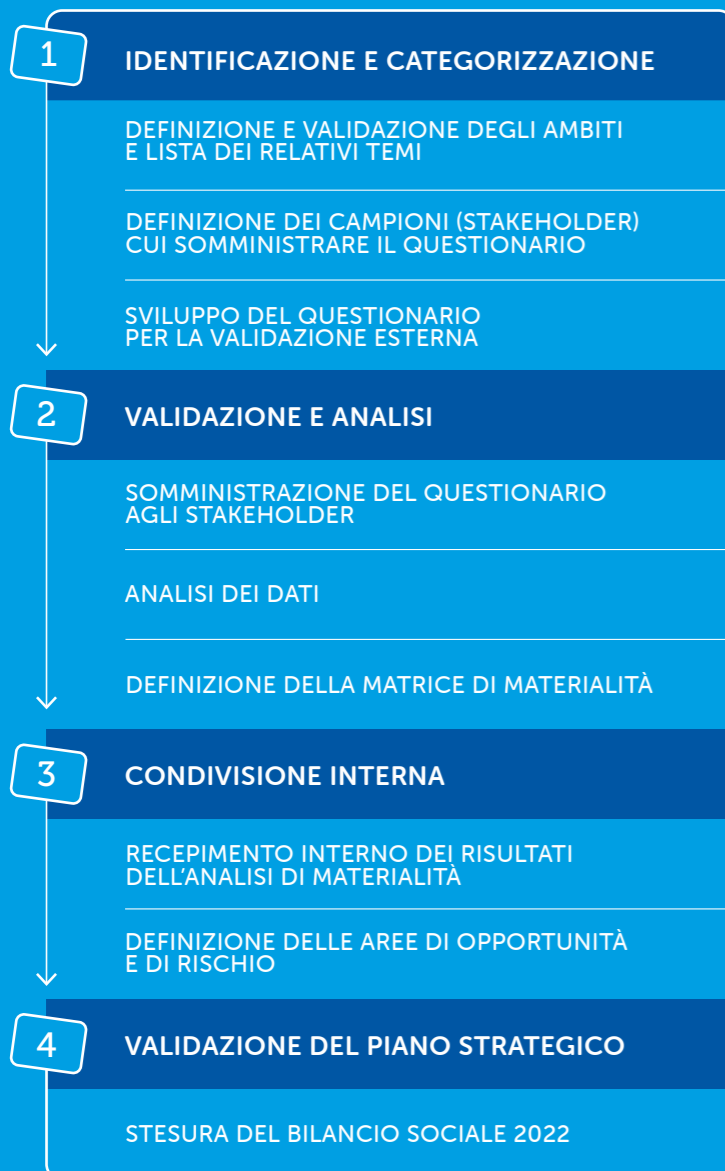
I dati mostrano che visione interna e percezioni esterne convergono, sia sui livelli di urgenza dei diversi ambiti strategici del Piano di sviluppo sia sulla necessità che Telethon si concentri sull'avanzamento della ricerca scientifica e l'autonomia nello sviluppo delle terapie, per identificare e valorizzare la ricerca a più alto

impatto potenziale.

Ogni ambito strategico è stato declinato in azioni a cui ciascun rispondente ha attribuito un giudizio di rilevanza crescente su scala da 1 a 7. Le valutazioni su ciascuna azione sono state ponderate per il livello di urgenza dell'ambito strategico di riferimento, in modo che le priorità percepite considerassero anche l'urgenza attribuita.

I risultati validano le direzioni di sviluppo di Telethon ed evidenziano gli ambiti a cui dedicare più attenzione per definire iniziative di comunicazione che allineino le percezioni interne ed esterne.

### LE FASI DELL'ANALISI DI MATERIALITÀ



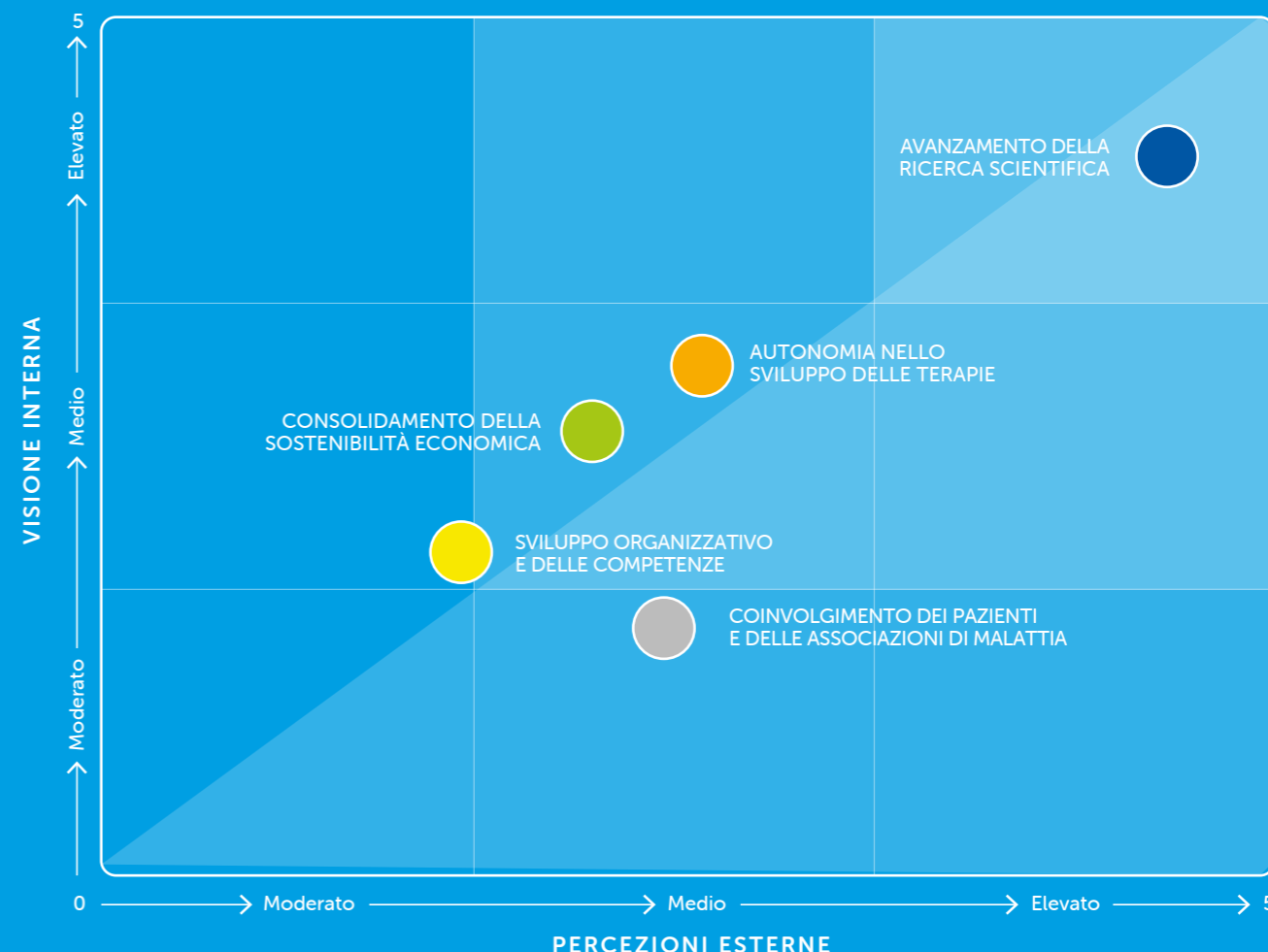
### LE CATEGORIE DI STAKEHOLDER INCLUSE NELL'ANALISI

STAKEHOLDER INTERNI
MEMBRI DEGLI ORGANI DI GOVERNANCE, PERSONALE NON RICERCATORE E COLLABORATORI
RICERCATORI DEGLI ISTITUTI TIGEM E SR-TIGET
COORDINATORI E VOLONTARI
PARTNER DI VOLONTARIATO
STAKEHOLDER ESTERNI
RICERCATORI AFFILIATI AD ALTRI ENTI DI RICERCA
ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI IN RETE
PARTNER INDUSTRIALI
DONATORI
RAPPRESENTANTI DI ISTITUZIONI PUBBLICHE
PERSONALE SANITARIO NON RICERCATORE
PARTNER E FORNITORI
ALTRI ENTI

### MATRICE

#### GLI AMBITI STRATEGICI PER LO SVILUPPO DELL'ENTE: URGENZA PERCEPITA DAGLI STAKEHOLDER

L'asse verticale riporta i livelli di urgenza per Telethon. L'asse orizzontale riporta i livelli di urgenza per gli stakeholder esterni. Nella parte in alto della matrice si collocano gli ambiti strategici percepiti come più urgenti secondo i giudizi degli stakeholder interni. Nella parte destra della matrice si collocano gli ambiti strategici su cui Telethon dovrebbe concentrarsi di più secondo gli stakeholder esterni. Sulla diagonale si collocano gli ambiti su cui visione interna e percezioni esterne convergono.



#### AVANZAMENTO DELLA RICERCA SCIENTIFICA

L'analisi conferma le direzioni intraprese e incoraggia Telethon a rafforzare il monitoraggio di ciascun progetto finanziato in base al suo potenziale di entrare nel percorso di sviluppo di una terapia. Ciò è coerente con l'evoluzione nella comunità scientifica, che spinge gli enti sostenitori della ricerca a introdurre parametri di valutazione della ricerca finanziata sempre più avanzati, per cogliere la rilevanza e gli impatti per lo sviluppo di ulteriori ricerche o la traslazione in terapia. Questo porterà Telethon a investire in strumenti di data analytics sofisticati per classificare, ordinare e condividere le evidenze scientifiche raccolte in oltre trent'anni di ricerca.

#### AUTONOMIA DI TELETHON NELLO SVILUPPO DI TERAPIE

Gli stakeholder convergono nei giudizi di rilevanza sulle azioni di Telethon, che rafforzerà le competenze interne e la capacità di collaborare con gli altri stakeholder per creare l'infrastruttura sulla quale sviluppare e mettere a disposizione dei pazienti le terapie per le malattie rare. Nel Piano Strategico, la Fondazione assume il ruolo di catalizzatore dello sviluppo di terapie anche in maniera indiretta. Le collaborazioni strategiche saranno il fattore abilitante per stimolare l'innovazione soprattutto dove sono richieste tecnologie specifiche.

#### COINVOLGIMENTO DEI PAZIENTI E DELLE ASSOCIAZIONI DI MALATTIA

Gli stakeholder concordano nell'approccio che Fondazione

Telethon ha nel promuovere il dialogo con e tra i suoi stakeholder. Un dialogo che coinvolga sempre di più pazienti e Associazioni di malattia perché si possa consolidare un ecosistema sinergico e partecipato.

#### SVILUPPO ORGANIZZATIVO E DELLE COMPETENZE

Per Telethon sarà fondamentale proseguire nel percorso di rafforzamento delle competenze interne e di adeguamento dell'organizzazione.

#### CONSOLIDAMENTO DELLA SOSTENIBILITÀ ECONOMICA

Gli stakeholder interni ed esterni condividono l'importanza di proseguire con chiarezza e trasparenza nella rendicontazione dei risultati e degli impatti generati con chiarezza e trasparenza. Telethon continuerà a presidiare le fonti di raccolta puntando progressivamente al target dei donatori più giovani anche con un'attività più intensa sui canali digitali e il supporto capillare dei volontari sul territorio.

#### INDICAZIONI DALL'ANALISI DI MATERIALITÀ IN SINTESI

La matrice di materialità conferma la validità delle azioni previste nel piano strategico e sottolinea le aspettative verso un approccio cooperativo per arrivare a un ecosistema in cui infrastrutture e istituzioni sostengano lo sviluppo tempestivo di terapie. Un obiettivo che poggia sul monitoraggio e la rendicontazione dei progetti di ricerca: risultati raggiunti e impatti sull'avanzamento della conoscenza per migliorare la qualità della vita dei pazienti.

**LE AZIONI PRIORITARIE: MATRICE DI MATERIALITÀ**

L'asse verticale riporta le azioni di sviluppo strategico ordinate secondo rilevanza crescente come percepita da Telethon. L'asse orizzontale riporta le azioni di sviluppo strategico ordinate secondo rilevanza crescente come percepita dagli stakeholder esterni. Nella parte in alto sono riportate le azioni precipite come prioritarie dagli stakeholder interni e nella parte a destra quelle degli stakeholder esterni. Sulla diagonale si collocano le azioni sulle quali visione interna e percezioni esterne sono più allineate. Le azioni sono raggruppate per ambiti strategici. Ciascun punto sul grafico rappresenta la media dei giudizi espressi su ciascuna azione, ponderati per il livello di urgenza attribuito all'ambito. Nella lettura, i valori vanno considerati in termini relativi: un valore più basso non indica una scarsa rilevanza attribuita all'azione ma che è ritenuta relativamente meno prioritaria rispetto ad altre azioni.

**1 AVANZAMENTO DELLA RICERCA SCIENTIFICA**

- 1.1 Ampliare l'investimento in ricerca di base attraverso partnership con altri enti finanziatori
- 1.2 Monitorare ciascun progetto finanziato con riferimento al suo potenziale di entrare nel percorso di sviluppo di una terapia
- 1.3 Sostenere lo sviluppo di terapie anche da progetti di ricerca nati al di fuori degli Istituti
- 1.4 Valutare l'impatto della ricerca finanziata da Fondazione Telethon

**2 AUTONOMIA NELLO SVILUPPO DELLE TERAPIE**

- 2.1 Rafforzare le competenze interne per sostenere lo sviluppo delle terapie, dalla ricerca scientifica all'autorizzazione da parte degli enti
- 2.2 Collaborare con il mondo accademico e i centri di ricerca per creare le infrastrutture farmaceutiche necessarie allo sviluppo di terapie in ambito non profit
- 2.3 Rafforzare il dialogo con le istituzioni e le autorità regolatorie perché facilitino lo sviluppo e la distribuzione di terapie per malattie ultra-rare da parte di organizzazioni non profit
- 2.4 Creare startup per accelerare lo sviluppo di terapie e garantirne la sostenibilità economica

**3 COINVOLGIMENTO DEI PAZIENTI E DELLE ASSOCIAZIONI DI MALATTIA**

- 3.1 Orientare le Associazioni nel percorso verso una ricerca scientifica responsabile, eccellente e priva di conflitti di interesse
- 3.2 Stimolare il dialogo tra il mondo della ricerca e le Associazioni per creare un ecosistema sinergico
- 3.3 Facilitare le interazioni tra le Associazioni di malattia, le istituzioni e gli attori rilevanti per la creazione e lo sviluppo di reti sui temi della ricerca scientifica
- 3.4 Fornire alle Associazioni occasioni di visibilità sui principali canali delle malattie rare

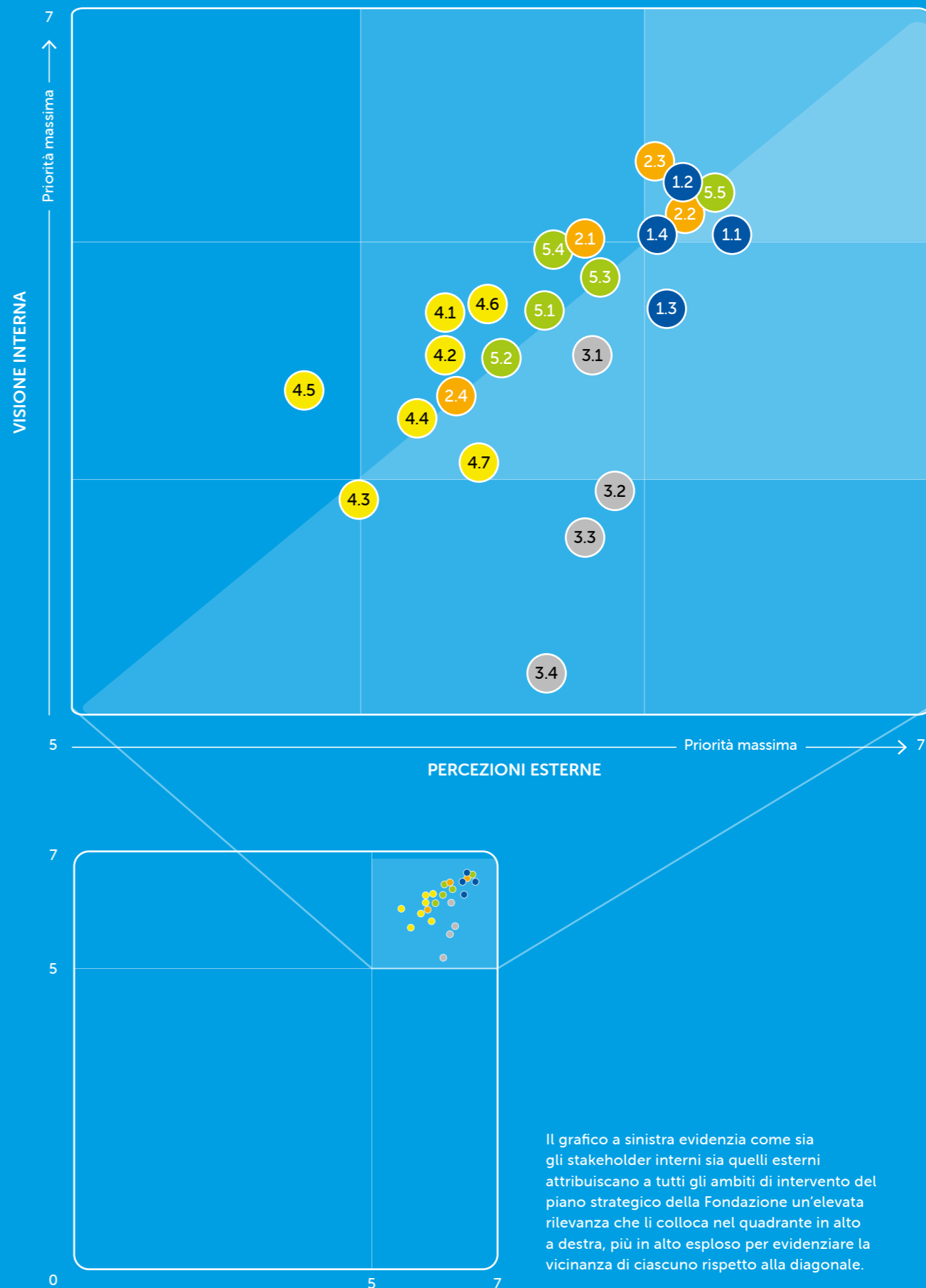
**4 SVILUPPO ORGANIZZATIVO E DELLE COMPETENZE**

- 4.1 Sviluppare le competenze tecniche e manageriali interne attraverso piani di formazione
- 4.2 Rafforzare l'interazione e la condivisione fra le aree e i livelli dell'organizzazione
- 4.3 Integrare il sistema di monitoraggio e valutazione delle performance individuali per favorire l'orientamento al risultato e la responsabilizzazione
- 4.4 Rafforzare il processo di reclutamento in linea con lo sviluppo dell'organizzazione
- 4.5 Sviluppare un piano di welfare allineato rispetto alle dinamiche socio-economiche di contesto
- 4.6 Investire in tecnologia e strumenti di lavoro adeguati ad affrontare le sfide esterne e favorire la formazione interna per lo sviluppo di competenze digitali
- 4.7 Sviluppare la collaborazione con enti nei vari ambiti di attività della Fondazione

**5 CONSOLIDAMENTO DELLA SOSTENIBILITÀ ECONOMICA**

- 5.1 Consolidare i risultati raggiunti attraverso il presidio delle fonti di raccolta fondi più significativi
- 5.2 Sviluppare il pieno potenziale di raccolta fondi della rete di volontari sul territorio
- 5.3 Avvicinare Telethon ai più giovani, sviluppando il presidio dei canali digitali
- 5.4 Orientare l'attività della raccolta fondi all'innovazione costante
- 5.5 Rendicontare i risultati e gli impatti generati in modo chiaro e trasparente

MATRICE + AMBITI STRATEGICI



Il grafico a sinistra evidenzia come sia gli stakeholder interni sia quelli esterni attribuiscono a tutti gli ambiti di intervento del piano strategico della Fondazione un'elevata rilevanza che li colloca nel quadrante in alto a destra, più in alto esploso per evidenziare la vicinanza di ciascuno rispetto alla diagonale.

# ATTIVITÀ ISTITUZIONALI



02

## 2.1 Ricerca scientifica e sviluppo di terapie

La missione di Fondazione Telethon è far avanzare la ricerca biomedica verso la cura delle malattie genetiche rare.

Fondazione Telethon sviluppa e sostiene la ricerca scientifica di base per individuare il difetto genetico che causa la malattia e per studiare i meccanismi che ne determinano la manifestazione e l'evoluzione. Parte integrante della ricerca scientifica è mettere a sistema i risultati raggiunti.

Telethon accompagna l'attività di ricerca di base con l'impegno nella ricerca preclinica di laboratorio, per verificare la fattibilità delle strategie terapeutiche individuate. E non si ferma qui: affinché i risultati della ricerca si trasformino in cure accessibili ai pazienti, investe nello sviluppo delle terapie, anche attraverso il supporto per la loro immissione in commercio, il lancio di startup e la cooperazione con investitori e aziende del settore.

Ci occupiamo quindi di:

- reperire le risorse economiche che assicurano continuità al lavoro dei ricercatori
  - mettere a punto processi che garantiscano merito e trasparenza nella selezione dei progetti da finanziare
  - implementare il sistema di tecnologie e competenze che sostenga e acceleri il percorso di sviluppo della ricerca verso la cura
  - coordinare progetti di sperimentazione clinica, anche in collaborazione con altri enti
  - lanciare startup o avviare partenariati con aziende interessate a svolgere le fasi finali di sviluppo di farmaci e terapie a partire dalle strategie di cura messe a punto da Telethon nei propri Istituti
  - partecipare a reti collaborative d'eccellenza per rendere disponibili e accessibili conoscenze, strumenti e risultati.
- Qualsiasi sia il progetto, al centro c'è sempre e solo un interesse: quello dei pazienti.

FOCUS

### Dalla ricerca al farmaco

Fondazione Telethon negli anni ha sviluppato un modello unico a livello nazionale, spesso portato come esempio anche in ambito internazionale. Il successo del modello, dimostrato dalle centinaia di bambini curati con le nostre terapie, si basa su diversi fattori e sull'interazione di vari soggetti, sia dentro sia fuori la Fondazione.

Il segreto sta nella missione che ha sempre guidato la Fondazione: affiancare la parola *cura* al nome di ogni malattia genetica rara. Forte di questa missione, Fondazione Telethon ha superato molti ostacoli e si è dotata di tutte le infrastrutture e le competenze per perseguirla. Innanzitutto, ha sviluppato strumenti e competenze per selezionare ricerca di alta qualità, l'unica a dare risultati che possono diventare terapie. Una volta raggiunti risultati eccellenti, ci si è resi conto che, nell'ambito delle malattie genetiche rare, straordinari risultati scientifici non erano sufficienti ad attirare l'attenzione delle aziende farmaceutiche che avrebbero potuto trasformarli in farmaci. Fondazione Telethon ha quindi investito per creare proprie infrastrutture per lo sviluppo dei farmaci e condurre le prime fasi di sperimentazione clinica. A questo punto, si è aperta la possibilità di dialogare con l'industria farmaceutica, che ha le risorse economiche e le competenze per completare il percorso di sviluppo dei farmaci fino alla loro approvazione da parte delle autorità regolatorie. Da questa esperienza è stato messo a punto il modello di alleanze industriali che ha portato all'approvazione delle prime due terapie geniche sviluppate da SR-Tiget: Strimvelis e Libmeldy.

Sempre alla ricerca di risorse per rispondere al bisogno di terapie dei pazienti, Fondazione Telethon si è rivolta al mondo dei fondi di investimento (venture capitals o VC), che possono essere

interessati anche a progetti in uno stadio meno avanzato di sviluppo da cui far nascere nuove aziende (startup). È nato così il Fondo Sofinnova-Telethon, per il finanziamento di nuove imprese in Italia dedicate allo sviluppo di terapie per malattie rare. Da questo fondo sono nate anche 5 startup cui la Fondazione partecipa come socio.

In entrambi questi modelli Fondazione Telethon supporta sia la ricerca di base e preclinica, sia le fasi successive di sviluppo ma senza mai occuparsi direttamente della registrazione e della distribuzione delle terapie.

Nel 2022, a seguito della decisione di Orchard Therapeutic e in risposta ad un mutamento del contesto europeo delle terapie avanzate per malattie rare, Fondazione Telethon ha deciso di attrezzarsi per coprire anche le ultime due fasi: la richiesta di autorizzazione per una nuova terapia e la sua distribuzione.

Oggi, questi sono i tre modelli che Fondazione Telethon utilizza per raggiungere l'obiettivo di garantire lo sviluppo e l'accesso alle terapie per i pazienti con malattie genetiche rare:

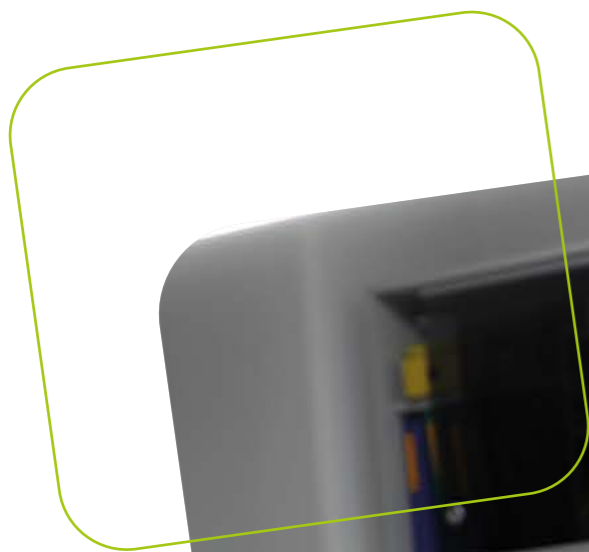
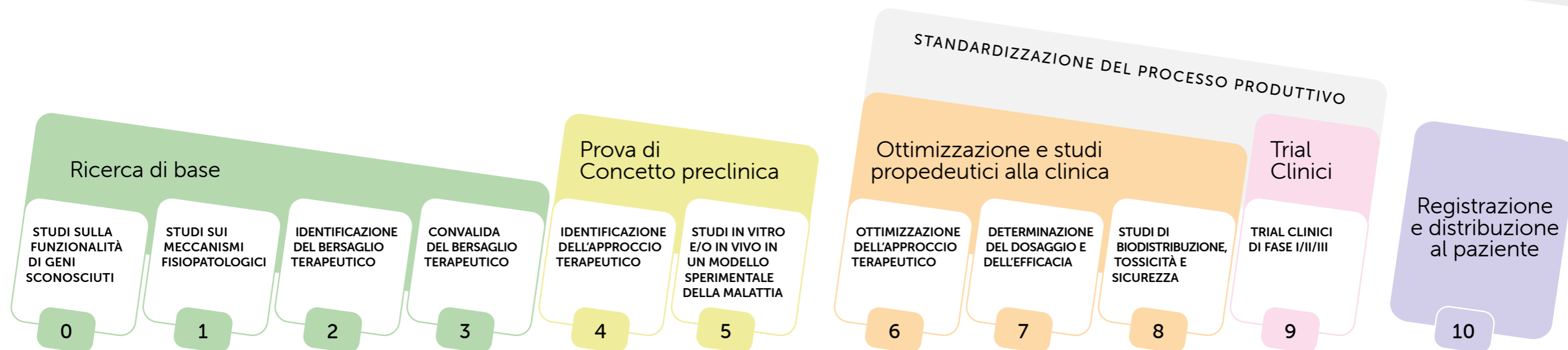
- **Accordi con partner industriali**
- **Creazione di startup**
- **Gestione autonoma di sviluppo, registrazione e distribuzione del farmaco**

Questi strumenti non sono necessariamente alternativi, ma possono essere complementari e Fondazione Telethon intende utilizzarli al meglio tutti e tre in funzione dell'opportunità, del contesto e delle caratteristiche della terapia da sviluppare.



## LA FILIERA DELLA RICERCA E L'INTERVENTO DI TELETHON

Il percorso che porta dalla ricerca di base alle terapie è lungo, complesso e segnato da varie tappe. Non sempre si tratta di un percorso lineare, perché spesso capita di dover fare passi indietro prima di poter procedere verso la messa a punto delle terapie. È fondamentale per Fondazione Telethon presidiare tutta la filiera della ricerca, e non sempre le singole iniziative si posizionano in modo univoco lungo questo percorso.





## AMBITI DI ATTIVITÀ

## GRADO DI CONTROLLO

DIRETTO **D**CONDIVISO CON ALTRI ENTI **C**INDIRETTO **I**

## PROGETTI DI RICERCA

Per far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare, Fondazione Telethon:

- sostiene gruppi di ricerca che operano per enti, università e istituti di ricerca diffusi sul territorio italiano che partecipano a bandi di finanziamento competitivi
- supporta l'attività di ricerca attraverso gli istituti Tigem e SR-Tiget, riconosciuti a livello internazionale per i risultati conseguiti nell'ambito dello studio delle malattie genetiche rare e di tecnologie all'avanguardia.

La qualità della ricerca e la trasparenza nella selezione dei progetti finanziati e dei progetti sviluppati dagli Istituti sono garantite dal metodo della peer review, mutuato dalle migliori prassi internazionali.

Telethon identifica i progetti più meritevoli e con il maggior impatto potenziale sulla vita dei pazienti attraverso un processo di selezione e finanziamento della ricerca a cui collaborano due soggetti, con ruoli fondamentali e distinti: i Research Program Manager e la Commissione Medico-Scientifica.

I Research Program Manager operano nell'Ufficio Ricerca di Fondazione Telethon. Gestiscono l'intero processo, dalla definizione dei bandi competitivi per l'attribuzione dei fondi ai gruppi di ricerca fino all'invio del rapporto finale del percorso valutativo. Individuano i revisori esterni, scienziati indipendenti e competenti in specifici ambiti di ricerca per supportare la Commissione Medico-Scientifica nella valutazione delle proposte progettuali. Il ruolo dei Research Program Manager è cruciale, in quanto permettono la separazione tra i soggetti valutati e i soggetti che valutano, garantendo in questo modo rigore e oggettività.

La Commissione Medico-Scientifica ha un ruolo centrale nell'attività di valutazione dei progetti di ricerca, anche con il supporto dei revisori esterni scelti appositamente per ciascun progetto di ricerca dai Research Program Manager.

Fondazione Telethon crea le condizioni per cui i ricer-

catori possano pensare alla propria ricerca senza perdere di vista il potenziale di sviluppo delle terapie che ne potrebbe derivare. Chiede loro di porsi obiettivi concreti e a breve termine e mette in competizione tra loro progetti allo stesso stadio di sviluppo, così da incentivare l'impegno e dare valore alla fattibilità dei progetti.

Il costante finanziamento della ricerca, che sia essa di base o traslazionale, ossia orientata allo sviluppo delle terapie, è indispensabile per sviluppare l'innovazione fino a identificare i percorsi di terapia più appropriati.

La ricerca deve essere un patrimonio collettivo: Telethon si impegna a condividere informazioni e risultati per l'avanzamento della ricerca nel senso più ampio, soprattutto di fronte a patologie poco note o sconosciute come le malattie genetiche rare. I dati clinici, genetici e biologici sono messi a disposizione della comunità scientifica con strumenti e servizi dedicati, come le biobanche e il supporto alla creazione di registri di malattia.

### **B** BANDO MULTIROUND

Per supportare la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare in modo diretto, a dicembre 2021 Telethon ha lanciato il primo Bando Multi-round. Il bando rimarrà aperto fino al 2024 e sarà suddiviso in 4 round di valutazione, distribuiti nei tre anni, ognuno con la propria scadenza. Per ogni round la Commissione Medico-Scientifica valuterà i progetti ricevuti e selezionerà i più meritevoli.

L'obiettivo è incentivare i ricercatori italiani a orientare la propria ricerca non solo verso l'eccellenza scientifica ma anche verso lo sviluppo di terapie. Il bando è suddiviso in due percorsi in base allo stadio di sviluppo dei progetti: ricerca di base e ricerca preclinica (PoC). I ricercatori sono così incentivati a focalizzarsi su uno stadio di ricerca ben definito, ottenendo una valutazione più equa basata sul confronto di progetti allo stesso stadio di sviluppo.

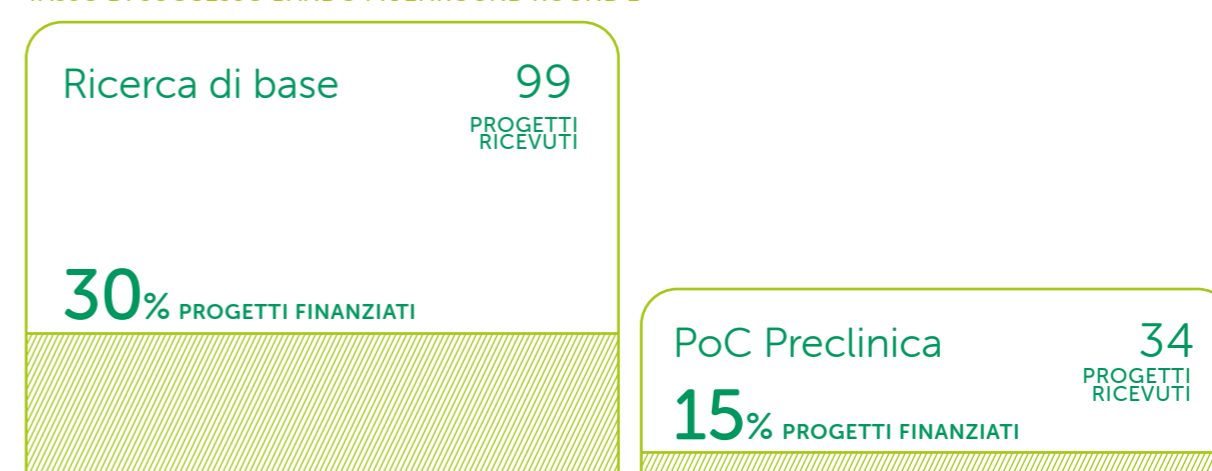
Nel 2022 la Commissione Medico-Scientifica, con il supporto di 200 revisori ad hoc, ha concluso la prima fase di selezione e sono stati assegnati i fondi. I progetti ricevuti sono stati 133: il 74% per ricerca di base (99 in valore assoluto) e il 26% per ricerca preclinica (34 in valore assoluto).

I progetti finanziati, selezionati in base all'eccellenza scientifica, sono 35: 30 di ricerca di base e 5 di ricerca preclinica, ottenendo un tasso di successo medio (calcolato

come n° di progetti ricevuti/n° di progetti finanziati) del 26%. Il tasso di successo dei progetti di ricerca di base è del 30%, circa il doppio rispetto a quello dei progetti di ricerca preclinica, che è del 15%. Un dato che sottolinea quanto sia complesso per la ricerca accademica tradurre i risultati della ricerca di base in approcci terapeutici. L'investimento di Telethon in questi progetti è di 5,4 milioni di euro, di cui il 79% destinati a progetti di ricerca di base. I progetti finanziati studiano 43 malattie genetiche rare.



### TASSO DI SUCCESSO BANDO MULTIROUND ROUND 1



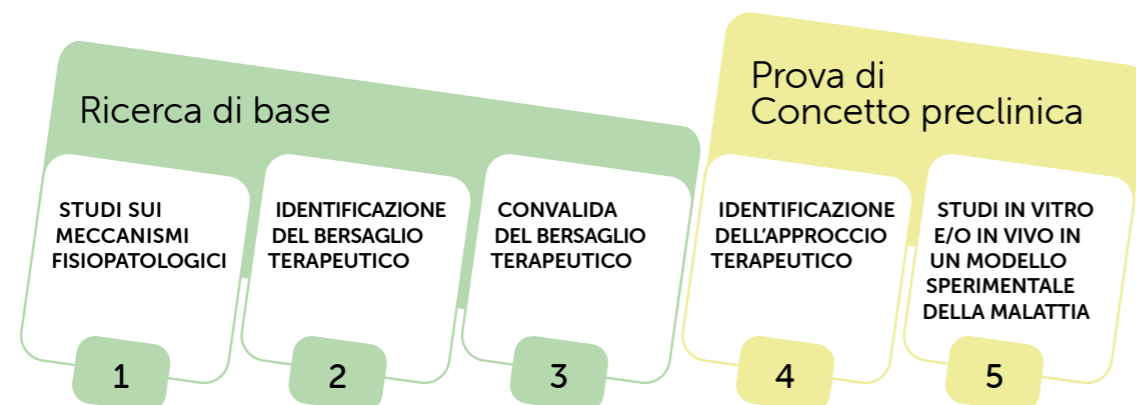
### Peer Review

Per selezionare efficacemente i progetti presentati dagli enti di ricerca italiani ai propri bandi di finanziamento, Fondazione Telethon adotta un processo di valutazione peer review certificato ISO9001:2015.

Tale processo prevede due fasi distinte: una prima fase

di valutazione da remoto e successivamente la sessione plenaria.

Cardini di questo sistema di valutazione sono la competenza dei revisori, la tutela della riservatezza e il controllo dei potenziali conflitti di interesse.



GLI STADI DELLA RICERCA FINANZIATI DAL BANDO MULTIROUND

## BANDO TELETHON-UILDM E ALTRE INIZIATIVE DEDICATE ALLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Anche nel 2022 sono proseguite le attività del Bando Telethon-Uildm, nato nel 2001 in collaborazione con l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (Uildm) per finanziare il lavoro di ricercatori e medici che conducono ricerca clinica sulle malattie neuromuscolari. Grazie a questa iniziativa sono stati realizzati studi su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione: ne è nata una rete di centri clinici che opera in modo coordinato su tutto il territorio italiano.

Nel 2022 sono stati attivati i tre progetti multicentrici sulla distrofia muscolare di Duchenne e di Becker, selezionati nel 2021. Coinvolgono 35 clinici che operano presso 17 centri terziari su tutto il territorio nazionale. Nel programma neuromuscolare supportato da Telethon rientra lo sviluppo di registri di pazienti, che raccolgono in maniera accurata dati longitudinali clinici e dati genetici per specifiche patologie. Nel 2009 Te-

lethon ha contribuito a costituire l'Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari, un'entità legale che gestisce la piattaforma informatica che raccoglie schede dati specifiche per gruppi di malattie neuromuscolari. Nel 2022 Telethon ha investito 27 mila euro per mantenere la piattaforma e gestire i dati con modalità adeguate alla regolamentazione sulla privacy. Nel 2022 Telethon ha anche svolto le attività propedeutiche al trial terapeutico per le malattie neuromuscolari da deficit di Collagene VI: nello stesso anno l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) ha designato come farmaco orfano la molecola che sarà impiegata nello studio. È stato attivato inoltre uno studio osservazionale multicentrico con 9 centri clinici partecipanti, che raccoglieranno dati longitudinali su circa 60 pazienti con miopatia da deficit di Collagene VI. Questi dati saranno raccolti nel registro delle distrofie, a cui i centri stanno già partecipando.

## Risultati e impatto del programma neuromuscolare

Negli anni, si è consolidata una rete clinica unica al mondo, che coinvolge la maggior parte dei centri clinici neuromuscolari italiani.

I clinici raccolgono i dati dei pazienti con metodi standardizzati, con l'obiettivo di fare luce sulla storia naturale di diverse malattie. Questi studi hanno contribuito a costruire un consenso internazionale sul disegno delle sperimentazioni

cliniche e sugli standard di cura da adottare, pubblicando linee guida per la gestione clinica delle patologie neuromuscolari, oltre a un gran numero di pubblicazioni scientifiche di impatto. I pazienti hanno beneficiato direttamente del programma, perché le informazioni raccolte hanno permesso di migliorare la pratica medica e hanno promosso lo sviluppo di terapie innovative.

### ➔ Impatto sulla diagnosi

La caratterizzazione genetica e clinica di ampie coorti di pazienti ha avuto un ampio impatto a livello nazionale nel fornire diagnosi genetiche, informare sulla prognosi e facilitare la consulenza genetica e il processo decisionale. Con questo investimento, Telethon e Uildm hanno stimolato i clinici ad avvicinarsi alla ricerca facilitando l'adozione dei risultati della ricerca nella pratica clinica. Alcuni studi hanno coinvolto direttamente pazienti e caregiver, ad esempio in sondaggi sulla qualità di vita delle persone con una malattia neuromuscolare, per raccogliere informazioni sui loro bisogni medico-assistenziali, sul carico di malattia e sulle necessità di supporto psicosociale.

### ➔ Trasformare la ricerca in cura

Per condurre gli studi di storia naturale della malattia sono state sviluppate misure funzionali più sensibili per monitorarne la progressione e implementare standard di cura aggiornati per la valutazione del paziente tra i centri. Di conseguenza, le migliori pratiche assistenziali sono state diffuse a livello nazionale e i centri che partecipano agli studi ne hanno acquisito familiarità, supportati anche da linee guida cliniche specifiche per malattia derivate dal consenso internazionale. Le nuove misure sono diventate strumento di valutazione nella quotidianità ambulatoriale in molti centri, contribuendo a intercettare precocemente i cambiamenti della malattia e a prevenire le emergenze.

### ➔ Innovazione e terapie

Le maggiori conoscenze cliniche sulla distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e sull'atrofia muscolare spinale (SMA) hanno contribuito a progettare studi clinici per terapie innovative. L'alto livello di standardizzazione delle misure cliniche e assistenziali raggiunto da diversi centri neuromuscolari italiani ne ha favorito l'inclusione in studi internazionali che valutano le terapie sperimentali innovative su DMD e SMA, e molti pazienti italiani hanno potuto partecipare a questi studi. Diversi centri, inclusi i centri NeMO, hanno partecipato a programmi di accesso precoce alle terapie innovative, come nel caso dei nuovi farmaci per la DMD e la SMA.

# 59

studi clinici finanziati attraverso il bando Telethon-Uildm nel 2020-2022

# 5

progetti speciali finanziati da associazioni di pazienti (Famiglie SMA e Mitocon) e aziende farmaceutiche (Sarepta)

# 6.000

e oltre i pazienti coinvolti in questi studi



## ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA (TIGEM)

L'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) è stato fondato nel 1994 da Fondazione Telethon per dare alla ricerca sulle malattie genetiche un punto di riferimento certo e la garanzia di un lavoro costante nel tempo.

Fiore all'occhiello della ricerca europea, Tigem studia l'origine e i meccanismi alla base delle malattie genetiche. Sviluppa trattamenti innovativi attraverso una ricerca preclinica e traslazionale, che intende trasformare i risultati della ricerca accademica in terapie. Tra i vari traguardi, Tigem è leader a livello mondiale nello studio del funzionamento e del ruolo dei lisosomi nelle malattie di origine genetica. Ha dato un contributo decisivo allo sviluppo delle prime terapie geniche per alcune forme di cecità ereditaria, e svolge un ruolo importante anche nelle applicazioni diagnostiche di ultima

generazione. Come Istituto di ricerca di eccellenza, Tigem considera una priorità la formazione della prossima generazione di ricercatori biomedici sulle malattie genetiche rare, e la condivisione al pubblico delle principali scoperte attraverso partnership con istituzioni accademiche, industria e associazioni di pazienti.

Nel 2022 ha preso avvio il nuovo "core grant" ovvero il finanziamento quinquennale con cui Fondazione Telethon sostiene l'Istituto. Il piano presentato per il rinnovo del finanziamento è stato valutato nel 2021 da una commissione di esperti internazionali creata ad hoc.

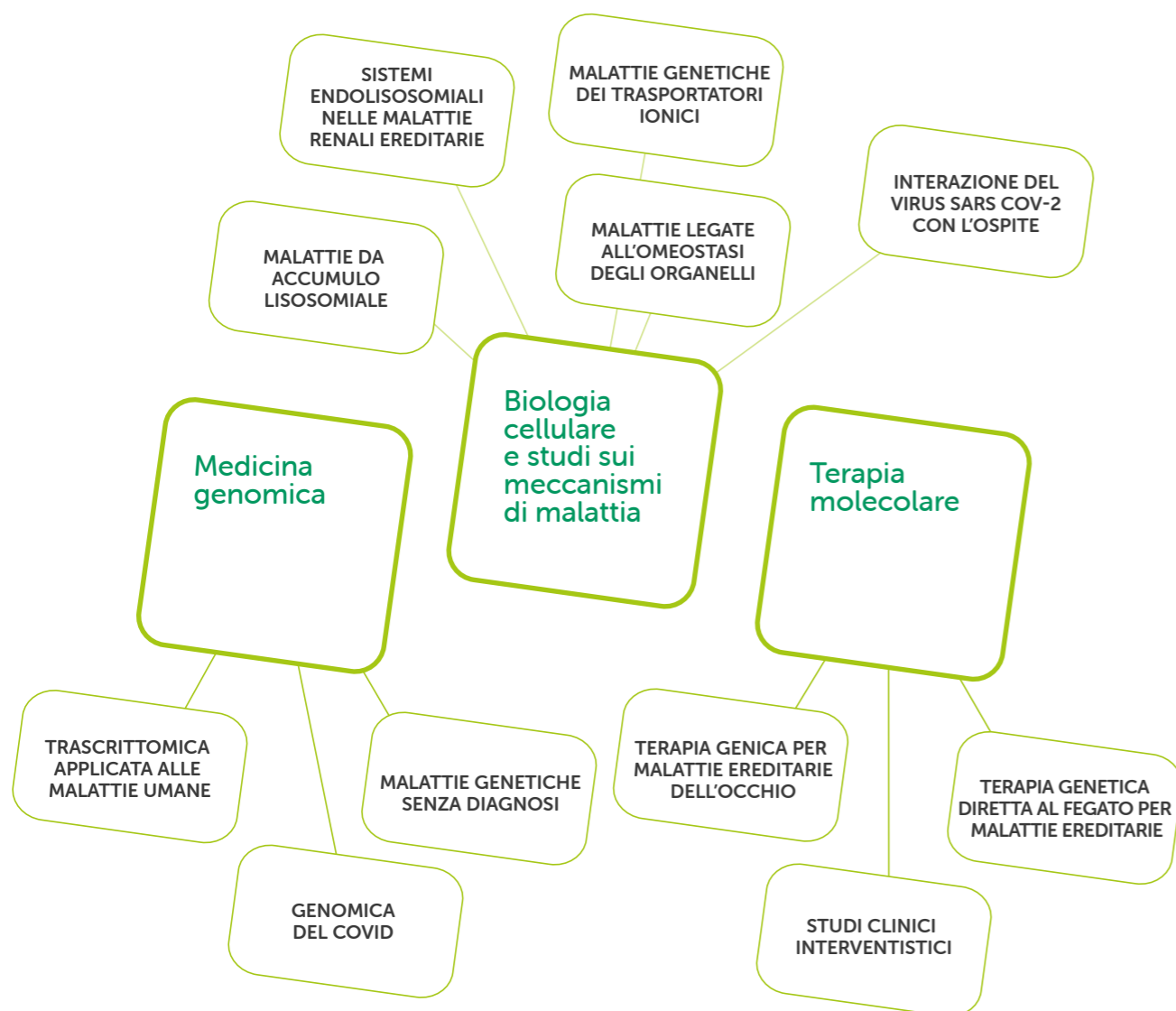
Le linee strategiche di Tigem per i prossimi 5 anni, suddivise nei tre programmi di ricerca, sono sintetizzate nel grafico seguente:

I progetti di ricerca del Tigem sono finanziati anche da Unione Europea e altre agenzie di finanziamento internazionali. Ciò dimostra la competitività dell'Istituto a livello mondiale, resa possibile in primo luogo dai finanziamenti di Telethon, che ne garantiscono il buon funzionamento e l'eccellenza.

Inoltre, l'alleanza con diverse università offre all'Istituto ulteriori risorse e opportunità per studenti eccellenti. L'Istituto impiega 212 ricercatori italiani e stranieri in 27 gruppi di ricerca indipendenti e 10 strutture per servizi di ricerca tra microscopia avanzata, bioinformatica, genomica e proteomica. Ogni struttura è dotata di attrezzature specializzate ed è gestita da scienziati senior e personale tecnico esperto. Fondazione Telethon gestisce direttamente il Ti-

gem, a cui offre il supporto dell'ufficio di sviluppo, dedicato alla gestione e alla valorizzazione dei risultati della ricerca, tutelandone il diritto di proprietà intellettuale. Agli scienziati del Tigem la Fondazione fornisce inoltre una guida alle procedure regolatorie necessarie per portare prodotti diagnostici o terapeutici innovativi allo stadio della ricerca clinica. Questo è possibile anche grazie al lavoro dell'ufficio scientifico di Tigem, presente in loco per supportare e facilitare tutte le attività di ricerca, dall'identificazione di ulteriori fonti di finanziamento alla gestione di consorzi di collaborazioni nazionali ed internazionali.

Nel 2022, sono stati investiti nel Tigem 14,22 milioni di euro, di cui quasi 9 milioni da fondi Telethon.



**119** M€  
INVESTITI DA TELETHON  
DALLA FONDAZIONE DI TIGEM

**212**  
PERSONE (RICERCATORI, STAFF DI  
SUPPORTO ALLA RICERCA, UFFICI  
SCIENTIFICO E AMMINISTRATIVO)

**27**  
GRUPPI  
DI RICERCA



### I riconoscimenti ottenuti dagli scienziati del TIGEM nel 2022

- ➔ 21 grant pluriennali ricevuti da enti nazionali ed internazionali, tra cui i più prestigiosi: 1 ERC Consolidator Grant e 1 European Innovation Council Pathfinder Challenge.
- ➔ 6 premi vinti dai giovani ricercatori nell'ambito di congressi internazionali, tra cui 4 Travel Grant, 1 Young Investigator Award e 1 Best Poster Award.
- ➔ 13 ricercatori sono stati premiati e finanziati da associazioni di pazienti nazionali ed internazionali, tra cui The National MPS Society, NCL Foundation e Eu-

- ➔ 2 ricercatori hanno ottenuto il prestigioso BE-SPOKE Grant dalla Foundation NIH per accelerare lo sviluppo di approcci di terapia genica per la cura di malattie genetiche rare.
- ➔ 1 ricercatore ha ricevuto il Premio Internazionale Bonifacio VIII, riservato a personalità che si sono distinte in attività culturali, artistiche, sociali e professionali.

## D PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI (TELETHON UNDIAGNOSED DISEASE PROGRAM, TUDP)

Tigem coordina il programma Malattie Senza Diagnosi (Telethon Undiagnosed Disease Program TUDP), istituito nel 2016 e tra i primi a partecipare alla rete internazionale UDNI (Undiagnosed Diseases Network International). La rete riunisce i programmi per identificare la diagnosi in pazienti con malattie di origine genetica non ancora diagnosticate, tramite tecnologie di ultima generazione per il sequenziamento del Dna.

Il programma si avvale di una rete di 18 centri clinici di riferimento per la genetica medica che coprono gran parte del territorio italiano.

Con il finanziamento di 250 mila euro per il 2022 sono stati sequenziati 159 nuovi casi. I casi analizzati e referati sono stati 161, i diagnosticati 81. Gli articoli pubblicati sulle attività del programma sono stati 7.

### FOCUS

## Tigem: dal Progetto Genoma Umano al Programma Malattie senza Diagnosi

«Leggere lettera per lettera – o meglio, base per base, visto che così si chiamano gli elementi che compongono il Dna – tutta la sequenza degli oltre tre miliardi di basi del genoma dell'essere umano. Era questo l'obiettivo del Progetto Genoma Umano, una straordinaria impresa scientifica che ha portato grandi cambiamenti nella ricerca biomedica» racconta Sandro Banfi, professore di genetica medica all'Università della Campania "Luigi Vanvitelli" di Napoli e ricercatore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli.

«Quando si incominciò a parlarne, negli anni Ottanta, sembrava un'impresa impossibile». Per Banfi è una grande emozione ricordare i primi passi del Progetto Genoma Umano, proprio negli anni che lo hanno visto passare dagli Stati Uniti al neonato Tigem. «Le sequenze di Dna umano già note erano davvero pochissime – ricorda Banfi – e la potenza delle tecniche di sequenziamento disponibili sembravano davvero impari rispetto all'obiettivo di rendere pubblicamente disponibile entro il 2005 la sequenza completa del genoma umano. Il progetto, tuttavia, è partito: un enorme progetto a finanziamento pubblico guidato dagli Stati Uniti ma con il coinvolgimento di vari paesi del mondo. Con anticipo di qualche anno, nel febbraio 2001 le due riviste scientifiche più prestigiose al mondo, la britannica Nature e l'americana

Science, pubblicavano la prima bozza, per quanto incompleta, del genoma umano».

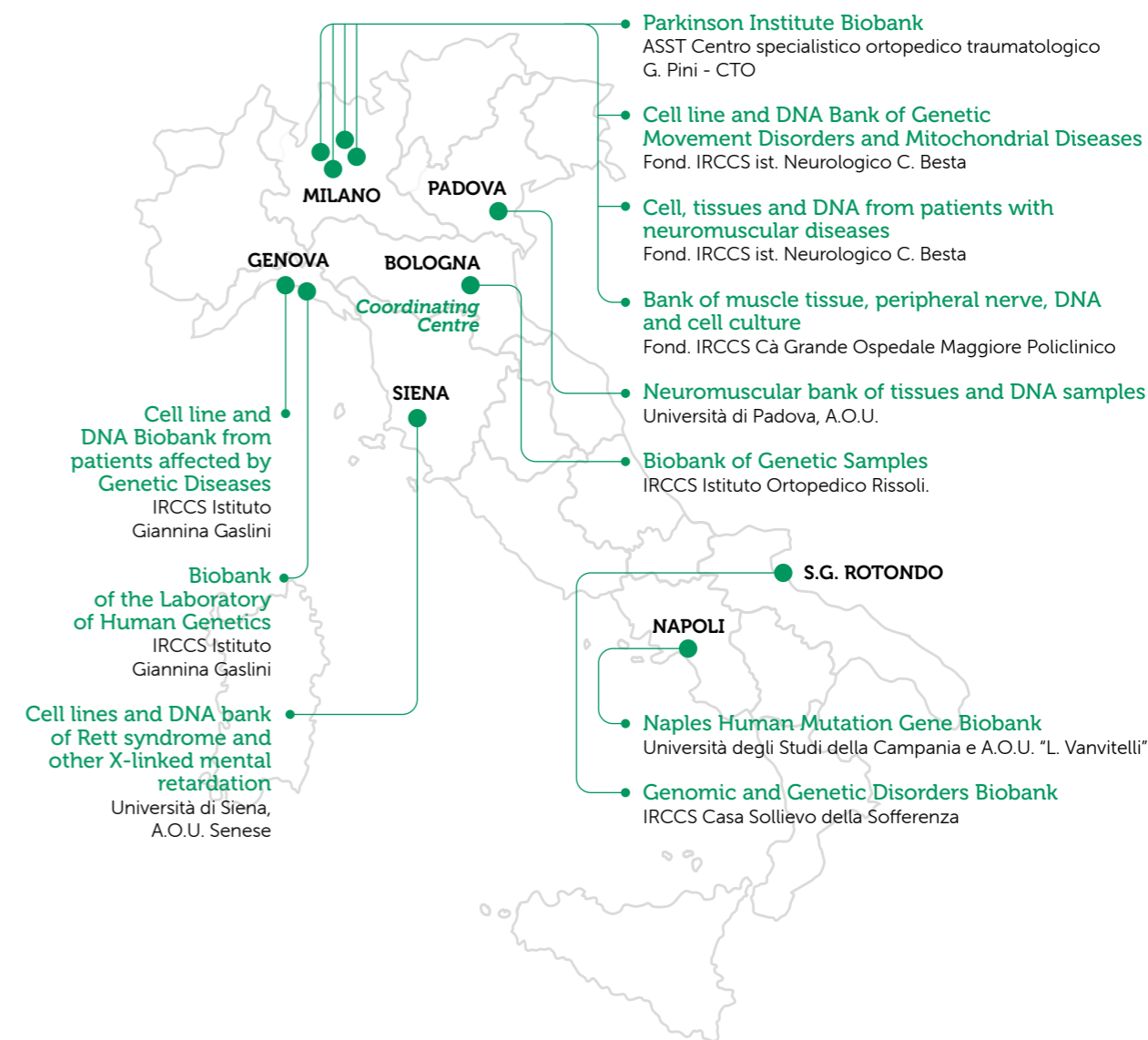
Un risultato che ha inciso direttamente sulla ricerca sulle malattie genetiche rare: «Le conoscenze ottenute con il Progetto Genoma Umano hanno portato a risultati importanti, in particolare nell'identificazione di geni associati a un numero crescente di malattie (il primo passo per poter sviluppare una terapia)».

Un'eredità importante, che ha spinto Fondazione Telethon allo sviluppo di un programma dedicato. «Gli avanzamenti tecnologici ci hanno permesso di sequenziare il genoma in modo sempre più veloce ed economico: se per il primo sequenziamento ci sono voluti 10 anni e tre miliardi di dollari, oggi bastano pochi giorni e qualche migliaio di euro. L'uso di nuove tecnologie di sequenziamento è alla base del *Programma malattie senza diagnosi* di Fondazione Telethon, coordinato dal mio collega del Tigem Vincenzo Nigro, che continua a scoprire nuovi geni responsabili di malattie. Credo che il prossimo passaggio sarà associare a ogni possibile variazione del nostro genoma la sua conseguenza funzionale: determinare se è una variazione neutra o, al contrario, incompatibile con la vita o responsabile di una malattia o di una suscettibilità di una malattia. Questo porterà alla risoluzione della maggior parte dei casi di malattie genetiche ancora non risolti».

## D RETE TELETHON DI BIOBANCHE GENETICHE (TNGB, DALL'INGLESE TELETHON NETWORK OF GENETIC BIOBANKS)

Anche nel 2022 Telethon ha sostenuto questa rete che oggi connette 11 biobanche italiane a livello informatico. Le biobanche hanno un ruolo centrale nella ricerca e nella diagnostica: raccolgono e conservano campioni di tessuti, Dna e Rna di pazienti e li mettono a disposizione, insieme ai dati collegati, per supportare attività di ricerca o di messa a punto di strumenti diagnostici innovativi. Come organo finanziatore, Fondazione Telethon è parte della governance di TNGB, di cui monitora attività e risultati, fornisce e mantiene l'infrastruttura informatica e le risorse comuni. L'impatto della rete TNGB è considerevole: supporta la ri-

cerca e contribuisce ad armonizzare metodologie e procedure per tutte le attività delle biobanche, come il modulo di consenso informato per la conservazione di materiale biologico e l'accordo per il trasferimento di materiale biologico, che applica un metodo partecipato con le associazioni dei pazienti ed esperti del settore in ambito etico-legale. Il TNGB ha sempre collaborato con le associazioni di pazienti e famiglie, cui offre un servizio efficace grazie alla raccolta centralizzata e standardizzata di campioni e dati associati. Ciò ha fatto crescere nei pazienti consapevolezza, fiducia e interesse nelle biobanche. Al 2022 conserva complessivamente 130 mila campioni per circa 1.500 difetti genetici.



## ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA TERAPIA GENICA (SR-TIGET)

Fondato nel 1996 da un accordo tra Fondazione Telethon e l'Ospedale San Raffaele di Milano, SR-Tiget è uno dei principali centri di riferimento a livello mondiale per la ricerca d'avanguardia nella terapia genica e cellulare. Alla ricerca svolta dagli scienziati di SR-Tiget si devono avanzamenti storici nello sviluppo dei primi approcci di terapia genica per le immunodeficienze e nella messa a punto della piattaforma tecnologica di trasferimento genico basata sui vettori lentivirali. SR-Tiget ha dato un contributo decisivo nel portare alcune delle prime terapie geniche al mondo all'applicazione clinica. Due di queste – le terapie geniche per l'immunodeficienza congenita ADA-SCID e per la leucodistrofia metacromatica – hanno completato l'intero percorso di

sviluppo dal bancone del laboratorio al letto del paziente e sono diventati farmaci approvati dall'Agenzia Europea del Farmaco (EMA): Strimvelis e Libmeldy. L'unità clinica di SR-Tiget è il centro di riferimento per la somministrazione di queste terapie e di altre portate avanti in ambito sperimentale nel programma di ricerca clinica. Pazienti di tutto il mondo si recano ogni anno a Milano per sottoporsi a questi trattamenti salvavita. Per questo, al finanziamento dei programmi di ricerca di SR-Tiget, Fondazione Telethon ha affiancato Come a Casa, il programma di assistenza e supporto alle famiglie dei pazienti coinvolti nelle attività cliniche. In SR-Tiget 17 gruppi di ricerca sono impegnati in 4 macro aree di ricerca:



Caratteristica peculiare dell'Istituto è la forte vocazione alla traduzione dei risultati della ricerca in terapie per i pazienti. Per facilitare questo percorso, negli anni, l'Istituto si è dotato di una serie di servizi di supporto sia per attività di laboratorio che per attività di ufficio. Ha quindi costituito un nucleo di servizi per la "traslazione"

della ricerca verso la clinica ed uno per il supporto alla ricerca clinica vera e propria. Proprio per rispondere alle richieste degli enti regolatori che vigilano sullo sviluppo dei nuovi prodotti farmaceutici, SR-Tiget si è dotato di tre strutture che operano secondo sistemi di qualità internazionalmente riconosciuti:

### Il Centro di Saggio GLP

Autorizzato dal Ministero della Salute, agisce come centro di validazione per gli studi su terapie cellulari e geniche.

### Il Tiget Clinical Lab

Certificato ISO9001:2015, GCLP e autocertificazione AIFA 890/2015, conduce test analitici su campioni provenienti da pazienti inclusi in sperimentazioni cliniche.

### L'Unità di Ricerca Clinica Pediatrica

Accreditata Jacie, certificata ISO9001:2015 e AIFA 890/2015, coordina e conduce gli studi clinici pediatrici di terapia genica.

Per le sperimentazioni cliniche l'Istituto si appoggia alle strutture di Ospedale San Raffaele, che sono comunemente pienamente integrate in SR-Tiget. Maggiori approfondimenti sulle sperimentazioni cliniche in corso sono presentati nei paragrafi dedicati a pagina 62 e 66. Nel 2022, a seguito del rinnovo del "core grant", il finanziamento quinquennale garantito da Fondazione Telethon all'Istituto, SR-Tiget ha avviato le nuove progettualità strategiche. Il piano presentato per il rinnovo del finanziamento è stato valutato nel 2021 da una commissione di esperti internazionali creata ad hoc. Gli obiettivi strategici di SR-Tiget per il quinquennio 2022-2026 sono:

- Far progredire la terapia genica delle Cellule Staminali Ematopoietiche (CSE) come standard di cura per le malattie genetiche rare
  - Essere all'avanguardia nello sviluppo dell'editing genico
  - Ampliare l'applicazione dei vettori lentivirali alla terapia genica in vivo
  - Sviluppare nuove strategie di terapia cellulare e genica per modulare la risposta immunitaria
- Nel 2022, SR-Tiget ha ricevuto 13,16 milioni di euro, di cui 10,45 milioni investiti da Fondazione Telethon. Ammontano così a 131,1 milioni di euro gli investimenti Telethon nell'SR-Tiget dalla sua fondazione al 31 dicembre 2022.



## I riconoscimenti ottenuti dagli scienziati di SR-Tiget nel 2022

- ➔ 17 grant pluriennali ricevuti da enti internazionali per un budget complessivo di circa 10,63 milioni di euro. I più prestigiosi: 1 ERC Consolidator Grant, 1 European Innovation Council Pathfinder Challenges e 1 Research Innovation Action di Horizon Health.
- ➔ 10 grant vinti dai giovani ricercatori, tra cui 2 grant Giovani Ricercatori del MUR, 1 European Hematology Association junior research grant, 2 grant dall'American Dept of Defense, 1 grant FRRB (Seal of Excellence).
- ➔ Gli scienziati dell'Istituto SR-Tiget rappresentano Telethon nei più importanti board internazionali scientifici di settore ed enti regolatori.
- ➔ Un Principal Investigator è stato menzionato tra i 40 Under40 di Fortune Italia, la lista dei 40 profili di giovani under 40 che stanno cambiando il Paese.
- ➔ 3 Postdoc hanno ricevuto il Seal of Excellence: un "sigillo di qualità" che la Commissione Europea assegna a progetti revisionati nel contesto della call europea "Marie Skłodowska-Curie Actions" e considerati di alta qualità e valore ma che non sono stati finanziati per mancanza di budget.
- ➔ 2 Postdoc sono state premiate per i migliori lavori di ricerca di base nel contesto di Under 40 in Hematology della Società Italiana Ematologia.
- ➔ 1 Postdoc ha ricevuto la menzione d'onore al premio Giovane Promessa EWMD – Top Italian Women Scientists.

### **BANDO CONGIUNTO CON FONDAZIONE CARIPLO**

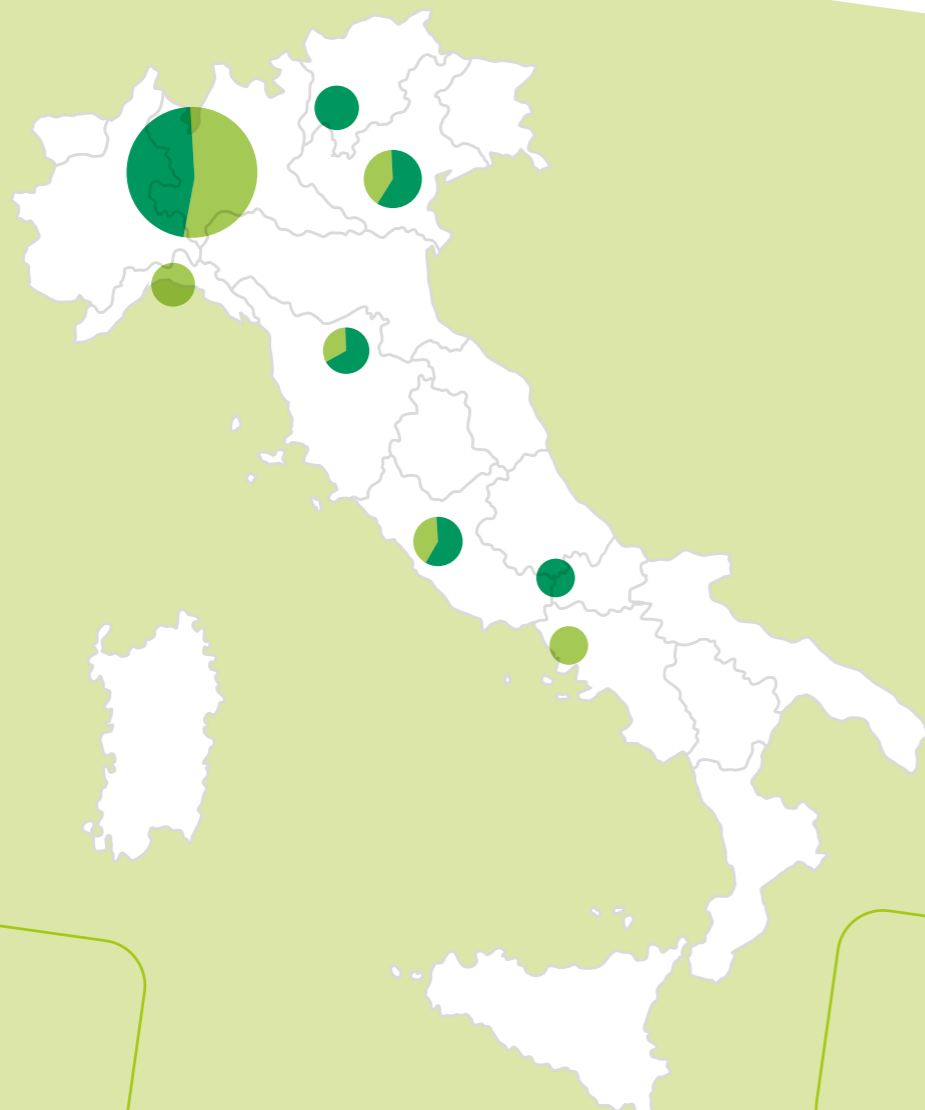
Il bando è stato lanciato in collaborazione con Fondazione Cariplo a fine 2021 per promuovere la ricerca di base sullo studio di geni/famiglie geniche, proteine e molecole di RNA la cui funzione è sconosciuta nel campo delle malattie rare, di origine genetica e non. Nella sua prima edizione, il bando ha ricevuto oltre 200 proposte progettuali da parte di enti di ricerca italiani. 132 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di revisione, con la selezione di 24 progetti nel 2022 e il riconoscimento di un finanziamento complessivo di 5,6 milioni di euro, il 50% sostenuti da Fondazione Telethon.

I progetti selezionati si focalizzano sullo studio di 38 malattie, di cui 1 di recente identificazione, 28 genetiche rare e 9 rare. Gli ambiti studiati sono vari e includono malattie del neuro sviluppo e della crescita, malattie reumatologiche, malattie renali, malattie neurologiche, distrofia muscolare, sindrome di Rett, malattia di Huntington, una forma rara e genetica della malattia di Alzheimer, malattie del sangue, malattie mitocondriali.

I progetti fanno capo a 35 gruppi di ricerca in tutta Italia, come mostrato nella mappa seguente.

FINANZIATO DA:

- Cariplo
- Telethon



### **SEED GRANTS**

Dal 2019 Telethon supporta le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare, perché investano al meglio i propri fondi in progetti di ricerca sulle patologie di proprio interesse.

Attraverso il progetto Seed Grant, Fondazione Telethon mette a disposizione risorse e competenze per gestire il processo di valutazione, selezione e monitoraggio dei progetti finanziati con i fondi delle associazioni di pazienti o in maniera congiunta.

Il termine "seed" (seme) si riferisce alle caratteristiche dei progetti che concorrono a questo bando con l'obiettivo di avviare la ricerca su malattie non ancora studiate o di riorientarla verso aspetti scientifici an-

cora inesplorati e per cui le associazioni di pazienti hanno mostrato interesse. I Seed Grant forniscono quindi ai ricercatori gli strumenti per testare ipotesi innovative, irrobustirle e generare dati preliminari che permettano loro di essere competitivi su bandi per finanziamenti più consistenti, e quindi fare avanzare la ricerca. Nel 2022 sono stati attivati 21 progetti Seed Grant (erano 8 nel 2021), di cui 16 finanziati dalle associazioni di pazienti, 4 da Fondazione Telethon e 1 su fondi congiunti. Il totale dell'investimento per il 2022 è di 978 mila euro, di cui 812 mila euro finanziati dalle associazioni di pazienti e 166 mila euro finanziati direttamente da Fondazione Telethon.



### **I progetti Seed Grant finanziati nel 2022**

- ➔ 6 progetti finanziati nel Seed Fall 2021 (2 per l'Atassia di Charlevoix-Saguenay; 1 per la sindrome da mutazione del gene PIG-A; 2 per la sindrome Ehlers-Danlos vascolare; 1 per la Charcot-Marie-Tooth tipo 3)
- ➔ 10 progetti finanziati nello Spring Seed 2022 (2 per la sindrome di Phelan McDermid; 2 per la malattia di Anderson-Fabry; 2 per la sindrome di Rett; 1 per la Sindrome Emolitico Uremica; 2 per la malattia di Lafora; 1 per la mutazione del gene CAMK2B)
- ➔ 5 prosecuzioni per il secondo anno di progetti Seed Grant completati (2 per la sindrome da deficit di Glut1; 2 la Sindrome di Allan Herndon Dudley - MCT8; 1 per l'Atassia Spinocerebellari e di Friedreich).

### **C RESPONSIBLE IMPLEMENTATION OF NEWBORNS GENOME SEQUENCING (RINGS)**

Il progetto è nato nel 2020 da un'iniziativa di finanziamento promossa e co-finanziata da Regione Lombardia. L'obiettivo è studiare la fattibilità di introdurre il sequenziamento completo del genoma (Whole Genome Sequencing – WGS) nello screening neonatale e valutarne le implicazioni etiche, psicologiche, legali ed economiche.

La Fondazione aderisce al progetto RINGS anche come ente finanziatore sostenendo i costi per realizzare il sequenziamento completo del genoma presso l'Ospedale Giovanni XXIII di Bergamo e l'Ospedale San Raffaele di Milano.

### **I FONDAZIONE ARISLA**

La Fondazione è nata nel 2008 per iniziativa di Fondazione Telethon, AISLA Onlus, Fondazione Cariplo e Fondazioni Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus. L'obiettivo è sostenere la ricerca scientifica sulla SLA, malattia neurodegenerativa per cui non esiste ancora una terapia.

La Fondazione AriSLA emana bandi competitivi per

selezionare i progetti più promettenti e innovativi su questa malattia. Mutuando il modello di Fondazione Telethon, i progetti sono valutati con la metodologia di revisione scientifica tra pari per assicurare la valorizzazione del merito, il rigore e la trasparenza del processo di selezione. AriSLA sostiene sia progetti innovativi sia progetti che consolidano i risultati ottenuti in ambiti di sperimentazione. Fondazione Telethon contribuisce con un finanziamento diretto ad AriSLA di 400 mila euro l'anno.

Fondazione Telethon collabora con Fondazione AriSLA anche nel coordinamento e monitoraggio dei progetti, per la buona gestione dei fondi e la valutazione degli impatti e nella promozione dei risultati scientifici dei progetti, perché vengano condivisi con la comunità scientifica e il pubblico generalista attraverso i diversi strumenti di informazione. Come socio fondatore, Fondazione Telethon fa parte del Consiglio di Amministrazione di AriSLA.

Nel 2022, AriSLA ha finanziato 3 progetti della durata di 3 anni e 3 progetti pilota della durata di un anno per un totale di 884 mila euro.

### **UN NUOVO MODELLO DI SVILUPPO PER TERAPIE GENICHE SOSTENIBILI A LIVELLO ECONOMICO: IL PLUG&PLAY**

Con l'esperienza maturata nello sviluppo di terapie geniche, Fondazione Telethon è diventata sempre più consapevole delle potenzialità di un approccio basato sulla costruzione di piattaforme tecnologiche per lo sviluppo simultaneo di terapie.

Mentre il metodo tradizionale per lo sviluppo delle terapie e il percorso per portarle sul mercato seguono uno schema lineare, l'idea di piattaforma Plug&Play è che, utilizzando una stessa piattaforma tecnologica, sia possibile produrre in parallelo i dati preclinici e clinici per più patologie distinte, ottimizzando i tempi e le risorse necessarie a completare il percorso di sviluppo delle terapie.

Adottare uno schema di sviluppo simultaneo significa quindi lavorare in parallelo a più malattie che possano

essere affrontate a partire da una stessa piattaforma tecnologica (es. la terapia genica con vettori virali) per arrivare a produrre una base comune di dati scientifici e di documentazione regolatoria. Il metodo Plug&Play presenta costi e tempi inferiori, e mitiga in parte il problema della sostenibilità economica dello sviluppo di terapie innovative per malattie ultra-rare. Dal 2020 Telethon sta lavorando per definire questa nuova strategia. L'obiettivo è evitare, in ogni stadio del percorso di sviluppo di un nuovo farmaco, ripetizioni di esperimenti di convalida di piattaforme tecnologiche per cui sono già disponibili dati pregressi e consolidati. Per il 2022 l'investimento di Telethon in questa iniziativa è stato di 1 milione di euro.

### **Le prime esperienze di sviluppo con la piattaforma Plug&Play**

Per testare l'approccio Plug&Play, Fondazione Telethon ha selezionato come piattaforma pilota la terapia genica ex vivo di cellule staminali e progenitrici ematopoietiche (CSE) con vettori lentivirali sviluppata da SR-Tiget. Nel 2022 è stato lanciato il progetto pilota per applicare questo approccio terapeutico al trattamento di un gruppo di malattie da accumulo lisosomiale rare e ultra-rare con coinvolgimento scheletrico progressivo (Mucopolisaccaridosi IVA, Mucopolisaccaridosi IVB e Alfa-Mannosidosi).

I tre medicinali di terapia genica seguiranno un percorso

di sviluppo parallelo utilizzando lo stesso sistema di trasferimento genico, e validando così un solo processo di produzione del prodotto e cambiando soltanto il gene trasferito, specifico per ogni malattia.

Grazie a questo innovativo protocollo, Fondazione Telethon conta di ottimizzare sia i tempi sia i costi degli esperimenti necessari per generare i dati e la documentazione da presentare agli enti regolatori.

Ad oggi sono stati progettati e prodotti i vettori lentivirali con i tre geni. Questi vettori sono stati testati per la sicurezza e l'efficacia in vitro ed è stata avviata la fase preclinica in vivo. Nel 2022, oltre alle attività di ricerca, l'impegno si è concentrato soprattutto sulla preparazione e l'esecuzione delle prime interazioni con le autorità regolatorie nazionali ed europee. Il processo di sviluppo della piattaforma è stato presentato e discusso con AIFA ed EMA, ottenendo un riscontro positivo da parte dei rappresentanti delle autorità regolatorie. Nell'agosto 2022 è stata ottenuta la designazione di farmaco orfano (ODD) per la terapia genica sulla prima malattia, la Mucopolisaccaridosi di tipo IV A (MPSIVA).





## GLI ACCORDI CON I PARTNER INDUSTRIALI

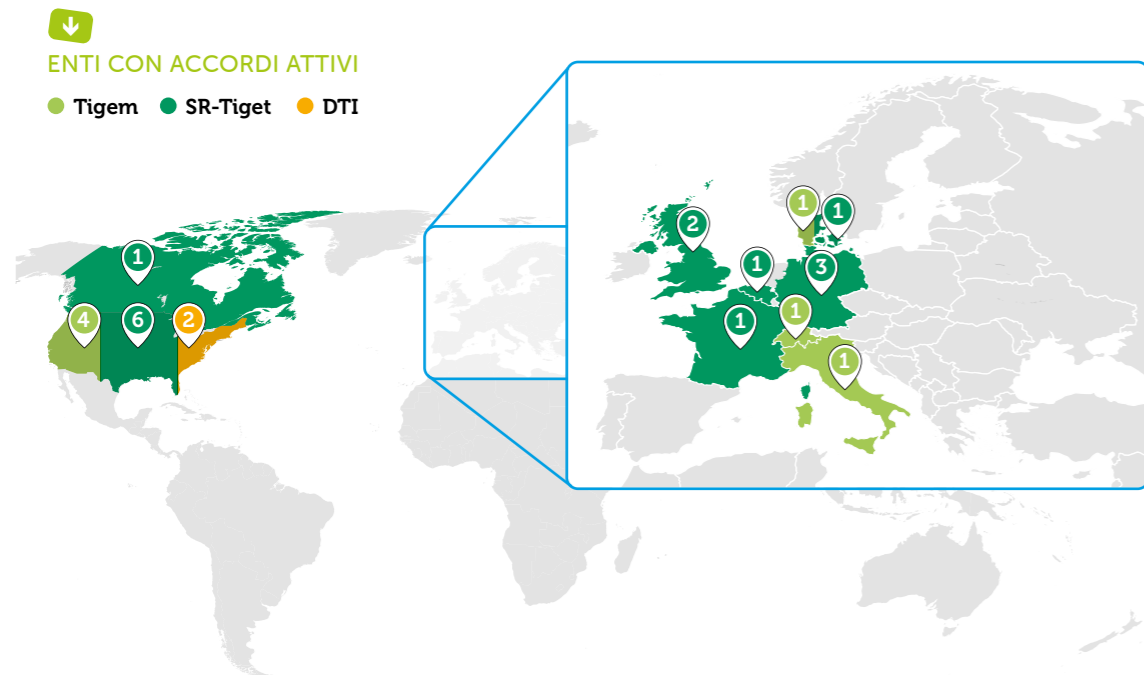
La collaborazione con l'industria farmaceutica è un importante acceleratore dello sviluppo di nuove terapie, perché permette a Fondazione Telethon di accedere a risorse economiche e competenze aggiuntive. Nello stringere alleanze con le industrie farmaceutiche, Fondazione Telethon si attiene ad una serie di principi con l'obiettivo di favorire lo sviluppo dei brevetti che vengono concessi in licenza:

- Salvaguardare l'indipendenza della ricerca per i ricercatori Telethon
- Tutelare la proprietà dei brevetti dandoli in licenza senza mai cederne la titolarità
- Impegnare la controparte nello sviluppare le terapie
- Prevedere la restituzione di tutta la proprietà intellettuale, inclusi i risultati sviluppati in collaborazione, nel caso in cui l'azienda decida di non proseguire nello sviluppo della terapia
- Fornire fondi per supportare la ricerca nei programmi di co-sviluppo
- Garantire fondi aggiuntivi attraverso milestones e royalties per finanziare ulteriore ricerca, anche in ambiti diversi da quelli oggetto della licenza.

Le alleanze sono collaborazioni che durano molti anni perché hanno l'ambizione di coprire tutta la fase di sviluppo e sperabilmente di commercializzazione della nuova terapia. Telethon e i ricercatori che l'hanno ideata collaborano con l'azienda lungo tutto il percorso, mettendo a disposizione le proprie conoscenze e, nella maggior parte dei casi, portando avanti la ricerca nei propri laboratori.

Per meglio individuare le aziende interessate a prendere in licenza i brevetti originati dalla ricerca Telethon, la Fondazione si è dotata di un Business Development Office. Questa unità identifica i progetti di ricerca promettenti nelle diverse fasi di sviluppo, li supporta nella richiesta di brevetto e presenta questi risultati ai partner industriali o ai finanziatori che ne potrebbero accelerare lo sviluppo. In parallelo ed in collaborazione con il team *Translational Project Management & Regulatory Affairs*, ne supporta l'avanzamento, contribuendo a definire un piano di sviluppo incentrato sul potenziale prodotto terapeutico e favorendo l'accesso a materiali, servizi, know-how e tecnologie.

Nel 2022 erano attivi contratti con 24 aziende di 9 paesi.



Tra le partnership industriali attive, resta particolarmente significativa quella con Orchard Therapeutics per due terapie già in uso nell'uomo.

### 1 Libmeldy: terapia genica per leucodistrofia metacromatica

Nel 2020 è stata approvata, ed è ora disponibile in Europa (licenza di Orchard Therapeutics LTD), la terapia genica per il trattamento della [leucodistrofia metacromatica](#)

(Libmeldy - atidarsagene autotemcel), frutto del costante impegno di Fondazione Telethon nella ricerca e sviluppo di questa malattia pediatrica che causa una neurodegenerazione fatale.

Presso SR-Tiget sono in corso sperimentazioni per estenderne l'applicazione alle forme tardo-infantili e per continuare a valutarne gli aspetti di sicurezza ed efficacia. Fondazione Telethon e SR-Tiget sono coinvolti nello sviluppo di un test per la diagnosi precoce della

patologia così come in studi per includere tale diagnosi nei piani di screening neonatale. Ciò è fondamentale per un intervento terapeutico sempre più mirato ma soprattutto più pronto nel rispondere ai bisogni dei pazienti affetti da questa patologia.

### 1 Sviluppo clinico per MPS-I

La [Mucopolisaccaridosi di tipo 1](#) (detta Sindrome di Hurler) è una malattia metabolica rara che si manifesta già dai primi mesi di vita colpendo vari organi tra cui l'apparato scheletrico e il cuore. Attualmente l'unica opzione terapeutica è il trapianto di midollo osseo, solo parzialmente efficace e non sempre percorribile.

La causa è una mutazione genetica che porta all'accumulo nei lisosomi (organuli cellulari deputati alla degradazione di varie molecole) di due sostanze del gruppo dei glicosaminoglicani.

SR-Tiget, Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele hanno formulato e sviluppato una terapia genica

che nel 2018 ha ottenuto la designazione di farmaco orfano. Dopo aver ottenuto risultati positivi e promettenti sullo sviluppo preclinico e la formulazione della terapia, nel 2020 SR-Tiget ha stretto una partnership con Orchard Therapeutics per completarne lo sviluppo, iniziando la prima sperimentazione clinica i cui risultati positivi sono stati pubblicati nel 2021.

Presso SR-Tiget prosegue la prima sperimentazione clinica con l'obiettivo di continuare a valutare gli aspetti di sicurezza ed efficacia a lungo termine sui pazienti già trattati.

Fondazione Telethon rimane proattivamente coinvolta nell'avanzamento dello sviluppo; già nel 2023 sarà coinvolta in studi clinici che confermino la sicurezza ed efficacia della terapia.

Telethon si sta impegnando per portare la diagnosi di MPS-I nei piani di screening neonatale, fondamentale per un intervento terapeutico sempre più pronto nel rispondere ai bisogni di questa patologia.

## Quando brevetti e collaborazioni aiutano la ricerca

Fondazione Telethon brevetta alcuni risultati della ricerca e ne concede la licenza ad aziende e startup. Garantisce così le risorse economiche per accelerare l'arrivo al traguardo della cura, un processo estremamente costoso.

Il brevetto è lo strumento che Telethon usa per attrarre l'investimento di aziende e startup sui risultati della ricerca. Grazie alla protezione brevettuale infatti l'azienda, una volta che la terapia arriva al mercato, potrà godere di un periodo di esclusività commerciale e quindi rientrare dall'investimento fatto nella fase di sviluppo. Il diritto esclusivo dell'azienda si riferisce solo allo sfruttamento commerciale dell'invenzione brevettata per cui il brevetto non impedisce ad altri ricercatori

di utilizzarla per far avanzare ulteriormente la ricerca. All'interno, è il Business Development Office (BDO) di Telethon a curare tutti gli aspetti che riguardano i brevetti, dalla identificazione dei risultati brevettabili alla cura del portafoglio di brevetti, alla loro presentazione alle aziende e fino alla negoziazione degli accordi di licenza.

Sempre al BDO sono affidati gli accordi di collaborazione per gli scambi di materiali, tecnologie e know-how di terzi, indispensabili per portare avanti e accelerare progetti di ricerca altamente interdisciplinari. L'ufficio raccoglie le necessità dei ricercatori, negozia e gestisce gli accordi, facilita la circolazione di materiali e tecnologie sia all'interno sia verso altri enti di ricerca, aziende, università.

82 invenzioni brevettate e coperte da brevetti attivi, di cui:

24 nuove invenzioni brevettate nel 2022

## FOCUS

## Terapia genica: facciamo il punto

L'idea visionaria alla base della terapia genica, cioè intervenire alla radice delle malattie genetiche fornendo alle cellule di un paziente una copia funzionante del gene difettoso, non è nuova. Risale ormai a una cinquantina di anni fa, mentre sono degli anni Novanta le prime prove cliniche.

Da allora la terapia genica ne ha fatta di strada, e molte sono le prospettive future di quella che è considerata la strategia di punta delle terapie avanzate. Oggi, però, le sfide non sono più solo scientifiche: una delle più attuali è rendere queste nuove terapie pienamente accessibili a tutti i pazienti che ne hanno bisogno, affrontando anche sforzi di carattere organizzativo, regolatorio ed economico.

A fare il punto sulla situazione della terapia genica analizzata a 360 gradi è stato un dossier pubblicato sul numero di giugno 2022 della storica rivista *Le Scienze*, la più prestigiosa rivista italiana di divulgazione scientifica, che al tema ha dedicato la copertina. E prestigiose sono le firme dei due articoli del dossier, firmati dal professor Luigi Naldini, direttore scientifico dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano, e da Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon.

L'articolo di Luigi Naldini prende le mosse da uno degli ultimi risultati più rilevanti del suo Istituto: il successo della sperimentazione clinica per la terapia genica della mucopolisaccaridosi di tipo 1H, grave malattia metabolica. È stata l'occasione per ricordare gli inizi incerti della terapia genica, tra aspettative e primi risultati deludenti o addirittura negativi, e il lungo lavoro dei ricercatori per mettere a punto nuovi vettori (i "taxi" molecolari deputati al trasporto di geni terapeutici, derivati per lo più da virus) sempre più sicuri ed efficaci.

Naldini traccia quindi una panoramica dei vettori più utilizzati (lentivirali e di tipo AAV), delle due strategie di terapia genica (ex vivo e in vivo) e dei vari tipi di malattie che possono essere trattate con queste strategie, fino ad arrivare alle nuove prospettive offerte dall'editing genomico. È un nuovo tipo di approccio

molecolare per intervenire in modo mirato sul Dna, spegnendo geni, sostituendo sequenze o correggendo singole mutazioni direttamente nel gene affetto. «Anche per questa recente frontiera della terapia genica l'entusiasmo è tanto – ha sottolineato Naldini – ma bisogna evitare la tentazione di sopravvalutarla o di bruciare le tappe perché, di nuovo, non mancano le sfide».

Tra queste ci sono sicuramente sfide scientifiche perché bisogna rendere l'approccio sempre più sicuro ed efficace ma anche ostacoli di altra natura, sui quali si è concentrato il secondo articolo del dossier, firmato da Francesca Pasinelli. Che già dalla prima frase ha esposto con grande chiarezza la situazione: «Esiste un problema di accesso alla cura per le persone con malattie rare e riguarda in buona parte la terapia genica. Ciò deriva, in molti casi, dalla diffusa percezione che i costi delle terapie geniche siano troppo elevati».

Pasinelli ha ricordato infatti che una quota rilevante della prima ondata di terapie avanzate, tra le quali le terapie geniche, arrivate all'approvazione è poi andata incontro a un fallimento per problemi di ordine commerciale.

Le terapie arrivano sul mercato a prezzi che allo stesso tempo sono troppo alti per chi deve acquistarle (cioè sistemi sanitari e compagnie assicurative) ma sono considerati poco remunerativi da chi le produce. E a farne le spese sono i pazienti. Però, come racconta Pasinelli, a livello internazionale sono in discussione diverse strategie e opportunità che potrebbero portare a un "cambio di passo". Mentre in Italia, «le risorse e le strategie messe in campo dal Piano nazionale di ripresa e resilienza (PNRR) potrebbero costituire una prima significativa risposta in tal senso».

Fedele alla propria missione, che non è solo far avanzare la ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare ma anche trasformare i risultati di questa ricerca in terapie accessibili ai pazienti, Fondazione Telethon è già in prima linea su questa nuova sfida.

## UN MODELLO ALTERNATIVO DI DISTRIBUZIONE DELLE TERAPIE INTERAMENTE SOSTENUTO DA RISORSE NON PROFIT

Nel caso delle malattie rare e ultra-rare, l'approvazione di una terapia da parte delle autorità regolatorie non è sempre sufficiente a garantirne la reale disponibilità per i pazienti.

Un ulteriore passaggio fondamentale infatti è fai sì che la terapia sia rimborsata dal sistema sanitario. Le terapie geniche, anche solo per la complessità di produzione, hanno necessariamente un prezzo molto elevato che non è mai alla portata del paziente a meno che non sia rimborsato dal sistema sanitario. Tale prezzo deve quindi da un lato soddisfare l'azienda che produce e distribuisce la terapia e, dall'altro, il sistema sanitario che la deve rimborsare. Nel caso delle terapie geniche per malattie ultra-rare, trovare questo equilibrio è estremamente complicato, specialmente quando i pazienti che ogni anno vengono trattati sono pochissimi.

Per questa ragione, negli ultimi anni l'industria farmaceutica si sta progressivamente disinteressando alle terapie avanzate per malattie rare e ultra-rare quali quelle sviluppate da SR-Tiget e concesse in licenza a

Orchard Therapeutics. Nell'estate del 2021 Bluebird Bio ha deciso di ritirare dal mercato europeo le proprie terapie geniche per la beta-talassemia e l'adrenoleucodistrofia sebbene entrambe fossero state approvate dall'EMA, l'Agenzia europea del farmaco. Alla base della decisione dell'azienda, proprio il mancato accordo con gli enti pagatori di diversi Paesi europei sul prezzo e sulle modalità di rimborso di queste terapie. Seguendo l'esempio di Bluebird Bio, nel 2022 anche Orchard Therapeutics ha restituito a Fondazione Telethon la licenza per lo sviluppo della terapia genica per la beta-talassemia messa a punto da SR-Tiget. Il 30 marzo dello stesso anno, Orchard Therapeutics ha inoltre comunicato ufficialmente la decisione di dismettere il programma della terapia genica delle immunodeficienze primitive, per focalizzarsi unicamente sulle malattie neuro-metaboliche. Questa scelta ha avuto una ricaduta diretta sui programmi di terapia genica ex vivo per due rare malattie genetiche del sistema immunitario, nati nei laboratori dell'Istituto SR-Tiget e oggetto di un'alleanza strategica con l'azienda:

### → Strimvelis

Farmaco di terapia genica per la cura del deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID) disponibile nell'Unione europea fin dal 2016.

### → Terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich

Farmaco di terapia genica per il trattamento della sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS), per la quale lo studio clinico è stato completato ed era stata già annunciata l'intenzione di richiederne l'approvazione alle autorità regolatorie entro il 2022.

In entrambi i casi si tratta di malattie gravi che colpiscono già nella prima infanzia e che possono portare anche alla morte, se non trattate. L'unica opzione è il trapianto di midollo, la cui fattibilità e sicurezza è però fortemente condizionata dalla disponibilità di un donatore compatibile. In oltre vent'anni, la terapia genica ha dimostrato di essere un'opzione terapeutica in grado di cambiare drasticamente la vita di questi pazienti e offrire una possibilità anche a chi non potrebbe altrimenti accedere al trapianto di midollo.

A fronte degli straordinari risultati per i pazienti, Fondazione Telethon ha ritenuto di non poter permettere che tali

terapie fossero ritirate e quindi non più disponibili per i pazienti. Per superare questo "fallimento del mercato" si farà quindi carico direttamente della produzione e distribuzione delle due terapie abbandonate da Orchard Therapeutics. Nel caso della terapia per WAS, non essendo ancora autorizzata dall'EMA, Fondazione Telethon gestirà in prima persona anche il completamento dell'iter di approvazione.

In parallelo, Fondazione Telethon continua a portare avanti in proprio lo sviluppo di altre terapie, proprio come fatto inizialmente sia per Strimvelis che per WAS, compresa quella per la beta-talassemia uscita dall'alleanza con Orchard Therapeutics.

#### **D** **Strimvelis: terapia genica per ADA-SCID**

L'immunodeficienza congenita da [deficit di adenosina deaminasi](#) (ADA-SCID) è una delle prime malattie per cui la terapia genica ha dato buoni risultati. Nata e sviluppata all'Istituto SR-Tiget, la terapia ha richiesto il continuo impegno dei ricercatori e di Telethon per oltre dieci anni. Nelle sperimentazioni cliniche completate si è dimostrata sicura ed efficace. Grazie a un'alleanza con GlaxoSmithKline, nel 2016 ha ottenuto l'approvazione dell'Autorità Regolatoria Europea (EMA), trasferita successivamente a Orchard Therapeutics. Da quel momento la terapia, con il nome di Strimvelis, è l'unico trattamento approvato disponibile in Europa per la patologia ultra-rara ADA-SCID, per la quale pazienti da tutto il mondo vengono a SR-Tiget. A seguito del disinvestimento da parte di Orchard Therapeutics, Fondazione Telethon ha deciso di farsi carico di tutte le attività e dei costi necessari a mantenere Strimvelis disponibile ai pazienti.

#### **D** **Terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich**

La terapia genica per WAS (cellule del paziente modificate con un vettore lentivirale contenente il gene della proteina della [sindrome di Wiskott-Aldrich](#) per il trattamento della sindrome stessa) è stata sviluppata presso SR-Tiget. Per accelerare il completamento del suo sviluppo, nel 2010 Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele hanno stretto un'alleanza con GlaxoSmithKline, cui hanno concesso la licenza poi trasferita a Orchard Therapeutics (Europe) nel 2018. Telethon e Ospedale San Raffaele hanno comunque sempre mantenuto un ruolo attivo nel completamento dello sviluppo: hanno definito le esigenze cliniche e coinvolto i pazienti prima di tutto nelle sperimentazioni cliniche e nei trattamenti attraverso i programmi di accesso allargato. Dal punto di vista clinico lo studio ha completato con successo il trial e il trattamento di oltre 26 pazienti e durante l'intero programma ha costantemente confermato i risultati incoraggianti in termini di sicurezza ed efficacia: ciò nonostante a marzo 2022 Orchard Therapeutics

ha annunciato la sua intenzione di interrompere gli investimenti in rare deficienze immunitarie primarie come la sindrome di Wiskott-Aldrich.

Orchard Therapeutics e Fondazione Telethon stanno quindi lavorando perché la licenza ritorni a Fondazione Telethon che ha deciso di completare in proprio le attività per ottenere l'autorizzazione alla distribuzione.

#### **C** **Sviluppo clinico per beta-talassemia**

La [beta-talassemia](#) è una tra le più comuni malattie genetiche attribuibili a mutazioni di un singolo gene. In Italia, circa 7.000 pazienti sono affetti da beta-talassemia e necessitano di trasfusioni regolari per tutta la vita e di una terapia chelante per evitare il sovraccarico di ferro. Il trapianto di midollo da donatore compatibile è una terapia potenzialmente curativa, che ottiene risultati migliori nei pazienti di età inferiore ai 14 anni ma i donatori idonei sono rari. La terapia genica ha dimostrato il suo potenziale curativo nella beta-talassemia: SR-Tiget ne ha sviluppata e testata una con vettore lentivirale in uno studio clinico di fase I/II.

A partire dai promettenti risultati ottenuti, SR-Tiget ha lavorato nel 2022 al disegno di un nuovo protocollo di terapia genica migliorato e abbreviato.

Una volta messo a punto, questo protocollo sarà utilizzato per un nuovo studio clinico in collaborazione con Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Nel 2022 l'investimento di Telethon nel progetto è stato di 34 mila euro.

#### **C** **Sviluppo clinico per osteopetrosi**

L'[osteopetrosi](#) è una malattia genetica del tessuto osseo, caratterizzata dalla mancata attività di un gruppo particolare di cellule, gli osteoclasti, che negli individui sani rimuovono il tessuto osseo invecchiato o danneggiato. La malattia colpisce un bambino su 250.000, con sintomi gravi e un esito fatale entro i dieci anni, se non curata. Il trapianto di midollo è lo standard di cura ma presenta grosse limitazioni. La terapia genica ex vivo apre un nuovo scenario per il trattamento di questa patologia, poiché elimina le complicanze immunologiche correlate al trapianto di midollo pur mantenendo lo stesso meccanismo d'azione, ovvero la generazione di cellule funzionali. SR-Tiget ha sviluppato una terapia genica ex vivo con vettore lentivirale, la cui sicurezza ed efficacia sono state dimostrate in modelli animali preclinici con risultati positivi. È in fase di progettazione uno studio clinico di fase I/II, per testare la sicurezza e l'efficacia della terapia genica ex vivo in neonati e pazienti pediatrici affetti da osteopetrosi senza un donatore familiare idoneo. Nel 2021 l'EMA ha designato questa terapia come farmaco orfano.

#### **D** **Sviluppo clinico per MPS VI**

La [Mucopolisaccaridosi di tipo VI](#) è una malattia estremamente rara che colpisce lo scheletro, gli occhi e il cuore dei neonati. L'unica cura disponibile è la terapia enzimatica sostitutiva, non del tutto efficace. La terapia genica sviluppata da Fondazione Telethon al Tigem ha portato, nel 2017, all'attivazione di uno studio clinico in collaborazione con l'ospedale universitario Federico II di Napoli. Nel 2022 sul New England Journal of Medicine - Evidence sono stati pubblicati i risultati dello studio *Liver-Directed Adeno-Associated Virus-Mediated Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis Type VI*, a cui hanno partecipato nove pazienti tra i 5 e i 29 anni, di quattro nazionalità (turca, italiana, spagnola e canadese). I pazienti che hanno ricevuto questo nuovo farmaco non hanno avuto effetti avversi e chi ricevuto la dose più alta è tuttora libero dalla terapia enzimatica: un dato stabile dal punto di vista sia clinico sia di laboratorio. Nel 2022 l'investimento di Telethon in questa sperimentazione clinica è stato di 289 mila euro.



## UN MODELLO DI CO-GESTIONE TRA NON PROFIT E PROFIT: LE STARTUP PER LO SVILUPPO DELLE TERAPIE

Tra le strategie di Fondazione Telethon per sviluppare terapie e accelerare il percorso verso l'accesso alle cure c'è la collaborazione con fondi di investimento pubblici e privati. Dall'interesse degli investitori per le scoperte scientifiche di Telethon sono nate diverse startup, che attraggono e concentrano fondi e competenze specifiche su una tecnologia o un approccio terapeutico promettente.

Il Business Development Office identifica i progetti di ricerca più idonei alla creazione di uno spin-off e, in caso di interesse di un investitore, accompagna il progetto e i ricercatori verso la creazione della startup. Crea la struttura legale dell'alleanza con la startup e la accompagna nei primi anni di vita per favorirne la crescita e monitorare l'alleanza. Telethon partecipa a cinque startup come socio fondatore e siede in quattro consigli di amministrazione. La capacità di influenzare e governare queste startup varia da caso a caso ed evolve man mano che le aziende crescono e attraggono nuovi finanziatori.

Oltre alle startup partecipate, ci sono anche startup nate da ricerca finanziata da Telethon in cui la Fondazione non è tra i soci, pur essendo in alcuni casi co-titolare dei brevetti da cui sono nate: Sibylla, IAMA, Genenta, TR1X.

### **C GENESPIRE**

Ha l'obiettivo di sviluppare tecnologie di editing genetico (per l'inserimento mirato ex vivo di geni correttivi nelle cellule ematopoietiche) e di terapia genica (per l'inserimento in vivo di geni correttivi nelle cellule del fegato) per la cura di malattie ereditarie, in particolare immunodeficienze primarie, emofilia e malattie metaboliche. La tecnologia di GeneSpire si basa su piattaforme di vettori lentivirali avanzati, progettate per essere curative dopo un singolo trattamento, consentendo l'espressione stabile e a lungo termine dei geni terapeutici. È uno spin-off di SR-Tiget con sede a Milano ed è stata fondata nel 2020 da Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele, con il supporto di finanziamenti raccolti da fondi di Venture Capital. Le attività di ricerca e sviluppo di GeneSpire sono basate presso SR-Tiget, e guidate dagli esperti di terapia genica Luigi Naldini e Alessio Cantore.

### **C AAVANTGARDE BIO**

L'azienda è nata con un focus specifico sullo sviluppo di terapie geniche per le malattie ereditarie

della retina, e ha l'obiettivo di rendere disponibili terapie geniche di nuova generazione. AAVantgarde sta ottimizzando il trasferimento genico con vettori adeno-associati (AAV) tramite una piattaforma tecnologica per trasferire geni di grandi dimensioni, superando il limite attuale delle terapie geniche basate su AAV. AAVantgarde è stata co-fondata con Alberto Auricchio ed è nata dalle attività di ricerca svolte presso Tigem (Istituto di Genetica e Medicina Telethon), e sostenuta da Sofinnova Partners. Le due piattaforme sviluppate da AAVantgarde Bio sono in fase di validazione clinica per due malattie ereditarie della retina, la sindrome di Usher di tipo 1B e la malattia di Stargardt, con la possibilità di essere applicate ad altre malattie.

### **C INNOVAVECTOR**

Progetta e sperimenta tecniche di produzione di vettori virali adeno-associati (AAV) per terapia genica per trasportare in modo sicuro ed efficiente materiale genetico all'interno delle cellule bersaglio. In quanto CDMO (Contract development and manufacturing organization) assorbe le competenze del gruppo Vector Core già presente in Tigem, che ha consolidato la sua esperienza di produzione di AV e AAV di grado ricerca. Tigem infatti vanta una importante linea strategica di ricerca dedicata alla terapia molecolare. Dal mese di ottobre 2022 InnovaVector si pone l'obiettivo di consolidare la sua posizione sul mercato di riferimento per il processo produttivo dei vettori.

### **C NEXT GENERATION DIAGNOSTIC**

Obiettivo della startup 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. Next Generation Diagnostic Srl (Negedia da fine 2022) è un laboratorio nato da oltre trenta anni di esperienza di Fondazione Telethon nello studio delle malattie genetiche rare. Nel 2022 è stato inaugurato il laboratorio di Negedia, certificato nello stesso anno ISO:9001 per la ricerca e per la diagnostica. È stata conclusa la fase 1 del progetto Negedia Pathology Breast per cui si sta depositando il brevetto. Nel 2022 la società è stata coinvolta in alcuni progetti di ricerca in collaborazione con Fondazione Telethon, recentemente pubblicati su importanti riviste del settore.

Un esempio di startup che è cresciuta e ha quindi visto diminuire le quote di partecipazione e l'influenza di Fondazione Telethon è EpsilenBio, ora Chroma Medicine.

### **1 EPSILENBIO (CHROMA MEDICINE)**

Ha l'obiettivo di sviluppare terapie basate sullo spegnimento stabile e duraturo dei geni coinvolti in processi patologici, tramite silenziamento epigenetico, che non modifica in modo irreversibile il Dna.

È uno spin-off di SR-Tiget ed è stato fondato nel 2019 da Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele, e dagli esperti nella terapia genica Angelo Lombardo e Luigi Naldini. Avviata tramite un seed funding dal Fondo Sofinnova Telethon, nel 2021 è stata acquisita dalla statunitense Chroma Medicine che, tramite Epsilen Bio, continua ad avvalersi di una partnership strategica con SR-Tiget, portando avanti attività di ricerca e sviluppo presso l'Istituto.



## 2.2 Condivisione di conoscenze e strategie

### SUPPORTO AI PAZIENTI

#### IL PROGRAMMA COME A CASA

Dal 2016 il programma *Come a Casa* accompagna i bambini e le loro famiglie nel percorso di trattamento di terapia genica sviluppato da SR-Tiget.

Sono bambini affetti da ADA-SCID, leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich, Mucopolisaccaridosi di tipo 1 e beta-talassemia, che non hanno altre alternative terapeutiche.

Da ovunque provengano, il team della Fondazione accoglie la famiglia a Milano, l'assiste presso l'Istituto SR-Tiget, la supporta negli aspetti pratici e nei risvolti emotivi. Se è economicamente fragile, la Fondazione paga, in tutto o in parte, le spese di viaggio e di permanenza a Milano, per dare a ogni bambino le stesse possibilità di cura e di guarigione.

Il bambino deve infatti rimanere in Italia per almeno 4-6 mesi nel primo anno, più a lungo se sorgono complicanze cliniche. Nei tre anni successivi sono previsti ogni anno due ricoveri di follow-up di una settimana ciascuno e poi un follow-up all'anno fino al nono anno dopo la terapia genica.

Il programma *Come a Casa* contribuisce al successo della terapia perché la famiglia si ambienta nella comunità e si può dedicare al bambino con più tempo, vicinanza e serenità. Nel 2022 Telethon vi ha investito 298 mila euro, a supporto del percorso terapeutico di 13 bambini, provenienti da 11 Paesi.

#### INFO\_RARE

Diffondere le conoscenze gemmate nell'ambito dei progetti perché diventino patrimonio comune e possano orientare pazienti e famiglie è parte integrante dell'impegno di Fondazione Telethon nella ricerca.

*Info\_rare* serve proprio a questo: è un servizio gratuito di assistenza online per chi ha bisogno di informazioni chiare e certificate sulle malattie genetiche.

Il servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di due medici specialisti in Genetica Medica che rispondono via email alle richieste di approfondimento su:

- i centri per le malattie genetiche rare: i centri diagnostici e i centri di riferimento per la presa in carico dei pazienti
- le ultime notizie sugli studi in corso sulle malattie genetiche e le sperimentazioni cliniche, della Fondazione e non
- i riferimenti delle associazioni dei pazienti con una malattia genetica rara o di gruppi di aggregazione. Se non esistono associazioni di pazienti o gruppi di aggregazione già costituiti, il servizio *Info\_rare* cerca di mettere in contatto tra loro le persone con la stessa patologia con cui Telethon ha già avuto contatti. Altrimenti propone di individuare altri casi, attraverso appelli sui canali di comunicazione di Fondazione Telethon.

Nel 2022 il servizio ha risposto a 1.459 richieste.



### Il programma Come a Casa

Diversità, emergenza, flessibilità: sono le tre parole chiave del programma *Come a Casa*:

#### → DIVERSITÀ

Le famiglie seguite dal programma *Come a Casa* possono essere le più diverse per provenienza, lingue, religione, cultura, situazione economica, numero di componenti. Per questo lo staff che le assiste è trans disciplinare, composto da medici, infermieri, psicologi, mediatori culturali, caregiver.

#### → EMERGENZA

In alcuni casi fare in fretta è l'unica opzione. Il trattamento è efficace soprattutto in bambini molto piccoli, auspicabilmente nei primi anni di vita: dopo la diagnosi, bisogna iniziarlo il prima possibile. I bambini affetti da leucodistrofia metacromatica possono essere curati con la terapia genica solo se non hanno sintomi: si tratta di una vera e propria corsa contro il tempo.

#### → FLESSIBILITÀ

Per le famiglie che hanno già sopportato uno stress enorme legato sia alla malattia del figlio sia alla lontananza da casa, ogni piccolo intoppo diventa un'emergenza. Persino la pianificazione settimanale è spesso un lusso che non ci si può permettere perché le condizioni cliniche di pazienti così fragili possono cambiare in modo imprevedibile. Ogni famiglia richiede un'attenzione particolare e un progetto personalizzato di sostegno.

Il progetto *Come a Casa* supporta le famiglie che arrivano in Italia con una serie di servizi:

**SUPPORTO PRATICO.** La maggior parte delle famiglie che arrivano all'SR-Tiget sono straniere: per il lungo viaggio e la distanza culturale può essere difficile ambientarsi con facilità. Già prima della partenza, lo staff Telethon fornisce informazioni dettagliate sulla terapia, aiuta i genitori a organizzare il viaggio, compresi visti di ingresso e permessi di soggiorno, trova loro un alloggio. All'arrivo accoglie al meglio il bambino e la famiglia, per facilitare il percorso terapeutico e far sì che possano sentirsi davvero a casa, con una quotidianità il più normale possibile.

**SUPPORTO PSICOLOGICO.** Il bambino che deve sottoporsi al trattamento trascorre in media un mese e mezzo in una camera sterile, mentre i genitori devono alternarsi durante il giorno per assisterlo. Questa situazione può mettere a dura prova le famiglie più unite, in particolare le più numerose, provenienti da paesi lontani. Per questo uno psicologo le accompagna durante tutto il trattamento. Caregiver professionisti affiancano i genitori sia durante il ricovero in camera sterile sia presso il loro alloggio.

#### SUPPORTO LINGUISTICO E MEDIAZIONE CULTURALE.

La lingua è la principale barriera per le famiglie che arrivano a Milano. Lo staff Telethon collabora a stretto contatto con una squadra di mediatori linguistici e culturali che accolgono e guidano il paziente e i genitori durante la terapia e nella loro nuova comunità.

**SUPPORTO ECONOMICO.** *Come a Casa* può coprire le spese logistiche (viaggio, alloggio, rimborsi spesa) per le famiglie in difficoltà che non possono contare su nessun altro aiuto economico, grazie alla generosità di alcune aziende che negli anni si sono affezionate a questo programma.

## COLLABORAZIONI STRATEGICHE

Da sempre Fondazione Telethon valorizza la collaborazione con la comunità scientifica mondiale. In un ambito complesso come quello della ricerca sulle malattie genetiche rare, la condivisione della conoscenza è fondamentale per fare, ogni giorno, un passo in avanti nella direzione della cura. L'autorevolezza di Telethon è ormai riconosciuta 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.

### **EUROPEAN JOINT PROGRAMME FOR RARE DISEASES (EJP-RD)**

È un progetto finanziato dalla Commissione Europea per creare un ecosistema sostenibile con un circolo virtuoso tra ricerca, cura e innovazione medica. Dal 2019 Fondazione Telethon si occupa della formazione in tema di biobanche e guida le attività per la ricerca traslazionale con l'obiettivo di mappare i bisogni dei ricercatori in termini di dati e strumenti. Nel 2022 l'investimento di Fondazione Telethon è stato di 600 mila euro.

### **EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE (ENMC)**

Fondazione Telethon è fondatrice e membro di questo centro internazionale attivo dal 1992 per facilitare la comunicazione e la collaborazione nel campo della ricerca neuromuscolare. Migliorare diagnosi e prognosi, trovare cure efficaci, ottimizzare gli standard di cura e migliorare la qualità della vita dei pazienti: ENMC persegue questi obiettivi organizzando piccoli workshop tra esperti e supportando convegni.

L'ENMC è anche un esempio di come coinvolgere le organizzazioni di pazienti nel campo della ricerca neuromuscolare. Incoraggia i pazienti a partecipare attivamente in ciascuno dei suoi workshop e periodicamente dedica i workshop celebrativi di momenti speciali proprio al confronto e alla discussione tra le associazioni di pazienti e gli altri stakeholder dell'ambito neuromuscolare.

Il contributo di Telethon alle attività dell'ENMC è stato di 33 mila euro per l'anno 2022.



## L'evoluzione delle attività dell'European NeuroMuscular Centre

Nei suoi trent'anni di attività (1993-2022), l'ENMC ha organizzato 270 workshop su oltre 30 patologie neuromuscolari rare e ultra-rare, coinvolgendo più di 4.500 ricercatori e dando vita oltre 30 consorzi di ricerca. L'ENMC ha accompagnato ogni fase di ricerca in ambito neuromuscolare e spostato gradualmente le tematiche dei workshop dalla scienza di base e dalla genetica allo sviluppo clinico di terapie sperimentali. I workshop hanno affrontato argomenti più trasversali sulla cura e la qualità di vita dei pazienti, riflettendo o anticipando i grandi progressi della ricerca scientifica nell'ambito neuromuscolare.

Nel primo decennio i workshop erano dedicati soprattutto alla comprensione delle cause molecolari e genetiche delle condizioni neuromuscolari, il primo passo per una corretta diagnosi e per rendere possibile lo sviluppo di farmaci. Nel secondo decennio i temi si sono concentrati sulla fase successiva della ricerca: modelli animali, biobanche

e registri. La domanda più importante diventava come portare la ricerca dal banco del laboratorio al letto del paziente (la cosiddetta ricerca traslazionale). In quegli anni sviluppare trial terapeutici ha cominciato a essere una opportunità concreta, così tanti workshop ENMC si sono concentrati sulla progettazione di protocolli clinici e sulla definizione di misure di esito (*outcome measure*) rilevanti per i ricercatori e per i pazienti (*trial readiness*). Ciò era in linea anche con quanto si stava progettando nel network Treat-NMD, un consorzio sviluppato negli anni 2000 proprio a partire dall'esperienza ENMC. Negli ultimi anni sono stati implementati programmi per mettere i giovani ricercatori interessati all'ambito neuromuscolare in contatto con persone senior disponibili a discutere con loro e aiutarli a definire meglio i loro obiettivi per il futuro (Early career development e Mentoring program).

### **CONSORZIO ICPerMED**

L'International Consortium for Personalized Medicine (ICPerMed) ha l'obiettivo di favorire la comunicazione e gli scambi sulla medicina personalizzata e così allineare agende e iniziative di finanziamento tra i Paesi. Fondazione Telethon vi partecipa in quanto organizzazione che finanzia la ricerca nell'ambito della medicina personalizzata assieme a più di 40 altri enti da Europa, Turchia, Canada e Israele.

Il progetto IC2PerMed, finanziato nell'ambito del programma Horizon 2020, supporta la collaborazione tra Europa e Cina nello sviluppo di ricerca, innovazione e politiche per la medicina personalizzata. L'obiettivo è promuovere l'accesso a soluzioni di cura personalizzate, intelligenti e inclusive.

### **ALLIANCE FOR REGENERATIVE MEDICINE (ARM)**

Fondazione Telethon è parte di ARM, organizzazione internazionale di advocacy che coinvolge aziende, istituti di ricerca non profit, organizzazioni di pazienti e altre parti interessate nell'ambito della medicina rigenerativa. ARM ha l'obiettivo di promuovere politiche e pratiche nell'ambito delle terapie avanzate, anche attraverso la produzione di dati e analisi dell'ecosistema. Telethon ha contribuito alla stesura e alla pubblicazione di documenti ufficiali in materia di sviluppo, registrazione e accesso alle terapie avanzate per malattie orfane. Attenzione particolare è stata data al tema dell'accesso transfrontaliero, cioè delle politiche sanitarie che rego-

lano la possibilità per i pazienti di accedere ai trattamenti disponibili solo al di fuori del proprio Paese.

### **INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM (IRDiRC)**

Fondazione Telethon è parte di questo consorzio composto da organismi di finanziamento governativi e non profit, aziende, associazioni 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 ha presieduto l'Assemblea nel triennio 2019-2021. Scienziati ed esperti della Fondazione fanno inoltre parte di alcuni dei comitati e dei gruppi di lavoro scientifici del Consorzio. Nel 2022 è stato pubblicato un articolo che celebra i 10 anni di IRDiRC ed è stato firmato da Lucia Monaco, ex direttore scientifico di Fondazione Telethon e allora presidente di IRDiRC.

### **TREAT-NMD**

Fondazione Telethon partecipa stabilmente a questo network internazionale attivo dal 2007, per il coordinamento della rete di registri nazionali e sovranazionali che condividono i dati anonimizzati dei pazienti per ricerche e studi di fattibilità sia accademici sia da parte dell'industria. Il network supporta lo sviluppo di trial clinici per le malattie neuromuscolari e promuove attività formative ed educative con masterclass scientifiche e una piattaforma di e-learning per clinici. Nel 2022 sono stati organizzati quattro corsi online.

### **C SOLVE-RD – SOLVING THE UNSOLVED RARE DISEASES**

Nel 2022 si è concluso il progetto SOLVE-RD, finanziato dalla Commissione Europea (2018-2022), cui Fondazione Telethon ha partecipato tramite l'Istituto Tigem. Il progetto richiama gli obiettivi fissati dall'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), con l'obiettivo di fornire test diagnostici per la maggior parte delle malattie rare entro il 2020.

### **C UNDIAGNOSED DISEASES NETWORK INTERNATIONAL (UDNI)**

Anche nel 2022 Fondazione Telethon ha partecipato a

questo partenariato composto da centri con competenze riconosciute a livello internazionale. Ha dedicato risorse scientifiche e competenze ai programmi che nascono per dare risposte ai pazienti affetti da malattie senza diagnosi e alle loro famiglie.

### **C EUROPE PUBMED CENTRAL (EUROPE PMC)**

Fondazione Telethon è membro di questa piattaforma che raccoglie e rende disponibili tutte le pubblicazioni mondiali sulle scienze della vita. Qui la Fondazione deposita anche le informazioni principali sui progetti finanziati oggetto delle pubblicazioni dei ricercatori Telethon.

### **I IL SUPPORTO AI CENTRI CLINICI NEMO**

Le malattie neuromuscolari, come l'atrofia muscolare spinale, le distrofie muscolari e la sclerosi laterale amiotrofica, sono patologie altamente invalidanti con un grave impatto sociale, che richiedono percorsi di cura e assistenziali lunghi e complessi. I sette Centri NeMO, centri clinici ad alta specializzazione, nascono proprio per questo.

I loro servizi:

- day hospital
- visite ambulatoriali per l'inquadramento diagnostico e la definizione di un percorso di cura personalizzato
- attività ambulatoriali complesse (presso le sedi di Milano e Brescia) per una valutazione multidisciplinare in ambulatori specialistici accreditati.

Con complessivi 126 posti letto per la degenza ordinaria, nel 2022 hanno seguito 5.078 pazienti, senza alcun costo per loro perché le prestazioni sanitarie dei Centri NeMO sono erogate nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale.

Il modello NeMO prevede un team multispecialistico composto da neurologo, neuropsichiatra infantile, pneumologo, fisiatra, fisioterapisti e psicologo.

La collaborazione con l'ospedale ospitante è molto stretta, così come con altri specialisti, quali endocrinologo, cardiologo, oculista, fonia, gastroenterologo, anestesista, urologo, ginecologo, con cui collaborano altri consulenti dedicati, quali l'otorinolaringoiatra, il nutrizionista, il logopedista.

I Centri NeMO sono gestiti da Fondazione Serena Onlus, nata nel 2007 dall'iniziativa congiunta tra Fondazione Telethon, Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (Uilm) e l'Azienda Ospedaliera Niguarda Ca' Granda (so-

cio fino al 2013), dove ha sede il NeMO Milano. Ai soci fondatori si sono aggiunti l'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica onlus (AISLA), l'Associazione Famiglie Sma e l'Associazione Non Profit Slanciamoci.

La rete dei Centri NeMO sviluppa numerosi progetti di ricerca clinica, epidemiologica, osservazionale, gestionale e terapeutica. Ciascuno interviene nell'ambito di propria competenza partecipando a progetti clinici di cui è promotore o partner in rete con altri centri, creando importanti sinergie con gli enti nazionali e internazionali nella conduzione di studi supportati da finanziamenti di enti pubblici e privati. I Centri di Milano e Roma sono dotati di strutture di ricerca per la gestione dei trial clinici (il NeMO Clinical Research Center Nanni Anselmi per Milano e il NINeR - NeMO Institute of Neuromuscular Research per Roma) e sono il punto di riferimento nazionale e internazionale per la ricerca nell'ambito delle malattie neuromuscolari. I loro studi clinici coinvolgono pazienti adulti e pediatrici e riguardano principalmente la distrofia muscolare di Duchenne e Becker, la distrofia facio-scapolo-omerale, le distrofie mitocondriche, la sclerosi laterale amiotrofica e l'atrofia muscolare spinale.

Nel 2022 i Centri NeMO hanno condotto 38 studi osservazionali, 46 studi interventistici e prodotto 66 pubblicazioni scientifiche indicizzate. Fondazione Telethon contribuisce da sempre a questa progettualità come membro del Consiglio di Amministrazione, e con un supporto economico di base alla struttura e con interventi una tantum per sviluppare specifiche attività. Nel 2022 l'investimento è stato di 100 mila euro.



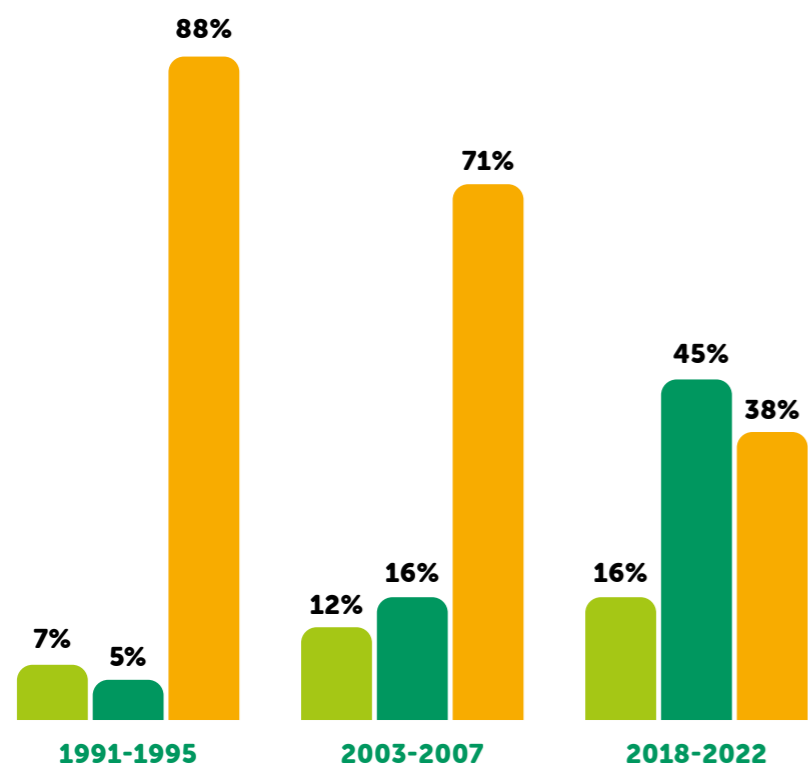
## 2.3 Pubblicazioni e impatto sulla comunità

### FONDAZIONE TELETHON: COSA FACCIAMO

#### INVESTIMENTI IN RICERCA

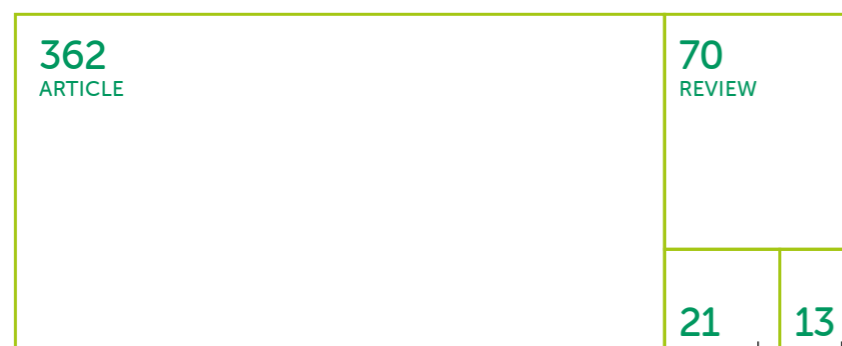
Negli anni la nostra ricerca è progredita verso la ricerca più avanzata, verso l'interesse del paziente.

■ RICERCA CLINICA ■ RICERCA PRECLINICA ■ RICERCA DI BASE



### PRODUZIONE SCIENTIFICA DI FONDAZIONE TELETHON

#### SUDDIVISIONE DI TUTTE LE PUBBLICAZIONI TELETHON DEL 2022 PER TIPOLOGIA



Le pubblicazioni del 2022 includono principalmente articoli ma anche Review, Editorial Material e lettere.

EDITORIAL MATERIAL  
LETTER

660,3

MILIONI DI EURO INVESTITI IN RICERCA DA FONDAZIONE TELETHON

630

MALATTIE STUDIATE, DI CUI 41 NUOVE MALATTIE

2.960

PROGETTI FINANZIATI, DI CUI 156 ATTIVATI NEL 2022

1.720

RICERCATORI FINANZIATI, DI CUI 44 MAI FINANZIATI PRIMA

246

ENTI DI RICERCA FINANZIATI, DI CUI 1 MAI FINANZIATO PRIMA

SERVIZIO INFO\_RARE GESTIONE DI QUASI

19.000

RICHIESTE DALLA FONDAZIONE DEL PROGETTO (NEL 1989), DI CUI 1.459 NEL 2022

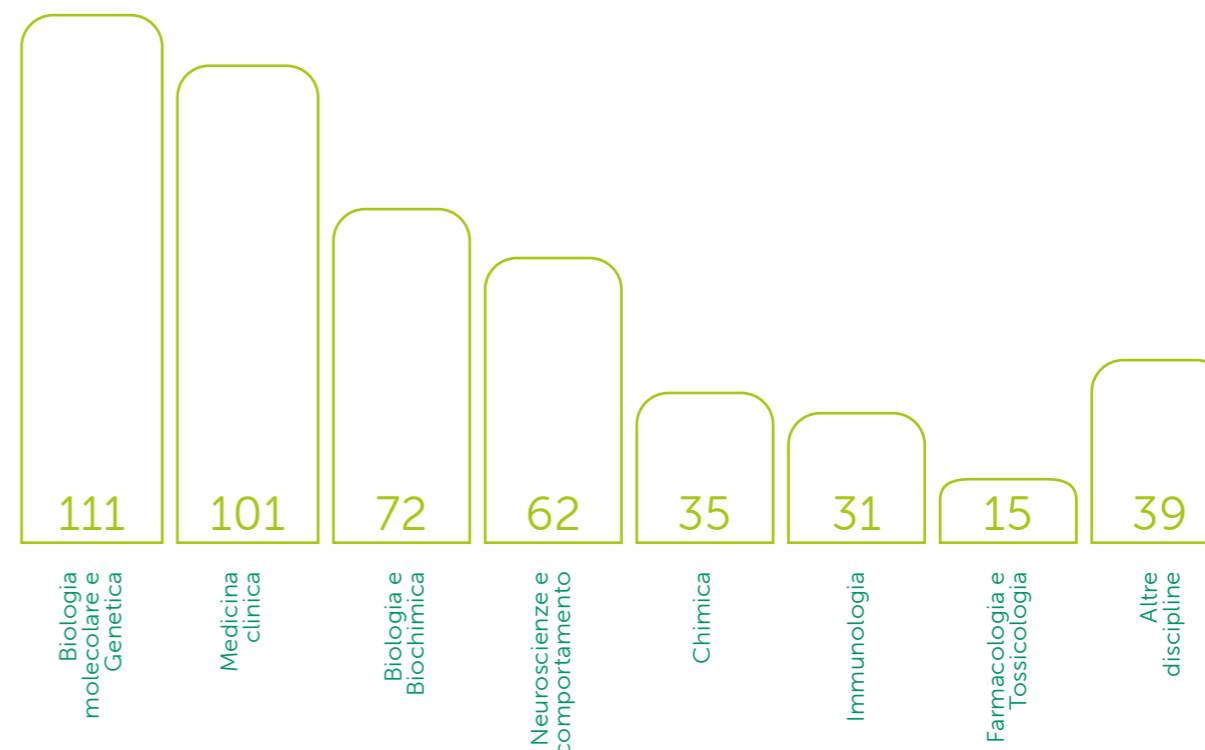
15.195

PUBBLICAZIONI TOTALI, DI CUI 466 NEL 2022

Le pubblicazioni del 2022 si possono suddividere nelle categorie Essential Science Indicators (ESI) riportate nel grafico sotto. Le più popolate sono Biologia molecolare e

Genetica e Medicina clinica ma è nella totalità delle aree ricoperte che si ritrova l'impegno orizzontale di Fondazione Telethon nel cercare terapie per le malattie genetiche rare.

#### NUMERO DI PUBBLICAZIONI PER CATEGORIA (ESSENTIAL SCIENCE INDICATORS, ESI)



Se si utilizza la classificazione più granulare dei Citation Topics - Micro e si analizzano tutte le pubblicazioni del 2022 si ottiene questa WordCloud, in cui si può apprezzare la complessità e la eteroge-

neità della ricerca finanziata da Fondazione Telethon. Poiché ci dobbiamo occupare di tutte le malattie rare, ci facciamo guidare solo dall'eccellenza dei progetti di ricerca da finanziare.





### L'IMPATTO DI FONDAZIONE TELETHON

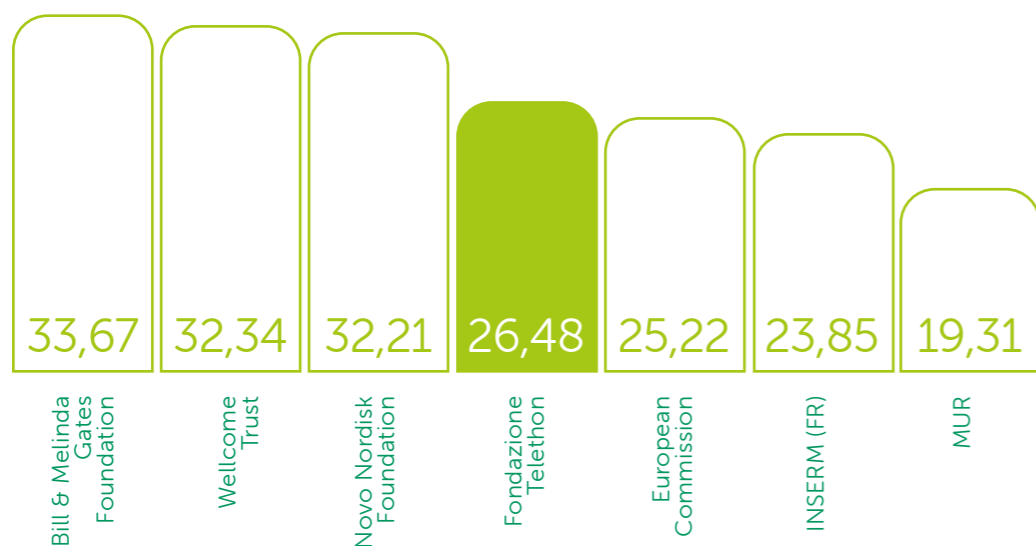
I risultati scientifici rappresentano la base da cui nascono nuove idee e su cui si sviluppano nuove ricerche che, una volta pubblicate, citeranno gli articoli a cui si sono ispirate. Le citazioni ricevute da una pubblicazione costituiscono quindi la misura indiretta dell'impatto, dell'influenza di una ricerca sulla comunità scientifica. Il Citation Impact (il numero medio di citazioni per articolo) delle pubblicazioni Telethon, fornito dalla piattaforma InCites, mostra come la ricerca Telethon abbia

un posizionamento di rilievo rispetto ad altre agenzie di finanziamento nazionali ed internazionali. Il grafico qui sotto mostra i valori relativi agli ultimi cinque anni (2017-2021) e riguarda le 7 aree scientifiche che includono il 97% di tutte le pubblicazioni Telethon: Biologia molecolare e Genetica, Medicina clinica, Biologia e Biochimica, Neuroscienze, Chimica, Immunologia, Farmacologia e Tossicologia. (l'analisi è stata effettuata il 15 maggio 2023 sulla piattaforma inCites, Clarivate).

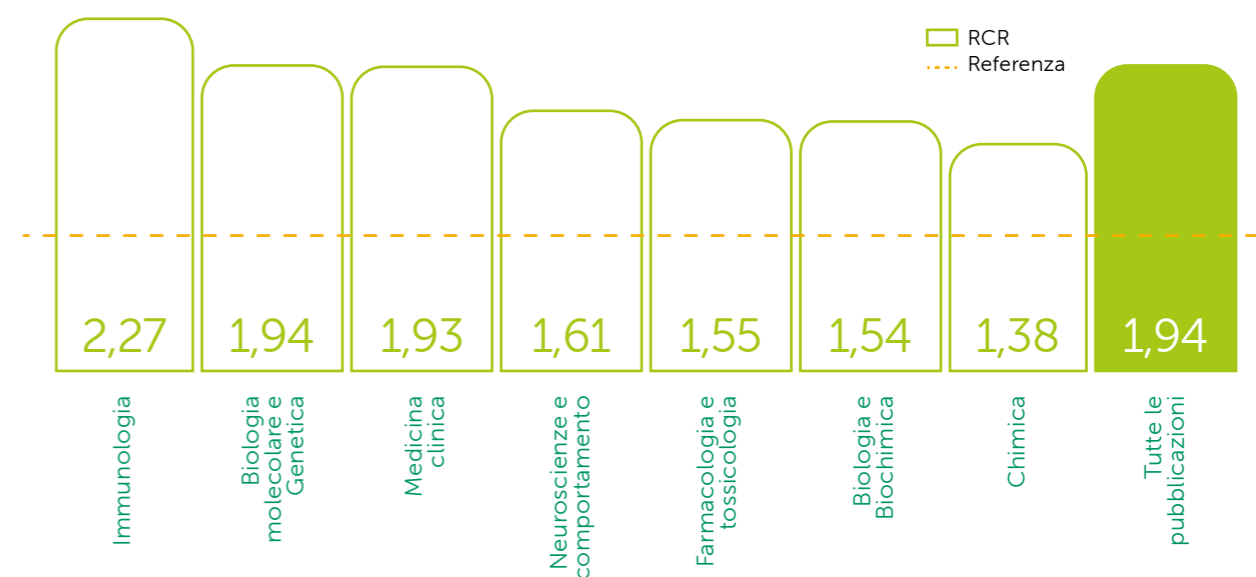
Un secondo indicatore, il Relative Citation Ratio (RCR) misura l'influenza di una pubblicazione, normalizzando il numero di citazioni nello specifico ambito di ricerca. Il valore di riferimento è il dato relativo alle pubblicazioni dei National Institutes of Health (NIH), gli Istituti di Sanità statunitensi, tra i centri di ricerca più avanzati al mondo. Le pubblicazioni di

Telethon nel periodo 2017-2021 mostrano un indice RCR superiore al valore di riferimento, che va da 1,38 a 2,27 volte a seconda dell'ambito scientifico, a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale (l'analisi è stata effettuata il 15 maggio 2023 sulla piattaforma iCite: icite.od.nih.gov/analysis).

### CONFRONTO CON ALTRE AGENZIE DI FINANZIAMENTO CITATION IMPACT PUBBLICAZIONI 2017-2021



### INDICE RCR MEDIO - PUBBLICAZIONI 2017-2021



**82**  
INVENZIONI BREVETTATE E AD OGGI ATTIVE, DI CUI **24** DEPOSITATE NEL 2022

**111**  
ACCORDI RELATIVI AD ACCESSO A MATERIALI E TECNOLOGIE NEL 2022  
} **90** IN ENTRATA  
**21** IN USCITA

**17**  
ACCORDI DI COLLABORAZIONE CON ENTI NON PROFIT SIGLATI NEL 2022

**24**  
AZIENDE CON COLLABORAZIONI ATTIVE NEL 2022

**23** ORPHAN DRUG DESIGNATION  
DI CUI, **19** IN EUROPA (EMA) e **4** NEGLI STATI UNITI (FDA)

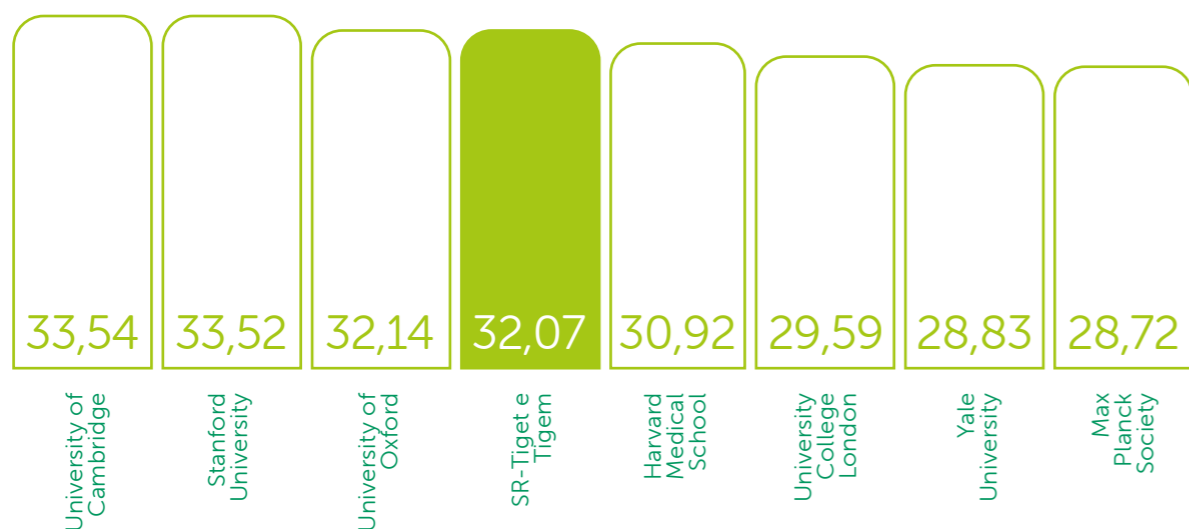
### GLI ISTITUTI: SR-TIGET E TIGEM

Il Citation Impact (il numero medio di citazioni per articolo) delle pubblicazioni dei due istituti Telethon, SR-Tiget e Tigem, mostra come questi due centri di eccellenza siano all'altezza dei centri di ricerca più prestigiosi nel mondo.

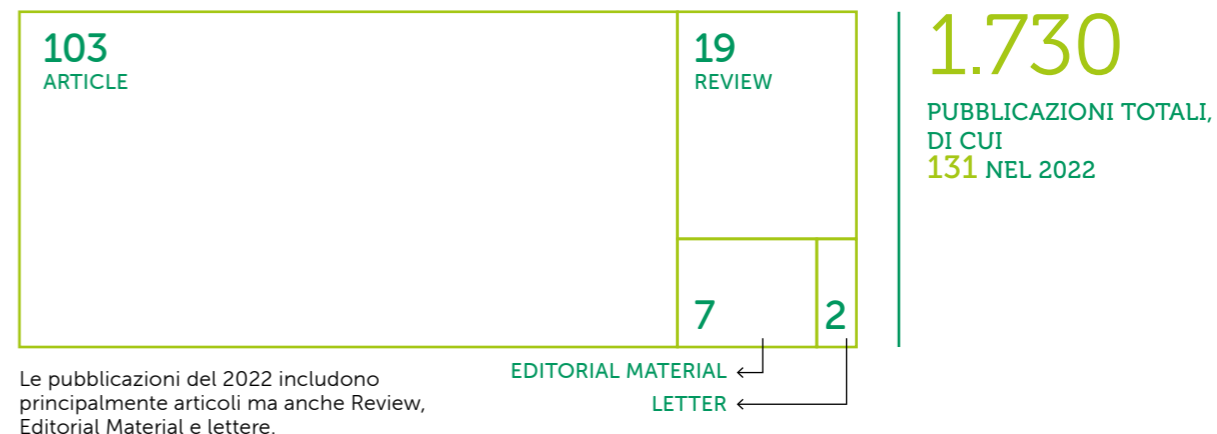
Il grafico qui sotto mostra i valori relativi agli ultimi cin-

que anni (2017-2021) e riguarda le 7 aree scientifiche che includono il 95% delle pubblicazioni di SR-Tiget e Tigem: Biologia molecolare e Genetica, Medicina clinica, Immunologia, Biologia e Biochimica, Neuroscienze, Chimica, Farmacologia e Tossicologia (l'analisi è stata effettuata il 15 maggio 2023 sulla piattaforma inCites, Clarivate).

### CONFRONTO CON ALTRI ISTITUTI DI RICERCA CITATION IMPACT PUBBLICAZIONI ISTITUTI 2017-2021

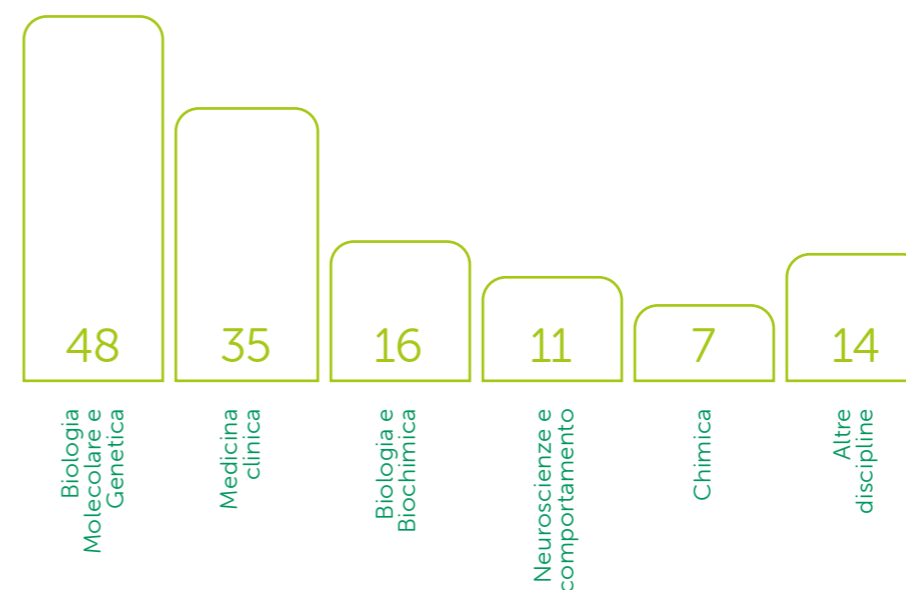


### SUDDIVISIONE DELLE PUBBLICAZIONI TIGEM DEL 2022 PER TIPOLOGIA

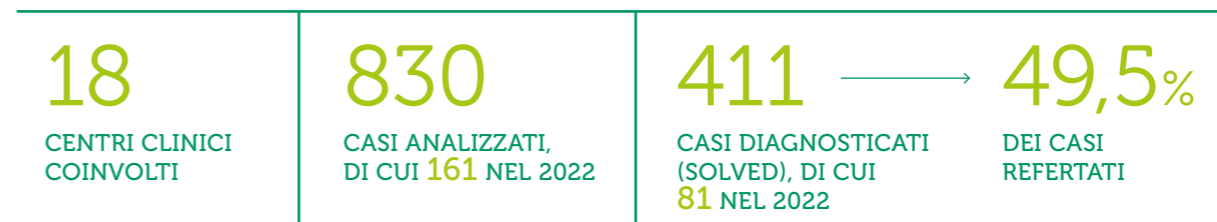


Anche le pubblicazioni Tigem del 2022 sono state suddivise nelle Categorie Essential Science Indicators (ESI), come riportati nel grafico sotto. Le più popolate sono Biologia molecolare & Genetica e Medicina clinica.

### NUMERO DI PUBBLICAZIONI TIGEM PER CATEGORIA (ESSENTIAL SCIENCE INDICATORS, ESI)



### PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI



↓  
SUDDIVISIONE DELLE PUBBLICAZIONI SR-TIGET DEL 2022 PER TIPOLOGIA

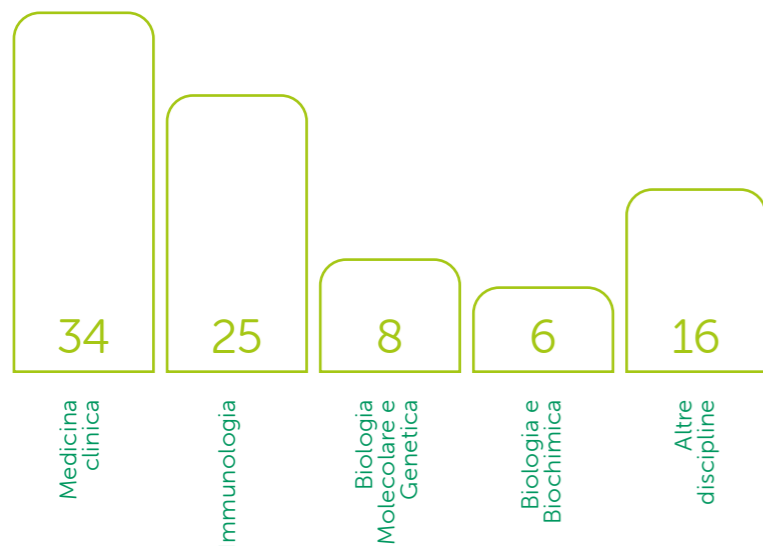


**999**  
PUBBLICAZIONI TOTALI,  
DI CUI  
89 NEL 2022

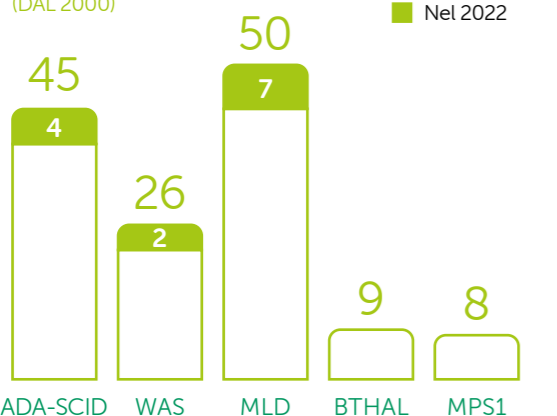
Le pubblicazioni del 2022 includono principalmente articoli ma anche Review, Editorial Material e lettere.

Anche per SR-Tiget la categoria più popolata è Medicina clinica, con Immunologia a seguire.

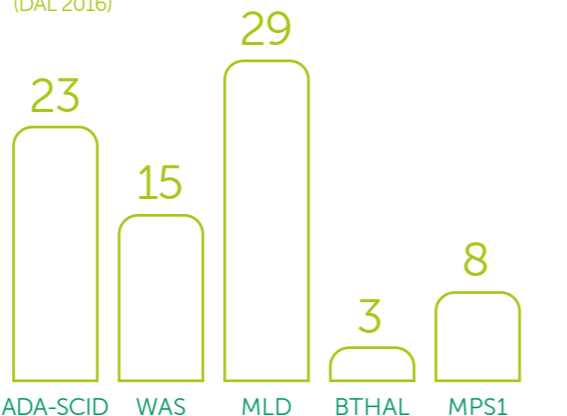
↓  
NUMERO DI PUBBLICAZIONI SR-TIGET PER CATEGORIA (ESSENTIAL SCIENCE INDICATORS, ESI)



↓  
PAZIENTI TRATTATI (DAL 2000)



↓  
PROGRAMMA COME A CASA (DAL 2016)



ALCUNE PUBBLICAZIONI

**RICERCA EXTRAMURALE**

**Two independent respiratory chains adapt OXPHOS performance to glycolytic switch**  
FERNANDEZ-VIZARRA ET AL., CELL METABOLISM

Chiarite le caratteristiche e le interazioni degli enzimi della catena respiratoria che determina la produzione di energia nei mitocondri. Per la prima volta si evidenzia l'esistenza di due catene respiratorie distinte che entrano in funzione in momenti diversi consentendo ai mitocondri di adattarsi alle funzioni metaboliche. La conoscenza di questi processi è un tassello fondamentale per far luce sui meccanismi alla base delle patologie mitocondriali.

**Indoleamine 2,3-dioxygenase 1 activation in mature cDC1 promotes tolerogenic education of inflammatory cDC2 via metabolic communication**  
GARGARO ET AL., IMMUNITY

Lo studio riguarda le cellule dendritiche che riconoscono la presenza di agenti patogeni attivando il sistema immunitario ma sono anche in grado di impedire che l'organismo attacchi sé stesso. È stato identificato un meccanismo tramite il quale queste cellule comunicano tra loro "scegliendo" tra difesa o tolleranza. Segnale che può impazzire in condizioni patologiche. Questa scoperta apre allo sviluppo di strategie per trattare alcune malattie autoimmuni che interessano il sistema nervoso.

**Reciprocal cortico-amygdala connections regulate prosocial and selfish choices in mice**  
SCHEGGIA ET AL., NATURE NEUROSCIENCE

Lo studio caratterizza un modello neuro-biologico per dei processi decisionali e sociali che sono alterati in alcune sindromi genetiche che si manifestano anche con tratti comportamentali. Disporre del modello sperimentale apre alla possibilità di testare farmaci potenzialmente in grado di supportare questi percorsi decisionali nei pazienti.

**A PI3K $\alpha$  mimetic peptide triggers CFTR gating, bronchodilation, and reduced inflammation in obstructive airway diseases**

GHIGO ET AL., SCIENCE TRANSLATIONAL MEDICINE  
Identificato un peptide che, nel modello sperimentale, si dimostra in grado di ripristinare la funzione cellulare alterata a seguito della mutazione più diffusa del gene della fibrosi cistica. Questa scoperta apre alla possibilità di sviluppare nuovi farmaci per trattare la fibrosi cistica e alcune patologie polmonari ostruttive.

**Increased fMRI connectivity upon chemogenetic inhibition of the mouse prefrontal cortex**  
ROCCHI ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

È stata utilizzata la tecnica della risonanza magnetica funzionale per fare luce sulla miriade di reti di connessione che si attivano, in condizioni diverse, tra le aree del cervello. Le conoscenze acquisite tramite questo studio consentono di fare significativi passi avanti nell'interpretazione di patologie che interessano la funzione corticale.

**Neuropilin 1 and its inhibitory ligand mini-tryptophanyl-tRNA synthetase inversely regulate VE-cadherin turnover and vascular permeability**  
GIOELLI ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

Identificati dei meccanismi che non erano ancora stati descritti nella complessa rete di interazioni tra proteine che si attiva per la costruzione dei vasi sanguigni. Chiarire quali siano i fattori chiave in questi processi è fondamentale per far luce sulla manifestazione di patologie, oncologiche o genetiche, nelle quali lo sviluppo dei vasi sanguigni è alterato.

**Double administration of self-complementary AAV9NDUFS4 prevents Leigh disease in Ndufs4<sup>-/-</sup> mice**  
CORRÀ ET AL., BRAIN

Testata una strategia di cura nel modello sperimentale della sindrome di Leigh, malattia genetica caratterizzata da un'alterata capacità dei mitocondri nel generare energia per la cellula. L'approccio si basa sul trasferimento del gene sano tramite vettori adeno-associati iniettati al livello cerebrale. La metodica perfezionata con questo studio si dimostra promettente per il futuro sviluppo di una terapia.

**Factor VIII as a potential player in cancer pathophysiology**

WALKER ET AL., JOURNAL OF THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS  
Il fattore VIII è proteina chiave nel meccanismo della coagulazione del sangue. Studiando come il fattore VIII agisce nei pazienti affetti da emofilia A grave, si è arrivati a comprendere il coinvolgimento di questa proteina anche nello sviluppo dei tumori. Questo lavoro è un esempio di come la ricerca su malattie genetiche rare possa avere ricadute anche per la cura di patologie più comuni.



## TIGET

### Mobilization-based chemotherapy-free engraftment of gene-edited human hematopoietic stem cells

OMER-JAVED ET AL., CELL

Nel modello sperimentale della sindrome da iper-IgM, immunodeficienza causata da deficit di immunoglobulina, è stata perfezionata una metodica essenziale nei protocolli clinici di terapia genica ex vivo. Affinché la terapia genica ex vivo abbia successo, le cellule prelevate dal paziente e "curate" in laboratorio devono attecchire dopo la reinfusione nell'organismo del paziente. Grazie a questo studio è stata messa a punto una metodica in grado di massimizzare l'esito di questo passaggio cruciale.

### Lentiviral haematopoietic stem-cell gene therapy for early-onset metachromatic leukodystrophy: long-term results from a non-randomised, open-label, phase 1/2 trial and expanded access

FUMAGALLI ET AL., LANCET

Pubblicati i risultati delle analisi di follow-up effettuate per verificare le condizioni dei bambini trattati all'istituto SR-Tiget nell'ambito dello studio clinico per la terapia genica della Leucodistrofia metacromatica. I risultati confermano, anche a distanza di anni, l'efficacia e la sicurezza della terapia. La terapia genica previene il manifestarsi della malattia se si riesce a intervenire su pazienti asintomatici e a bloccare la progressione dei sintomi nel caso di pazienti che manifestino già alcuni segni della patologia.

### Cellular and transcriptional dynamics of human neutrophils at steady state and upon stress

MONTALDO ET AL., NATURE IMMUNOLOGY

Approfondite le caratteristiche dei neutrofili, i globuli bianchi più abbondanti del sangue. Lo studio chiarisce la capacità di queste cellule di svolgere funzioni molto eterogenee in condizioni fisiologiche e in situazioni in cui l'organismo è sottoposto a stress, per esempio a seguito di patologie oncologiche o virali o per la reazione al trapianto di cellule staminali. Fare luce su queste dinamiche in cui sono coinvolti i neutrofili apre alla possibilità di sviluppare strumenti diagnostici e terapeutici.

### Identification of a retinoic acid-dependent haemogenic endothelial progenitor from human pluripotent stem cells

LUFF ET AL., NATURE CELL BIOLOGY

Lo studio indaga i meccanismi tramite i quali si generano le cellule staminali del sangue durante lo sviluppo embrionale e identifica la cascata di reazioni e le proteine coinvolte in questo processo. La conoscenza di questi meccanismi aggiunge un tassello fondamentale per il raggiungimento di uno degli obiettivi principali della medicina rigenerativa e cioè produrre in laboratorio cellule staminali del sangue.

### Choice of template delivery mitigates the genotoxic risk and adverse impact of editing in human hematopoietic stem cells

FERRARI ET AL., CELL STEM CELL

I vettori lentivirali si sono dimostrati più efficaci e sicuri, rispetto a quelli adeno-associati, per trasferire nelle cellule il macchinario molecolare necessario per una tecnica di editing genetico, detta homology-directed repair, che va a riparare gli errori nel Dna delle cellule. La sicurezza di questa metodica, messa a punto su cellule staminali del sangue coltivate in laboratorio, la potrebbe rendere idonea per lo sviluppo di terapie.

### Targeted inducible delivery of immunostimulating cytokines reprograms glioblastoma microenvironment and inhibits growth in mouse models

BIROCCHI ET AL., SCIENCE TRANSLATIONAL MEDICINE

Lo studio dimostra che la piattaforma tecnologica, sviluppata all'istituto SR-Tiget per ingegnerizzare le cellule staminali del sangue tramite vettori lentivirali, può essere applicata all'immunoterapia del glioblastoma multiforme, la forma più comune e letale di tumore al cervello. Anche in questo caso una tecnologia sviluppata interamente nell'ambito delle malattie genetiche rare, ha ricadute importanti per il trattamento di patologie più diffuse.

### Liver-directed lentiviral gene therapy corrects hemophilia A mice and achieves normal-range factor VIII activity in non-human primates

MILANI ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

Procede, nei modelli di laboratorio, lo sviluppo di una strategia per arrivare ad applicare la terapia genica in modo sicuro ed efficace in pazienti pediatriche con emofilia di tipo A. Questo studio mette a punto le condizioni idonee a massimizzare il successo a lungo termine del trattamento anche sui bambini per i quali, infatti, non risulterebbero efficaci i protocolli finora applicati agli adulti.

### DNA damage contributes to neurotoxic inflammation in Aicardi-Goutières syndrome astrocytes

GIORDANO ET AL., THE JOURNAL OF EXPERIMENTAL MEDICINE

Tramite un modello sperimentale della malattia di Aicardi-Goutières, realizzato a partire dalle cellule staminali dei pazienti, lo studio chiarisce le dinamiche che svolgono un ruolo centrale nella malattia come l'infiammazione neuro-tossica di un tipo di cellule nervose chiamate astrociti. Inoltre, questa sperimentazione individua alcuni meccanismi coinvolti nella malattia verso i quali indirizzare lo sviluppo di strategie farmacologiche.

## TIGEM

### The role of NSP6 in the biogenesis of the SARS-CoV-2 replication organelle

RICCIARDI ET AL., NATURE

La conoscenza sviluppata all'istituto Tigem studiando il traffico intra-cellulare che risulta alterato in alcune malattie genetiche rare è stata recentemente applicata allo studio del virus SARS-CoV-2. Infatti il coronavirus si serve dello stesso macchinario per entrare nelle cellule e riprodursi. Questo studio fa luce sulle dinamiche che regolano l'infezione da Sars-CoV-2 e fornisce dati utili allo sviluppo di agenti antivirali.

### Therapeutic homology-independent targeted integration in retina and liver

TORNABENE ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

Lo studio punta a superare i principali limiti della terapia genica basata su vettori adeno-associati e cioè l'inefficienza di questa strategia per il trattamento di malattie a trasmissione autosomica dominante, come alcune forme di retinite pigmentosa, e per quelle patologie che richiedono il trattamento di tessuti che proliferano, come nel caso del fegato. Nei modelli di laboratorio questi ostacoli sono stati superati mettendo a punto una metodica che utilizza i vettori adeno-associati e si basa sull'editing genetico.

### A single-cell analysis of breast cancer cell lines to study tumour heterogeneity and drug response

GAMBARDELLA ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

Le conoscenze acquisite nell'ambito della genetica e le metodiche sviluppate per analizzare il genoma e il modo con cui i geni determinano l'espressione delle proteine nei tessuti hanno ricadute che vanno oltre lo studio delle malattie genetiche rare. Tramite analisi bioinformatiche su migliaia di cellule tumorali, i ricercatori del Tigem hanno ricavato informazioni utili a realizzare terapie personalizzate per pazienti con tumore al seno.

### Thalamo-hippocampal pathway regulates incidental memory capacity in mice

TORROMINO ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

Lo studio dei meccanismi della memoria in modelli animali alimenta il patrimonio di conoscenze acquisite dal centro Behavioural Core dell'istituto Tigem. Gli studi effettuati presso il centro creano i presupposti per la sperimentazione di terapie in grado di supportare i pazienti affetti da patologie genetiche con sintomi cognitivi e comportamentali.

### O-GlcNAcylation enhances CPS1 catalytic efficiency for ammonia and promotes ureagenesis

SORIA ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

L'iperammoniemia, ossia l'accumulo di un eccesso di ammoniaca nel sangue, è una conseguenza letale di alcune malattie del fegato di natura genetica o acquisite. Questo studio fa luce sui meccanismi alla base dell'iperammoniemia e mette a punto un protocollo farmacologico in grado di trattare questo disturbo nei modelli sperimentali.

### Improved SARS-CoV-2 sequencing surveillance allows the identification of new variants and signatures in infected patients

GRIMALDI ET AL., GENOME MEDICINE

Durante la pandemia, il Tigem ha messo competenze e tecnologie al servizio della collettività monitorando l'andamento dell'epidemia da SARS-CoV-2. I ricercatori hanno analizzato il lavoro fatto ed elaborato delle linee guida per l'identificazione tempestiva delle nuove varianti virali potenzialmente pericolose. I protocolli proposti si prestano a essere implementati anche da laboratori che non sono dotati di sistemi automatizzati.

### Liver-Directed Adeno-Associated Virus-Mediated Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis Type VI

BRUNETTI-PIERRI ET AL., NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE

Pubblicati i risultati dello studio clinico di terapia genica su pazienti affetti da mucopolisaccaridosi di tipo VI, malattia genetica rara che altera il metabolismo con il coinvolgimento di diversi tessuti dalle ossa, al cuore e al fegato.

La terapia sviluppata all'istituto Tigem si è dimostrata sicura e ha presentato una maggiore efficacia alla dose più elevata tra quelle sperimentate, determinando un miglioramento delle condizioni dei pazienti che, a due anni dal trattamento, non hanno avuto bisogno di ricorrere alla terapia enzimatica sostitutiva.

## ISTITUZIONALI

### Research on rare diseases: ten years of progress and challenges at IRDiRC

MONACO ET AL., NATURE REVIEWS. DRUG DISCOVERY

L'articolo illustra i risultati delle iniziative realizzate dal consorzio internazionale IRDiRC nei suoi primi dieci anni di attività per la promozione e il coordinamento della ricerca sulle malattie genetiche a livello mondiale. Tra il 2010 e il 2020 IRDiRC ha tracciato l'identificazione di 886 geni associati a malattie, l'assegnazione della categoria di farmaco orfano per 438 nuove terapie e ha seguito i percorsi di approvazione dei nuovi farmaci dalle agenzie del farmaco in Europa e Stati Uniti.



## PERSONALE E VOLONTARI



03

## Verso una leadership inclusiva

Condividere valori e missione, aver cura del benessere personale e professionale di dipendenti e collaboratori, promuovere l'equità di genere nella ricerca, gestire le relazioni con dipendenti e collaboratori attraverso processi innovativi: Fondazione Telethon ha investito e investirà ancora per essere un'organizzazione dalla leadership inclusiva. Inclusiva perché basata sulla collaborazione e la condivisione con tutte le persone e le realtà con le quali la Fondazione interagisce, toccandone ogni aspetto, anche le tecnologie e gli spazi.

## Quattro pilastri portanti

Anche nel 2022 Fondazione Telethon ha lavorato in questa direzione focalizzandosi su 4 aspetti principali:

➔ **TUTELA DEI DIRITTI**  
CON IL PIANO PER L'UGUAGLIANZA DI GENERE

➔ **MODALITÀ DI LAVORO**  
CON IL LAVORO DA REMOTO CHE DIVENTA STRUTTURALE

➔ **VALUTAZIONE DELLE PERFORMANCE**  
DEI DIPENDENTI, CON IL SISTEMA DI INCENTIVAZIONE E FORMAZIONE DEDICATO

➔ **CONCILIAZIONE VITA-LAVORO**  
CON LA PIATTAFORMA DI ACCESSO AI SERVIZI DI WELFARE PER I DIPENDENTI

## I due binari dello sviluppo: organizzazione e persone

Una progressione continua: nel piano strategico che guiderà Fondazione Telethon nel quadriennio 2022-2026 sviluppo dell'organizzazione e sviluppo delle persone corrono paralleli. Non c'è l'uno senza l'altro: Sedi e Istituti lavoreranno in modo più integrato e condivideranno le conoscenze su nuovi sistemi informativi; i processi per scegliere e formare le persone che lavorano con noi saranno affinati e offriremo loro anche nuovi schemi contrattuali. La missione di far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie rare richiede di anticipare e abbracciare i cambiamenti su tutti i piani, anche quello organizzativo.

## 3.1 Composizione e descrizione del personale

### FONDAZIONE TELETHON

Nel 2022 hanno collaborato con Fondazione Telethon 139 persone fra dipendenti (91,4%) e collaboratori (8,6%). Il 74% sono donne.

Se il numero di dipendenti e collaboratori non è cambiato dal 2021, è cambiato invece il loro peso, a favore dei dipendenti assunti (+6 persone). Da rilevare che i contratti di lavoro subordinato corrispondono al 91% del

totale, di cui oltre il 90% sono a tempo indeterminato. Da questi valori emerge con chiarezza l'orientamento della Fondazione: privilegiare la solidità e la continuità dei rapporti con le persone sul lungo periodo come valore fondante. È stata proprio l'attenzione alla continuità contrattuale a far salire l'età media delle persone a 44 anni.



### ANDAMENTO PER GENERE E TIPOLOGIA CONTRATTUALE DEI DIPENDENTI E DEI COLLABORATORI DI FONDAZIONE TELETHON (NUMERO)

#### → DIPENDENTI

<b>TOTALE 2020</b>	<b>118</b>
DI CUI UOMINI / DONNE	33 / 85
DI CUI A TEMPO DETERMINATO / INDETERMINATO	4 / 114
DI CUI PART-TIME / FULL-TIME	5 / 113

<b>TOTALE 2021</b>	<b>121</b>
DI CUI UOMINI / DONNE	33 / 88
DI CUI A TEMPO DETERMINATO / INDETERMINATO	11 / 110
DI CUI PART-TIME / FULL-TIME	5 / 116

<b>TOTALE 2022</b>	<b>127</b>
DI CUI UOMINI / DONNE	35 / 92
DI CUI A TEMPO DETERMINATO / INDETERMINATO	8 / 119
DI CUI PART-TIME / FULL-TIME	4 / 123

#### → COLLABORATORI

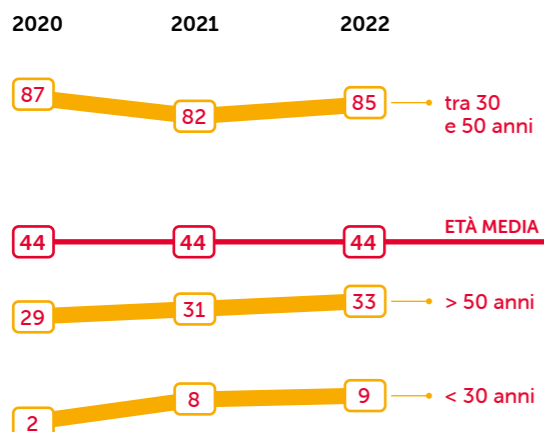
<b>2020</b>	<b>11</b>
10 donne	1 uomini

<b>2021</b>	<b>18</b>
15 donne	3 uomini

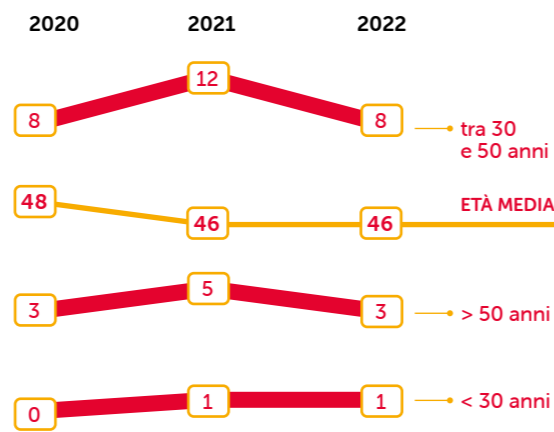
<b>2022</b>	<b>12</b>
11 donne	1 uomini

**DIPENDENTI E COLLABORATORI PER ETÀ (NUMERO)**

**→ DIPENDENTI**



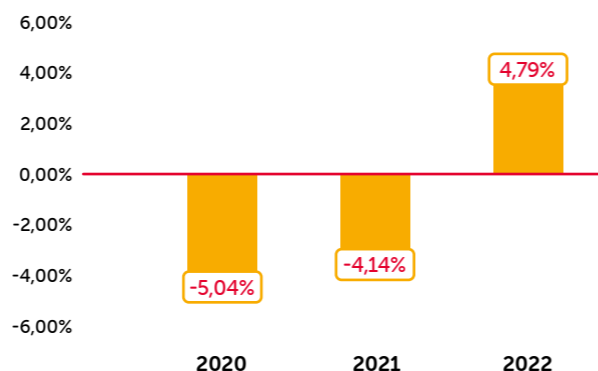
**→ COLLABORATORI**



Nel 2022 l'analisi del turnover ha confermato i trend del 2021. In sintonia con le strategie di crescita della Fondazione, nel biennio 2021-2022 la politica di assunzioni e stabilizzazioni ha invertito il dato negativo del 2020, conseguenza delle misure adottate durante l'emergenza sanitaria.

Nel 2022 Fondazione Telethon ha assunto nuove persone attraverso un processo di reclutamento strutturato. Ognuna di esse è accompagnata per le prime tre settimane perché prenda confidenza con la complessità dei temi, apprenda i processi e gli obiettivi dell'area, sia accolta da colleghe e colleghi.

**TASSO DI TURNOVER COMPLESSIVO (nuovi ingressi + uscite / organico medio)\*100**



	2020	2021	2022
Numero uscite	9	10	11
Turnover in uscita	7,5	8	9
Turnover in uscita (netto dei pensionamenti)	7,5	6,7	9
Numero di nuove assunzioni	3	5	17
Turnover in entrata	2,5	4	14

Il **41%** dei dipendenti e dei collaboratori è impegnato nell'area **Raccolta Fondi**, cui sono affidate:

- l'attivazione e la gestione delle relazioni con i donatori
- l'organizzazione della maratona televisiva sulle reti Rai
- le attività di comunicazione e disseminazione dei risultati della ricerca scientifica.

Il **19,4%** opera nell'area **Ricerca e Sviluppo**, cui sono affidati:

- il coordinamento del processo di selezione dei progetti di ricerca più meritevoli
- il monitoraggio dello stato di avanzamento
- gestione attività di sviluppo preclinico e clinico delle terapie
- creazione e gestione delle relazioni con le alleanze industriali.

Nel 2022 l'area Ricerca e Sviluppo è cresciuta più delle altre in termini di dipendenti (+8%), come previsto dal

piano di sviluppo strategico.

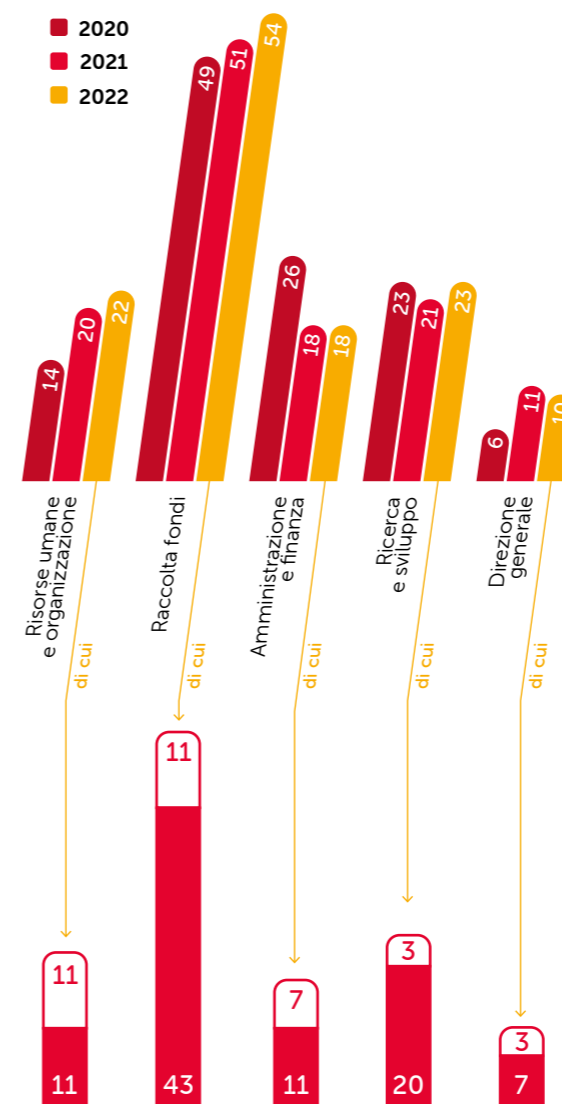
Gli altri dipendenti e collaboratori si distribuiscono tra:

- l'area **Risorse Umane e Organizzazione (15,8%)**, cui sono affidati lo sviluppo della professionalità e della qualità dell'ambiente lavorativo, i sistemi informativi, le attività di certificazione e gli affari legali
- l'area **Amministrazione e Finanza (13%)**, che gestisce la struttura operativa e della ricerca, in particolare i flussi dei finanziamenti e la rendicontazione
- la **Direzione Generale (10,8%)**, che guida la Fondazione verso lo sviluppo delle proprie attività e gestisce le relazioni con gli stakeholder.

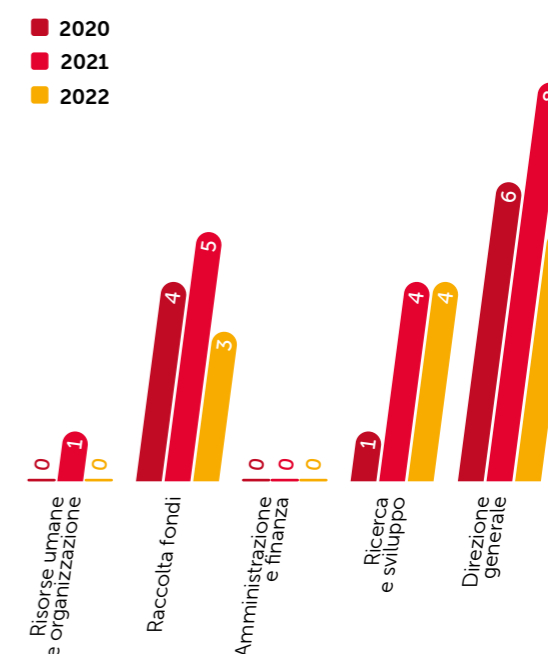
Nel 2022 sono entrati in Fondazione Telethon 9 tirocinanti (6 in Raccolta Fondi e 1 per Direzione Generale, Risorse Umane e Ricerca e Sviluppo), per effetto di quattro nuove convenzioni con Enti Universitari e altri enti formativi.

**RIPARTIZIONE DIPENDENTI E COLLABORATORI PER AREA IN FONDAZIONE TELETHON (NUMERO)**

**→ DIPENDENTI**



**→ COLLABORATORI**



□ UOMINI  
■ DONNE



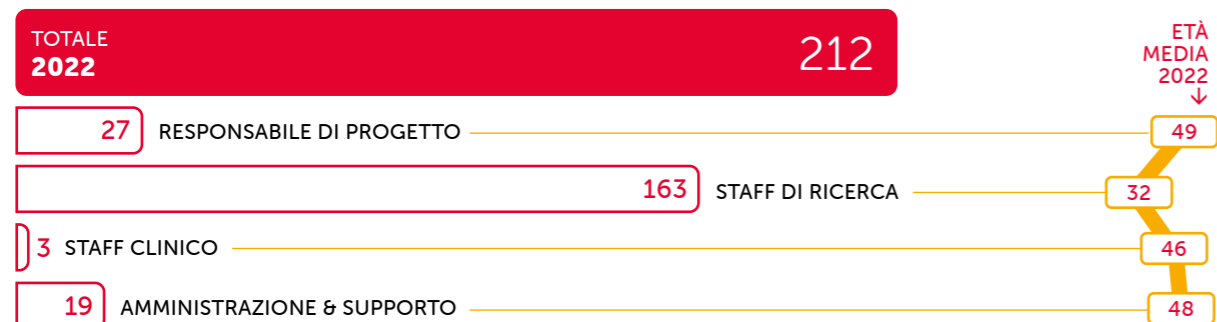
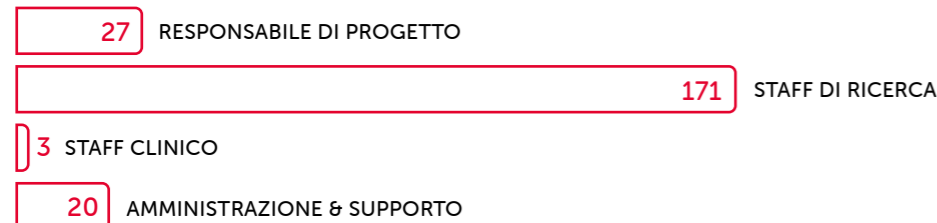
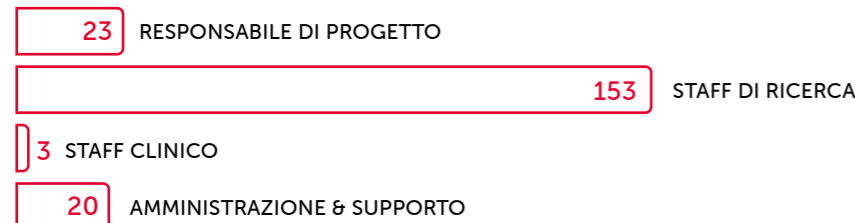
### GLI ISTITUTI

In Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) lavorano 212 persone, il 59,4% delle quali donne. Il 91% è impegnato in attività di ricerca o cliniche, gli altri sono dipendenti amministrativi. Le figure professionali sono mol-

teplici: 31 dipendenti (14,6%), 112 collaboratori (52,9%), 49 fra dottorandi e tirocinanti (23,1%), 20 ricercatori ospiti. Nel 2022 il dato complessivo delle persone che lavorano in Tigem ha subito una riduzione contenuta (-4,1%).



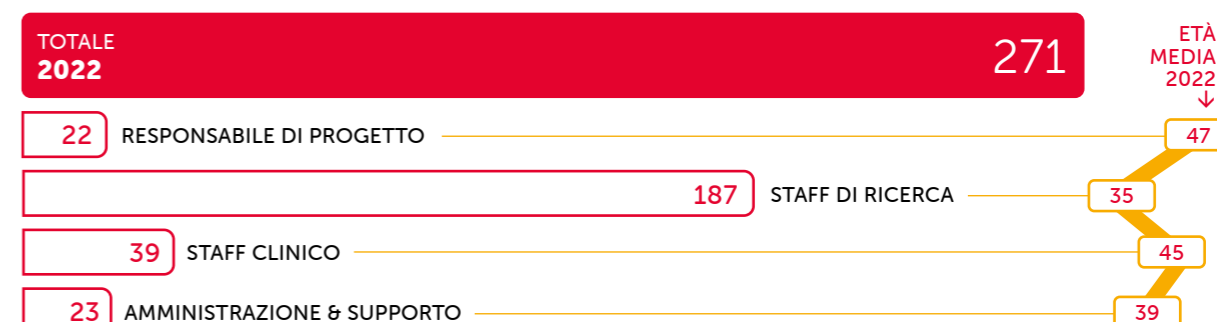
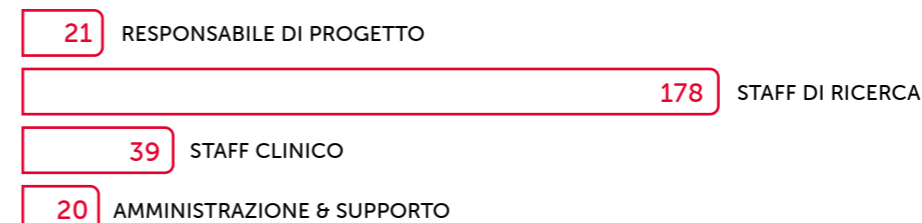
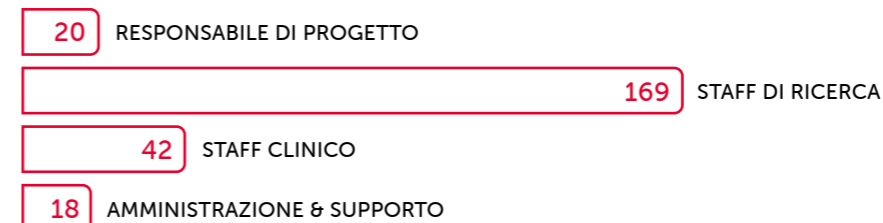
#### RIPARTIZIONE DIPENDENTI E COLLABORATORI TIGEM (NUMERO)



#### → PRESENZA FEMMINILE IN TIGEM PER AREA (DATO 2022, IN % RISPETTO AL PERSONALE DI AREA)



#### RIPARTIZIONE DIPENDENTI E COLLABORATORI SR-TIGET (NUMERO)



#### → PRESENZA FEMMINILE IN SR-TIGET PER AREA (DATO 2022, IN % RISPETTO AL PERSONALE DI AREA)



Fondazione Telethon sostiene anche l'Istituto SR-Tiget (San Raffaele Telethon per la Terapia Genica). Vi lavorano 271 persone fra ricercatori, clinici, responsabili di progetto e impiegati amministrativi.

Il 91,5% è impegnato direttamente in attività di ricerca o cliniche. Rispetto al 2021 il personale è cresciuto del 4,5%, soprattutto nell'area della ricerca con 11 nuove entrate.



## RETRIBUZIONE LORDA MEDIA DIRIGENTI SUDDIVISA IN BASE AL FTE (FULL TIME EQUIVALENT)

Fondazione Telethon ETS è articolata in tre unità organizzative:

- Fondazione Telethon struttura
- Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem)
- Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget).

Le tre unità: sono dislocate su sedi differenti (Milano, Roma e Pozzuoli); sono composte da un totale di 622 lavoratori; conservano, per le rispettive attività, un

buon grado di autonomia operativa; sono guidate da 6 figure dirigenziali che corrispondono allo 0,9% delle risorse umane complessive.

Ciascun dirigente, a seconda del proprio ruolo, distribuisce il proprio impegno in modo diverso tra le tre unità, sia in termini di tempi di lavoro che di responsabilità gestionali e giuridiche come riportato nella tabella sottostante.

FONDAZIONE TELETHON	RETRIBUZIONE LORDA MEDIA PER DIRIGENTE (EURO)
Struttura Fondazione Telethon	81.590
Istituti Tigem e SR-Tiget*	58.279

\* Indirizzo e gestione del SR-Tiget è condiviso con il management dell'Ospedale San Raffaele.

I lavoratori degli enti del Terzo settore hanno diritto ad un trattamento economico e normativo non inferiore a quello previsto dai contratti collettivi di cui all'articolo 51 del decreto legislativo 15 giugno 2015, n. 81. In ogni caso, in ciascun ente del Terzo settore, la differenza retributiva tra lavoratori dipendenti non può essere superiore

al rapporto uno a otto – rapporto che in Fondazione Telethon è rispettato – da calcolarsi sulla base della retribuzione annua lorda. Fanno eccezione comprovate esigenze attinenti alla necessità di acquisire specifiche competenze ai fini dello svolgimento delle attività di interesse generale.



## FOCUS

### Un vuoto da colmare

di Daniele Eleodori - Direttore Risorse Umane e Organizzazione

Nell'ecosistema di Fondazione Telethon i ricercatori ricoprono un ruolo determinante. Sono loro a lottare in prima fila contro le malattie genetiche rare, ed è grazie al loro costante impegno che in questi anni sono state messe a punto terapie che hanno avuto un significativo impatto sulla vita delle famiglie che affidano alla ricerca la speranza di poter vedere i loro bambini diventare grandi.

Quello che non sempre si considera sono le precarie condizioni contrattuali esistenti per la categoria dei ricercatori, i quali meritano che il loro lavoro abbia il giusto riconoscimento giuridico, tanto quanto il lavoro che in quei laboratori viene portato avanti. È con questa accortezza che Fondazione Telethon, che da sempre vede la ricerca scientifica come uno strumento cruciale per attuare la propria missione, lavorando a stretto contatto con uno dei principali sindacati italiani, la FIR CISL, e sotto l'attenta adesione delle istituzioni, ha messo punto un nuovo contratto per chi lavora nel mondo della ricerca. Un accordo che possa garantire loro tutte le doverose tutele riservate ad un lavoratore, relativamente a mansioni, fasi di carriera, orario di lavoro, aspetti previdenziali ma anche la giusta flessibilità che il lavoro di ricercatore richiede.

Si tratta del primo accordo collettivo nazionale per la ricerca privata non industriale, ad oggi riservato alle ricercatrici e ai ricercatori che lavorano nei nostri istituti, l'Istituto Telethon di genetica e medicina

(Tigem) di Pozzuoli e l'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano.

Ad oggi, sebbene la ricerca scientifica sia un patrimonio del Paese, non esisteva un contratto di riferimento che inquadrasse il lavoro del ricercatore che opera in strutture private non industriali e anche noi di Fondazione Telethon abbiamo dovuto ricorrere a strumenti comunemente usati, quali assegni di ricerca, borse di studio, contratti co.co. co. che mal rappresentano la figura degli scienziati e non conferiscono il giusto riconoscimento a questo impiego. Condizioni evidentemente sfavorevoli che concorrono a rendere l'attività di ricerca in Italia poco allettante, favorendo da una parte la cosiddetta «fuga di cervelli» e dall'altra una scarsa attrattività di ricercatori da altri Paesi.

Convinti di aver saputo precorrere i tempi, come già fatto nella messa a punto di un sistema di valutazione della ricerca ispirato alle migliori prassi internazionali, nonché nello sviluppo di terapie avanzate anche grazie a collaborazioni strategiche con l'industria, ci auguriamo fortemente che questo contratto possa diventare modello su scala nazionale per altri istituti di ricerca privati non industriali del Paese, che impiegano diverse migliaia di ricercatori, affinché la ricerca italiana possa essere sempre più competitiva e in linea sia con adeguate tutele giuridiche, sia con le migliori prassi internazionali.

#### IL CONTRATTO IN SINTESI

- ➔ Definisce per la prima volta in modo specifico e in linea con le prassi internazionali i principi e le **fasi della carriera del ricercatore**, dalla laurea fino alle posizioni apicali.
- ➔ Prevede **fasi di lavoro anche subordinato a tempo determinato**, coerentemente con le caratteristiche peculiari di questa attività lavorativa, caratterizzata da grande mobilità e lavoro per progetti ed obiettivi e in analogia alle stesse posizioni in ambito internazionale.
- ➔ **Abolisce tutti i contratti atipici e precari** (assegni di ricerca, borse di studio, ecc.) che mal definiscono il ruolo dello scienziato e comportano scarse tutele giuridiche.
- ➔ **Garantisce un salario minimo crescente** per ogni fase del percorso professionale dei ricercatori.
- ➔ **Garantisce tutte le tutele tipiche del lavoro subordinato** (maternità, contributi previdenziali, indennità di malattia, ecc) e favorisce la conciliazione vita-lavoro grazie anche all'introduzione del welfare aziendale (di cui sono beneficiari anche i familiari dei ricercatori).
- ➔ **Definisce l'orario di lavoro** tenendo conto della peculiare **flessibilità** che caratterizza questa attività lavorativa, che ha regole molto differenti da quelle previste dagli altri contratti collettivi nazionali esistenti, garantendo però al contempo il benessere del lavoratore.
- ➔ **Comporta un aumento del costo del lavoro di circa il 30%** per il datore di lavoro.

## 3.2 Sviluppo delle competenze

### IL MODELLO 4D

Spirito, mente, cuore e corpo: sono le quattro dimensioni cui si ispirano i percorsi di crescita individuali e collettivi per le persone di Fondazione Telethon. Ognuna è legata a specifiche capacità comportamentali trasversali che ricerchiamo in fase di selezione e continuiamo a tenere vive e a coltivare con iniziative di formazione mirate, che accompagnano la vita professionale.

Sono anche questa attenzione e questa cura a rendere le persone Telethon sempre così capaci, profonde, sensibili e aperte ai cambiamenti nella nostra missione di ricerca e di cura sulle malattie genetiche rare.

### UN AMBIENTE DI LAVORO DOVE SI IMPARA, CHE PREMIA IL MERITO

Proprio sulla base del Modello 4D e dei risultati dell'analisi sul clima organizzativo svolta nel 2021, Fondazione Telethon ha elaborato il nuovo sistema di valutazione e monitoraggio delle performance dei dipendenti, in una logica di sviluppo della persona e del sistema organizzativo. La valutazione è legata sia agli obiettivi individuali e di squadra sia alle capacità comportamentali. A loro volta, le valutazioni sono collegate al sistema di incentivi, costituito da una retribuzione variabile a seconda dei livelli contrattuali.

L'obiettivo è promuovere un ambiente di lavoro nel quale le competenze possono crescere e dispiegarsi.

Attraverso la propria crescita, ciascuna persona che lavora con noi contribuisce alla missione della Fondazione.

Per questo, valutare le performance serve anche a orientare il piano di formazione dei dipendenti.

Per questo, il piano di formazione li coinvolge tutti, quale che sia il livello di anzianità o la tipologia contrattuale.

Per questo, ogni anno cresce il numero dei partecipanti ai corsi per aggiornare le competenze del ruolo e quelle trasversali. Nel 2022 vi hanno partecipato in 132.

Oltre alla formazione obbligatoria per legge, nel 2022 le attività di formazione programmate ispirate al Modello 4D sono state 49 (+26%). I corsi hanno riguardato:

- lo sviluppo di competenze gestionali e trasversali (36%)
- il potenziamento delle competenze informatiche (32%)
- il rafforzamento delle competenze tecniche e di ruolo (22%).

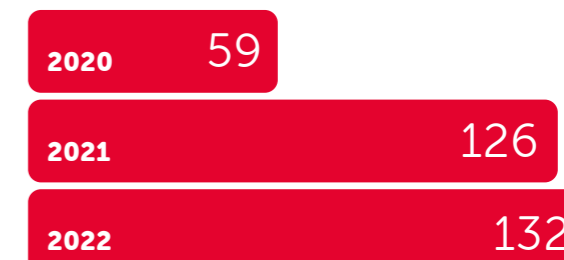
In totale le ore di formazione sono state 443 (+16%). L'obiettivo: radicare e consolidare le competenze chiave per lo sviluppo della Fondazione e per la sua missione, soprattutto quelle comunicative e relazionali.



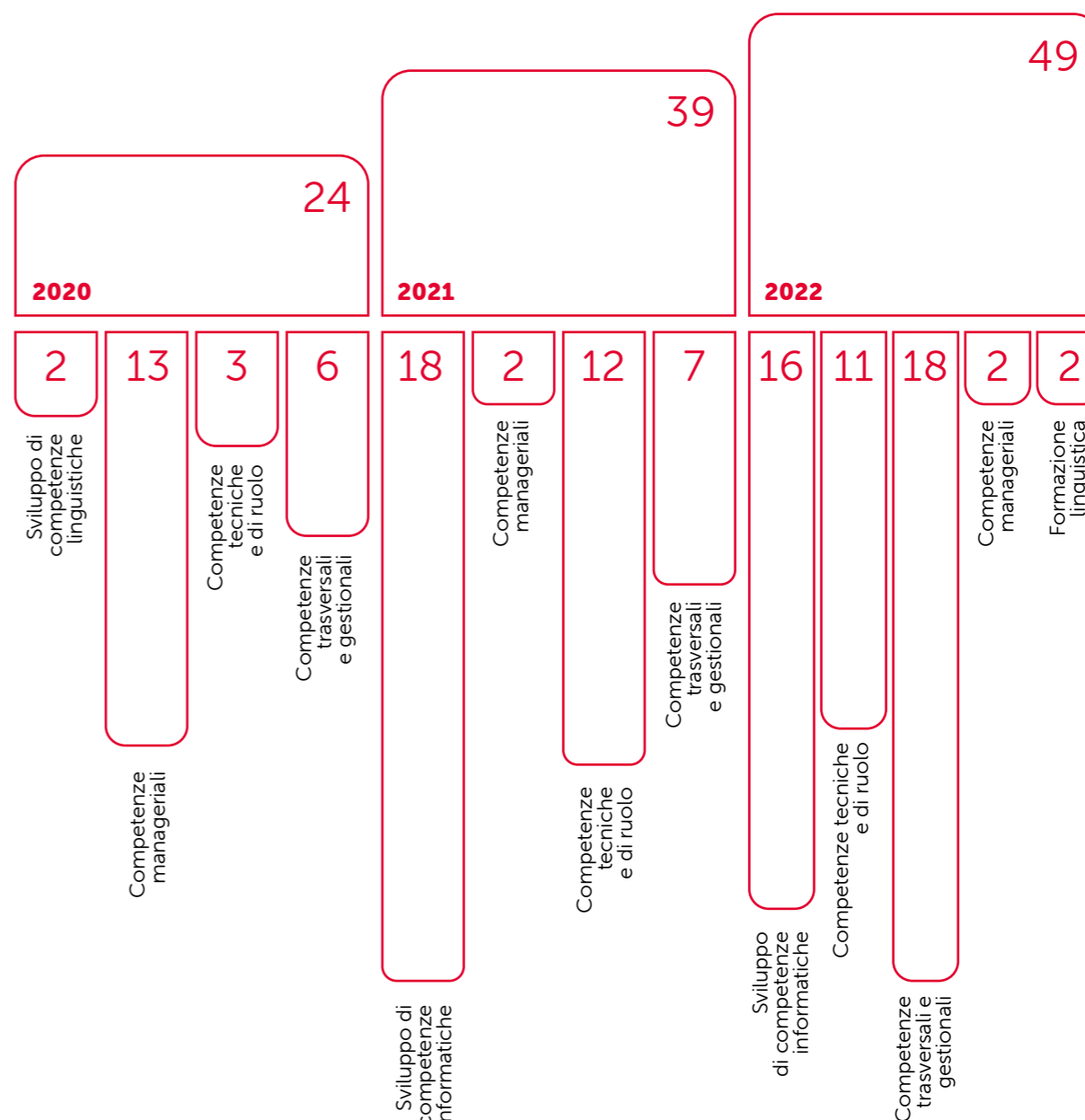
### TOTALE ORE DI FORMAZIONE A FAVORE DEL PERSONALE TELETHON



### DIPENDENTI A CUI È STATA EROGATA LA FORMAZIONE



### RIPARTIZIONE PER TIPOLOGIA DI FORMAZIONE





## 3.3 Benessere e Sicurezza

### PROFESSIONISTE E PROFESSIONISTI, PRIMA ANCORA PERSONE

Aspirare a una leadership inclusiva significa soprattutto una cosa: impegnarsi perché tutte le persone si sentano accolte, ascoltate, valorizzate. Nel percorso organizzativo di Fondazione Telethon persone, spazi di lavoro e tecnologia evolvono insieme per innescare e affermare dinamiche gestionali e di relazione basate su responsabilità, fiducia e spirito di squadra.

Nel 2022 la Fondazione ha dato risposte forti alla domanda di un maggior equilibrio tra vita personale e professionale. L'accordo sullo smartworking consolida la modalità di lavoro agile: oggi è possibile svolgere da remoto il 50% delle ore lavorative. La flessibilità oraria è sia in ingresso sia giornaliera e settimanale.

Alla conciliazione dei tempi di vita e di lavoro contribuisce la piattaforma di welfare aziendale **WITH US – Welfare Investment in Telethon for a Healthy and Useful Support**, lanciata a ottobre. I dipendenti di Fondazione Telethon, Tigem e SR-Tiget e le loro famiglie hanno a disposizione crediti per acquistare servizi che riguardano la previdenza, l'assistenza sanitaria, il benessere, lo sport, il supporto alla genitorialità, il miglioramento delle competenze professionali o altre attività di svago e tempo libero. Il progetto è stato realizzato anche grazie al cofinanziamento della Presidenza del Consiglio dei Ministri - Dipartimento per le Politiche della Famiglia nell'ambito dell'avviso pubblico *Conciliamo*.

La pandemia e il lavoro da remoto hanno cambiato profondamente e in modo repentino il contesto di lavoro e le relazioni tra colleghi, in qualche caso gli equilibri personali e familiari. Per i dipendenti che ne hanno sentito il bisogno, Fondazione Telethon ha attivato sia servizi di coaching sia un servizio di supporto psicologico affidato a una psicoterapeuta.

Il benessere delle persone viene monitorato attraverso analisi periodiche di valutazione del rischio stress lavoro-correlato. Le aree di criticità emerse nell'ultima analisi, nel 2021, sono state oggetto di iniziative specifiche di formazione, sviluppo di competenze, miglioramento dello stato di benessere.

Per rispondere alle indicazioni previste dalla normativa sull'uguaglianza di genere nella ricerca e nell'innovazione, Fondazione Telethon nel corso del 2022 ha approvato il **Gender Equality Plan**, disponibile sul sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it), che formalizza definitivamente un orienta-

mento e un principio che è da sempre parte della cultura della Fondazione.

Il documento segue le disposizioni che favoriscono i processi di uguaglianza di genere nelle organizzazioni europee, per tutti gli enti di ricerca e gli istituti di educazione superiore, introdotte come requisito per accedere ai finanziamenti del programma di ricerca Horizon Europe.

In linea con la strategia dell'Unione Europea per l'uguaglianza di genere 2020-2025, il Gender Equality Plan ha come obiettivi:

- porre fine alla violenza di genere
- combattere gli stereotipi sessisti
- colmare il divario di genere nel mercato del lavoro
- affrontare il problema del divario retributivo e pensionistico
- conseguire l'equilibrio di genere nei processi decisionali.

Al Piano ha lavorato un gruppo trasversale, in cui sono rappresentate tutte le aree di attività di Fondazione Telethon e degli Istituti. Il gruppo ne ha curato la stesura, l'implementazione e la diffusione.

Oltre a tutelare e monitorare l'equità di genere all'interno delle strutture, la Fondazione si è impegnata a sensibilizzare sugli stereotipi di genere, a comunicare il Piano e ad attivare iniziative di benessere organizzativo e work-life balance (equilibrio vita-lavoro).

Fondazione Telethon ha inoltre certificato la Sicurezza sul Lavoro (norma ISO 45001:2018) per le sedi di Roma, Milano e Tigem.

### UN VENTAGLIO DI ATTIVITÀ FORMATIVE

Conoscersi, confrontarsi, crescere insieme: per questo è stata privilegiata la formazione in aula ma all'interno di un ventaglio ampio di altre modalità formative. Per esempio percorsi di coaching individuale e di gruppo, donati da scuole di formazione specializzate, o webinar e workshop sui temi sempre più importanti della digitalizzazione.

Alla fine di ogni corso, il questionario di valutazione del gradimento permette di misurare il grado di implementazione e di efficacia del piano annuale di formazione.

Non meno importanti sono le occasioni formative dedicate al senso di identità delle persone che lavorano in Telethon. Non basta conoscere e condividere la missione; è importante anche farla propria interiormente perché sia fonte di ispirazione e di energia.

È l'obiettivo di iniziative come le visite ai Centro NeMO e agli Istituti, le Convention dei Ricercatori o dei Volontari o l'incontro fuori sede con tutti i dipendenti, ripreso in presenza dopo le limitazioni della pandemia. Tutte attività che dal 2022 diventano appuntamenti fissi, curati da un team dedicato.

## 3.4 I volontari in Telethon

### DAI LABORATORI AI LUOGHI DELLA VITA

Nelle piazze, nelle scuole, a teatro, sui luoghi di lavoro, sui campi sportivi: se i metodi e i risultati della ricerca riescono ad arrivare dai laboratori fino ai luoghi della vita delle persone, a coinvolgerle sugli obiettivi di Telethon e a far sì che donino con generosità, gran parte del merito va ai nostri oltre 4.200 volontari censiti. Donne e uomini che donano il loro tempo e insieme costituiscono una macchina sempre più organizzata ed efficiente, che si alimenta di idee e dedizione, competenze e cuore. Sono i volontari ad animare e a far crescere le tantissime iniziative che in tutta Italia fanno conoscere i risultati della ricerca scientifica, le speranze delle persone malate e delle loro famiglie, gli obiettivi ancora da raggiungere. Così i valori di Telethon e la promessa di dare un nome e trovare la cura per le malattie genetiche rare diventano di tutti, anno dopo anno.

### I COORDINATORI PROVINCIALI: AMBASCIATORI DI VALORI E GARANTI DI TRASPARENZA

Dal 2004 a guidare e supervisionare l'attività dei volontari sono i [Coordinatori Provinciali](#), volontari essi stessi che hanno deciso di sostenere Telethon tutto l'anno. Con un mandato, la Fondazione affida loro il compito di costruire e far crescere la rete di volontari nella loro provincia e di sviluppare la raccolta fondi.

Nel 2022 i Coordinatori Provinciali attivi sono stati 56 (+5 rispetto al 2021, a fronte di 4 cessazioni), per il 68% uomini, con età media di 57 anni e un'anzianità media di 8 anni di servizio.

Nel complesso, i Coordinatori Provinciali hanno donato 14.056 ore di volontariato, in continuità con il 2021. Questa quota rappresenta il 27% del totale delle ore donate dalla comunità di volontari.

I Coordinatori Provinciali:

- gestiscono, formano e sviluppano le squadre di volontari locali
- promuovono la raccolta fondi attraverso iniziative nazionali come le Campagne di Piazza o attraverso eventi e opportunità locali, coinvolgendo privati, istituzioni ed aziende
- sensibilizzano la comunità di riferimento, spiegano la missione di Telethon, danno conto del suo impegno e dell'impiego delle risorse presso le istituzioni locali e i media, anche in collaborazione con i partner di Fondazione Telethon sul territorio.

I Coordinatori Provinciali possono contare su:

- i Volontari di Staff che li aiutano nelle attività di promozione e organizzazione durante tutto l'anno
- i Volontari di Cuore, persone che condividono i valori di Telethon e sostengono le Campagne di Piazza nazionali distribuendo i prodotti solidali.

### QUANTI SONO LE VOLONTARIE E I VOLONTARI? ORA LO SAPPIAMO

Nel 2022 Fondazione Telethon è diventata Ente del Terzo Settore (ETS), con l'obbligo di estendere anche ai volontari sia la copertura assicurativa contro infortuni e malattie connesse alle attività di volontariato, sia la responsabilità civile verso terzi. È stata l'occasione per censire tutti i volontari attivi, sia occasionali sia continuativi.

Il censimento ha rilevato 4.281 volontari (68% donne), che nel 2022 hanno messo tempo e competenze al servizio delle attività di Telethon, per un totale di oltre 50.000 ore di volontariato. Dal prossimo anno si analizzerà l'andamento di questi dati.

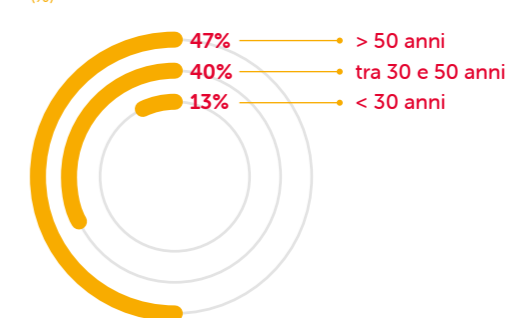
Il 5% dei volontari totali è costituito dai 56 Coordinatori Provinciali e dai 156 Volontari di Staff che li affiancano.

Il 58% si deve ai Volontari di Cuore, responsabili dell'organizzazione dei punti di raccolta nelle due Campagne di Piazza nazionali; il 22% ai 948 volontari

di Cuore aggregati che li supportano nei vari punti di raccolta organizzati.

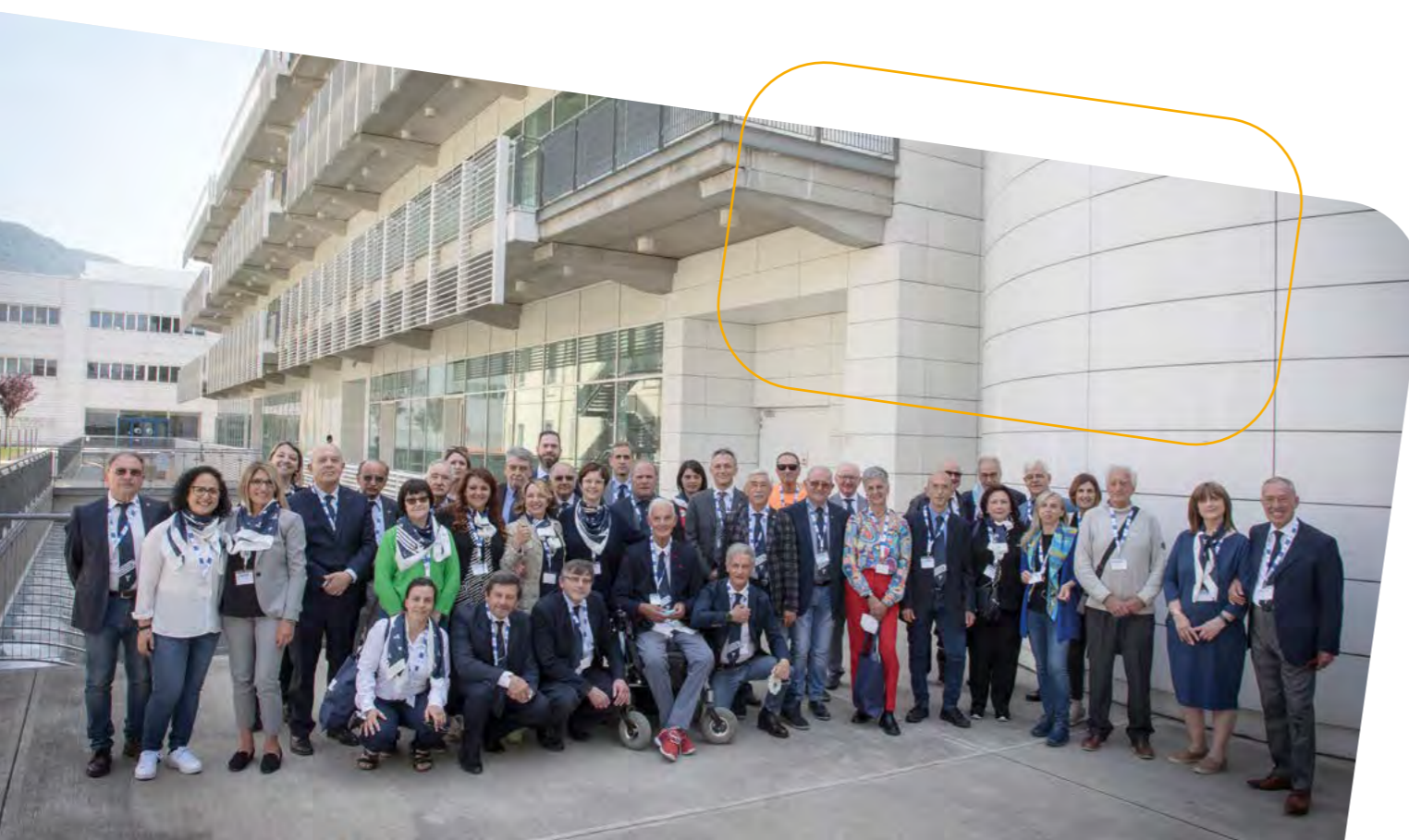
Il 15% è costituito dai Partner di volontariato.

### RIPARTIZIONE DEI VOLONTARI PER FASCIA D'ETÀ (%)

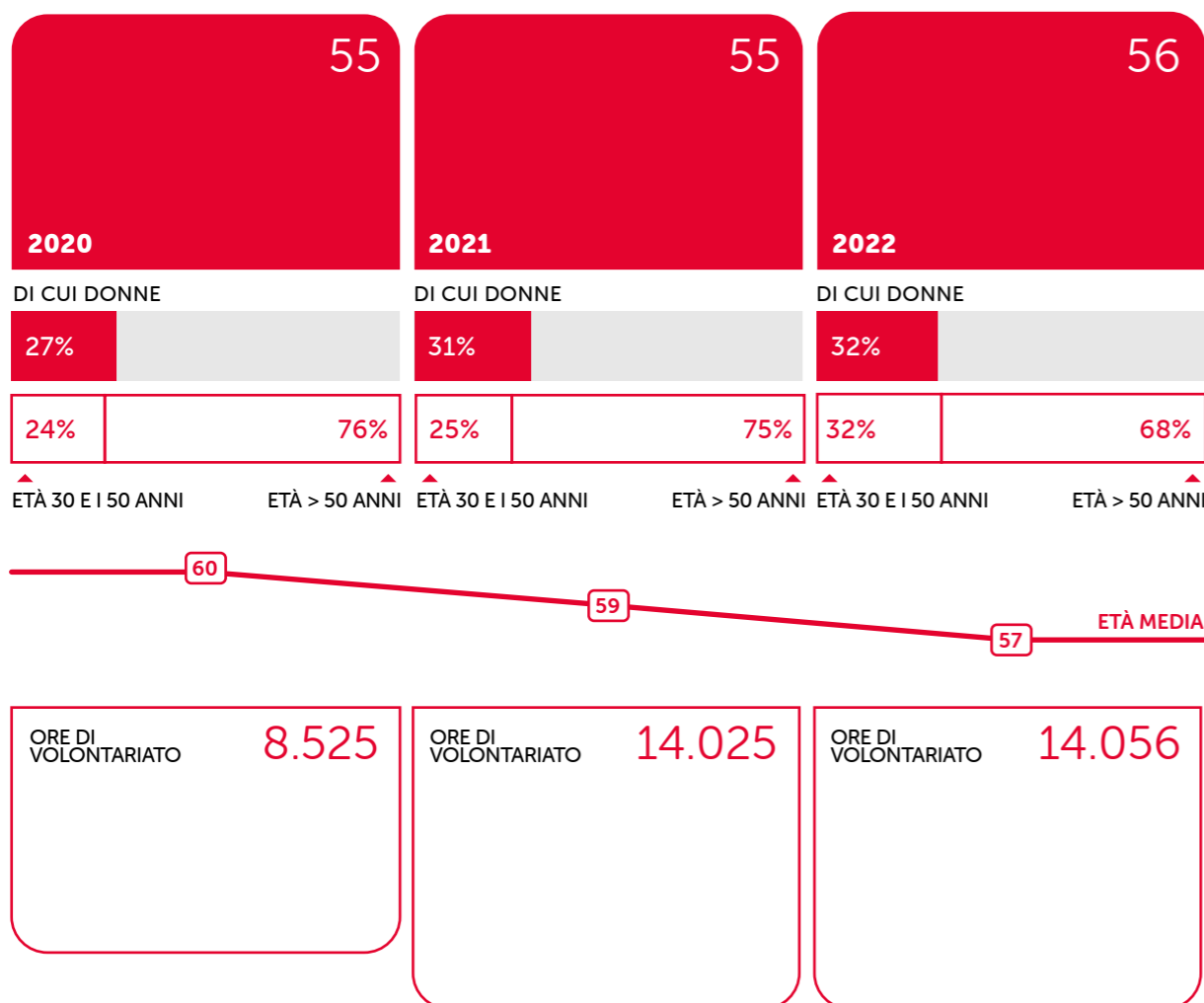


### RIPARTIZIONE DEI VOLONTARI PER TIPOLOGIA

212 COORDINATORI PROVINCIALI E VOLONTARI DI STAFF 5%		2.510
677	948	
VOLONTARI DA PARTNERSHIP DI VOLONTARIATO	VOLONTARI AGGREGATI A SUPPORTO DELLE CAMPAGNE	VOLONTARI RESPONSABILI DELLE CAMPAGNE DI PIAZZA NAZIONALI
15%	22%	58%



IL PROFILO DEI COORDINATORI PROVINCIALI



I rimborsi vengono concessi solo ai Coordinatori Provinciali Telethon e alle sezioni Uildm attraverso una rendicontazione delle spese e con giustificativi di spesa allegati (fatture, scontrini, rimborsi chilometrici); nel 2022 sono stati richiesti e accordati 56 rimborsi.

Non sono ammessi rimborsi forfettari o autodichiarazioni. Le spese ammesse sono di varia natura ma ovviamente devono essere correlate alle attività di raccolta fondi dei volontari e/o comunicazione a favore di Telethon.

2020	2021	2022
€ 65.814,33	€ 83.735,35	€ 96.911,05

FOCUS

### Volontari generosi e determinati anche perché coinvolti: community e formazione dedicate a loro

Nella community *Noi Volontari Telethon*, volontarie e volontari si informano, imparano e dialogano con la Fondazione e tra loro. È una comunità di valore, fatta di persone appassionate e generose, che vogliono contribuire a trasformare i risultati della ricerca in cure per le malattie genetiche rare. Per questo dedichiamo loro iniziative che le facciano sentire parte di una grande impresa collettiva, condividendo strumenti ed informazioni utili per operare al meglio sui propri territori e facendole entrare in contatto con la nostra comunità dei pazienti e i ricercatori.

Eccone alcune:

- gli incontri online *Tra di noi*, in cui scambiare esperienze e confrontarsi sui temi della ricerca, del fare rete, degli obiettivi e delle buone pratiche per sostenere la missione della Fondazione
- newsletter periodiche e formative, cicli di comunicazioni specifici secondo il ruolo e il grado di coinvolgimento e conoscenza delle attività della Fondazione

- video pillole per organizzare, realizzare e concludere al meglio le attività di raccolta fondi
  - la campagna di reclutamento per avvicinare i più giovani al mondo del volontariato.
- Per il loro ruolo chiave nella gestione della rete di volontariato, i Coordinatori Provinciali Telethon seguono attività dedicate a loro, sia per formarsi e aggiornarsi, sia per essere allineati con le linee di indirizzo e di sviluppo delineate dalla Fondazione Telethon:
- la Convention Nazionale dei Coordinatori Provinciali, un incontro annuale in presenza che coinvolge tutti i coordinamenti attivi in Italia. Tre giorni di formazione e riflessione, in cui i volontari hanno la possibilità di essere aggiornati sulle principali novità dell'ecosistema Telethon.
  - i due incontri di area per rendicontare le Campagne di Piazza e condividere le progettualità future
  - webinar dedicati su temi operativi e gestionali come la lettura del bilancio, la riforma del Terzo Settore, il registro dei volontari.





FOCUS

## LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO: PARTNER DI TELETHON

Alcune associazioni di pazienti e di volontariato collaborano con la Fondazione perché condividono il valore e l'importanza della ricerca come promessa di un futuro e di

una qualità di vita migliori per le persone con una malattia genetica rara e le loro famiglie. Per questo la sostengono con le proprie reti di volontari in tutta Italia.



### UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE (UILDM)

UILDM è l'associazione nazionale di riferimento per le persone con distrofie e altre malattie neuromuscolari e per prima ha promosso la nascita di Telethon in Italia; nel 2021 ha celebrato 60 anni di storia.

Dal 2001 le sue sezioni raccolgono fondi per il bando clinico Telethon-UILDM.



### ASSOCIAZIONE VOLONTARI ITALIANI SANGUE (AVIS)

Avis è la principale organizzazione italiana di volontariato nell'ambito delle donazioni di sangue. Collabora con Fondazione Telethon da oltre vent'anni in nome del sostegno alla ricerca, con un particolare interesse verso gli studi sulle malattie genetiche del sangue.



### ASSOCIAZIONE NAZIONALE DI FAMIGLIE E DI PERSONE CON DISABILITÀ INTELLETTIVE E DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO (ANFFAS)

L'Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale è al fianco di Fondazione Telethon dal 2014 per promuovere e sostenere la ricerca come strumento di miglioramento della qualità della vita per le persone con disabilità.



### UNIONE NAZIONALE PRO LOCO D'ITALIA (UNPLI)

L'Unione Nazionale Pro Loco d'Italia collabora con Fondazione Telethon dal 2016. Grazie alla presenza capillare nel Paese, Unpli svolge un'opera fondamentale di supporto all'azione di Telethon sul territorio.



### AZIONE CATTOLICA ITALIANA (AC)

Azione Cattolica è la più grande associazione di laici cattolici in Italia. Dal 2019 l'alleanza con Fondazione Telethon ha l'obiettivo di svolgere un'opera di sensibilizzazione e promuovere la missione presso la collettività.

## Un contributo fondamentale

SONO DIVERSE LE OCCASIONI IN CUI I VOLONTARI TELETHON, LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO E LE COLLABORAZIONI ATTIVE SONO CHIAMATI A DARE IL PROPRIO SUPPORTO PER SOSTENERE LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE

### ➔ CAMPAGNE DI PIAZZA

Le due principali campagne di raccolta fondi dell'anno, in primavera e a dicembre, si svolgono in tutta Italia e mobilitano l'intera rete di volontari.

In punti di raccolta in luoghi pubblici e privati, volontarie e volontari distribuiscono i nostri prodotti solidali a fronte di una donazione minima. Dal reclutamento in poi, i volontari sono sempre seguiti dalla Fondazione e dai Coordinatori Provinciali per tutti gli aspetti burocratici, logistici e formativi della campagna: dall'organizzazione dei punti di raccolta fino alla rendicontazione e al monitoraggio degli esiti delle campagne. I volontari possono distribuire i prodotti solidali anche attraverso la propria rete informale di familiari, amici, colleghi di lavoro, una modalità che ha permesso di continuare a raccogliere fondi anche durante la pandemia.

### ➔ EVENTI TERRITORIALI

Volontarie e volontari presidiano iniziative di comunicazione ed eventi di raccolta fondi che valorizzano il legame con il loro territorio: manifestazioni di sensibilizzazione, gare sportive, spettacoli teatrali o eventi di beneficenza.

Gli eventi territoriali possono essere di due tipi:

- organizzati appositamente per sostenere le attività di Fondazione Telethon
- eventi che decidono di destinare una quota o l'intero ricavato alla Fondazione.

### ➔ PROGETTO SCUOLE

Fin dal 2005 nel [Progetto Scuole](#) i volontari si impegnano per:

- sensibilizzare ragazze e ragazzi sull'importanza della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare e su tematiche di inclusione sociale, solidarietà e partecipazione attiva
- raccogliere fondi tra studenti, insegnanti e genitori all'interno delle scuole aderenti.

Fondazione Telethon vuole portare il valore della ricerca scientifica, dell'inclusione sociale e della solidarietà nelle scuole, attraverso specifici progetti educativi e mettendo a disposizione di insegnanti e alunni innovativi kit didattici, digitali e non, dedicati alle diverse fasce d'età.

### ➔ COMUNI DEL CUORE

I volontari possono sensibilizzare sulla raccolta fondi anche le pubbliche amministrazioni: il Comune che aderisce all'iniziativa [Comuni del Cuore](#) può partecipare alle Campagne di Piazza o deliberare donazioni a favore di Telethon, anche coinvolgendo enti e associazioni locali.

### ➔ LE EDICOLE PER TELETHON

Il Sindacato Nazionale Giornalari d'Italia (Si.Na.Gi), dal 2021 ha siglato un protocollo con Fondazione Telethon che prevede un rapporto di collaborazione con l'obiettivo comune di promuovere iniziative di sensibilizzazione e raccolta fondi per Telethon. Grazie a questo accordo anche molte edicole, su tutto il territorio nazionale, distribuiscono i nostri prodotti solidali durante le campagne di primavera e dicembre.



## RACCOLTA FONDI E COMUNICAZIONE



04



## 4.1 Raccolta fondi

Ogni singolo passo della ricerca biomedica verso la cura delle malattie genetiche rare si deve al contributo dei donatori, privati e aziende.

Perché i donatori crescano in numero, e così mantenere e accelerare il ritmo della ricerca scientifica, ogni anno Fondazione Telethon organizza numerose iniziative di raccolta fondi e rendiconta con trasparenza come impiega il denaro donato da decine di migliaia di persone e organizzazioni.

Ogni iniziativa diventa un tassello della nostra strategia di comunicazione multi-canale, dove si snoda il racconto di cosa fa la Fondazione, quali risultati raggiunge, quali sono i prossimi obiettivi. Così sempre più persone diventano consapevoli delle difficoltà e dei bisogni di altre persone, quelle con malattie genetiche rare.

### Gli italiani credono in Telethon

Di Alessandro Betti – Direttore Raccolta Fondi

Italia 2022: un milione di persone, dal 2019 a oggi, sono scivolate al di sotto della soglia di sussistenza.

Tre italiani su cinque temono una guerra mondiale. È questo il quadro dipinto dal Rapporto Censis (Centro Studi Investimenti Sociali) lo scorso dicembre.

Un quadro dipinto con tinte scure, tanto che il carattere degli italiani viene definito "malinconico". Certo veniamo da anni difficili... la pandemia prima e la guerra in Ucraina accompagnata dalla crisi energetica poi, hanno fatto aumentare l'insicurezza di ognuno di noi.

Eppure quasi negli stessi giorni in cui usciva il Rapporto, Fondazione Telethon stava segnando un nuovo record di raccolta fondi superando per la prima volta i 60 milioni di euro (di cui oltre un terzo da donatori regolari). E questo perché la ricerca scientifica è un valore. E non lo dico io, lo dicono, ancora, i numeri Censis.

Gli italiani credono nella medicina e nella ricerca: il 93,7% pensa che la spesa pubblica per la ricerca in

salute e sanità sia un investimento, non un costo. Il 94,4% ritiene che ricerca scientifica e innovazione miglioreranno l'efficacia delle cure e la qualità della vita in caso di malattie croniche. Il 70,1% è pronto a rendere disponibili i dati sulla propria salute per studi e sperimentazioni. Lo hanno capito in molti, quindi, che la ricerca è futuro.

Come è stato futuro per tanti bambini - alcuni protagonisti delle storie di questo numero speciale - che senza la ricerca, senza Telethon e senza donatori e volontari sarebbero stati condannati a un presente diverso. E non si deve tornare indietro: le terapie messe a punto dalla Fondazione debbono essere disponibili per chi ne abbia bisogno. Lavoreremo anche per questo obiettivo chiedendo alle istituzioni e agli italiani di supportarci per conservare questo importante risultato.

Un grazie di cuore a tutti i nostri donatori che, anche in questi tempi difficili, continuano a credere che la ricerca sia lo strumento per dare un futuro ai tanti bambini affetti da malattie genetiche rare.

FOCUS



#### ANDAMENTO DEI PROVENTI E RIPARTIZIONE 2022

	2020	2021	2022	2022%
<b>Totale proventi (in migliaia euro)</b>	<b>70.900</b>	<b>75.225</b>	<b>75.605</b>	<b>100%</b>
- da donazioni raccolta fondi*	54.106	57.859	60.990	80,7%
- da grant pubblici e privati e partnership industriali ed attività finanziarie e patrimoniali	16.794	17.366	14.615	19,3%

\* include oltre ad Attività di raccolta fondi anche proventi per il 5xMille ed Erogazioni liberali

La raccolta fondi è coordinata dalla Direzione Raccolta Fondi, che progetta e realizza tutte le iniziative di coinvolgimento delle persone e delle imprese che decidono di sostenere la Fondazione attraverso erogazioni liberali. Per esempio la maratona annuale in RAI, le raccolte fondi sul territorio, i programmi di partenariato con le aziende.

Nel 2022 le donazioni di persone fisiche attraverso le diverse forme di sostegno, inclusi il 5x1000 e i lasciti testamentari, sono state di 48,16 milioni di euro, il 79% del totale delle donazioni ricevute. Si ripartiscono fra donatori regolari (50,5%) e occasionali (49,5%). Il restante 21% del totale delle donazioni (12,83 milioni di euro) proviene da imprese.

Il [sostegno dei donatori](#) è il perno del modello di intervento di Fondazione Telethon: nel nostro sistema di gestione dei sostenitori, il Servizio Donatori coordina l'intero processo di donazione.

Per arrivare a tutti i donatori e tenerne vivi consapevo-

l'inflazione che ha fatto perdere potere d'acquisto: ciò nonostante le donazioni sono cresciute del 5,4% rispetto all'anno precedente.

La parte restante del totale dei fondi raccolti (14,61 milioni) deriva da accordi paritari e dai contributi erogati agli Istituti da enti pubblici, da enti non profit privati per svolgere le attività di ricerca, da imprese soprattutto farmaceutiche e biotech per lo sviluppo di ricerca di base, preclinica e clinica nonché da attività finanziarie e patrimoniali.

lezza e spirito di generosità, la Fondazione integra diversi canali e strumenti di comunicazione:

- la rivista Telethon Notizie in formato cartaceo e digitale
- le newsletter mensili con gli aggiornamenti sulla ricerca
- la celebrazione dei momenti speciali nella vita dei donatori o della loro relazione con Telethon
- eventi e incontri dedicati alla comunità dei donatori.

I contenuti riguardano i progressi della ricerca biomedica e le scoperte scientifiche, e si sottolinea sempre il ruolo fondamentale dei donatori.

Al Servizio Donatori sono affidate anche le attività di ascolto, raccolta e analisi dei feedback. I sostenitori possono far sentire la loro voce in maniera spontanea, in risposta alle azioni di comunicazione, oppure attraverso indagini mirate con questionari di soddisfazione. Dal 2022 un sistema automatico monitora la qualità del Servizio Donatori attraverso un questionario in cui viene chiesto di valutare la velocità di risposta a una richiesta, l'efficacia e la soddisfazione generale del donatore rispetto al Servizio.



### DONATORI REGOLARI

I donatori regolari sono sostenitori che hanno deciso di supportare la ricerca biomedica di Fondazione Telethon in modo continuativo attraverso il programma [lo adottato il futuro](#).

Contare sulle donazioni regolari significa poter pianificare meglio e più a lungo termine i percorsi di ricerca, e quindi dare a tutti i progetti l'opportunità di arrivare a conclusione. Si può sottoscrivere una donazione regolare con i dialogatori in strada, attraverso il sito telethon.it oppure telefonando al numero verde che appare in sovraimpressione durante gli spot TV. Nel 2022 i donatori regolari sono stati 148.095, +10,5% rispetto al 2021. Il valore complessivo delle

loro donazioni è passato da 21,95 a 24,31 milioni di euro, +10,7% rispetto al 2021.

Ogni anno invitiamo i donatori regolari a partecipare a un'indagine per valutare il loro grado di soddisfazione, anche sulle comunicazioni ricevute. Nel 2022 l'81% dei rispondenti ha valutato la propria esperienza di donatore come ottima o molto buona; mentre l'88% ritiene adeguate le comunicazioni della Fondazione.

In una rilevazione parallela, i sostenitori regolari hanno anche espresso il loro gradimento rispetto al Servizio Donatori, che ha ottenuto giudizi molto positivi sulla capacità di rispondere sia alle richieste dei sostenitori sia alle tempistiche di gestione del processo.

### I DONATORI OCCASIONALI

I donatori occasionali sono sostenitori che contribuiscono una sola volta o più volte sporadiche, spesso durante la maratona TV o in occasione di iniziative di raccolta fondi sui territori. Sono i donatori che hanno supportato Fondazione Telethon fin dalla sua nascita, nel 1990.

I donatori occasionali sostengono Fondazione Telethon attraverso molteplici canali, fra cui il direct mailing, il sito web, l'e-shop di Fondazione Telethon e l'sms solidale durante la Maratona televisiva. Nel 2022 hanno contribuito alla missione per 9,6 milioni di euro, con un calo del 13,2% rispetto al 2021.

Il **direct mailing** cartaceo è lo strumento più tradizionale. Si sviluppa su campagne: di acquisizione di nuovi donatori e di aggiornamento, fidelizzazione e riattivazione del donatori già acquisiti anche in abbinamento al Telethon Notizie. Nel corso del 2023 particolare attenzione sarà rivolta a più canali di donazione così da arricchire i dati

e offrire diversi livelli di approfondimento. Dopo il boom della comunicazione digitale durante la pandemia, Telethon ha investito molto per integrare ancora meglio i suoi canali di comunicazione e riorganizzare il **sito web**, oggi l'hub relazionale e informativo per tutti i nostri stakeholder. Il sito presenta la missione e la visione di Fondazione Telethon, le sue attività, le realtà con cui collabora, le storie di chi fa ricerca e di chi, grazie alla ricerca, riesce a guarire o migliora la qualità della sua vita, o dà finalmente un nome alla propria malattia.

Da oltre dieci anni le persone fisiche possono sostenere Fondazione Telethon anche scegliendo i regali solidali, fisici o virtuali, attraverso l'**e-shop solidale**, completamente rinnovato nel 2019. Ne sono state migliorate la user experience, la presentazione dei prodotti e le funzionalità perché anche questo canale possa contribuire alla raccolta fondi.



#### ANDAMENTO VALORE DELLE DONAZIONI REGOLARI E DEL NUMERO DI SOSTENITORI

	2020	2021	2022
Valore donazioni da donatori regolari (in migliaia euro)	20.030	21.953	24.309
Numero donatori regolari	119.955	134.024	148.095



#### ANDAMENTO DONAZIONI DA DONATORI OCCASIONALI

	2020	2021	2022
Valore donazioni da donatori occasionali (in migliaia euro)	10.247	11.603	9.604

### CAMPAGNE DI PIAZZA ED EVENTI TERRITORIALI

Oggi Fondazione Telethon e i suoi volontari sono presenti ovunque in Italia e organizzano eventi di sensibilizzazione e raccolta fondi territoriale, come le Campagne di Piazza di Natale e di Primavera, per sostenere la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare. I volontari possono contare su un team a loro dedicato

composto da referenti interni, dipendenti della Fondazione, che li supportano in tutte le loro attività.

Nel 2022 attraverso le Campagne di Piazza e gli eventi territoriali sono stati raccolti dalla rete di volontariato di Fondazione Telethon 5,06 milioni di euro, +10,1% rispetto al 2021.



#### ANDAMENTO RACCOLTA FONDI DA CAMPAGNE DI PIAZZA ED EVENTI TERRITORIALI

	2020	2021	2022
Valore in migliaia euro	2.451	4.601	5.064



### 5X1000

Fondazione Telethon è presente in tre riquadri di destinazione del [5x1000](#):

- Finanziamento della ricerca scientifica e delle Università
- Finanziamento della ricerca scientifica
- Organizzazioni di volontariato e organizzazioni non lucrative di attività sociale.

Nel 2022 è stato erogato alla Fondazione il 5x1000 re-

lativo alla campagna 2021: 4,41 milioni di euro, in linea con quanto raccolto nell'anno precedente.

I contribuenti che hanno espresso il proprio sostegno al finanziamento della ricerca scientifica sulle malattie genetiche sono stati 105.077. Durante l'anno è stata riproposta la campagna di 5x1000 sviluppata nel 2021, integrando canali tradizionali e digitali.



#### ANDAMENTO 5X1000

		2020*	2021	2022
Valore in migliaia euro	4.145	4.142	4.418	4.408
Numero di contribuenti sostenitori	108.498	107.804	104.277	105.077

\*Nel 2020 sono state contabilizzate due edizioni del 5xMille pari a quasi 8,3 Mln€ (riferite all'anno 2018 e 2019). La doppia erogazione è stata voluta dal governo per aiutare finanziariamente gli enti beneficiari nel difficile periodo pandemico che non ha consentito la realizzazione di molte attività di raccolta a causa dell'emergenza sanitaria.

### AZIENDE PARTNER

Con le [aziende](#) che decidono di sostenere la ricerca, Fondazione Telethon crea partnership fatte di relazioni solide e durature. A loro volta, le aziende si assumono la responsabilità di partecipare a un investimento che genera valore. Alla base di questa fiducia ci sono il successo delle terapie messe a punto per i pazienti e la costruzione di un patrimonio di conoscenza che riverbera molto oltre l'ambito delle malattie genetiche.

Nel 2022 hanno sostenuto Fondazione Telethon 2.500 aziende, che complessivamente hanno donato 12,83 milioni di euro, +21% rispetto al 2021.

Nel 2022 la Fondazione ha consolidato le relazioni con le aziende partner con iniziative che prendono spunto proprio dalle loro esigenze.

Sono stati realizzati progetti di cause related marketing, programmi loyalty, prodotti solidali, raccolte digitali ed eventi aziendali. Nel 2022 sono proseguiti alcuni progetti, come *Io sto con Fondazione Telethon*, rivolto alle piccole e medie imprese.

Alcune iniziative hanno coinvolto direttamente i dipendenti delle aziende, come i programmi charity della Milano Marathon e della Run Rome Marathon.

Per sensibilizzare i dipendenti sull'importanza della ricerca sulle malattie genetiche rare e presentarne i progetti, sono stati realizzati incontri formativi online e visite guidate negli Istituti di ricerca.

Durante le visite e gli eventi all'interno degli Istituti, le aziende e le loro persone hanno potuto vedere con i loro occhi come vengono impiegati i fondi raccolti.

Il percorso formativo-esperienziale *Mirroring in Telethon* è stato co-progettato con le aziende partner per rafforzare il senso di appartenenza dei dipendenti, lo spirito di confronto e la responsabilizzazione.

Attraverso uno spazio dedicato nel sito telethon.it, le imprese possono acquistare doni solidali da offrire a dipendenti, fornitori e clienti. L'intera gamma di prodotti presenti nello shop è personalizzabile, e un team dedicato della Fondazione accompagna le imprese lungo tutto il percorso.



#### ANDAMENTO DELLE DONAZIONI DA AZIENDE PARTNER

	2020	2021	2022
Valore in migliaia euro	10.058	10.600	12.826
Numero di aziende	1.963	2.449	2.638

### LASCITI TESTAMENTARI

I [lasciti testamentari](#) e le polizze vita sono una preziosa forma di sostegno alla missione della Fondazione. Telethon partecipa attivamente alla promozione della cultura del lascito solidale in Italia e fa parte del Comitato Testamento Solidale, un network di 25 tra i principali enti del terzo settore. Rispetto ad altri Paesi, in

Italia sono infatti ancora poche le persone consapevoli dell'importanza di un gesto che può dare molto agli altri senza intaccare il diritto degli eredi.

Nel 2022, il valore dei lasciti testamentari è stato di 4,36 milioni di euro, leggermente inferiore allo scorso anno.



#### ANDAMENTO LASCITI TESTAMENTARI

	2020	2021	2022
Totale raccolto (valore in migliaia euro)	1.917	4.376	4.018
Pratiche in gestione che hanno generato proventi e flussi di cassa	57	70	59

### GRANDI DONATORI

I grandi donatori sono persone che decidono di sostenere la ricerca biomedica con un'importante donazione una tantum, in alcuni casi dedicata al ricordo di una persona cara. Persone che hanno approfondito la missione della Fondazione e i suoi valori attraverso un percorso

relazionale altamente personalizzato e hanno compreso quale impatto la loro decisione può avere sulla ricerca e la vita dei pazienti.

Nel 2022 il totale raccolto ha subito una riduzione del 10,3% ma non è variato il numero di donatori.



#### ANDAMENTO DONAZIONI DA GRANDI DONATORI

	2020	2021	2022
Valore in migliaia euro	1.115	849	761
Sostenitori	613	667	661



## 4.2 Comunicazione e Sensibilizzazione

Instaurare e curare le relazioni con tutti gli stakeholder attraverso tutti i canali è fondamentale per Fondazione Telethon.

Serve a farne conoscere missione, attività e risultati ma anche e soprattutto a mantenere sempre viva l'attenzione sui bisogni delle persone con malattie genetiche rare, sui progressi della ricerca e delle cure e sui tanti obiettivi che possono essere raggiunti solo con un grandioso impegno collettivo.

La piattaforma di comunicazione e sensibilizzazione di Fondazione Telethon comprende un ventaglio di strumenti e modalità di presenza e di intervento che si accompagnano a servizi e campagne dedicate a temi e destinatari specifici.

### TELETHON NOTIZIE

La nostra rivista trimestrale divulga i risultati della ricerca e delle cure, e racconta le storie di ricercatori, pazienti, famiglie, sostenitori. Ci posiziona inoltre come fondazione biomedica di riferimento e informa tutti gli stakeholder sullo sviluppo della ricerca finanziata e le nostre tante iniziative.

Nel 2022 le copie cartacee di Telethon Notizie sono state oltre 950.000, inviate a donatori, associazioni di malattie e persone con malattie genetiche rare, giornalisti, ricercatori, università, associazioni e aziende partner.

Sul sito della Fondazione è possibile scaricare la versione digitale. Nel 2022 la direzione è stata affidata a Lavinia Farnese, storica collaboratrice della rivista.

### SITO WEB

Il [sito istituzionale](#) di Fondazione Telethon ha due obiettivi:

- sensibilizzare sul tema delle malattie genetiche rare
- raccogliere fondi per finanziare la ricerca.

Offre informazioni utili a tutti gli stakeholder: pazienti, ricercatori, dipendenti, persone e aziende che ci sostengono, volontari e quanti aspirano a entrare in contatto con noi.

Il sito informa sulle posizioni ufficiali di Fondazione Telethon in merito a temi di dominio pubblico come la sperimentazione animale, il finanziamento alla ricerca, i vaccini o lo sviluppo di nuove terapie. In linea con i principi di trasparenza, sono descritti in dettaglio i processi di finanziamento della ricerca sviluppata negli Istituti e finanziata. Per ciascun progetto e ricercatore sostenuto sono riportati i dati dei fondi erogati.

Nel 2022 il sito Telethon ha registrato 2.379.561 sessioni e 1.670.741 nuovi utenti, l'83% del totale degli utenti transitati sul sito. Il numero di sessioni e di nuovi utenti sono aumentati di circa il 4% rispetto all'anno precedente; vi ha contribuito il piano di acquisizione spazi online per incrementare le donazioni online e sensibilizzare sulle malattie genetiche rare. Rispetto al 2020, quando il sito è stato riorganizzato, il traffico è cresciuto del 30% e i nuovi utenti del 23%. All'inizio del 2023 è stata pubblicata la sezione del sito dedicata alla mappa della cura che propone un racconto multimediale profondo delle storie di pazienti curati grazie alla ricerca Telethon.



### ANDAMENTO TELETHON.IT

ANNO	SESSIONI	NUOVI UTENTI
2022	2.379.561	1.670.741
2021	2.289.739	1.617.551
2020	1.629.891	1.195.334

### SOCIAL MEDIA

Gli ottimi risultati del sito sono anche il frutto del lavoro intenso sui canali social. Attraverso [Facebook](#), [Instagram](#), [LinkedIn](#), [Twitter](#) e [YouTube](#) la Fondazione racconta le sue attività e il loro impatto sulla vita delle persone con malattie genetiche rare. Le conversazioni digitali coinvolgono tutti gli stakeholder, le persone che, a vario titolo, costituiscono l'ecosistema di Fondazione Telethon.

Ogni canale ha il suo piano editoriale, coordinato con la strategia di comunicazione della Fondazione e adattato al pubblico di riferimento. Su Facebook la Fondazione è presente da più tempo e raggiunge un pubblico ampio

ed eterogeneo di oltre 312.000 follower.

Su Instagram, dove ha oltre 44.000 follower, pubblica soprattutto contenuti scientifici vicini alla missione, anche coinvolgendo noti divulgatori.

I follower su LinkedIn sono oltre 37.000; i contenuti riguardano l'identità della Fondazione, i progressi scientifici raggiunti, la narrazione delle principali partnership

con aziende e associazioni.

Ai 91.000 follower su Twitter, Telethon racconta l'avanzamento della ricerca e i suoi principali risultati e informa sulle attività di raccolta.

Sul canale Youtube, che conta oltre 11.000 iscritti, è possibile guardare i video istituzionali, gli spot di campagna, i principali cortometraggi, le pillole dedicate alla scienza.



### ANDAMENTO DEI PROVENTI E RIPARTIZIONE 2022

		2020	2021	2022
Instagram	Contenuti pubblicati	177	155	280
	Fan/Follower	33 K	37 K	44 K
Facebook	Contenuti pubblicati	662	615	620
	Fan/Follower	302 K	306 K	312 K
LinkedIn	Contenuti pubblicati	317	476	525
	Fan/Follower	23 K	29,5 K	37 k
Twitter	Contenuti pubblicati	889	699	626
	Fan/Follower	93 K	91,5 K	91 K

### UFFICIO STAMPA

Gli obiettivi dell'ufficio stampa sono diversi:

- far conoscere la Fondazione e la sua missione su tutti i media (stampa, web, radio, tv), generalisti e specializzati
- sensibilizzare sulle malattie genetiche rare
- approfondire la ricerca finanziata e i risultati scientifici
- posizionare Telethon come charity biomedica che finanzia la migliore ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare in Italia.

Le uscite stampa supportano anche le campagne di raccolta fondi e gli eventi territoriali. Nel 2022 sono state 9.983, concentrate sul web (71,2%) e sulla stampa tradizionale (22,5%).

Il flusso continuo di dati, informazioni, studi, notizie, approfondimenti, testimonianze contribuisce a consolidare le relazioni con i donatori privati e i partner aziendali e ad allargare la base del consenso dei non donatori.

La strategia coglie ogni occasione di intervento mediatico dove Fondazione Telethon possa portare un contributo attraverso i suoi autorevoli esponenti istituzionali o scientifici. Così fa conoscere il "modello Telethon": improntato all'eccellenza e mutuato dalle migliori prassi internazionali, che ha tutti i requisiti per portare in produzione i risultati della ricerca finanziata.



### ESPOSIZIONE MEDIATICA

	2020	2021	2022
Uscite totali	10.549	10.239	9.983
di cui stampa	1.899	2.141	2.251
di cui web	8.209	7.540	7.103
di cui tv e radio	642	558	629

### CAMPAGNE DI COMUNICAZIONE

Per sensibilizzare il pubblico sull'importanza di sostenere la ricerca, Fondazione Telethon realizza campagne ricorrenti di comunicazione e raccolta fondi. Diverse secondo il tipo di donazione proposta, tutte condividono il riferimento costante alla missione, al lavoro dei ricercatori e a

chi ne beneficia. Pazienti e famiglie sono spesso i protagonisti di foto e video: sono loro stessi a voler testimoniare, per far conoscere il problema delle malattie rare e le attività di ricerca per affrontarlo. Nel 2022 le campagne di comunicazione per la raccolta fondi sono state sei.



#### Facciamoli diventare grandi

Una campagna di comunicazione per acquisire nuovi donatori regolari. Racconta come, grazie alla ricerca e a chi la sostiene, molti bambini con malattie genetiche rare stanno diventando grandi, una candelina dopo l'altra.



#### 5x1000

Ricorda a tutti i nostri sostenitori di destinare il 5x1000 a Fondazione Telethon firmando sulla dichiarazione dei redditi accanto al codice fiscale della Fondazione.



#### Io per Lei

Legato alla primavera, questo messaggio di comunicazione si concentra sulle mamme dei pazienti con una malattia genetica rara. La raccolta fondi si basa sulla distribuzione di cuori di biscotto, proposti come dono per la festa della mamma.



#### Lasciti

Promuove il lascito testamentario come forma di donazione a Fondazione Telethon.



### In memoria di

Promuove la donazione a Fondazione Telethon in ricordo di una persona cara scomparsa.



### Campagne di prodotto

Sono campagne che promuovono la possibilità di donare scegliendo un prodotto proposto dai volontari in piazza o sul nostro e-shop: i cuori di cioccolato e i cuori di biscotto, i regali e le bomboniere solidali, che si possono acquistare facendo una donazione sull'e-shop.

### Aziende



### Associazioni





## IL VALORE ECONOMICO



05



## 5.1 Il valore economico generato e distribuito

Fondazione Telethon presenta i propri risultati economico-finanziari nel Bilancio d'Esercizio 2022 corredato della Relazione di Missione, redatto secondo lo schema di bilancio per gli Enti del Terzo Settore. Lo schema è definito dal D.M. 5 marzo 2020, in ottemperanza alle disposizioni del Codice del Terzo Settore (decreto legislativo n. 117 del 2017) e al principio contabile OIC 35 emanato a febbraio 2022. I documenti di bilancio dimostrano la solidità economica e patrimoniale della Fondazione, che le garantisce continuità nel perseguire le finalità statutarie, nell'assolvere agli obblighi assunti e nell'ampliare le attività secondo gli obiettivi del piano strategico.

I **proventi generati** nel 2022 sono di 75,61 milioni di euro (+0,5% rispetto al 2021) e confermano la capacità di Fondazione Telethon di creare valore economico.

Il 74,1% proviene dalla raccolta fondi: l'aumento significativo, di circa il 7,6% (pari a circa 4 milioni di euro) è dovuto alla campagna occasionale Maratona Telethon e al sostegno crescente dei donatori regolari. Il 24,3% proviene dalle attività di interesse generale: oltre alle stabili sottoscrizioni del 5x1000, sono comprese le liberalità e i contributi vincolati alle attività di missione nonché i ricavi da attività per lo sviluppo delle terapie, anche in collaborazione con partner commerciali. Il restante 1,6% dei proventi generati riguarda attività finanziarie,

patrimoniali e di supporto generale. Nel 2022 Telethon ha sostenuto **oneri** per 74,75 milioni di euro oltre a 0,3 milioni di euro di tasse per un totale di 75,05 milioni di euro (+1,6% rispetto al 2021). Il 68,6% degli oneri riguarda le attività di interesse generale, da intendersi come le attività strettamente legate alla missione statutaria. Si tratta, infatti, dei costi sostenuti e degli accantonamenti effettuati per l'attività di ricerca all'interno degli Istituti (ricerca intramurale) e dei gruppi di ricerca che hanno partecipato a bandi competitivi (ricerca extramurale). Gli oneri per l'attività istituzionale di interesse generale sono cresciuti del 7,3% rispetto al 2021, raggiungendo il livello più alto mai registrato di impieghi di missione (51,26 milioni di euro).

I costi e gli oneri che derivano dalle attività di promozione e divulgazione delle iniziative e riferibili all'area raccolta fondi sono stati di 20,17 milioni di euro, il 26,9% del totale degli oneri sostenuti.

Le attività di raccolta fondi sono gestite da Fondazione Telethon secondo il **criterio dell'efficienza**: gli oneri corrispondono al 36% della raccolta. Gli oneri legati alle attività finanziarie e patrimoniali sono stati lo 0,4% del totale; il restante 4,0% è stato determinato dai costi e oneri di supporto generale, i cui valori sono rimasti sostanzialmente stabili.

€/1.000	2022	2021	VAR%
<b>RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DIVERSE</b>	<b>23</b>	-	-
Ricavi per prestazioni e cessioni a terzi	23	-	-
<b>RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DI RACCOLTA FONDI</b>	<b>56.017</b>	<b>52.052</b>	<b>8%</b>
Proventi da raccolta fondi abituali	30.750	28.701	7%
Proventi da raccolte fondi occasionali	21.249	18.975	12%
Altri proventi	4.018	4.376	-8%
<b>RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ FINANZIARIE E PATRIMONIALI</b>	<b>676</b>	<b>1.971</b>	<b>-66%</b>
Da rapporti bancari	159	4	4404%
Da altri investimenti	3	36	-92%
Da patrimonio edilizio	-	-	-
Da altri beni patrimoniali	514	1.928	-73%
Altri Proventi	-	4	-100%
<b>PROVENTI DI SUPPORTO GENERALE</b>	<b>521</b>	<b>359</b>	<b>45%</b>
Altri proventi di supporto generale	521	359	45%

<b>COSTI E ONERI</b>	<b>75.049</b>	<b>73.842</b>	<b>2%</b>
<b>COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE</b>	<b>51.261</b>	<b>47.775</b>	<b>7%</b>
Materie prime, sussidiarie, di consumo e di merci	4.200	5.130	-18%
Servizi	12.860	9.700	33%
Godimento beni di terzi	1.067	1.030	4%
Personale	7.478	7.697	-3%
Ammortamenti	1.021	2.493	-59%
Accantonamenti per rischi ed oneri	-	-	-
Oneri diversi di gestione	265	112	137%
Rimanenze iniziali	-	-	-
Accantonamenti a riserve vincolate per decisione degli organi istituzionali	18.245	15.689	16%
Utilizzo riserve vincolate per decisione degli organi istituzionali	-	-	-
11) Altri oneri istituzionali e ufficio scientifico (aggiunto Telethon)	6.123	5.925	3%
<b>COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ DIVERSE</b>	<b>18</b>	-	-
Personale	18	-	-



### SINTESI DEL RENDICONTO GESTIONALE

€/1.000	2022	2021	VAR%
<b>RICAVI, RENDITE E PROVENTI</b>	<b>75.605</b>	<b>75.225</b>	<b>1%</b>
<b>RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE</b>	<b>18.367</b>	<b>20.842</b>	<b>-12%</b>
Proventi da quote associative e apporti dei fondatori	-	-	-
Erogazioni liberali	565	1.389	-59%
Proventi del 5 per mille	4.408	4.418	0%
Contributi da Soggetti privati	4.451	3.773	18%
Ricavi per prestazioni e cessioni a terzi	5.533	3.912	41%
Contributi da enti pubblici	2.929	6.025	-51%
Proventi da contratti con enti pubblici	-	-	-
Altri ricavi, rendite e proventi	481	1.326	-64%
Rimanenze finali	-	-	-

&lt; segue

€/1.000	2022	2021	VAR%
<b>COSTI E ONERI DA ATTIVITA' DI RACCOLTA FONDI</b>	<b>20.171</b>	<b>22.553</b>	<b>-11%</b>
Oneri per raccolte fondi abituali	13.145	14.725	-11%
Oneri per raccolte fondi occasionali	5.460	6.282	-13%
Altri oneri	1.565	1.546	1%
<b>COSTI E ONERI DA ATTIVITA' FINANZIARIE E PATRIMONIALI</b>	<b>278</b>	<b>576</b>	<b>-52%</b>
Su rapporti bancari	203	129	57%
Da patrimonio edilizio	38	70	-47%
Da altri beni patrimoniali	36	373	-90%
Accantonamenti per rischi e oneri	-	-	-
Altri oneri	2	4	-48%
<b>COSTI E ONERI DI SUPPORTO GENERALE</b>	<b>3.021</b>	<b>2.788</b>	<b>8%</b>
1) Materie prime, sussidiarie, di consumo e di merci	11	8	39%
2) Servizi	979	828	18%
3) Godimento di beni di terzi	90	108	-17%
4) Personale	1.551	1.457	6%
5) Ammortamenti	165	199	-17%
6) Accantonamenti per rischi e oneri	100	-	-
7) Altri oneri	125	187	-33%
8) Utilizzo fondi per rischi e oneri	-	-	-
<b>IMPOSTE</b>	<b>300</b>	<b>150</b>	<b>100%</b>
<b>AVANZO/(DISAVANZO) DELL'ESERCIZIO</b>	<b>556</b>	<b>1.383</b>	<b>-60%</b>

Si rimanda al Bilancio di Esercizio e Relazione di Missione per il dettaglio delle poste e la situazione patrimoniale dell'Ente.

#### AVANZI E DISAVANZI DELLE SINGOLE GESTIONI

Nel complesso, l'analisi degli avanzi e dei disavanzi relativi alle diverse gestioni mostra chiaramente l'importanza dell'attività di raccolta fondi per il normale svolgimento delle attività. Le risorse

generate dalle attività di raccolta fondi, infatti, consentono di sostenere le attività di interesse generale e, in minor misura, quello derivante dalle attività di supporto.



#### AVANZI E DISAVANZI DELLE SINGOLE GESTIONI

€/1.000	2022	2021	VAR%
Attività di interesse generale	-32.894	-26.933	-22%
Attività diverse	6	-	N/A
Attività di raccolta fondi	35.847	29.499	22%
Attività finanziarie e patrimoniali	398	1.395	-72%
Attività di supporto generale	-2.500	-2.428	-3%



#### RIPARTIZIONE DEI PROVENTI PER GESTIONE

€/1.000	VAR%
Attività di interesse generale	24,3%
Raccolta fondi	74,1%
Attività finanziarie e patrimoniali	0,9%
Supporto generale	0,7%



#### RIPARTIZIONE DEGLI ONERI PER GESTIONE

€/1.000	VAR%
Attività di interesse generale	68,6%
Attività diverse	0%
Raccolta fondi	26,9%
Attività finanziarie e patrimoniali	0,4%
Supporto generale	4,0%

Il valore economico generato da Fondazione Telethon, attraverso le attività a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche rare, consente di remunerare le altre categorie di stakeholder come, per esempio, i ricercatori, i dipendenti, i fornitori e la pubblica amministrazione. Calcolato riclassificando i valori del rendiconto gestionale, il prospetto del valore generato e distribuito consente di individuare e calcolare l'impatto economico creato dalle attività di Telethon per gli stakeholder.

La Fondazione ha generato un valore economico molto vicino a quello del 2021 (+1%). L'estensione delle attività a supporto della ricerca è evidente nella crescita del valore distribuito, con un incremento del 9%, determinato soprattutto dalla crescita dell'attività istituzionale a supporto della ricerca scientifica (+15%) e dall'attività di comunicazione e raccolta fondi per ampliare le oppor-

tunità di supporto alla ricerca (+12%).

Resta in linea il valore economico distribuito al personale. Le retribuzioni al personale impiegato negli impieghi di missione sono state di 10,1 milioni di euro, il 70%. La quota restante riguarda le retribuzioni del personale impiegato nella raccolta fondi (19%) e nelle attività trasversali di amministrazione, organizzazione e gestione (11%). Il valore economico trattenuto rappresenta la parte del valore economico generato da Fondazione Telethon ma mantenuto internamente per poter investire nello sviluppo delle attività per realizzare il piano strategico. Tale valore è stato pari al 27% del valore generato, a fronte del 73% distribuito agli stakeholder. L'entità del valore economico include gli accantonamenti per lo svolgimento di attività istituzionali già pianificate, importanti per garantire l'operatività e lo sviluppo di Fondazione Telethon.




**IL PROSPETTO DEL VALORE ECONOMICO GENERATO, DISTRIBUITO E TRATTENUTO**

€/1.000	2022	2021	VARIAZIONE € 2022/2021	VARIAZIONE % 2022/2021
<b>VALORE ECONOMICO GENERATO</b>	<b>75.605</b>	<b>75.225</b>	<b>381</b>	<b>1%</b>
Proventi da raccolta fondi (contributi, progetti, eventi)	51.999	47.676	4.323	9%
Proventi occasionali (lasciti, devoluzioni, donazioni in natura)	4.018	4.376	-358	-8%
Proventi da attività istituzionali (accreditamento)	18.367	20.842	-2.475	-12%
Altri proventi	545	359	186	52%
Proventi finanziari	676	1.971	-1.295	-66%
<b>VALORE ECONOMICO DISTRIBUITO</b>	<b>55.218</b>	<b>54.998</b>	<b>220</b>	<b>0%</b>
Costi operativi attività istituzionale	21.675	19.060	2.615	14%
Costi operativi raccolta fondi e supporto	18.806	21.243	-2.437	-11%
Retribuzioni, benefit e sviluppo attività istituzionale	10.118	10.341	-223	-2%
Retribuzioni, benefit e sviluppo raccolta fondi e supporto	4.319	4.204	115	3%
Fornitori di capitale	-	-	-	n.d.
Pagamenti alla Pubblica Amministrazione (non include IVA)	300	150	150	100%
<b>VALORE ECONOMICO TRATTENUTO (Calcolato come differenza tra generato e distribuito)</b>	<b>20.387</b>	<b>20.227</b>	<b>160</b>	<b>1%</b>
Ammortamenti e svalutazioni	1.586	3.155	-1.569	-50%
Accantonamenti e utilizzo fondi attività istituzionale	18.245	15.689	2.556	16%
Risultato dell'esercizio	556	1.383	-827	-60%

Prospetto del valore economico generato, distribuito e trattenuto, come da linee guida Global Reporting Initiative, basato su una riclassificazione del rendiconto gestionale del Bilancio di Esercizio, al fine di mostrare in che modo il valore economico generato da Telethon sia stato distribuito tra i principali stakeholder


**VALORE GENERATO**

VALORE DISTRIBUITO ( <b>73%</b> )	VALORE TRATTENUTO ( <b>27%</b> )
-----------------------------------	----------------------------------


**RIPARTIZIONE DEL VALORE GENERATO**

Fornitori - Attività Istituzionale	<b>28,6%</b>
Fornitori - Raccolta Fondi e Supporto	<b>24,9%</b>
Sviluppo strategico - Attività Istituzionali e Risultato d'esercizio	<b>27%</b>
Personale e collaboratori - Attività Istituzionale	<b>13,4%</b>
Personale e collaboratori - Raccolta Fondi e Supporto	<b>5,7%</b>
Pubblica Amministrazione (esclusa IVA)	<b>0,4%</b>
Istituzioni Finanziarie	<b>0%</b>

Oltre il 50% del valore generato è distribuito ai fornitori. Il 27% viene trattenuto per finalità strategiche. Quasi il 20% è distribuito al personale ed una parte residuale è destinata alla Pubblica Amministrazione. In coerenza con la missio-

ne, la maggior parte del valore distribuito (circa il 70%) è stato destinato alla remunerazione dei fornitori e del personale afferenti alle attività istituzionali nonché al sostegno dello sviluppo strategico delle attività di missione.

**FOCUS**

## Telethon decide di non bloccare l'erogazione delle terapie

Di Andrea Arrigo – Direttore Amministrativo Fondazione Telethon

Partiamo da un punto fermo: se ci sono bimbi che soffrono di una malattia genetica rara ed esiste una terapia specifica per il loro problema, la terapia deve essere erogata. È con questa convinzione che Fondazione Telethon opera da oltre 30 anni nel rispetto della propria missione, unitamente alla consapevolezza che quello di sviluppare terapie e metterle a disposizione di chi ne ha bisogno non è un percorso semplice e richiede costi di produzione e somministrazione elevati.

E a marzo dello scorso anno, l'azienda farmaceutica che ci affiancava in questo percorso ha annunciato l'intenzione di disinvestire dall'ambito della terapia genica e di bloccare la distribuzione di Strimvelis, la terapia genica per l'immunodeficienza ADA-SCID, sviluppata all'Istituto SR-Tiget.

Come padre e come persona che lavora da anni in una Fondazione che esiste affinché nessuno sia lasciato indietro, non riesco a trovare un senso ad una decisione come questa. Ma come Direttore Amministrativo posso capire le dinamiche che la hanno determinata: non si tratta di indifferenza, qui si tratta di matematica (finanziaria, nello specifico) perché la motivazione è, nella sua spietatezza, facilmente comprensibile: se a bussare sono in pochi, allora è insostenibile tenere alzata la serranda del negozio. Chiedere ad una azienda profit di accogliere nel proprio portafoglio prodotti una terapia che, nella migliore delle ipotesi, porti il bilancio in pareggio, non è purtroppo verosimile.

Inoltre, l'aumento *sic et simpliciter* del prezzo di rimborso di queste terapie da parte dei servizi

sanitari nazionali non può essere definita una soluzione. Anche gli Stati devono essere gestiti nella logica della sostenibilità.

Va quindi creato un modello nuovo. Per questo motivo Fondazione Telethon ha scelto di provare a realizzarlo, puntando a correggere un sistema che attualmente non garantisce a tutti il diritto alla cura e decidendo di entrare in prima linea anche nella fase di produzione e distribuzione di questi farmaci, iniziando proprio da Strimvelis. Certamente un'impresa complessa e onerosa ma necessaria. Un'impresa che può essere realizzata solo da soggetti vocati, per loro natura, a coprire i soli costi produttivi e distributivi del prodotto, escludendo dal prezzo della terapia la valorizzazione del rischio, il rientro degli investimenti ed il profitto. E Fondazione Telethon soddisfa questi requisiti poiché non mira al ritorno sugli investimenti in quanto tali risorse le sono state donate dalla generosità delle persone. Potrebbe escludere di valorizzare nel prezzo della terapia il rischio qualora gli enti competenti consentissero periodicamente di modificare il prezzo al variare del numero dei pazienti trattati. Ed infine può eliminare qualsiasi profitto in quanto non deve riconoscere ai propri stakeholder questa componente.

Quindi, se non lo fa un'azienda e non lo fa lo Stato, Fondazione Telethon farà di tutto per mantenere sul mercato queste terapie che hanno già salvato vite in tutto il mondo, nonostante la scarsa redditività e con l'auspicio che a seguito del nostro slancio anche gli altri attori coinvolti faranno la loro parte per garantire il successo di questo atto di coraggio.

## 5.2 Costi e oneri da attività di interesse generale (di missione)

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO €/1.000
<b>Impieghi in Comunicazione e Gestione della Ricerca</b>				<b>6.123</b>
Tigem	Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale per lo sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (Napoli)	<b>14.225</b>
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	Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica	Milano	<b>10.763</b>
DTI	Rinnovi posizioni DTI	Istituto Telethon Dulbecco	Proprie sedi	<b>135</b>
Assistenza	Progetto "Come a Casa"	Fondazione Telethon	Roma	<b>298</b>
Altro supporto alla ricerca	ENMC			<b>33</b>
Altro supporto alla ricerca	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	<b>1.439</b>
<b>Impieghi Intramurale</b>				<b>26.893</b>
Fondi da destinare ad attività di ricerca	Aumento Fondi destinati al Bando Multiround	Fondazione Telethon	Roma	<b>4.000</b>
Fondi da destinare ad attività di ricerca	Accantonamento Costituzione Nuova Fondazione per gestione terapie geniche	Fondazione Telethon	Roma	<b>6.400</b>
Fondi da destinare ad attività di ricerca	Progetto Gene-editing	Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica	Milano	<b>2.400</b>
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Bando europeo EJP RD	Fondazione Telethon	Roma	<b>600</b>
Altro supporto alla ricerca	Arisla	Fondazione Telethon	Roma	<b>400</b>
Diagnosi	Malattie Non Diagnosticate	Fondazione Telethon	Roma	<b>250</b>
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Uildm Primavera	Fondazione Telethon	Roma	<b>123</b>

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO €/1.000
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Fondazione Serena/Centro Nemo	Fondazione Serena Onlus	Milano	<b>100</b>
Altro supporto alla ricerca	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	<b>100</b>
Altro supporto alla ricerca	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	<b>78</b>
Bando congiunto GGP con CARIPOLO	Bando congiunto GGP con CARIPOLO			<b>2.816</b>
Seed Grant	Vedi dettaglio Sheet SEED GRANT			<b>978</b>
<b>Delibere degli Organi Istituzionali</b>				<b>18.245</b>
<b>TOTALE</b>				<b>51.261</b>


**BANDO MULTIROUND DELIBERATI\***

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Serena Carra	Potenziare l'espressione della proteina heat shock HSPB3 per prevenire la degenerazione neuromuscolare nelle neuropatie periferiche	Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	<b>159.731</b>
Antonio Baldini	Studio dei meccanismi di differenziamento cardio-faringeo	Università di Napoli Federico II	Napoli	<b>159.054</b>
Monica Dentice	Modulazione della via di segnale di sirtuina 6 e ormone tiroideo nella progressione della distrofia muscolare di Duchenne	Università di Napoli Federico II	Napoli	<b>145.800</b>
Roberta Besio	Osteogenesi imperfetta: comprendere il meccanismo e la funzione del canale cationico trimero intracellulare B nel tessuto osseo	Università di Pavia	Pavia	<b>79.970</b>
Gianluca Canettieri	Studio del ruolo delle poliammine nella distrofia miotonica di tipo 2	Università di Roma la Sapienza	Roma	<b>159.940</b>
Michael Pusch	Meccanismi e modelli patologici dei disturbi dello sviluppo neurologico che coinvolgono i trasportatori anionici CLC	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Genova	<b>76.650</b>
Letizia Mariotti	Ruolo delle fluttuazioni di ioni calcio degli astrociti nella memoria spaziale in un modello murino di malattia di Alzheimer familiare	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Padova	<b>160.000</b>
Bert Blaauw	Identificazione di nuovi biomarcatori per il monitoraggio della patologia della distrofia di Duchenne e della risposta al trattamento	Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus	Padova	<b>160.000</b>
Valter Tucci	Studio del ruolo di varianti genetiche ancestrali nella patofisiologia della sindrome di Prader-Willi	Istituto Italiano di Tecnologia (IIT)	Genova	<b>154.000</b>
Diego Maria Michele Fornasari	RNA lungo non codificante antisense naturale PHOX2B-AS1: un possibile bersaglio terapeutico nella sindrome da ipoventilazione centrale congenita?	Università di Milano	Milano	<b>158.950</b>
Massimo Alessio	Ruolo della neuroinfiammazione mediata dalla mieloperossidasi nell'acculoplasminemia	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	<b>159.940</b>
Anna Maria Cariboni	Ruolo del gene NKTR nell'eziologia di una nuova neurocristopatia	Università degli Studi di Milano Statale	Milano	<b>70.400</b>
Vanina Romanello	Il ruolo dei perossisomi del muscolo scheletrico nello spettro della sindrome di Zellweger	Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus	Padova	<b>156.178</b>
Loredana Bury	Contributo delle anomalie vascolari al sanguinamento gastrointestinale nei pazienti con tromboastenia di Glanzmann	Università di Perugia	Perugia	<b>78.500</b>
Carlo Sala	Nuovi bersagli terapeutici per contrastare le disfunzioni neuronali e sinaptiche associate a difetti del gene della disabilità intellettiva TCF20	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Vedano al Lambro (MB)	<b>160.000</b>
Michela Tonetti	Ruolo del gene TGDS nella sindrome di Catel-Manzke	Università di Genova	Genova	<b>125.398</b>

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Enrica Boda	Correzione delle disfunzioni delle cellule oligodendrogliali per il trattamento dei difetti cognitivi e dell'epilessia in modelli di microcefalia primaria autosomica recessiva 17 (MCPH17)	Istituto di Neuroscienze Cavalieri Ottolenghi	Orbassano (TO)	<b>142.463</b>
Alessandra Corazza	Studio delle varianti amiloidogeniche della transtiretina con Risonanza Magnetica Nucleare per comprendere i meccanismi molecolari alla base della amiloidosi ATTR	Università di Udine	Udine	<b>154.000</b>
Francesco De Logu	Studio del ruolo del canale TRPA1 associato alle cellule di Schwann nella sindrome del dolore episodico familiare	Università di Firenze	Firenze	<b>150.700</b>
Michela Ori	Approcci di editing genetico per lo studio funzionale di nuove mutazioni del gene TCF4 associate alla sindrome di Pitt-Hopkins	Università di Pisa	Pisa	<b>149.600</b>
Deborah Chiabrando	Atassia del cordone posteriore e retinite pigmentosa: nuove visioni dallo studio delle membrane associate al mitocondrio	Università di Torino	Torino	<b>160.000</b>
Thomas Vaccari	Un modello in vivo della miopatia viscerale causata dalla mutazione R257C nel gene ACTG2 per studiarne la patogenesi e per identificare nuovi target terapeutici	Università di Milano	Milano	<b>79.970</b>
Marta Valenza	Identificazione dei meccanismi alla base dell'efficacia del colesterolo sui difetti cognitivi precoci nella malattia di Huntington	Università degli Studi di Milano Statale	Milano	<b>159.742</b>
Francesca Fallarino	Identificazione dei meccanismi cellulari e molecolari alla base della tolleranza immunitaria nell'emofilia A (studio Toler8)	Università di Perugia	Perugia	<b>160.000</b>
Alessandro Fraldi	Sindrome di Sanfilippo: ruolo degli astrociti nei processi neuroinfiammatori	CEINGE Biotecnologie Avanzate	Napoli	<b>159.500</b>
Paolo Gresele	Impatto sulla funzione piastrinica ed endoteliale di una nuova variante del gene TBXA2R associata al disordine emorragico denominato difetto del recettore del trombossano	Università di Perugia	Perugia	<b>156.000</b>
Daniele Guardavaccaro	Studio dei meccanismi molecolari alla base della sindrome di Joubert	Università di Verona	Verona	<b>160.000</b>
Armando Genazzani	Meccanismi alla base della miopatia con aggregati tubulari	Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Novara	<b>159.940</b>
Elisa Di Pasquale	Al cuore delle laminopatie: sviluppo di modelli cardiaci per l'identificazione di meccanismi cellulari di cardiolaminopatia in sottotipi cardiomiocitari specifici.	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Milano	<b>159.840</b>

segue &gt;

\* Il valore dei progetti pari a 5.441.067 è stato assorbito negli accantonamenti effettuati negli esercizi precedenti



&lt; segue

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Andrea Mazzanti	Nuovi approcci terapeutici per la correzione dei disturbi del ritmo cardiaco in un modello geneticamente modificato di Sindrome di Timothy	Università di Pavia	Pavia	<b>160.000</b>
Fabio Benfenati	Sviluppo e applicazione di un nuovo approccio terapeutico per il recupero delle funzioni visive nella Retinite pigmentosa (LIGHTSWITCH)	Istituto Italiano di Tecnologia (IIT)	Genova	<b>225.500</b>
Paolo Bernardi	Una terapia mitocondriale per le distrofie muscolari	Università di Padova	Padova	<b>237.941</b>
Antonello Mallamaci	Correzione dei livelli di attività del gene FOXG1 tramite piccoli analoghi di RNA capaci di modulare i corrispondenti livelli di RNA messaggero e i relativi tassi di traduzione.	Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (SISSA), Area di Neuroscienze	Trieste	<b>226.600</b>
Giorgio Nevio Casari	Regolazione farmacologica del poro mitocondriale come terapia per la paraplegia spastica ereditaria di tipo 7 (SPG7)	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	<b>236.280</b>
Maurizio D'Antonio	Attivazione farmacologica della risposta allo stress cellulare come approccio terapeutico nella neuropatia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 1B	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	<b>238.480</b>
<b>Multiround totale</b>				<b>5.441.067</b>

**BANDO CARIPLO 2022**

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Erika Fernandez-Vizarra	Studio dei meccanismi molecolari alla base delle patologie mitocondriali associate alla perdita di funzione della proteina APOPT1	Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus	Padova	<b>200.000</b>
Isabella Barbiero	Caratterizzazione funzionale dell'interazione InSyn1-CDKL5 per la formazione di sinapsi inibitorie dipendenti dal complesso distrofina/distroglicano	Università dell'Insubria	Busto Arsizio (VA)	<b>190.410</b>
Maria Passafaro	Studio delle alterazioni funzionali del recettore AMPAR nel deficit di AP-4	Consiglio Nazionale delle Ricerche	Vedano al Lambro (MB)	<b>250.000</b>
Nicoletta Landsberger	Identificazione e caratterizzazione di un nuovo possibile bersaglio terapeutico per il trattamento della sindrome di Rett	Università di Milano	Segrate (MI)	<b>244.999</b>
Vania Broccoli	Studio dei meccanismi patologici dell'inattivazione del gene PRR12, responsabile delle alterazioni dello sviluppo neurologico e dell'occhio	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Vedano al Lambro (MB)	<b>250.000</b>
Andrea Saponaro	Studio del ruolo delle proteine DPM2 e DPM3 nelle distrofie muscolari congenite	Università di Milano	Milano	<b>250.000</b>
Marianna Leonzino	Studio dei meccanismi patogenetici legati a mutazioni del gene VPS13D che causano atassia spinocerebellare autosomica recessiva 4 (SCAR4)	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Vedano al Lambro (MB)	<b>250.000</b>
Filippo Maria Santorelli	Analisi dei meccanismi alla base dei disturbi associati a mutazioni nel gene HPDL	Fondazione Stella Maris - IRCCS	Calambrone (PI)	<b>245.500</b>
Chiara Lanzaolo	Studio del ruolo del gene MLIP nella distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	Fondazione Istituto Nazionale di Genetica Molecolare (INGM)	Milano	<b>250.000</b>
Matthieu Boulard	Scoperta di geni precedentemente sconosciuti coinvolti nelle sindromi di Beckwith-Wiedemann e Silver-Russell	European Molecular Biology Laboratory (EMBL)	Monterotondo (RM)	<b>248.274</b>
Graziano Martello	Ricerca di nuovi geni coinvolti nella patogenesi della malattia di Huntington	Università di Padova	Padova	<b>210.000</b>
Luca Fava	Studio di una piccola struttura cellulare coinvolta nella patogenesi delle ciliopatie del rene e nella degenerazione della retina	Università di Trento	Trento	<b>226.600</b>
<b>Cariplo totale</b>				<b>2.815.783</b>



## SEED GRANT 2022

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Maurizio D'Antonio	Meccanismi molecolari e approcci farmacologici per la mutazione PMP22-Ser72Leu che causa la malattia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 3 - progetto in memoria di Claudia D'Ambrosio.	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	<b>50.000</b>
Nicola Chiarelli	Studio dei meccanismi patogenetici e identificazione di nuovi target nella sindrome di Ehlers-Danlos vascolare, attraverso analisi trascrittomiche in fibroblasti isolati dal derma dei pazienti	Università degli Studi di Brescia	Brescia	<b>49.980</b>
Carmine Settembre	Modulazione del meccanismo di rimozione selettiva di molecole tossiche dalle cellule per il trattamento della sindrome di Ehlers-Danlos vascolare	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (NA)	<b>50.000</b>
Sirio Cocozza	Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay: identificazione di nuovi biomarcatori per valutare il danno del fascio corticospinale nei pazienti	Università di Napoli Federico II	Napoli	<b>30.450</b>
Valentina Naef	Il pesce zebra (Danio rerio) come modello per svelare nuove informazioni sui difetti retinici nell'atassia di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	Fondazione Stella Maris - IRCCS	Calambrone (PI)	<b>50.000</b>
Nicola Specchio	Lo stress ossidativo come bersaglio terapeutico nell'encefalopatia epilettica e di sviluppo correlata a mutazioni del gene PIGA	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS	Roma	<b>48.960</b>
Federico Zara	Deficit di GLUT1: nuove strategie terapeutiche per incrementare il trasporto di glucosio attraverso la Barriera-Emato-Encefalica (BEE)	Istituto Giannina Gaslini - IRCCS	Genova	<b>50.000</b>
Paolo Prontera	Creazione e sviluppo di RNA non codificanti sintetici, detti SINEUP, per aumentare la sintesi proteica endogena dell'alfa-amilasi umana e murina e degradare i corpi di Lafora in modelli cellulari della malattia	Azienda Ospedaliera di Perugia	Perugia	<b>49.980</b>
Stefania Della Vecchia	Il ruolo della microglia nella malattia di Lafora: studio delle caratteristiche microgliali e screening di molecole antinfiammatorie in un nuovo modello di pesce zebra	Fondazione Stella Maris - IRCCS	Calambrone (PI)	<b>50.000</b>
Paola Sacerdote	Nuovi trattamenti farmacologici per alleviare il dolore e i disturbi dell'umore nella malattia di Fabry	Università degli Studi di Milano Statale	Milano	<b>49.770</b>
Maria Antonietta De Matteis	Saggi cellulari per valutare l'attività di varianti di significato incerto del gene GLA associato alla malattia di Fabry	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (NA)	<b>50.000</b>
Ilaria Bestetti	Identificazione di varianti (epi)genetiche alla base della sindrome emolitica uremica atipica oltre le conoscenze attuali: casi idiopatici, incidenza familiare e sviluppo di autoimmunità	Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico	Milano	<b>49.350</b>
Luca Colnaghi	Studio della proteina codificata dal gene SHANK3 nella malattia di Phelan-McDermid	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	<b>49.980</b>

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Anna Letizia Allegra Mascaro	Modulazione della risposta corticale agli stimoli sensoriali per migliorare i difetti neurologici nella sindrome di Phelan-McDermid	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Pisa	<b>49.980</b>
Flavia Antonucci	Studio funzionale su un nuovo approccio farmacologico per la sindrome di Rett	Università degli Studi di Milano Statale	Milano	<b>49.875</b>
Dario Balestra	Base editing e prime editing come nuovi trattamenti personalizzati per la sindrome di Rett	Università di Ferrara	Ferrara	<b>49.980</b>
Claudia Compagnucci	Generazione e caratterizzazione di cellule staminali pluripotenti indotte derivate da pazienti per comprendere i meccanismi alla base della sindrome del neurosviluppo dovuta a mutazioni del gene CAMK2B	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS	Roma	<b>49.350</b>
Ilaria Decimo	Intervenire sul metabolismo mitocondriale per promuovere lo sviluppo neuronale nell'Allan-Herndon-Dudley Syndrome (AHDS): sviluppo di nuovi approcci terapeutici in modelli 3D di cervello murino e umano	Università di Verona	Verona	<b>50.000</b>
Dorianna Sandonà	Nuovo uso dei correttori del CFTR nella sindrome di Allan Herndon Dudley	Università di Padova	Padova	<b>49.980</b>
Dario Brunetti	Atassia spino-cerebellare PITRM1-dipendente: studio dei meccanismi e sviluppo di nuovi approcci farmacologici	Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta - IRCCS	Milano	<b>50.000</b>
<b>Seed Grant totale</b>				<b>977.635</b>

## 5.3 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 con malattie genetiche diverse. Adotta anche tu il futuro sottoscrivendo una donazione continuativa: puoi visitare [ioadottoilfuturo.it](http://ioadottoilfuturo.it), o contattare la **Segreteria Donatori** (tel. **06 44015418** - **WhatsApp +393458771557** - [donatori.regolari@telethon.it](mailto:donatori.regolari@telethon.it))



### REGALI SOLIDALI

#### (PER PRIVATI E AZIENDE)

Con i regali solidali di Telethon si compie un gesto d'amore. Ogni anno la Fondazione presenta una nuova collezione disponibile su [shop.telethon.it](http://shop.telethon.it). Per informazioni si può chiamare il numero **02 44578581** o scrivere a [prodottisolidali@telethon.it](mailto:prodottisolidali@telethon.it). E se sei un'azienda troverai tanti prodotti personalizzabili su [shopaziende.telethon.it](http://shopaziende.telethon.it). Per informazioni si può chiamare il numero **06 4401 5415** o scrivere a [shopaziende@telethon.it](mailto:shopaziende@telethon.it)



### BOMBONIERE E

#### PARTECIPAZIONI SOLIDALI

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



### LASCITI E

#### POLIZZE VITA

I lasciti testamentari e le polizze vita rappresentano una preziosa forma di sostegno. Includere Fondazione Telethon nel proprio testamento o come beneficiaria di una Polizza Vita significa prendere parte a un progetto che ha come obiettivo un futuro libero dalle malattie genetiche rare. Per informazioni, o per ricevere gratuitamente la "Guida ai lasciti", si può chiamare il numero **06 44015379** o scrivere a [lasciti@telethon.it](mailto:lasciti@telethon.it).



### DESTINANDO

#### IL 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".



### PER FARE UNA DONAZIONE

#### IMPORTANTE

Di fronte al desiderio di un donatore di legare una grande donazione al suo nome o al nome di una persona cara, individuamo, tra le attività in corso, quella che per contenuto e valore economico è più affine e la "dedichiamo". A disposizione il personale dell'Ufficio Grandi Donatori: si può chiamare il **366 6446772** o scrivere a [mgnagnarini@telethon.it](mailto:mgnagnarini@telethon.it) (Roma) oppure chiamare il **335 76612226** o scrivere a [smortara@telethon.it](mailto:smortara@telethon.it) (Milano).



### 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. Con la causale "in memoria di", puoi donare: con bonifico bancario su **IT02H0100503215000000011960**; con bollettino su c/c postale: **IT73S0760103200000008792470**. Per informazioni si può chiamare il numero **06 44015418** o scrivere a [inmemoria@telethon.it](mailto:inmemoria@telethon.it)



### 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: **IT73S0760103200000008792470** (per i privati)



### DONAZIONE

#### SU TELETHON.IT

È possibile donare in modo sicuro su telethon.it con qualsiasi carta di credito, Paypal e Satispay. Per farlo basta accedere all'indirizzo del sito istituzionale della Fondazione: [www.telethon.it/sostienici/dona-ora](http://www.telethon.it/sostienici/dona-ora)



### CON LISTE

#### REGALI SOLIDALI

Per festeggiare il tuo compleanno ed ogni altra occasione speciale della vita condividendo con amici e familiari l'emozione di sostenere la ricerca sulle malattie genetiche. Per creare una Lista Regalo o saperne di più: [shop.telethon.it/liste](http://shop.telethon.it/liste) o chiama il **02 44578581**

### 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**

### DIVENTA VOLONTARIO

Operare per Telethon sul territorio, sostenendo le speranze delle famiglie che lottano contro le malattie genetiche rare, significa appartenere a una comunità unita da valori e obiettivi. Per informazioni si può chiamare il numero **06 440151** - tasto 2 - oppure scrivere un'e-mail all'indirizzo [volontari@telethon.it](mailto:volontari@telethon.it)



# ALLEGATI

06

## 6.1 Tabella corrispondenze

Ai sensi dell'art 6 del decreto 4 luglio 2019 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali recante l'*Adozione delle linee guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore*

AMBITI	INDICATORI	CORRISPONDENZA
<b>Metodologia adottata per la redazione del bilancio sociale</b>	Standard adottati, cambiamenti significativi nel perimetro o nei metodi di misurazione e altre informazioni sul processo di redazione	Nota Metodologica
<b>Informazioni generali sull'ente</b>	Anagrafica, forma giuridica	Par. 1.1
	Sedi e aree territoriali di operatività	Par. 1.1
	Valori e finalità perseguite	Par. 1.1
	Attività statutarie e altre attività	Par. 2.1
	Collegamenti con altri Enti	Cap. 2
<b>Struttura, governo e amministrazione</b>	Contesto di riferimento	Par. 1.2
	Sistema di governo e controllo, articolazione, responsabilità e composizione degli organi	Par. 1.3
	Aspetti relativi alla democraticità interna e alla partecipazione	Par. 1.4 e 1.5
<b>Persone che operano per l'ente</b>	Mappatura dei principali stakeholder e modalità di coinvolgimento	Par. 1.4
	Tipologie, consistenza e composizione del personale	Par. 3.1
	Tipologie, consistenza e composizione dei volontari	Par. 3.4
	Attività di formazione e valorizzazione	Par. 3.2
	Contratto di lavoro applicato ai dipendenti	Par. 3.1
	Natura delle attività svolte dai volontari	Par. 3.4
	Struttura dei compensi, delle retribuzioni e delle indennità di carica e modalità e importi dei rimborsi ai volontari	Par. 3.4
	Rapporto tra retribuzione annua lorda massima e minima dei lavoratori dipendenti dell'Ente	Par. 3.1

AMBITI	INDICATORI	CORRISPONDENZA
<b>Obiettivi e attività</b>	Informazioni qualitative e quantitative sulle azioni realizzate nelle diverse aree di attività	Par. 1.3
	Informazioni sul possesso di certificazioni di qualità	Par. 1.3
	Livello di raggiungimento degli obiettivi di gestione individuati	Cap. 2
	Elementi e fattori che possono compromettere il raggiungimento dei fini istituzionali e procedure poste in essere per prevenire tali situazioni	Par. 1.3
<b>Situazione economico-finanziaria</b>	Provenienza delle risorse economiche con separata indicazione dei contributi pubblici e privati	Par. 5.1
	Specifiche informazioni sull'attività di raccolta fondi	Par. 4.1
<b>Altre informazioni</b>	Segnalazioni da parte degli amministratori di eventuali criticità emerse ed azioni messe in campo	Par. 1.3
	Contenziosi e controversie in corso rilevanti ai fini della rendicontazione sociale	Par. 1.3
	Altre informazioni di natura non finanziaria	Cap. 2; Par. 4.2
	Informazioni sulle riunioni degli organi deputati alla gestione e all'approvazione del bilancio, numero di partecipanti, principali questioni trattate e decisioni adottate	Par. 1.3
<b>Monitoraggio svolto dall'organo di controllo</b>	Modalità di effettuazione ed esiti	Par. 1.3



## 6.2 Indice dei contenuti

Global Reporting Initiative

**DICHIARAZIONE D'USO** Fondazione Telethon ETS ha rendicontato le informazioni citate in questo indice dei contenuti GRI per il periodo dal 1/1/2022 al 31/12/2022 con riferimento agli Standard GRI.

**GRI 1** Principi Fondamentali – Versione 2021

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
------------	-------------	----------------

**CGRI 2** Informativa Generale – Versione 2021

**L'organizzazione e le sue prassi di rendicontazione**

<b>2-1</b>	Dettagli sull'organizzazione	Par. 1.1
<b>2-2</b>	Entità giuridiche incluse nella rendicontazione	nota metodologica
<b>2-3</b>	Periodo di rendicontazione, frequenza e responsabilità	nota metodologica
<b>2-4</b>	Revisione delle informazioni contenute nel bilancio precedente	nota metodologica

**Attività e organico**

<b>2-6</b>	Attività, filiera e accordi	Cap. 2
<b>2-7</b>	Dipendenti	Par. 3.1
<b>2-8</b>	Collaboratori e altre figure professionali	Par. 3.1

**Governance**

<b>2-9</b>	Struttura di governance e composizione	Par. 1.3
<b>2-10</b>	Nomina e selezione dei più alti organi di governance	Par. 1.3
<b>2-11</b>	Presidenza del più alto organo di governance	Par. 1.3
<b>2-12</b>	Ruolo del massimo organo di governo nel presidio della gestione degli impatti	Par. 1.3

<b>2-14</b>	Ruolo del più alto organo di governo nel bilancio di sostenibilità (o sociale)	Il bilancio è redatto da un partner tecnico sulla base dei dati forniti dalle diverse aree gestionali. Il Presidente della Fondazione o suo delegato è coinvolto nell'impostazione del documento e nella revisione delle informazioni. Il bilancio è approvato dal Consiglio di Amministrazione dopo essere stato esaminato dall'Organo di Controllo.
-------------	--	---

<b>2-15</b>	Conflitto di interessi	I processi per la gestione del conflitto di interessi sono disciplinati del Codice Etico e di Comportamento.
-------------	------------------------	--

<b>2-16</b>	Comunicazione delle criticità	Par. 1.3
-------------	-------------------------------	----------

<b>2-17</b>	Consapevolezza del più alto organo di governo	Il più alto organo di governo si riunisce per valutare le tematiche di natura economica, ambientale e sociale ed i relativi impatti, rischi e opportunità almeno due volte l'anno.
-------------	---	--

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
------------	-------------	----------------

<b>2-18</b>	Valutazione dell'operato del più alto organo di governo	La valutazione dell'operato del più alto organo di governo è effettuata attraverso il confronto periodico con gli stakeholder e nell'ambito delle riunioni degli organi statuari.
-------------	---	---

<b>2-19 / 2-21</b>	Politiche di remunerazione, procedure di determinazione e rapporto di retribuzione	Le prestazioni del Consiglio di Amministrazione e dei vari Comitati consultivi sono volontarie e dunque non soggette a retribuzione. I dipendenti hanno un trattamento economico non inferiore ai contratti collettivi di riferimento. Inoltre, la differenza retributiva tra i dipendenti rispetta il rapporto uno a otto, calcolato sulla base della retribuzione annua lorda, in conformità con l'art. 16, comma 1, Codice del Terzo Settore.
--------------------	--	--

**Strategia, politiche e prassi**

<b>2-22</b>	Dichiarazione sulla strategia di sviluppo sostenibile	Editoriale e cap. 2
<b>2-23</b>	Codici di condotta	Par. 1.3
<b>2-24</b>	Integrazione delle indicazioni delle politiche di buona condotta	Par. 1.3 e Par. 3.2
<b>2-25</b>	Processo per rimediare agli impatti negativi	Par. 1.3
<b>2-26</b>	Meccanismi per richiedere chiarimenti e sollevare preoccupazioni	Par. 1.3
<b>2-27</b>	Conformità con leggi e regolamenti	Nel corso dell'anno, non sono state assegnate sanzioni per casi di non conformità con leggi e regolamenti.

<b>2-28</b>	Appartenenza ad associazioni e reti	Par. 2.2
-------------	-------------------------------------	----------

**Coinvolgimento degli stakeholder**

<b>2-29</b>	Approccio allo stakeholder engagement	Par. 1.4
<b>2-30</b>	Accordi di contrattazione collettiva	Par. 3.1

**GRI 3** Temi materiali – Versione 2021

<b>3-1</b>	Processo per la determinazione dei temi materiali	Matrice di materialità Par. 1.5
<b>3-2</b>	Lista dei temi materiali	Matrice di materialità Par. 1.5
<b>3-3</b>	Gestione dei temi materiali	Matrice di materialità Par. 1.5

**DIMENSIONE ECONOMICA**

**GRI 201** Performance economica **2016**

<b>201-1</b>	Valore economico direttamente generato e distribuito	Par. 5.1
<b>201-3</b>	Piani pensionistici a benefici definiti e altri piani di pensionamento	In ottemperanza rispetto a quanto previsto dalla legge.
<b>201-4</b>	Finanziamenti significativi ricevuti dalla Pubblica Amministrazione	Par. 5.1

segue >

< segue

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
<b>GRI 202</b>	<b>Presenza sul mercato</b>	<b>2016</b>
202-1	Rapporto tra lo stipendio standard dei neoassunti per genere e lo stipendio nazionale previsto dal CCNL	Non ci sono discrepanze rispetto a quanto previsto dal CCNL di riferimento.
<b>GRI 203</b>	<b>Impatti economici indiretti</b>	<b>2016</b>
203-1	Sviluppo di investimenti forniti prevalentemente per "pubblica utilità"	Cap. 2
203-2	Impatti economici indiretti significativi	Non rilevati
<b>GRI 205</b>	<b>Anti-corruzione</b>	<b>2016</b>
205-1	Processi e attività valutati per i rischi legati alla corruzione	Tutte le aree di gestione sono soggette ad audit interno per l'identificazione di violazioni.
205-2	Comunicazione e formazione in materia di politiche e procedure anticorruzione	Disciplinate dal Codice Etico e di Comportamento
205-3	Episodi di corruzione accertati e azioni intraprese	Nel corso dell'anno non sono stati registrati incidenti di corruzione.
<b>206</b>	<b>Comportamento anticompetitivo</b>	<b>2016</b>
206-1	Azioni legali per comportamento anticoncorrenziale	Nel corso dell'anno non sono state registrate azioni legali riferite a tematiche di concorrenza sleale, anti-trust o a pratiche monopolistiche.
<b>207</b>	<b>Tasse</b>	<b>2019</b>
207-1	Approccio alla fiscalità	Secondo la normativa vigente
207-2	Governance fiscale, controllo e gestione del rischio	L'attività di monitoraggio sugli aspetti fiscali legati agli Enti del terzo settore è demandata ai più alti organi di governo.
<b>DIMENSIONE SOCIALE</b>		
<b>401</b>	<b>Occupazione</b>	<b>2016</b>
401-1	Nuove assunzioni e turnover	Cap. 3
401-2	Benefit previsti per i dipendenti a tempo pieno ma non per i dipendenti part-time o con contratto a tempo determinato	Par. 3.2 e Par. 3.3
401-3	Congedo parentale	Come da CCNL di riferimento
<b>402</b>	<b>Gestione del lavoro e delle relazioni sindacali</b>	<b>2016</b>
402-1	Periodo minimo di preavviso per cambiamenti operativi	Come da CCNL di riferimento.
<b>403</b>	<b>Salute e sicurezza sul lavoro</b>	<b>2018</b>
403-1	Sistema di gestione della salute e sicurezza sul lavoro	Par. 3.3
403-2	Identificazione dei pericoli, valutazione dei rischi e analisi degli incidenti	Par. 3.3
403-3	Servizi di medicina del lavoro	Sono effettuati controlli periodici
403-4	Partecipazione e consultazione dei lavoratori e comunicazione in materia di salute e sicurezza sul lavoro	Par. 3.3
403-5	Formazione del personale in materia di salute e sicurezza	Par. 3.3
403-6	Promozione della salute dei lavoratori	Par. 3.3
403-8	Copertura del sistema di gestione della salute e sicurezza sul lavoro	100%
403-9	Infortuni sul lavoro	Par. 3.3
<b>404</b>	<b>Formazione e istruzione</b>	<b>2016</b>
404-1	Formazione erogata	Par. 3.2

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
404-2	Programmi di aggiornamento delle competenze e programmi di assistenza alla transizione	Par. 3.2
404-3	Valutazione periodica delle performance e dello sviluppo professionale	Par. 3.2
<b>405</b>	<b>Diversità e pari opportunità</b>	<b>2016</b>
405-1	Diversità negli organi di governo e tra i dipendenti	Par. 3.3; Par. 1.3; Par. 3.1; Par. 3.3
405-2	Rapporto dello stipendio base e retribuzione delle donne rispetto agli uomini	Par. 3.3
<b>406</b>	<b>Non discriminazione</b>	
406-1	Episodi di discriminazione e azioni intraprese	Nel corso dell'anno non sono stati registrati episodi di discriminazione.
<b>407 – 412</b>	<b>Tutela dei diritti e delle comunità locali</b>	<b>2016</b>
407-1 / 412-1	Politiche e gestione della libertà di associazione, lavoro minorile, lavoro forzato, gestione della sicurezza, diritti delle comunità indigene	Gli indicatori non sono rilevanti per le attività svolte dall'Ente. Fondazione Telethon svolge attività di sensibilizzazione e rappresentanza in favore e a tutela delle persone con malattie rare e per la promozione della ricerca scientifica in tale ambito.
<b>413</b>	<b>Comunità locali</b>	<b>2016</b>
413-1	Attività che prevedono il coinvolgimento delle comunità locale, valutazioni d'impatto e programmi di sviluppo	Cap. 2; Par. 3.4; Par. 4.2
413-2	Attività con impatti negativi, potenziali e attuali significativi sulle comunità locali	Non sono stati rilevati, nel corso dell'anno, impatti negativi per la comunità locale.
<b>415</b>	<b>Politica pubblica</b>	<b>2016</b>
415-1	Contributi politici	Nel corso dell'anno non sono stati elargiti contributi a partiti politici.
<b>416</b>	<b>Salute e sicurezza dei beneficiari</b>	<b>2016</b>
416-1	Valutazione degli impatti sulla salute e sulla sicurezza per categoria di servizio.	Nel 2022 ha ottenuto le certificazioni secondo ISO 9001:2015 ISO 14001:2015 e ISO45001:2018, implementando un sistema di gestione integrato QSA
416-2	Episodi di non conformità riguardanti impatti sulla salute e sulla sicurezza di prodotti e servizi	Non sono stati rilevati nel corso dell'anno casi di non conformità
<b>417</b>	<b>Marketing ed etichettatura</b>	<b>2016</b>
417-1	Requisiti in materia di informazione ed etichettatura di prodotti e servizi	Processo di peer review e infrastrutture certificate Istituti
417-3	Casi di non conformità riguardanti comunicazioni di marketing	Non sono stati rilevati, nel corso dell'anno, casi di non conformità
<b>418</b>	<b>Privacy</b>	<b>2016</b>
418-1	Denunce comprovate riguardanti le violazioni della privacy e perdita di dati	Non ci sono state denunce, nel corso dell'anno, per violazioni della privacy e perdita di dati. Non sono in atto procedimenti legati a violazioni di anni precedenti.

## 6.3 Relazione dell'Organo di Controllo

### RELAZIONE DELL'ORGANO DI CONTROLLO

#### Bilancio sociale al 31.12.2022 – FONDAZIONE TELETHON ETS

##### AL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE DI FONDAZIONE TELETHON ETS

##### Rendicontazione della attività di monitoraggio e dei suoi esiti

Ai sensi dall'art. 30, co. 7, del Codice del Terzo Settore, abbiamo svolto nel corso dell'esercizio 2022 l'attività di monitoraggio dell'osservanza delle finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale da parte della "Fondazione Telethon ETS", con particolare riguardo alle disposizioni di cui agli artt. 5, 6, 7 e 8 dello stesso Codice del Terzo Settore.

Tale monitoraggio, eseguito compatibilmente con il quadro normativo attuale, ha avuto ad oggetto, in particolare, quanto segue:

- la verifica dell'esercizio in via esclusiva o prevalente delle attività di interesse generale di cui all'art. 5, co. 1, per finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale, in conformità con le norme particolari che ne disciplinano l'esercizio, nonché di attività diverse da quelle indicate nell'art. 5, co. 1, del Codice del Terzo Settore, nei limiti delle previsioni statutarie e in base a criteri di secondarietà e strumentalità stabiliti con D.M. 19.5.2021, n. 107;
- il rispetto, nelle attività di raccolta fondi effettuate nel corso del periodo di riferimento, dei principi di verità, trasparenza e correttezza nei rapporti con i sostenitori e il pubblico e la conformità alle linee guida ministeriali di cui all'art. 7, comma 2, del Codice del Terzo Settore;
- il perseguimento dell'assenza dello scopo di lucro, attraverso la destinazione del patrimonio, comprensivo di tutte le sue componenti (ricavi, rendite, proventi, entrate comunque denominate) per lo svolgimento dell'attività statutaria; l'osservanza del divieto di distribuzione anche indiretta di utili, avanzi di gestione, fondi e riserve a fondatori, associati, lavoratori e collaboratori, amministratori ed altri componenti degli organi sociali, tenendo conto degli indici di cui all'art. 8, co. 3, lett. da a) a e), del Codice del Terzo Settore.

##### Attestazione di conformità del bilancio sociale alle Linee guida di cui al decreto 4 luglio 2019 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

Ai sensi dall'art. 30, co. 7, del Codice del Terzo Settore, abbiamo svolto nel corso dell'esercizio 2022 l'attività di verifica della conformità del bilancio sociale, predisposto dalla "Fondazione Telethon ETS", alle Linee guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo settore, emanate dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con D.M. 4.7.2019, secondo quanto previsto dall'art. 14 del Codice del Terzo Settore.

La "Fondazione Telethon ETS" ha dichiarato di predisporre il proprio bilancio sociale per l'esercizio 2022 in conformità alle suddette Linee guida.

Ferma restando le responsabilità dell'organo di amministrazione per la predisposizione del bilancio sociale secondo le modalità e le tempistiche previste nelle norme che ne disciplinano la redazione, l'organo di controllo ha la responsabilità di attestare, come previsto dall'ordinamento, la conformità del bilancio sociale alle Linee guida del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali.

All'organo di controllo compete inoltre di rilevare se il contenuto del bilancio sociale risulti manifestamente incoerente con i dati riportati nel bilancio d'esercizio e/o con le informazioni e i dati in suo possesso.

A tale fine, abbiamo verificato che le informazioni contenute nel bilancio sociale rappresentino fedelmente l'attività svolta dall'ente e che siano coerenti con le richieste informative previste dalle Linee guida ministeriali di riferimento. Il nostro comportamento è stato improntato a quanto previsto in materia dalle Norme di comportamento dell'organo di controllo degli enti del Terzo settore, pubblicate dal CNDCEC nel dicembre 2020. In questo senso, abbiamo verificato anche i seguenti aspetti:

- conformità della struttura del bilancio sociale rispetto all'articolazione per sezioni di cui al paragrafo 6 delle Linee guida;
- presenza nel bilancio sociale delle informazioni di cui alle specifiche sotto-sezioni esplicitamente previste al paragrafo 6 delle Linee guida;
- rispetto dei principi di redazione del bilancio sociale di cui al paragrafo 5 delle Linee guida, tra i quali i principi di rilevanza e di completezza che possono comportare la necessità di integrare le informazioni richieste esplicitamente dalle linee guida.

Sulla base del lavoro svolto non sono pervenuti alla nostra attenzione elementi che facciano ritenere che il bilancio sociale della Fondazione non sia stato redatto, in tutti gli aspetti significativi, in conformità alle previsioni delle Linee guida di cui al D.M. 4.7.2019.

Roma, 15 giugno 2023

L'organo di controllo



#### PUBBLICAZIONE A CURA DI

Fondazione Telethon

#### PER INFORMAZIONI

Fondazione Telethon  
Via Varese 16b - 00185 Roma  
[www.telethon.it](http://www.telethon.it)  
[info@telethon.it](mailto:info@telethon.it)

Il Bilancio Sociale è stato realizzato grazie alla collaborazione di tutte le Direzioni della Fondazione

#### ASSISTENZA TECNICO SCIENTIFICA E COORDINAMENTO



Responsabile scientifico: Clodia Vurro  
Professore Associato di Economia e Gestione delle Imprese  
Università degli Studi di Milano - Milano School of Management

#### PROGETTO GRAFICO

Silvia Vollera

#### STAMPA

MILIGRAF Srl  
via Degli Olmetti 36 - Formello (RM)

Volume chiuso in redazione il 21/06/2023



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