

Comitato Telethon
Fondazione ONLUS
e Fondazione Telethon



2010

Bilancio di missione

Questa edizione del bilancio di missione accompagna un momento particolarmente importante per la ricerca Telethon. Abbiamo raggiunto il traguardo dei primi venti anni con la consapevolezza degli obiettivi realizzati nello studio e nella cura delle malattie genetiche. Nel 1990, quando siamo nati, su queste malattie si sapeva poco. Anni di investimenti nella migliore ricerca di base, grazie alla generosità di milioni di italiani, ci hanno permesso di impiegare efficacemente il potenziale terapeutico acquisito, avviare e sviluppare studi clinici innovativi e conquistare la leadership mondiale nella terapia genica. Il lavoro svolto dai ricercatori sui meccanismi genetici ha aperto orizzonti di applicazione anche verso le malattie statisticamente più frequenti, offrendo un contributo importante alle conoscenze scientifiche e alla qualità della vita.

Risultati che testimoniano l'efficacia della nostra attività a beneficio dei malati, ripagano la fiducia dei nostri donatori e rendono la nostra ricerca competitiva a livello internazionale, come riconosciuto anche dalla rivista *Science*, che ha incluso gli studi sulla terapia genica a firma Telethon tra le scoperte più importanti del 2009.

Merito, solidarietà, trasparenza e impegno continuo a migliorarsi sono i principi che fanno di Telethon un esempio di eccellenza italiana nel mondo: un motivo di grande soddisfazione e di orgoglio ma soprattutto un nuovo punto di partenza, per rendere accessibili a tutti i risultati della nostra ricerca.



Comitato Telethon Fondazione Onlus e Fondazione Telethon

Il Consiglio di Amministrazione

Luca Cordero di Montezemolo | *Presidente*
Omero Toso | *Vice Presidente*
Francesca Pasinelli | *Direttore Generale*
Boris Biancheri Chiappori
Carlo Ferdinando Carnacini
Salvatore Di Mauro
Alberto Fontana

La Commissione Medico-Scientifica*

Renato Dulbecco | *Presidente Onorario*
Michael Caplan | *Presidente*
Francesco Bernardi
Daniel Bertrand
Carmen Birchmeier
Nica Borgese
Patrik Brundin
Stephen Cannon
Marco Cassatella
Beverly Davidson
Gergory Germino
Angela Giangrande
Leslie Griffith
Susan Hayflick
Katherine High
Bernard Hoflack
Gail Johnson

Lynn Jorde
Petra Kaufmann
Michel Koenig
Barry London
Giovanni Manfredi
Jeffrey Molkentin
Michael Murphy
David Nelson
Harry Orr
Josef Penninger
Vincenzo Pirrotta
Mani Ramaswami
Tomas Rando
Stephen Tapscott
Nick Wood
Alan Wright

Il Consiglio di Indirizzo Scientifico

Salvatore Di Mauro
Pietro De Camilli
Robert Goldstein
Michio Hirano
Robertson Parkman
Paul Robbins

Il Collegio dei Revisori

Guglielmo Carducci
Guglielmo Marengo
Massimo Pagani Guazzugli Bonaiuti

La Società di Revisione

Kpmg Spa

* 'La Fondazione si avvale della Commissione Medico-Scientifica del Comitato Telethon Fondazione Onlus, fintantoché la Fondazione stessa non delibera la nomina di una propria Commissione' (art. 9 dello Statuto della Fondazione Telethon).

A venti anni dalla sua nascita, la sfida di Telethon entra nel vivo



di Luca Cordero di Montezemolo
Presidente di Telethon

Con la fine del mese di giugno 2010 si è chiuso l'anno di lavoro di Telethon a cui fa riferimento questo documento ed è terminato anche il mio primo anno da presidente della Fondazione. Vorrei quindi dedicare poche righe per tracciare un mio personale bilancio prima di presentare i risultati della ricerca, della raccolta e della gestione dei fondi e di accennare agli obiettivi sfidanti che ci siamo fissati.

Sapevo già, da Susanna Agnelli, che quella di Telethon era una missione importante, portata avanti con impegno, professionalità e bravura da una squadra molto valida. L'esperienza di questo anno di presidenza mi ha dato conferma di tutto ciò, permettendomi di toccare con mano quello che mi era stato raccontato e, soprattutto, di conoscere le persone che costituiscono questa straordinaria realtà. I genitori dei bambini malati, che supportano con coraggio e generosità la ricerca, consapevoli che questa rappresenta l'investimento migliore possibile per il futuro delle nuove generazioni, anche se non necessariamente offre soluzioni immediate per i loro figli. Gli scienziati, che scelgono un mestiere affascinante ma, nel nostro Paese, assai poco valorizzato, per sfidare un avversario terribile come le malattie genetiche. Poi i volontari che organizzano la raccolta, i cittadini e le aziende che contribuiscono sempre molto generosamente, anche quando la congiuntura economica non è favorevole. E infine i dipendenti della Fondazione, che garantiscono un utilizzo efficiente dei fondi e fanno sì che la ricerca finanziata sia la migliore possibile.

È grazie a tutti loro che chiudiamo il nostro anno con un bilancio positivo. Con una raccolta fondi in crescita, costi di gestione ridotti e, di conseguenza, un aumento dei fondi destinati alla ricerca, il vero profitto della nostra impresa. I risultati più importanti sono però, ovviamente, quelli degli scienziati. Il quattordicesimo bambino salvato dall'immunodeficienza congenita Ada-Scid, l'avvio di due trial clinici su 14 bambini, che dovranno dimostrare che la terapia genica messa a punto da Telethon è in grado di sconfiggere per sempre altre due gravi malattie. Senza dimenticare i molti progressi su altre patologie, che facendo luce sulle cause e sui meccanismi genetici pongono le basi per nuove terapie e nuovi successi.

È di ottobre, infine, una notizia storica: la sigla di un accordo tra la nostra Fondazione, il San Raffaele di Milano e l'industria farmaceutica GlaxoSmithKline che si è impegnata a stanziare un primo finanziamento di dieci milioni di euro per sviluppare e commercializzare i protocolli di terapia genica per sette malattie.

A venti anni dalla sua nascita, la sfida di Telethon entra nel vivo. La parola cura, che fino a poco tempo fa rappresentava il sogno, la speranza, è oggi, più che mai, un obiettivo realizzabile. La sfida è ancora molto lunga e difficile, le malattie genetiche sono tante e ancora in gran parte da scoprire. Ma con una missione così importante, una squadra così forte e un sostegno così convinto non si può che essere fiduciosi.

Nota metodologica

IL BILANCIO DI MISSIONE: FINALITÀ E STRUTTURA

Il Bilancio di missione nasce per verificare che tutte le attività siano in linea con le finalità previste dallo Statuto e per consentire ai lettori di valutare il lavoro svolto da Telethon nel 2010.

Il periodo di riferimento è compreso tra il primo luglio 2009 e il 30 giugno 2010 e corrisponde all'esercizio contabile sia del Comitato Telethon Fondazione Onlus che della Fondazione Telethon, i due enti a cui fa riferimento questo documento e i cui bilanci di esercizio sono soggetti alla certificazione della società di revisione Kpmg e all'approvazione del Consiglio di Amministrazione di Telethon.

Il documento riferisce anche di eventi successivi alla chiusura dell'esercizio che occorrono fino ai quattro mesi successivi (30 ottobre di ogni anno, data entro cui il Cda approva i Bilanci contabili) e che riguardano informazioni istituzionali rilevanti.

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

- l'identità
- la ricerca
- la raccolta fondi
- la divulgazione di missione
- la gestione delle risorse
- gli impegni per il futuro

I PRINCIPALI RIFERIMENTI DELLA RENDICONTAZIONE TELETHON

Come nelle scorse edizioni, per la redazione di questo rapporto:

- sono state applicate le raccomandazioni contabili inserite nel 'Codice Unico delle aziende non profit 2007', redatte dal Consiglio Nazionale dei Dottori Commercialisti;
- è stato utilizzato il sistema di elaborazione di indici di performance elaborato in Usa da Charity Navigator. Tali indici sono adottati anche da Airc, Aism, Cesvi, Comitato Italiano Unicef, Lega del Filo d'Oro, Save the Children Italia e Wwf Italia, che dal 2008 li pubblicano sui rispettivi Bilanci.

Indice

6	L'IDENTITÀ
8	Missione, visione e valori
10	Il modello organizzativo
12	Il sistema Telethon
16	20 anni di Telethon: le date principali
18	I principali avvenimenti del 2009-2010

20	LA RICERCA
22	La ricerca biomedica
24	Qualità e risultati
28	La valutazione dei progetti
33	I finanziamenti alla ricerca
36	Gli istituti Telethon
41	I servizi alla ricerca

42	LA RACCOLTA FONDI
44	La squadra della raccolta
49	I risultati 2009-2010

50	LA DIVULGAZIONE DI MISSIONE
52	La maratona TV, ventesimo anno
54	L'informazione scientifica e istituzionale

58	LA GESTIONE DELLE RISORSE
60	Il funzionamento della struttura
64	Le risorse umane

66	GLI IMPEGNI PER IL FUTURO
68	L'alleanza per la cura
70	Il piano strategico 2010-2015

72	<i>Prospetti di bilancio</i>
74	<i>Stato patrimoniale Comitato</i>
76	<i>Rendiconto della gestione a proventi e oneri Comitato</i>
78	<i>Stato patrimoniale Fondazione</i>
80	<i>Rendiconto della gestione a proventi e oneri Fondazione</i>

82	<i>Elenco dei progetti finanziati al 30 giugno 2010</i>
84	<i>Delibere Comitato</i>
94	<i>Delibere Fondazione</i>
94	<i>Oneri operativi Fondazione</i>



Capolavoro della scultura mondiale, il David di Michelangelo, è uno degli emblemi del Rinascimento, simbolo dell'Italia all'estero. Esprime l'ideale capacità di accettare sfide considerate impossibili.



L'IDENTITÀ

Un modello di eccellenza della ricerca italiana

Missione, visione e valori

Il modello organizzativo

Il sistema Telethon

20 anni di Telethon: le date principali

i principali avvenimenti del 2009-2010

Missione, visione e valori

LA NOSTRA MISSIONE

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

Dal 1990, anno della fondazione di Telethon, il nostro compito è quello di sostenere la ricerca scientifica italiana di eccellenza per lo studio e la cura delle malattie genetiche, con l'obiettivo di sviluppare terapie efficaci contro queste gravi patologie. Alla base del perseguimento della nostra missione ci sono le seguenti condizioni che ispirano tutte le nostre attività:

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



LA NOSTRA VISIONE

Rendere fruibili come terapie i risultati della ricerca eccellente, selezionata e sostenuta nel tempo

Trovare la cura non è più il punto di arrivo ma diventa un nuovo punto di partenza. Dobbiamo fare ogni sforzo possibile per garantire che le terapie di successo, messe a punto grazie alla ricerca da noi finanziata, siano disponibili a tutti e non si fermino all'ambito della sperimentazione clinica. Per questo in futuro, pur continuando a sostenere eccellente ricerca, vogliamo lavorare tenacemente anche per sviluppare collaborazioni con le istituzioni pubbliche sanitarie e le industrie farmaceutiche, secondo le competenze e le responsabilità di ciascuno, per tradurre i risultati della ricerca in trattamenti e farmaci fruibili da tutti i pazienti nel mondo.

I NOSTRI VALORI

Eticità

Lavorare con l'intento prioritario di migliorare la qualità di vita di coloro che beneficiano e beneficeranno della ricerca Telethon nel rispetto di tutti i soggetti coinvolti nel nostro lavoro.

Trasparenza

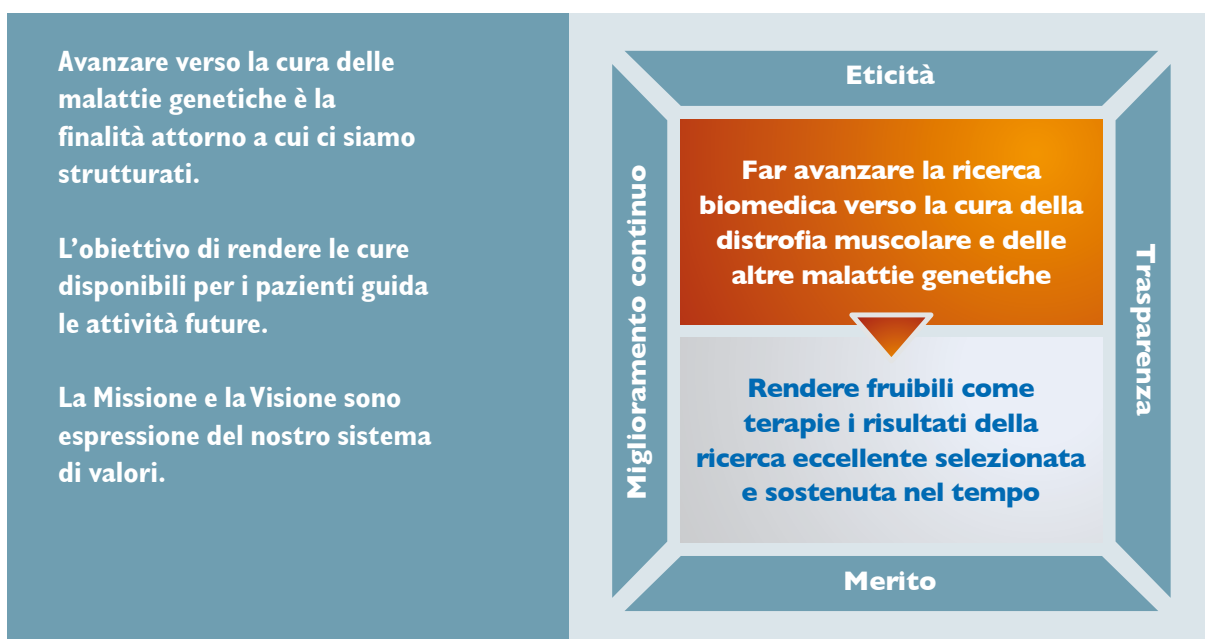
Rendere accessibili a tutte le persone interessate - in modo chiaro e corretto - le informazioni utili per valutare il nostro operato.

Miglioramento continuo

Interrogarsi sempre su come fare meglio il proprio lavoro, confrontarsi apertamente con gli altri prendendo spunto dai casi di successo per crescere giorno dopo giorno.

Merito

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



Il modello organizzativo

Telethon è composto dal Comitato Telethon Fondazione Onlus e dalla Fondazione Telethon, due enti privati non profit, distinti e complementari, riconosciuti dal Ministero dell'Università e della Ricerca. Questa divisione, risalente al 1995, è dovuta alla volontà di separare le attività di promozione, raccolta e assegnazione fondi da quelle di gestione degli istituti e dei progetti di ricerca.



Il Comitato si occupa principalmente della raccolta dei fondi e della loro assegnazione a progetti di ricerca rigorosamente valutati e approvati da una Commissione Medico-Scientifica indipendente e internazionale. Il Comitato trasferisce le risorse alla Fondazione sotto forma di fondi vincolati per specifici progetti di ricerca.

La Fondazione si occupa principalmente della gestione di propri istituti di ricerca (Tigem, Hsr-Tiget, Dti e Tecnothon). L'obiettivo in questo caso è quello di rispondere a una doppia esigenza: avere centri d'avanguardia nell'ambito della ricerca biomedica sulle malattie genetiche e ottenere la maggiore utilità sociale dall'impiego controllato ed efficiente delle risorse a disposizione. A richiesta, la Fondazione si occupa della Gestione Diretta e gratuita dei fondi di ricerca assegnati dal Comitato a istituti esterni: i ricercatori finanziati affidano alla Fondazione l'assegnazione delle borse di studio e l'acquisto di prodotti e servizi necessari ai loro progetti.

Per garantire una gestione armonica del Comitato e della Fondazione sono state previste alcune disposizioni negli statuti dei due enti che permettono ai rispettivi Consigli di Amministrazione di essere composti dalle stesse persone e di avere quindi una stessa struttura di governo.

Nel corso dell'esercizio si sono succeduti i seguenti avvenimenti:

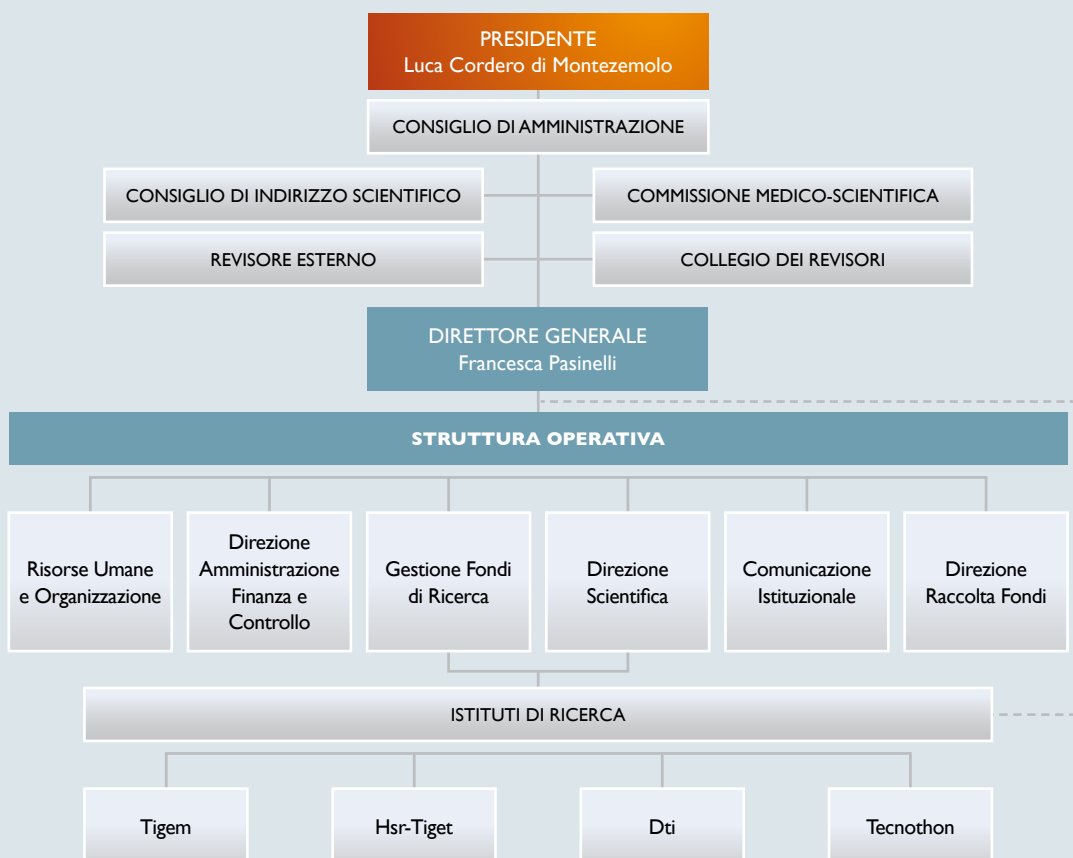
- il 7 luglio 2009 il Consiglio di Amministrazione ha nominato alla presidenza di Telethon Luca Cordero di Montezemolo. Oltre al nuovo presidente, nella stessa seduta, il CdA ha anche nominato come nuovo consigliere di amministrazione Alberto Fontana, presidente nazionale della Uildm (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare);
- Il 13 luglio, a distanza di una settimana dalla nomina dell'avvocato Montezemolo, è stata nominata direttore generale Francesca Pasinelli, membro del Consiglio di Amministrazione e già direttore scientifico della Fondazione dal 1997 al 2007.

Il CdA di Telethon è composto anche da Boris Biancheri, Carlo Ferdinando Carnacini, Salvatore Di Mauro e Omero Toso, confermato vice presidente.

Al Consiglio di Amministrazione rispondono gli organi consultivi, la struttura operativa e gli istituti interni di ricerca (Figura 2). Gli organi consultivi sono: il Collegio dei Revisori, che vigila sull'osservanza della legge e dell'atto costitutivo, sul rispetto dei principi di corretta amministrazione e sull'adeguatezza organizzativa del sistema amministrativo e contabile; il Revisore Esterno che accerta la regolare tenuta della contabilità sociale e delle scritture contabili e verifica la conformità del Bilancio alle norme che lo disciplinano; la Commissione Medico-Scientifica, nel ruolo chiave di valutazione dei progetti di ricerca; il Consiglio di Indirizzo Scientifico, che supporta le scelte di indirizzo e gestione del Consiglio di Amministrazione nell'ambito della ricerca biomedica.

La struttura operativa è gestita dalla Direzione Generale che coordina le attività di 6 aree funzionali attraverso il Comitato Esecutivo, composto dai suoi primi riporti, con il compito di elaborare le proposte per il vertice e di implementare le decisioni condivise con il CdA. Anche la struttura operativa è stata riorganizzata nel corso dell'anno, con l'ingresso di un nuovo direttore raccolta fondi (novembre 2009) e di un nuovo direttore amministrazione finanza e controllo (febbraio 2010).

Figura 2: l'organigramma di Telethon al 30 giugno 2010



Il sistema Telethon

Tre protagonisti, uniti in un grande progetto

Telethon ha costruito un sistema che si fonda sulla relazione fra i pazienti, la società civile e il mondo della ricerca. L'obiettivo è quello di garantire l'equilibrio tra queste realtà, affinché i pazienti si sentano garantiti da una ricerca di qualità, i donatori sappiano con certezza come sono stati investiti i loro soldi e i ricercatori si sentano sostenuti e apprezzati per l'eccellenza delle loro competenze e per la qualità del loro impegno.

Telethon si fonda sull'**associazione** di tre grandi portatori d'interesse, i pazienti e le loro famiglie, la società, il mondo della ricerca. Per sviluppare questa relazione e mantenere l'equilibrio di questo sistema, Telethon ha stabilito regole chiare e condivise da tutti: l'autonomia di ciascuno di questi soggetti rispetto agli altri e la trasparenza.

Autonomia

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

Trasparenza

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

Figura 3: il sistema Telethon



I PAZIENTI E LE LORO ASSOCIAZIONI

Tutto il lavoro di Telethon è finalizzato a portare benefici ai pazienti e alle loro famiglie, garantendo una ricerca di qualità per le malattie di loro interesse. Telethon oltre a sostenere la ricerca sulle malattie genetiche si occupa anche di informare sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica, indirizzare ai centri di riferimento e agli specialisti, favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono situazioni simili, anche attraverso le associazioni di malattia.



Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (Uildm)

Telethon è nato nel 1990 su iniziativa della Uildm. Il forte legame si è consolidato negli anni. La distrofia e le altre malattie neuromuscolari rivestono un ruolo centrale nella missione di Telethon, espresso principalmente attraverso impieghi in ricerca e servizi al paziente che hanno come obiettivo il miglioramento della qualità della vita.

I SOGGETTI DELLA RICERCA

Enti esterni finanziati: Università, Irccs, Cnr, Ospedali

Telethon finanzia enti pubblici e privati non profit, approvando progetti condotti da ricercatori afferenti a questi enti che hanno risposto a un bando pubblico e superato il rigoroso processo di peer-review.

Istituti interni di ricerca: Tigem, Hsr-Tiget, Dti, Tecnothon

Sono istituti creati e gestiti dalla Fondazione Telethon per garantire progetti di ricerca eccellente, un ambiente di ricerca adeguato e un luogo di lavoro propositivo e fertile.

Alleanze di ricerca: Fondazione Serena (Centro Nemo), Arisla e Bioforme

Sono soggetti costituiti ad hoc con altri enti partecipanti in aree dedicate alla ricerca biomedica, per far crescere l'attenzione, la sensibilità e l'impegno verso la cura della distrofia e delle altre malattie genetiche.

LA SOCIETÀ CIVILE

Cittadini, imprese, enti e istituzioni scelgono ogni anno di investire responsabilmente tempo e risorse economiche per un futuro libero dalle malattie genetiche, facendo parte di un grande progetto di valore etico e sociale. Anche i media (stampa, tv, radio, web) svolgono un ruolo molto importante nel diffondere i principi e i contenuti della missione di Telethon, promuovendo la partecipazione ai suoi valori, al sostegno delle sue attività, all'avanzamento scientifico del nostro Paese e alla condivisione di una idea di società più partecipativa. In particolare la Rai, con la quale Telethon ha realizzato la prima maratona italiana di raccolta fondi e con cui collabora ininterrottamente da 20 anni, svolge un ruolo primario nell'informare il pubblico sulle malattie genetiche, sugli sviluppi della ricerca e sulle condizioni di vita delle persone affette da malattie genetiche.

Esempi virtuosi del sistema Telethon

L'impegno nell'ambito della lotta alle malattie neuromuscolari si articola in diverse iniziative nate da forme di collaborazione, partenariato e alleanza con associazioni di pazienti, mondo della ricerca e società civile.

I progetti clinici Telethon-Uildm

Dal 2001 i fondi raccolti dai volontari Uildm durante la maratona Telethon vengono dedicati ad un bando speciale per progetti di ricerca clinica che hanno come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati di patologie neuromuscolari. Complessivamente, al 30 giugno 2010, sono stati istituiti 9 bandi e approvati 34 progetti - per un importo complessivo di 5.274.917 Euro - che hanno coinvolto 35 centri clinici e più di 3.500 pazienti con malattie neuromuscolari.

Fondazione Serena e Centro Nemo

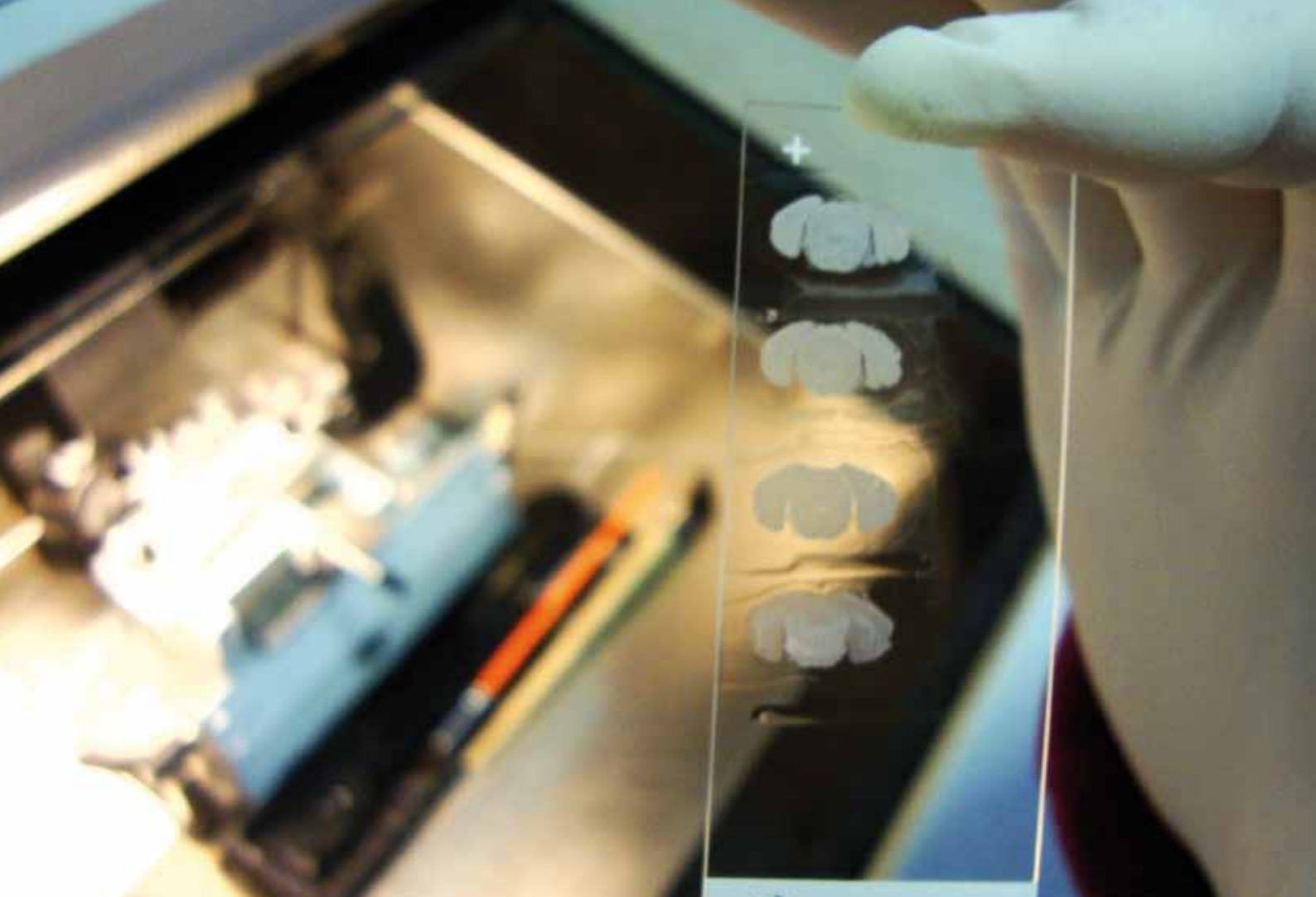
Nemo (NeuroMuscular Omnicentre) è il centro multispecialistico dedicato esclusivamente a chi è affetto da patologie neuromuscolari. Si tratta di una struttura unica in Italia, che ha come obiettivo la presa in carico globale del malato attraverso l'attivazione di un piano clinico-assistenziale basato sulla multidisciplinarietà, che pone il paziente al centro dell'attenzione per restituirgli la migliore qualità di vita possibile. Un punto di riferimento in Italia per i pazienti affetti da distrofia muscolare e sclerosi laterale amiotrofica, la cui gestione è affidata alla Fondazione Serena, Onlus nata dalla collaborazione tra Uildm, Fondazione Telethon e Azienda Ospedaliera Niguarda. Al suo interno lavora uno staff di 32 professionisti, pronti a prendersi cura del malato per tutte le sue esigenze fisiche, psichiche e relazionali. Una struttura con 20 posti letto - il 30% dei quali è destinato ad adolescenti - più 4 posti nel day hospital che eroga servizi a circa 1.200 pazienti l'anno, il 10% dei quali ha meno di 18 anni. Al 30 giugno 2010, il contributo complessivo di Telethon alla Fondazione Serena è di 700.000 Euro.

Arisla

Arisla (Agenzia di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica) è un'iniziativa costituita il 14 novembre 2008, nata dalla collaborazione tra Fondazione Cariplo, Fondazione Telethon, Fondazione Viali e Mauro per la Ricerca e lo Sport e Aisla. L'obiettivo è quello di offrire ai malati di Sla più speranze di cura e migliore qualità di vita, moltiplicando gli investimenti su questa malattia grazie al contributo dei vari Fondatori. Telethon, oltre ad aver conferito un contributo complessivo ad Arisla di 800.000 Euro negli ultimi due anni, fornisce anche un importante sostegno alla sua gestione, mettendo a disposizione gratuitamente sia la consulenza sui sistemi di valutazione e selezione dei progetti, sia il supporto operativo per la loro gestione amministrativa.

Il Network Telethon di biobanche genetiche

Le biobanche sono strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche, rendendoli disponibili alla comunità scientifica. Questi campioni sono molto preziosi anche per i pazienti, che spesso riescono a ricevere una diagnosi proprio grazie al servizio offerto dalle biobanche. Nel 2007, grazie ad un finanziamento pari a 920.000 Euro, Telethon ha promosso la realizzazione di una rete di biobanche con l'obiettivo di valorizzare la loro finalità presso la comunità nazionale e internazionale. Al 30 giugno 2010, la missione di ben cinque delle dieci biobanche del network è focalizzata sulle patologie neuromuscolari costituendo l'intera componente italiana dell'EuroBioBank, la rete europea delle biobanche di ricerca in ambito neuromuscolare.



Il registro dei pazienti neuromuscolari

Nel marzo 2009 è stata anche istituita la Consulta delle malattie neuromuscolari e dopo pochi mesi è nato il Registro dei pazienti neuromuscolari per raccogliere dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne- Becker, atrofia muscolare spinale (Sma) e sclerosi laterale amiotrofica (Sla). Il registro, nato dall'alleanza tra Aisla, Asamsi, Famiglie Sma, Uildm e Fondazione Telethon dirà ai ricercatori quante sono e dove vivono le persone affette da queste malattie neuromuscolari, qual è il difetto genetico e lo stato di salute, informazioni in alcuni casi determinanti per decidere se un paziente può partecipare a uno studio clinico. Il registro è parte di quello internazionale coordinato dal Treat-Nmd, il network europeo sulle malattie neuromuscolari.

Treat-nmd

Il network Treat-Nmd è la rete di ricerca traslazionale per lo studio e il trattamento delle malattie neuromuscolari in Europa. Questa rete di eccellenza riunisce 21 organizzazioni di 11 paesi europei e ha in Telethon il rappresentante italiano. Il network Treat-Nmd permette la collaborazione dei principali specialisti europei in malattie neuromuscolari grazie a fondi dell'Unione Europea. La rete include anche associazioni di pazienti e aziende farmaceutiche attive in questo settore. I partner sono impegnati in una serie di attività di integrazione come lo sviluppo di criteri comuni per la diagnosi e la gestione clinica attraverso l'implementazione di standard di cura condivisi e aggiornati, la realizzazione di registri internazionali di pazienti, la creazione di un Centro di coordinamento internazionale per gli studi clinici e la definizione di procedure standardizzate di valutazione della tossicità, della qualità e della sicurezza delle nuove terapie.

20 anni di Telethon: le date principali

L'associazione che riunisce le famiglie di malati di distrofia muscolare (Uildm) si appella a Susanna Agnelli per portare anche in Italia l'iniziativa Telethon. **Nasce il Comitato Promotore** sotto gli auspici dell'Uildm. Il 7 e 8 dicembre va in onda su Rai 1 la prima maratona televisiva che raccoglie quasi 20 miliardi di lire.

Il Comitato Telethon estende i propri **finanziamenti alla ricerca su tutte le malattie genetiche.**

In collaborazione con la Fondazione San Raffaele **nasce l'Hsr-Tiget**, l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica. Con sede a Milano, dispone di una avanzata struttura ospedaliera che consente di sviluppare una ricerca integrata tra laboratorio e sperimentazione clinica.

Per gestire gli istituti di ricerca nati dall'iniziativa e dai finanziamenti di Telethon, **nasce la Fondazione Telethon.**

Viene creato il Dti, l'Istituto Telethon Dulbecco, un istituto virtuale nato per offrire a ricercatori qualificati la possibilità di una carriera indipendente all'interno di istituzioni scientifiche italiane.

Il Comitato Telethon riceve l'Alto Patronato della Presidenza della Repubblica.

1990

1992

1995

1999

1991

1994

1998

2001

Viene pubblicato il primo bando di concorso Telethon per finanziare i progetti di ricerca sui diversi tipi di distrofia muscolare.

Nasce il Tigem, l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina che studia i difetti genetici che stanno alla base di alcune malattie ereditarie.

Nello stesso anno **viene istituito il Tecnothon**, laboratorio di ricerca tecnologica che si occupa della realizzazione di ausili per migliorare la qualità della vita delle persone disabili.

Il Comitato Promotore diventa Comitato Telethon Fondazione Onlus, modificando il suo statuto sulla base della normativa del 1997 che regola le organizzazioni non lucrative di utilità sociale. Ottiene così le agevolazioni previste dalla legge, tra le quali la parziale detraibilità fiscale delle offerte per i donatori.

Telethon vince il premio 'Oscar di Bilancio e della Comunicazione delle Organizzazioni Non Profit' per completezza, chiarezza e rigore della sua rendicontazione e per la sua efficienza organizzativa.

Per la prima volta al mondo, grazie a un intervento di terapia genica svolto presso l'**Hsr-Tiget**, **guariscono in modo definitivo due bambine affette dalla malattia Ada-Scid**, una grave immunodeficienza ereditaria.

2002

L'ente governativo americano che autorizza le terapie, **la Food and Drug Administration, riconosce il protocollo clinico dell'Ada-Scid adottato dall'Hsr-Tiget** come quello più valido, imponendone l'adozione anche negli Stati Uniti. **La ricerca italiana è competitiva a livello mondiale.**

2005

Grazie a uno studio finanziato principalmente da Telethon, **curati cani affetti da una forma spontanea di distrofia muscolare di Duchenne** mediante il trapianto di cellule staminali adulte chiamate mesangioblasti. Il trattamento ha migliorato nettamente la loro forza e deambulazione. Si lavora per trasferire la sperimentazione sull'uomo.

2007

Il 15 maggio a Roma **muore Susanna Agnelli, presidente Telethon dal 1990.** Il 7 luglio, nominato dal Consiglio di Amministrazione Telethon, **le succede Luca Cordero di Montezemolo.**

La prestigiosa rivista scientifica **Science indica tra le 10 scoperte più importanti del 2009 'il ritorno della terapia genica'** con la descrizione di studi che portano la firma Telethon.

2009

2004

Il Comitato Telethon Fondazione Onlus ottiene la certificazione Iso 9001 per le attività di 'Programmazione, valutazione iniziale, attivazione, monitoraggio e valutazione finale dei progetti', a conferma del rigore con cui viene svolto il lavoro di valutazione della ricerca biomedica.

2006

Con la consulenza del suo Consiglio di Indirizzo Scientifico, **la Fondazione Telethon realizza il primo piano strategico della ricerca** per guidare la ricerca biomedica fino al 2010.

2008

Primo intervento al mondo di terapia genica di una malattia ereditaria dell'occhio, l'amaurosi congenita di Leber, iniettando nello spazio sottoretinico dell'occhio un 'virus navicella' contenente la versione sana del gene alterato. Grazie ai progressi nella messa a punto di questi virus navicella la ricerca sta progredendo verso la terapia di altre malattie genetiche dell'occhio.

2010

Ad aprile, **Telethon avvia la sperimentazione della terapia genica nei confronti di due malattie genetiche** (leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich).

A ottobre **Telethon, San Raffaele e GlaxoSmithKline siglano un accordo per lo sviluppo e la messa a disposizione ai pazienti della terapia genica per 7 diverse malattie genetiche.** Per Telethon significa realizzare la visione indicata nel piano strategico della ricerca: essere una charity riconosciuta internazionalmente che trasforma ricerca eccellente in terapie disponibili ai pazienti.

I principali avvenimenti del 2009-2010

Dicembre 2009 - La più importante rivista scientifica del mondo, *Science*, ha presentato la classifica delle 10 scoperte più importanti del 2009 e al settimo posto della graduatoria ci sono i primi successi nell'applicazione della terapia genica. Per 2 delle 3 patologie considerate è presente il contributo decisivo della ricerca scientifica italiana sostenuta da Telethon.



Dicembre 2009 - Alle 19.57 di domenica 13 dicembre il numeratore della ventesima edizione della maratona televisiva di Telethon tocca la cifra record di 31 milioni 210 mila Euro. La prima maratona senza Susanna Agnelli, condotta da Milly Carlucci e Fabrizio Frizzi, vede oltre 60 ore di diretta a favore della raccolta per la ricerca scientifica. Tra i momenti di maggior spessore, il videomessaggio inviato dal presidente della Repubblica Giorgio Napolitano, che ha incoraggiato e sostenuto la ricerca, circondato da Valerio, Widad, Raphael, Abdul Rahim ed Enrico, cinque dei tredici bambini salvati dall'Ada-Scid fino a quel momento.

Gennaio 2010 - I ricercatori dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) e della Seconda Università di Napoli avviano, in 4 centri italiani specializzati in malattie metaboliche, la sperimentazione di una terapia 'combinata' su alcuni piccoli pazienti affetti dalla malattia di Pompe. La malattia di Pompe (o glicogenosi di tipo 2), appartiene a un gruppo di malattie ereditarie caratterizzate dall'accumulo di glicogeno all'interno delle cellule. Gli scienziati Telethon hanno dimostrato come particolari farmaci chiamati 'chaperoni' siano in grado di migliorare notevolmente l'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva attualmente in uso.

Aprile 2010 - Con l'approvazione ufficiale da parte delle autorità regolatorie dell'Istituto Superiore di Sanità, i ricercatori dell'Istituto Telethon di Milano Hsr-Tiget avviano due sperimentazioni cliniche di terapia genica su due gravi patologie genetiche: la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich. La leucodistrofia metacromatica comporta un progressivo deterioramento delle funzioni del sistema nervoso centrale e periferico già entro i primi anni di vita. La sindrome di Wiskott-Aldrich è una rara immunodeficienza dovuta a difetti in una proteina che fa parte dello scheletro delle cellule del sangue ed è importante per il loro movimento e funzionamento. In sua assenza il sistema immunitario è compromesso e il numero di piastrine si riduce mentre cresce la suscettibilità a tumori e malattie autoimmuni. Entrambe le sperimentazioni dureranno tre anni e coinvolgeranno in totale 14 bambini.

Maggio 2010 - Allo Stadio Braglia di Modena si svolge la 19^{ma} edizione de 'La Partita del Cuore' dove il Telethon Team affronta la Nazionale Cantanti. Grazie alla splendida risposta del pubblico televisivo, che intasa di Sms e donazioni gli operatori telefonici coinvolti, si raccoglie oltre un milione di Euro, a cui si aggiungono gli incassi dello stadio di Modena che sfiora il tutto esaurito. Nell'evento presentato da Fabrizio Frizzi e Milly Carlucci, accanto ai ferraristi Alonso, Massa e Fisichella, tante le stelle in evidenza nel corso della partita, tra cui Antonio Cassano, Raoul Bova, Eros Ramazzotti e Paolo Belli.

Maggio 2010 - “Strategia, competenza e merito. Sono queste le parole chiave da cui dovrebbe ripartire la ricerca italiana.” Queste le indicazioni fornite dal presidente di Telethon Luca di Montezemolo, durante il convegno ‘Ricerca, l'Italia che merita’, organizzato da Telethon e dall'Istituto Veneto per la Medicina Molecolare (Vimm), ed espresse in un documento programmatico consegnato al Governo che prevede tra l'altro l'organizzazione di tavoli tecnici con esperti internazionali per tracciare adeguate strategie, la creazione di un'Agenzia di valutazione e finanziamento indipendente e la piena adesione al sistema del peer-review, che prevede la valutazione dei progetti da parte di qualificati arbitri indipendenti sulla base di un giudizio autonomo ed anonimo.

Luglio 2010 - Cresce la raccolta e Telethon può destinare più fondi alla ricerca. Secondo i dati approvati dal Consiglio di Amministrazione, al 30 giugno il totale dei proventi è di 43,8 milioni di Euro con un incremento del 6% rispetto all'anno precedente. Quasi 33 milioni di Euro vengono destinati al finanziamento dei progetti di ricerca e alle attività della Commissione Medico-Scientifica e dell'Ufficio Scientifico e alla sensibilizzazione scientifico-istituzionale. Circa 10 milioni vengono impiegati per la raccolta dei fondi e il funzionamento della struttura. Per raccogliere ogni singolo Euro, Telethon spende 19 centesimi.

Ottobre 2010 - Il 18 ottobre a Milano viene siglata un'alleanza internazionale che punta, nel giro di pochi anni, a sconfiggere sette gravi malattie genetiche e a rendere le nuove terapie disponibili per tutti: una pietra miliare nella difficile sfida alle malattie genetiche, in gran parte patologie rare che fino ad oggi avevano ricevuto un limitato interesse dalle multinazionali del farmaco, a conferma della leadership italiana nel settore della terapia genica. L'accordo tra la Fondazione Telethon, l'Istituto Scientifico San Raffaele e l'azienda farmaceutica GlaxoSmithKline (Gsk), prevede che l'Istituto Telethon per la Terapia Genica riceva da Gsk un primo investimento di 10 milioni di Euro e ulteriori finanziamenti, legati al completamento di diversi traguardi intermedi. La multinazionale farmaceutica ottiene una licenza esclusiva per lo sviluppo e la commercializzazione dei protocolli di terapia genica previsti dall'accordo.



Ottobre 2010 - Grazie al protocollo messo a punto dall'Istituto Telethon per la Terapia Genica di Milano, Hsr-Tiget, si conclude felicemente il processo di cura di Sebastian, un bimbo di nove anni, di San Francisco (Usa), affetto da Ada-Scid. La patologia, una gravissima forma di immunodeficienza congenita, compromette gravemente il sistema immunitario, con effetti che possono essere fatali già nei primi anni di vita. Sebastian è il quattordicesimo paziente trattato con successo presso l'Istituto Telethon.



Il genio musicale dei grandi compositori italiani e la qualità dei nostri maestri liutai. Fattori comuni sono il talento, la capacità innovativa, la cura realizzativa: un'arte a beneficio delle future generazioni.



LA RICERCA

Le idee di valore meritano la giusta cura

La ricerca biomedica

Qualità e risultati

La valutazione dei progetti

I finanziamenti alla ricerca

Gli istituti Telethon

I servizi alla ricerca

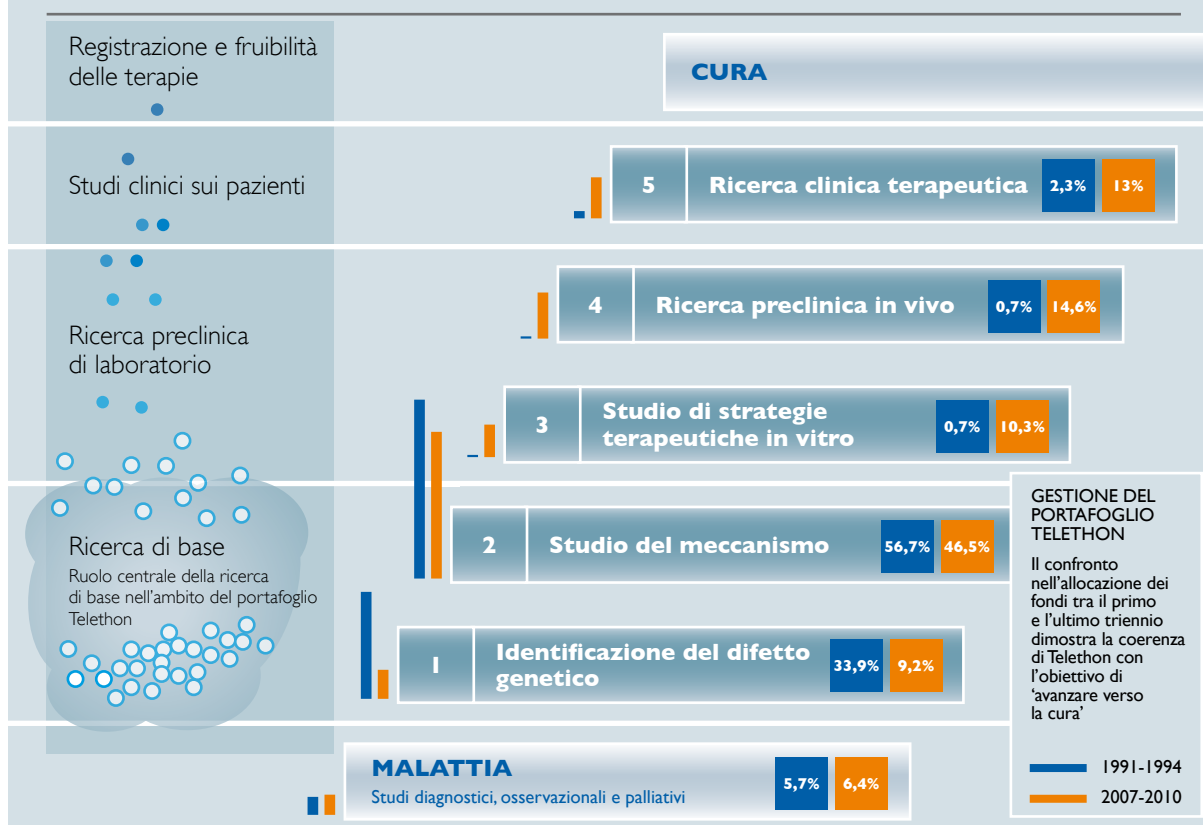
La ricerca biomedica

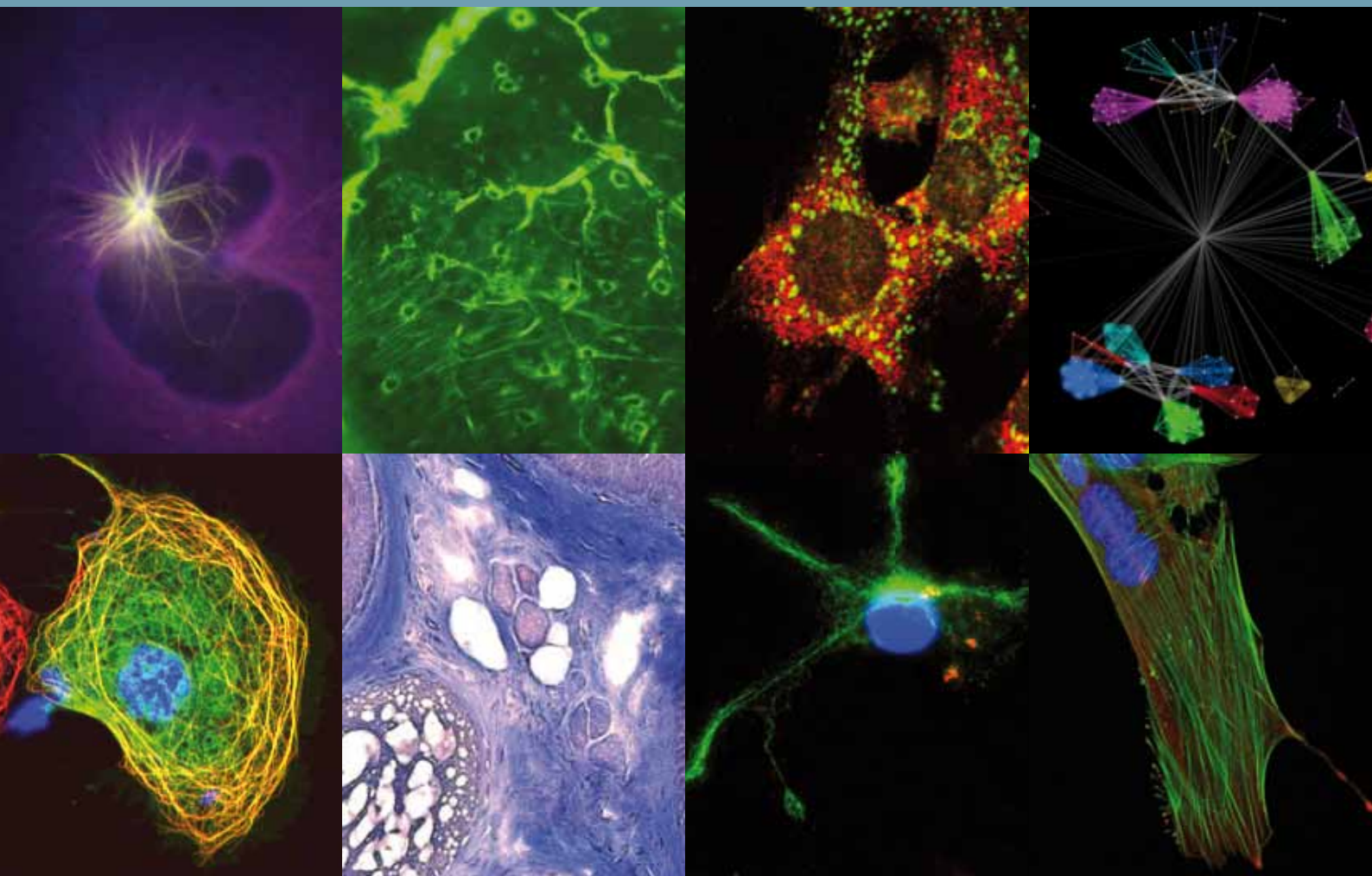
Dalla malattia alle possibili cure

Dopo venti anni, il 40% dei fondi è dedicato ai progetti di ricerca traslazionale contro il 3,5% dei primi anni, in coerenza con la nostra missione di far avanzare la ricerca biomedica verso la cura.

Lo sviluppo delle terapie parte dalla ricerca di base ed è teso al completamento dei trial clinici ad alto potenziale di cura. Dal 1990 ad oggi, i ricercatori finanziati da Telethon hanno contribuito a far progredire la conoscenza delle cause e le possibili terapie per le malattie genetiche. Il percorso di avanzamento verso la cura di ogni malattia genetica è molto lungo e graduale, potremmo immaginarlo come una scala i cui gradini indicano l'andamento e il progresso della ricerca, a partire dagli studi di laboratorio fino all'applicazione clinica. Nella ricerca di base il primo gradino rappresenta la fase dell'individuazione del difetto genetico che causa la malattia e il secondo indica il passaggio allo studio approfondito dei geni-malattia individuati, con l'obiettivo di comprenderne il loro funzionamento normale e le cause che ne determinano l'alterazione, con conseguente insorgere della malattia. Grazie a queste informazioni si passa alla ricerca preclinica di laboratorio che prevede l'utilizzo di nuovi farmaci o di nuovi approcci terapeutici in grado di compensare il difetto individuato e testarne l'efficacia in modelli cellulari (terzo gradino) o animali (quarto gradino). Solo quando una terapia si dimostra efficace negli animali, si può salire sul quinto gradino della scala, quello della fase clinica, in cui la cura viene sperimentata su gruppi sempre più numerosi di pazienti, per valutarne sicurezza ed efficacia.

Figura 4: progressione verso la cura - il modello esemplificativo di sviluppo, la scala della ricerca Telethon e l'attribuzione comparata dei fondi





Le malattie genetiche rare

Il numero totale delle malattie rare oscilla tra 6.000 e 8.000, ma ogni settimana nelle pubblicazioni scientifiche ne vengono descritte di nuove. In Europa una malattia viene definita rara quando colpisce meno di una persona su 2.000, ragione per cui queste patologie sono spesso trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali.

Complessivamente le malattie rare colpiscono in totale dai 24 ai 36 milioni di cittadini europei mentre negli Usa si stima che le persone affette siano 20 milioni. Nell'80% dei casi sono di origine genetica, sono cioè causate da alterazioni nel Dna e si trasmettono per via ereditaria. Possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualunque età, ma in particolare nei primi anni di vita (50% dei casi). Le malattie genetiche riguardano i meccanismi biologici fondamentali dell'organismo e studiarne le cause può contribuire in modo determinante a curare non solo le malattie genetiche rare ma, potenzialmente, ogni tipo di patologia.

L'impegno di Telethon a lavorare per scrivere accanto ad ogni malattia genetica la parola cura significa far crescere la qualità e l'aspettativa di vita di molte persone, garantire terapie efficaci e accessibili alle generazioni che verranno, contribuire ad un futuro migliore per tutti.

FONTE: EURORDIS, ORGANIZZAZIONE NON PROFIT CHE RIUNISCE A LIVELLO EUROPEO LE ASSOCIAZIONI DI MALATI RARI

Qualità e risultati

Progetti dell'eccellenza italiana

Nel 2009-2010 sono stati 497 gli articoli scientifici pubblicati su riviste di prestigio internazionale scaturiti da ricerche finanziate da Telethon. Di seguito presentiamo, a titolo esemplificativo, alcuni dei principali risultati dell'anno.

Gradino 5

ricerca clinica terapeutica

Dimostrata l'efficacia della terapia per l'encefalopatia etilmalonica

Sperimentato con successo un trattamento farmacologico su 5 piccoli pazienti affetti da questa rarissima malattia metabolica di origine mitocondriale. Fino dalla più tenera età questa gravissima malattia provoca danni neurologici progressivi che portano alla morte. Nel 2004 lo stesso gruppo di ricerca, sempre grazie ad una ricerca finanziata da Telethon, aveva individuato per la prima volta le basi genetiche dimostrando come la malattia dipendesse da difetti congeniti nel gene ETHE1. E ancora nel 2009 aveva dimostrato che il ruolo della proteina codificata da quel gene era quello di ripulire le cellule dall'acido solfidrico

prodotto da diversi tessuti umani durante le loro attività metaboliche. In assenza di questa proteina l'acido solfidrico, la cui tossicità è paragonabile a quella del cianuro o del monossido di carbonio, si accumula nei tessuti, con effetti devastanti. Il trattamento, che prevede l'utilizzo combinato di due farmaci, il metronidazolo (un antibiotico) e l'N-acetilcisteina, ha migliorato sostanzialmente le condizioni cliniche dei bambini malati.

*Publicato su: Nature Medicine, luglio 2010
Massimo Zeviani, Istituto neurologico
Carlo Besta di Milano*



Avviata la sperimentazione di una terapia 'combinata' su alcuni piccoli pazienti affetti dalla malattia di Pompe in 4 centri italiani

specializzati in malattie metaboliche

La malattia di Pompe (o glicogenosi di tipo 2) appartiene a un gruppo di malattie ereditarie caratterizzate dall'accumulo di glicogeno all'interno delle cellule. È dovuta a mutazioni del gene GAA e si trasmette con modalità autosomica recessiva: significa che i genitori sono portatori sani della mutazione (e spesso non sanno di averla), mentre ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato. Le manifestazioni della malattia sono variabili, a seconda dell'età di insorgenza. Le forme infantili sono le più gravi e sono caratterizzate da cardiomiopatia e grave debolezza muscolare, possono portare alla morte nel primo anno di vita. Le forme più tardive sono in genere più lievi, ma sono comunque caratterizzate da un indebolimento muscolare progressivo che può portare all'incapacità di camminare e all'insufficienza respiratoria. Dal 2000 è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva, con iniezione periodica dell'enzima prodotto per via ricombinante (una volta ogni una o due settimane, per diverse ore). Questa terapia, molto efficace nei confronti dei danni al cuore e nel ripristino della funzione muscolare in alcuni pazienti, ha mostrato di avere anche dei limiti. Ricercatori dell'Istituto Telethon di Napoli studiano da anni questa malattia e nella primavera del 2009 hanno dimostrato nel modello animale come particolari farmaci chiamati 'chaperone' siano in grado di migliorare notevolmente l'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva. Alla luce di questo risultato, Telethon, nell'ambito del Bando Uildm 2009, ha deciso di sostenere la sperimentazione clinica su alcuni piccoli pazienti per verificare se la terapia 'combinata' sia effettivamente più efficace anche sull'uomo. Questo modello terapeutico potrà essere esteso ad altre malattie da accumulo lisosomiale, contro le quali la terapia enzimatica attualmente disponibile ha un'efficacia limitata.

*Giancarlo Parenti, Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Napoli
Generoso Andria, Seconda Università di Napoli*

Avviato il primo trial clinico di terapia genica per la leucodistrofia metacromatica e per la sindrome di Wiskott-Aldrich

Forti dei risultati già ottenuti in laboratorio nella fase preclinica, i ricercatori proveranno a correggere i difetti genetici responsabili di queste gravi patologie utilizzando una procedura analoga a quella che ha reso possibile guarire 14 bambini affetti da Ada-Scid, una forma di immunodeficienza ereditaria. Il procedimento consiste nel prelevare dal midollo osseo di bambini malati le cellule staminali ematopoietiche e inserirvi la versione normale del gene. Una volta corrette, le cellule staminali saranno restituite al paziente e, attraverso un vettore virale, potranno fornire la proteina mancante alle altre cellule dell'organismo. La novità è nel tipo di vettore utilizzato, che deriva dal virus dell'Aids: modificato rispetto all'originale e incapace di dare origine a qualsiasi tipo di patologia, ma caratterizzato da una grande capacità di penetrare nelle cellule e di trasferire il materiale genetico che trasporta. La leucodistrofia metacromatica è una grave malattia genetica che colpisce il sistema nervoso centrale e periferico, nella forma più grave è invalidante e mortale in pochissimi anni dal momento del suo esordio. Nei bambini affetti da leucodistrofia metacromatica si assiste a un progressivo e inesorabile deterioramento delle funzioni del sistema nervoso centrale e periferico già entro i primi anni di vita. È causata da un difetto del gene che è responsabile della produzione di un enzima, l'arilsulfatasi A, il quale evita l'accumulo di particolari grassi, gli sfingolipidi, nelle cellule nervose. La sindrome di Wiskott-Aldrich è una rara immunodeficienza dovuta a difetti in una proteina che fa parte dello scheletro delle cellule del sangue ed è importante per il loro movimento e funzionamento. In sua assenza il sistema immunitario funziona male, il numero di piastrine si riduce notevolmente mentre cresce la suscettibilità a tumori e malattie autoimmuni. L'unica terapia risolutiva è, attualmente, il trapianto di midollo osseo, che però si può effettuare soltanto in presenza di un donatore compatibile.

*Luigi Naldini, Alessandra Biffi, Maria Sessa,
Alessandro Aiuti, Istituto San Raffaele-Telethon
per la Terapia Genica (Hsr-Tiget)*

Gradino 4

approcci terapeutici in vivo

Beta talassemia, ad un passo dalla terapia genica

Una tappa essenziale in vista della futura sperimentazione sull'uomo. La ricerca ha dimostrato, su cellule di pazienti talassemici, l'efficacia e la sicurezza di un nuovo vettore virale. Grazie a questa speciale 'navetta molecolare' è stato possibile trasferire nelle cellule malate il gene sano della emoglobina, la proteina responsabile del trasporto dell'ossigeno attraverso il sangue, che non viene prodotta negli organismi malati. Detta anche morbo di Cooley, la beta talassemia è la forma più grave della talassemia, particolarmente diffusa nei Paesi del Mediterraneo, in Italia i malati sono 7000. Si manifesta già nel primo anno di vita con una gravissima anemia, ingrossamento della milza e forte rallentamento nella crescita. Attualmente il trattamento costringe i malati a sottoporsi a trasfusioni per tutta la vita oppure ad affrontare il trapianto del midollo osseo che rappresenta un'alternativa solo per il 25% dei pazienti.

Publicato su: Embo Molecular Medicine, luglio 2010

Giuliana Ferrari, Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica di Milano

Gradino 3

approcci terapeutici in vitro

Un trucco molecolare per combattere l'atrofia muscolare spinale

L'atrofia muscolare spinale (Sma) è una malattia degenerativa dei muscoli di origine genetica. Di questa malattia esistono tre forme, la prima, gravissima, rappresenta la prima causa genetica di morte nei bambini. È dovuta ad un difetto nel gene SMN1 che determina l'assenza di una proteina fondamentale per la sopravvivenza dei motoneuroni, le cellule nervose che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. Data l'importanza fondamentale di questo processo, nel genoma umano esiste un gene supplente, quasi identico, ma più instabile, ribattezzato SMN2. La gravità e la velocità con cui la malattia progredisce dipendono dal numero di questi geni supplenti presenti nel patrimonio genetico del paziente, nella forma più grave, quella di tipo 1, ne esiste un'unica copia, mentre nelle forme di tipo 2 e 3 ce ne sono di più. Il gruppo di ricerca sta provando a rendere più stabile il gene supplente già presente nell'organismo, piuttosto che fornire una copia corretta del gene mancante. Quello che rende la proteina SMN2 instabile è la mancanza di una porzione dell'informazione che risiede nel gene, che viene rimossa durante una tappa fondamentale della sua produzione, chiamata splicing. Studiando i dettagli molecolari dello splicing, è stata individuata come parte attiva, una proteina chiamata Sam68. Fornendo alle cellule dei malati di Sma, tramite un vettore virale, una proteina antagonista, si è riusciti a impedire alla Sam68 di avviare lo splicing consentendo la produzione di quantità sufficienti di proteina SMN2 in versione completa e stabile. I risultati ottenuti sono molto incoraggianti e consentono di passare alla sperimentazione di questa strategia nel modello animale.

Publicato su: Embo Journal, febbraio 2010

Claudio Sette, Università Tor Vergata di Roma, Irccs Fondazione Santa Lucia



Gradino 2

studi dei meccanismi

Migliorare i sintomi di diverse malattie genetiche e neurodegenerative, comprese Alzheimer e Parkinson, grazie ai meccanismi con cui le cellule si ripuliscono da molecole tossiche

La 'pulizia cellulare' svolge un ruolo molto importante nelle malattie degenerative, nelle malattie di origine genetica, come quelle da accumulo lisosomiale, la corea di Huntington e le distrofie muscolari, nonché in numerose forme di tumore. Patologie molto diverse, ma accomunate dal fatto che materiali cellulari danneggiati si accumulano progressivamente danneggiando i tessuti. Lo studio effettuato ha consentito di individuare il meccanismo che dà il via alla pulizia cellulare -autofagia- e che coinvolge AMBRA1 il gene scoperto dalla stessa équipe di ricercatori 3 anni fa, considerato l'artefice del processo, e la cui mutazione causa il mancato sviluppo del sistema nervoso e la morte embrionale. Riuscire a regolare farmacologicamente i processi di autofagia potrebbe consentire di attuare in un prossimo futuro una efficace strategia terapeutica contro tutte le malattie neurodegenerative, sicura e di grande prospettiva applicativa.

*Publicato su: Journal of Cell Biology, ottobre 2010
Francesco Cecconi, Irccs Fondazione
Santa Lucia e Università Tor Vergata di Roma*



Gradino 1

identificazione dei difetti genetici

Per la prima volta al mondo identificate la basi genetiche di una nuova forma di atassia, la SCA28

L'atassia prende il nome dal termine greco che significa disordine e indica un disturbo della coordinazione dei movimenti che spesso si associa a incontinenza, difficoltà di deglutizione e movimenti involontari di arti, tronco, testa, occhi. Può avere un'origine genetica e in questi casi si parla di atassie ereditarie. In Italia si stima che le persone affette da questa malattia ad effetto progressivo siano circa 5000. Le atassie ereditarie si manifestano essenzialmente con gli stessi sintomi, ma sono molto eterogenee per quanto riguarda il difetto genetico responsabile. La SCA 28 è una nuova forma della patologia, diagnosticata per la prima volta al mondo in una famiglia italiana. Si trasmette con modalità autosomica dominante, basta cioè ereditare una copia alterata del gene da uno soltanto dei genitori, affetto a sua volta, per manifestare la malattia. I ricercatori sono riusciti, studiando il Dna di alcuni pazienti, a localizzare il gene e a definire le alterazioni responsabili della malattia. Il gene in questione si chiama AFG3L2 e contiene le informazioni per produrre una proteina coinvolta nel metabolismo dei mitocondri, le centrali energetiche delle nostre cellule. Questa proteina lavora in stretta associazione con un'altra proteina, la paraplegina, che se è alterata, causa un'altra malattia neurodegenerativa di origine genetica, la paraplegia spastica ereditaria. Il prossimo passo dei ricercatori sarà quello di approfondire le conoscenze sul meccanismo della SCA28 e capire se possa essere inserita nella ricerca delle malattie mitocondriali.

*Publicato su: Nature Genetics, marzo 2010
Franco Taroni, Istituto neurologico
'Carlo Besta' di Milano
Marco Muzi-Falconi, Università di Milano*

La valutazione dei progetti

Peer-review, una scelta di merito

Al fine di sostenere soltanto ricerca eccellente e coerente con la propria missione, Telethon adotta un rigoroso processo di valutazione noto come peer-review - letteralmente 'revisione da parte dei pari' - del quale si avvalgono tutte le principali agenzie mondiali di finanziamento alla ricerca.

GLI ELEMENTI FONDAMENTALI DEL PEER-REVIEW

Il processo di valutazione adottato da Telethon ha come modello di riferimento il sistema in uso presso i National Institutes of Health (Nih), l'Agenzia Federale di Ricerca Biomedica degli Stati Uniti.

Il modello di Telethon poggia sui seguenti elementi:

- i Research Program Manager;
- la Commissione Medico-Scientifica (con il supporto di revisori esterni);
- la sessione di valutazione plenaria.

I RESEARCH PROGRAM MANAGER

Al 30 giugno 2010, sono 7 i Research Program Manager stabilmente arruolati da Telethon presso la direzione scientifica. Sono figure professionali con una solida esperienza nella ricerca biomedica. Si occupano di gestire il processo di valutazione dei progetti, nonché di salvaguardarne i principi fondamentali di efficienza, terzietà (garantendo la separazione tra chi valuta e chi è valutato a beneficio di entrambi) e trasparenza, senza mai entrare nel merito della valutazione, svolgendo le seguenti attività:

- verifica dei progetti presentati;
- loro assegnazione ai revisori più competenti (selezionati tra i membri della Commissione Medico-Scientifica interna e i revisori esterni);
- organizzazione delle sessioni di valutazione.

LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

La Commissione Medico-Scientifica rappresenta il principale attore delle attività valutative di Telethon, perché esprime un parere vincolante per l'assegnazione dei fondi (art. 2 dello statuto del Comitato Telethon).

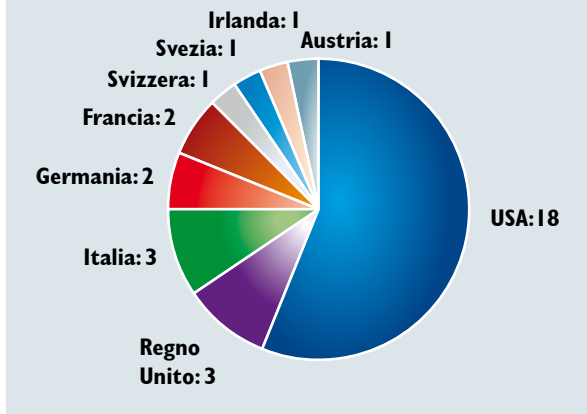
Per questo Telethon si è sempre impegnato affinché la Commissione rispetti le seguenti caratteristiche:

- competenza tecnica sugli oggetti della valutazione;
- indipendenza di giudizio.

Al 30 giugno 2010 la Commissione è composta da 32 scienziati di fama internazionale (Figura 5). Le presenze italiane sono volutamente ridotte per limitare possibili conflitti di interesse (soltanto 3 commissari italiani su 5 lavorano in Italia). Ciascun membro della Commissione resta in carica per quattro anni.

Per la valutazione delle proposte, la Commissione Medico-Scientifica si avvale anche del giudizio di revisori esterni e indipendenti, competenti sull'argomento del progetto in esame. Scelti tra i migliori esperti al mondo, i revisori sono scienziati stranieri o italiani che lavorano all'estero, privi di evidenti conflitti di interesse rispetto al progetto da esaminare. Il giudizio sul merito scientifico tiene conto di criteri come

Figura 5: composizione della Commissione Medico-Scientifica per paese di provenienza (al 30 giugno 2010)



l'originalità e la fattibilità del progetto, l'adeguatezza della richiesta di finanziamento rispetto agli obiettivi proposti. Il processo di peer- review adottato da Telethon prevede che ciascun progetto proposto venga assegnato a tre membri della Commissione Medico-Scientifica e ad almeno due revisori esterni prima della discussione plenaria.

LA DISCUSSIONE PLENARIA

La decisione finale sul finanziamento dei progetti avviene in una riunione plenaria della Commissione Medico-Scientifica, durante la quale le valutazioni dei membri della commissione e dei revisori esterni vengono discusse approfonditamente prima di giungere alla votazione di ciascun progetto.

Le finalità della discussione tra esperti sono principalmente due:

- garantire a ciascun progetto una discussione approfondita, anche nel confronto con tutti gli altri progetti in gara;
- ridurre al minimo il rischio di un errore nella valutazione, poiché il giudizio di ogni scienziato è sottoposto alla valutazione degli altri illustri colleghi e, in caso di posizioni contrapposte, permette di giungere ad un consenso "ragionato" sulla bontà della decisione finale.

I BANDI E I CRITERI DI SELEZIONE DEI PROGETTI

Le chiamate a presentare le richieste di finanziamento devono contenere tutte le informazioni necessarie e sufficienti per la richiesta e relative all'iter che il progetto presentato dovrà affrontare, con la certezza che le regole non saranno cambiate in corso d'opera.

A partire dal bando di gennaio 2006, al voto sul merito scientifico si affiancano altre due valutazioni riguardanti, rispettivamente, la rilevanza (cioè l'attinenza del progetto rispetto agli obiettivi di Telethon) e la prossimità alla cura (cioè lo stadio in cui il progetto si situa lungo la scala della ricerca). Questi due criteri aggiuntivi incidono sulla valutazione finale in percentuale minoritaria rispetto al voto sul merito scientifico,

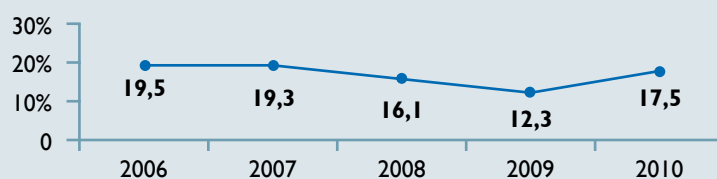
che rimane perciò il parametro fondamentale per l'assegnazione dei fondi; tuttavia, a parità di merito scientifico, essi hanno lo scopo di premiare i progetti che dimostrano di essere maggiormente in linea con gli obiettivi di Telethon e più vicini alla cura.

La Commissione Medico-Scientifica stabilisce una graduatoria dei progetti di ricerca in base ai voti espressi. Il Consiglio di Amministrazione delibera quindi il finanziamento dei progetti seguendo la graduatoria, fino ad esaurimento dei fondi allocati per il bando. In media il 20% è considerata una soglia ottimale di selezione dell'eccellenza. Nell'ultimo anno questa soglia si



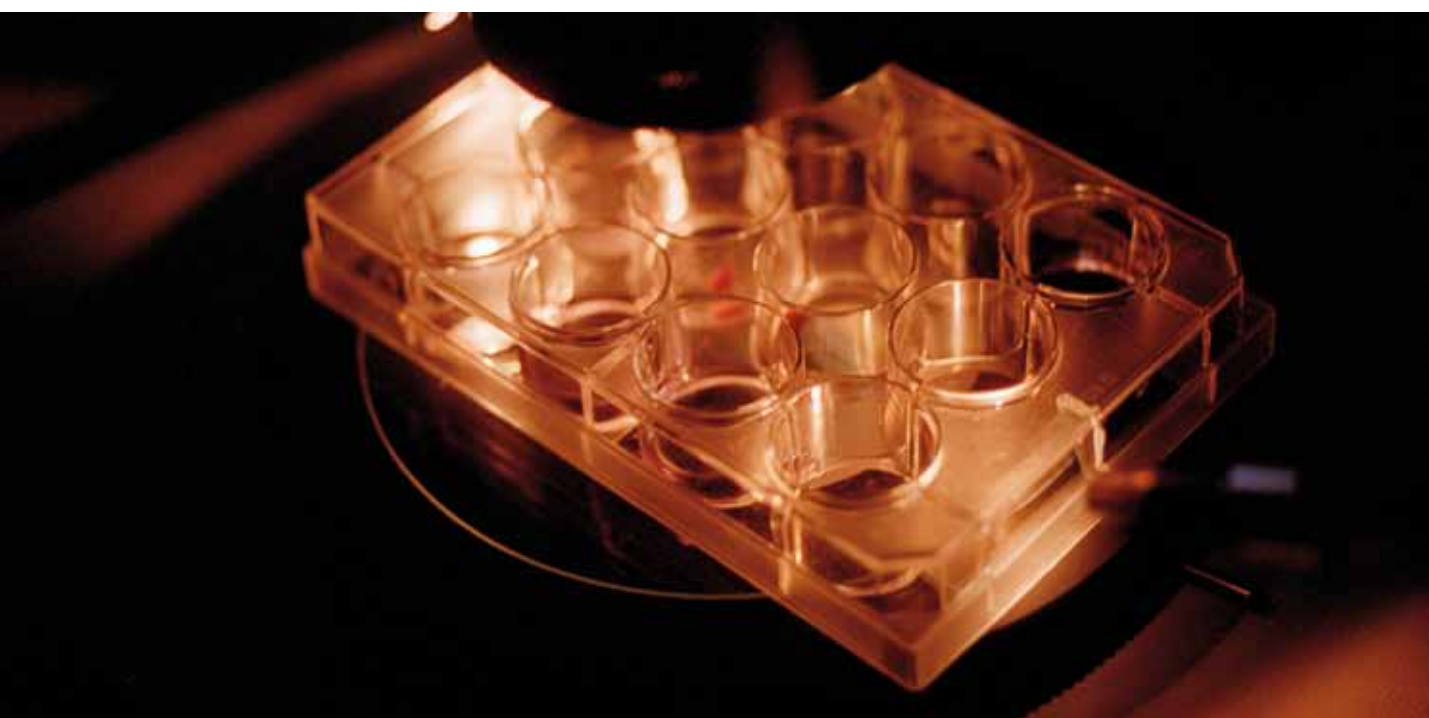
è attestata al 17,5% (40 progetti su 229) risalendo significativamente rispetto all'anno precedente (12,3% nel 2009) quando, a causa della minore disponibilità di fondi allocati per il bando, furono esclusi dal finanziamento l'87,7% dei progetti presentati. I dati degli ultimi tre anni dimostrano la necessità da parte di Telethon di disporre di maggiori fondi per non perdere l'opportunità di finanziare il maggior numero di progetti meritevoli nell'ambito di un processo di revisione comunque molto selettivo.

Figura 6: percentuale di selezione dei progetti negli ultimi 5 anni (rispetto ai progetti validi ricevuti)



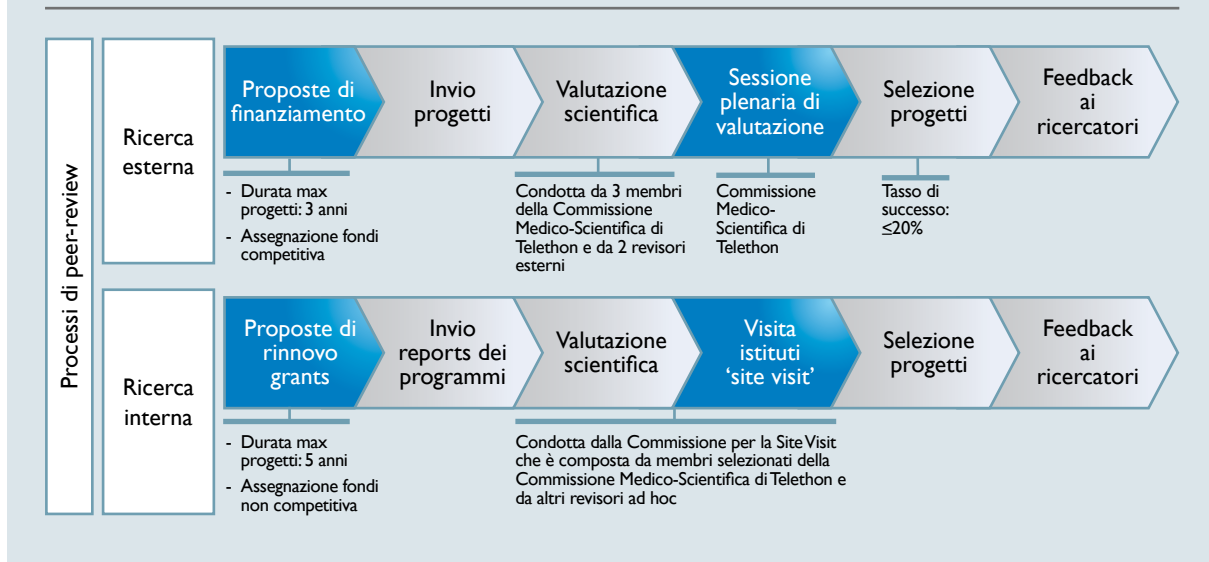
L'ESITO DELLA VALUTAZIONE

Per ogni progetto sottoposto a revisione, la direzione scientifica di Telethon stila un documento che riassume in maniera chiara e dettagliata il processo di selezione svolto e comprende i commenti scritti dei revisori e il riassunto della discussione. Si tratta di uno strumento importante perché, oltre a testimoniare la trasparenza del sistema, costituisce un rilevante riscontro per il ricercatore che ha presentato la domanda. I commenti contenuti nelle valutazioni sono nella maggior parte dei casi elementi costruttivi e contribuiscono alla messa a punto di progetti migliori in futuro.



IL PROCESSO DI REVISIONE DEL PEER-REVIEW

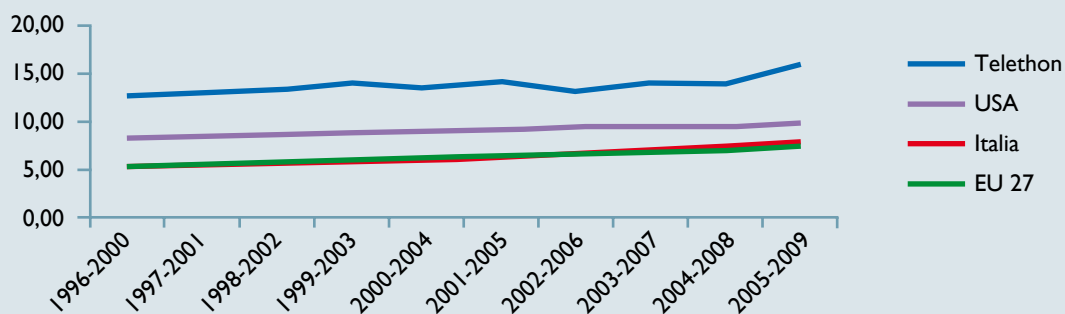
Figura 7: schema descrittivo del processo di peer-review adottato da Telethon



CITATION INDEX, IL RICONOSCIMENTO DELLA QUALITÀ SCIENTIFICA

Un indicatore universalmente riconosciuto che dimostra la qualità della ricerca finanziata è il 'citation index' ovvero il numero medio di citazioni ottenute da un singolo articolo nella letteratura scientifica, presumendo che al numero delle citazioni corrisponda il grado di interesse da parte della comunità di ricerca e quindi la ricaduta del risultato sulla stessa. Telethon affida il calcolo del 'citation index' a Thomson Reuters, un'agenzia internazionale di analisi, specializzata nella misurazione degli indici bibliometrici. I risultati espressi nel grafico seguente dimostrano che il numero medio di citazioni per articolo delle pubblicazioni scientifiche scaturite dai finanziamenti Telethon è maggiore rispetto alla media italiana, europea e perfino statunitense e ciò si deve in gran parte al sistema di selezione dei progetti adottato da Telethon.

Figura 8: confronto del numero medio di citazioni per lavoro delle pubblicazioni Telethon rispetto alle medie italiana, europea e statunitense sulle riviste scientifiche biomediche



Fonte: Thomson Reuters

I numeri di Telethon: 20 anni di ricerca

TOTALE FINANZIAMENTI ALLA RICERCA

**Numero
progetti**

**Totale
Fondi**

2261

323.799.264

DETTAGLIO RICERCA ESTERNA

**Numero
progetti**

**Totale
Fondi**

2038

205.560.328

Suddivisione per tipologia di Finanziamento

Progetti di Ricerca

1706

187.640.452

Borse di Studio

246

10.066.882

Servizi alla Ricerca

86

7.852.994

DETTAGLIO RICERCA INTERNA

**Numero
progetti**

**Totale
Fondi**

223

118.238.935

Suddivisione per Istituti Telethon

Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina)

85

45.134.181

Hsr-Tiget (Istituto San Raffaele - Telethon per la Terapia Genica)

57

35.985.588

Dti (Istituto Telethon Dulbecco)

68

30.919.170

Tecnothon (Laboratorio di sviluppo ausili tecnologici)

13

6.199.996

TOTALE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

7393

TOTALE MALATTIE FINANZIATE

454

RICERCATORI

Totale dei Ricercatori finanziati (Responsabili di progetto)

1421

di cui:

non facenti parte di Istituti di Telethon

1343

facenti parte di Istituti di Telethon

78

% uomini

63

% donne

37

I finanziamenti alla ricerca

Il migliore investimento per il futuro

Il portafoglio di ricerca Telethon prevede il finanziamento:

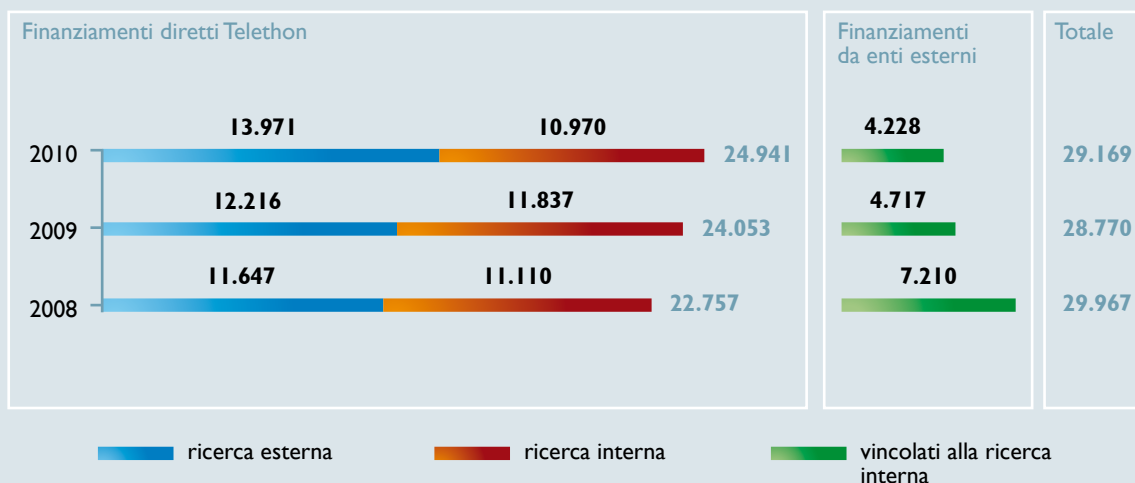
- **alla ricerca biomedica esterna** attraverso bandi competitivi ai quali possono partecipare ricercatori che operano in istituti pubblici e non profit in Italia e riguarda unicamente i costi vivi di ricerca;
- **alla ricerca biomedica interna** operata da Telethon attraverso i propri istituti (Tigem, Hsr-Tiget e Dti). Il finanziamento riguarda le spese vive di ricerca e, in alcuni casi, salari e spese strutturali. A differenza della ricerca esterna e del Dti, il finanziamento agli istituti Tigem e Hsr-Tiget non avviene attraverso bandi competitivi, ma è comunque soggetto a un stringente processo di peer-review (Figura 7, p. 31). Gli istituti di ricerca ricevono importanti contributi anche da parte di enti esterni dedicati espressamente al finanziamento di progetti di ricerca biomedica; tali fondi entrano in bilancio in quanto gestiti dalla Fondazione Telethon.

Accanto agli istituti di ricerca biomedica, la Fondazione Telethon finanzia e gestisce anche un proprio laboratorio di ricerca tecnologica, il Tecnothon, che si propone di favorire l'autonomia delle persone con disabilità attraverso lo studio, lo sviluppo e l'implementazione di progetti di ausili tecnologici per l'handicap.

Nell'esercizio 2009-2010 l'impiego di fondi in ricerca è stato di 29.661.487 Euro, 29.169.873 per la ricerca biomedica e 491.614 per la ricerca tecnologica.

Osservando l'andamento del finanziamento Telethon alla ricerca biomedica, ossia le risorse che Telethon assegna direttamente ai progetti di ricerca esterna e interna, si evidenzia un aumento complessivo di risorse nel triennio pari al 5% annuo dovuto all'incremento costante del finanziamento alla ricerca esterna (+9,5%) in parte mitigato dalla leggera flessione del finanziamento alla ricerca interna (-0,6%). La figura 9 evidenzia

Fig. 9: L'andamento dei finanziamenti totali alla ricerca biomedica nell'ultimo triennio: finanziamenti diretti e contributi da enti esterni (in migliaia di Euro)



inoltre una riduzione dei contributi agli istituti Telethon da parte degli enti finanziatori esterni (Ministero dell'Università e della Ricerca, fondazioni di origine bancaria, Commissione Europea, ecc.), probabilmente a causa della crisi economica che ha ridotto progressivamente la loro disponibilità di risorse. Dal 2008 al 2010 questi contributi sono infatti diminuiti a un tasso medio annuo del 23% circa determinando una flessione dell'1.3% sull'andamento dei finanziamenti complessivi alla ricerca biomedica nell'ultimo triennio.

LA RICERCA ESTERNA

Il finanziamento Telethon alla ricerca esterna nel 2009-2010 ha riguardato molteplici iniziative:

Progetti di ricerca

Dal 1991 il principale bando di ricerca ha consentito alla Fondazione Telethon di coinvolgere i migliori scienziati italiani nello studio e nella cura di malattie rarissime, permettendo alla ricerca Telethon di raggiungere la leadership mondiale nella terapia genica. Il bando è dedicato a ricercatori che operano in istituti pubblici e non profit in Italia e prevede il finanziamento dei costi vivi di ricerca. Nel 2010, dei 229 progetti validi presentati, 40 sono stati valutati positivamente, per un importo complessivo di 10.715.000 Euro.

Program project

Per sfruttare il potenziale terapeutico della ricerca di base e promuovere la sperimentazione clinica dei progetti più promettenti, nel maggio 2009 Telethon ha aperto un nuovo bando dedicato al finanziamento di Program Project, programmi di ricerca svolti grazie all'azione sinergica e complementare di diversi gruppi di ricerca (da un minimo di 3 a un massimo di 6). Il bando prevede che le domande di finanziamento presentate abbiano una chiara componente di ricerca translazionale, ossia si collochino nel campo della ricerca clinica o pre-clinica avanzata. Nel 2010, dei 19 gruppi che hanno presentato un programma, 3 hanno ottenuto un finanziamento per un importo complessivo, nel primo anno, di 1.112.700 Euro.

Progetti Telethon-Uildm

Dal 2001, Telethon e Uildm hanno deciso di dedicare i fondi raccolti dai volontari Uildm durante la maratona Telethon ad un bando speciale per progetti di ricerca clinica che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita dei malati neuromuscolari. Al bando sono ammessi esclusivamente studi clinici mirati alla prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie neuromuscolari. Sono stati valutati 14 progetti, 4 dei quali sono stati ammessi al finanziamento per un totale di 790.600 Euro.

Network delle Biobanche e servizi alla ricerca

Le biobanche sono strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche, rendendoli disponibili alla comunità scientifica. Nel 2007, Telethon ha promosso la realizzazione di una rete di biobanche, e oggi sul sito www.biobanknetwork.org è possibile effettuare la consultazione approfondita di tutte le banche genetiche facenti parte della rete Telethon. Nel 2009-2010 il finanziamento relativo al terzo anno del network di biobanche è stato di 418.040 Euro. Telethon ha inoltre assegnato 218.000 Euro al bando relativo ai servizi alla ricerca, dedicato al finanziamento delle cosiddette facility, le infrastrutture create per mettere a disposizione della comunità scientifica servizi, tecnologie e tecniche di analisi particolari.

Open Access

È il progetto nato grazie all'accordo siglato nel marzo del 2010 con UK PubMed Central (UKPMC), l'archivio digitale ad accesso gratuito fondato nel 2007 da otto enti non profit inglesi che finanziano ricerca scientifica, tra cui la Wellcome Trust. Finalizzato a rendere disponibili, liberamente e in versione completa, tutte le pubblicazioni scientifiche scaturite dai progetti di ricerca finanziati, contiene già quasi 2 milioni di articoli scientifici e ha l'obiettivo di diventare la principale fonte di informazione per la comunità medico-scientifica dell'intera Europa. Telethon è una delle prime organizzazioni non profit europee che ha aderito all'iniziativa ed

è l'unica italiana. Tutti i ricercatori Telethon saranno d'ora in poi invitati a depositare copia delle pubblicazioni scientifiche frutto dei loro progetti nell'archivio e a favorire questo grande progetto di condivisione. Per realizzare questa iniziativa Telethon ha deliberato un finanziamento per il primo anno di 123.000 Euro.

Altri progetti

Nel corso dell'anno Telethon ha finanziato inoltre tre importanti iniziative che hanno come obiettivo la creazione di una rete di alleanze con l'obiettivo di far crescere la sensibilità, l'attenzione e la cooperazione sul tema della ricerca e della cura sulle malattie genetiche:

Arisla (Agenzia di Ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica) si propone di offrire ai malati di Sla concrete speranze di cura e di migliore qualità di vita. Nell'esercizio 2009-2010, Telethon ha conferito a questa iniziativa 400 mila Euro. Per maggiori informazioni si veda il box a p. 14.

Fondazione Serena, è l'ente che gestisce il Centro Clinico Nemo, un centro multispecialistico dedicato esclusivamente a chi è affetto da patologie neuromuscolari. La Fondazione Telethon ha sostenuto quest'anno la Fondazione Serena con un finanziamento di 100.000 Euro (per maggiori informazioni si veda il box a p. 14).

Fondazione Bio.For.Me (Fondazione Biology for Medicine) con sede a Napoli, è un'iniziativa nata nel luglio 2007, dalla collaborazione tra la Regione Campania, il Consiglio Nazionale delle Ricerche e la Fondazione Telethon, con la finalità di offrire sostegno alla ricerca scientifica e tecnologica, sviluppare nuove terapie e favorire la sperimentazione, promuovere l'alta formazione nel campo della ricerca scientifica e lo sviluppo economico e industriale. Ognuno dei promotori ha conferito un importo iniziale di 150 mila Euro a cui Telethon ha aggiunto 93.738 Euro nel 2010.

LA RICERCA INTERNA

Il finanziamento agli istituti interni di ricerca biomedica, nel 2009-2010 è stato complessivamente di 15.198.795 Euro, suddiviso tra le delibere del Comitato, gli oneri gestionali della Fondazione e i contributi ricevuti da enti esterni.

Figura 10: prospetto riepilogativo dei fondi alla ricerca biomedica interna per ogni singolo istituto, in Euro (2009-2010)

Istituto	Importi deliberati dal Comitato	Oneri gestionali sostenuti dalla Fondazione	Contributi da enti esterni	Finanziamento complessivo
Tigem	3.060.572	1.056.636	3.566.495	7.683.703
Hsr-Tiget	3.471.836	1.314.288	*	4.786.124
Dti	2.016.600	50.500	661.868	2.728.968
	8.549.008	2.421.424	4.228.363	15.198.795

* I contributi di enti esterni all'Hsr-Tiget non entrano nel bilancio di Telethon, ma sono direttamente gestiti dalla Fondazione San Raffaele

Gli istituti Telethon

Centri di eccellenza riconosciuti nel mondo

TIGEM (ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA)

Svolge un ruolo di primo piano nella ricerca sulle malattie metaboliche e dell'occhio e attualmente è impegnato con successo nello studio delle malattie dovute all'accumulo di sostanze tossiche all'interno delle cellule.



Il Tigem, sotto la direzione scientifica di Andrea Ballabio, è un centro di riferimento a livello internazionale nel campo della genetica, fondato nel luglio del 1994 a Milano e dal 2000 operativo a Napoli. La sua sede occupa un intero edificio all'interno dell'Area della Ricerca Napoli I del Cnr, per un totale di circa 2.000 metri quadri. Il Tigem ha potuto sviluppare negli anni importanti sinergie scientifiche con l'Istituto di Genetica e Biofisica del Cnr, vari istituti dell'Università Federico II e della Seconda Università di Napoli e l'Azienda Ospedaliera Vincenzo Cardarelli.

Nell'istituto lavorano 161 persone tra ricercatori, borsisti, studenti, ospiti, personale tecnico e amministrativo. Attualmente 11 gruppi di ricerca indipendenti sono impegnati su 5 diversi filoni di studio: disturbi dello sviluppo, malattie oculari ereditarie, errori congeniti del metabolismo, genomica funzionale, biologia sistematica.



L'istituto è anche attivamente impegnato nell'alta formazione e ospita dottorandi ai Corsi di Genetica Medica della Seconda Università e di Genetica della Facoltà di Scienze Biologiche dell'Università di Napoli, nonché due corsi di dottorato internazionali (Scuola Europea di Medicina Molecolare e Dottorato in Genetica Umana in convenzione con la British Open University).

Il finanziamento all'istituto viene rinnovato ogni 5 anni dopo un rigoroso processo di revisione: ogni singolo ricercatore dell'istituto presenta i suoi progetti e un comitato di esperti appartenenti alla commissione medico-scientifica visita i laboratori verificando direttamente il lavoro dei vari gruppi. Solo i progetti che superano questo rigoroso giudizio, hanno accesso ai finanziamenti che coprono i costi strutturali e quelli relativi ai servizi e ai laboratori comuni (microscopia, colture cellulari, bioinformatica ecc.). L'ultima valutazione è avvenuta a marzo 2006 e riguarda il periodo da luglio 2006 a giugno 2011.

Nel corso del presente esercizio è stata deliberata la quarta e penultima annualità pari a 3.060.572 Euro (relativa al periodo luglio 2009 - giugno 2010). Il Tigem ha anche utilizzato fondi vincolati esterni, pari a 3.566.495 Euro, per la copertura dei propri oneri di funzionamento e fondi vincolati interni, pari a 1.056.636 Euro, per consentire a un gruppo di esperti nel campo della biologia cellulare, entrato in ruolo nel 2008, di sviluppare ulteriormente la ricerca già svolta all'interno dell'Istituto.

HSR-TIGET (ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON DI TERAPIA GENICA)

È riconosciuto come centro di eccellenza mondiale nel suo campo. A ricercatori dell'Hsr-Tiget si deve lo sviluppo di una terapia che ha permesso, per la prima volta al mondo, di curare definitivamente l'Ada-Scid, una grave immunodeficienza congenita.



L'Hsr-Tiget è nato dalla collaborazione tra la Fondazione Telethon e la Fondazione San Raffaele del Monte Tabor. È situato all'interno del Dipartimento di Biotecnologie dell'istituto scientifico San Raffaele di Milano. La sua vicinanza con la struttura ospedaliera consente di sviluppare la ricerca integrata tra laboratorio e sperimentazione clinica che si è dimostrata particolarmente efficace nel raggiungimento dei risultati terapeutici.

L'istituto è diretto da Luigi Naldini e rappresenta il più grande investimento di Telethon in uno dei campi più promettenti nella lotta alle malattie genetiche, quello della terapia genica. Questo ambito di ricerca mira alla cura attraverso l'immissione, nelle cellule dei pazienti affetti da malattie genetiche, di geni "sani" in grado di sopperire al funzionamento di quelli difettosi. I geni terapeutici vengono trasferiti nelle cellule dei pazienti attraverso vettori genetici, in genere ricavati da virus resi innocui. Attualmente i ricercatori sono impegnati in progetti d'avanguardia che riguardano lo studio e la messa a punto di vettori, detti lentivirali, che risultano particolarmente efficienti e versatili nella cura delle malattie genetiche e aprono orizzonti di applicazione anche verso malattie statisticamente più frequenti.

L'Hsr-Tiget è composto da due unità. La prima, attiva dal 1995, è dedicata ai progetti di ricerca preclinica per la terapia genica di malattie ereditarie. L'altra, l'Unità di Ricerca Clinica (Cru), nata nel 2000, ha l'obiettivo di effettuare studi clinici per testare l'efficacia e la sicurezza dei protocolli terapeutici messi a punto all'Hsr-Tiget. Ed è proprio qui che è stato raggiunto il più importante successo al mondo della terapia genica: a partire dal 2000 infatti, sono stati curati in maniera definitiva 14 bambini affetti da Ada-Scid. Ad oggi, questo successo terapeutico rappresenta la più convincente dimostrazione dell'efficacia e sicurezza della terapia genica condotta con cellule staminali ematopoietiche.



A fronte dei risultati ottenuti, nell'aprile del 2010 l'Istituto superiore di sanità ha autorizzato l'avvio presso l'Hsr-Tiget di altri due trial clinici per sperimentare la sicurezza e l'efficacia della terapia genica nei confronti di altre due malattie genetiche molto invalidanti: la leucodistrofia metacromatica, malattia neurodegenerativa, e la sindrome di Wiskott-Aldrich, rara immunodeficienza.

Il personale dell'istituto Hsr-Tiget è composto da 120 unità tra ricercatori, tecnici, personale clinico e amministrativo. Presso l'Hsr-Tiget si svolgono anche corsi di dottorato e tirocini formativi. Dalla sua nascita, anche l'istituto Hsr-Tiget ottiene i finanziamenti secondo la procedura di revisione descritta per il Tigem. L'ultima valutazione dell'Hsr-Tiget è avvenuta a novembre 2005 per il periodo 2006-2010. Nel corso dell'esercizio Telethon ha deliberato, per il periodo gennaio-dicembre 2010, un finanziamento all'istituto di 3.399.236 Euro sia per i progetti di ricerca (2.208.771 Euro) sia per l'Unità di Ricerca Clinica (1.190.465 Euro). A questi finanziamenti si deve sommare lo stanziamento di 72.600 Euro per il primo anno a favore del direttore dell'istituto Luigi Naldini, che ha partecipato con successo al bando Program Project (p. 34).

La Fondazione Telethon ha inoltre sostenuto costi per la gestione dell'istituto pari a 1.314.288 Euro, relativi allo sviluppo di vettori lentivirali per la terapia genica della Sindrome di Wiscott-Aldrich e la Leucodistrofia Metacromatica, secondo lo standard Gmp (Good Manufacturing Practices), uno standard necessario per le applicazioni in ambito clinico.

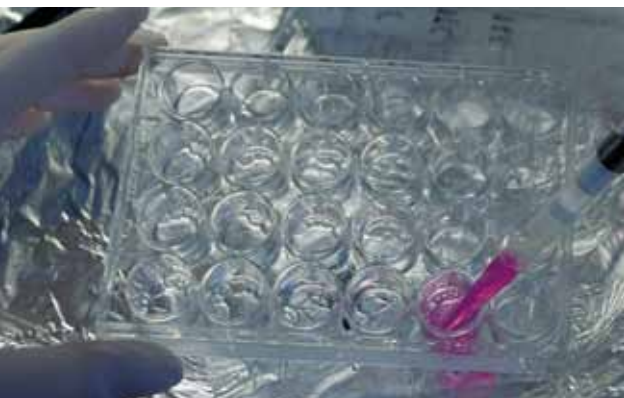
DTI (ISTITUTO TELETHON DULBECCO)

Creato con lo scopo di permettere a promettenti giovani ricercatori di poter svolgere la propria carriera nel nostro Paese, in modo indipendente.



L'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) è un istituto virtuale creato nel 1999 dalla Fondazione Telethon per fornire a un gruppo selezionato di ricercatori la possibilità di una carriera indipendente. Questo programma è intitolato al premio Nobel per la medicina Renato Dulbecco, che nel 1999 decise di devolvere a Telethon il compenso ricevuto per la partecipazione al Festival di Sanremo, ponendo le basi per questa importante iniziativa. L'obiettivo dell'istituto è la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare (tra cui, per esempio, la distrofia muscolare, l'atrofia ottica, il rene policistico) e ha come caratteristica portante l'altissimo livello di professionalità e di competenza dei ricercatori.

Attraverso un bando annuale, Telethon seleziona giovani e brillanti scienziati, assegnando loro uno stipendio per 5 anni e fondi per l'attività di ricerca da svolgere nell'istituto che lo scienziato stesso ha scelto. Dopo il primo quinquennio la conferma della posizione avviene nuovamente a seguito di un rigoroso processo di revisione. Ad oggi il Dti ha costituito gruppi di lavoro di grande qualità in tutta Italia nel campo delle malattie genetiche, coinvolgendo molti altri giovani ricercatori e borsisti di ricerca, e tra loro, 15 Telethon Scientist si sono già integrati con successo negli enti di ricerca italiana.



Attualmente il Dti conta 24 laboratori: 12 a Milano, 3 a Padova, 2 a Roma e Torino, uno a Napoli, Ferrara, Pisa, Modena e Palermo. Il programma dell'istituto prevede tre livelli di carriera in funzione dell'esperienza dei candidati: assistant Telethon Scientist, Associate Telethon Scientist, Senior Telethon Scientist e oggi conta 1 senior, 14 associated e 9 assistant. La Fondazione considera i ricercatori del Dulbecco Telethon Institute come parte integrante della propria struttura di ricerca, e stipula con loro un contratto di tipo professionale. Parallelamente, gli enti ospitanti sottoscrivono una convenzione di collaborazione con la Fondazione Telethon che permette al ricercatore ospitato di condurre al meglio la propria attività di ricerca, avere i suoi spazi, il suo gruppo di ricerca e un

adeguato accesso alle infrastrutture di laboratorio. L'ente di ricerca ospitante conferisce spazi ed attrezzature di base trattenendo un *overhead* (il 10% dell'assegnazione per il progetto di ricerca) per la copertura dei costi generali di struttura.

A dicembre 2009 si è svolta la valutazione per rinnovi e promozioni di 3 Telethon Scientist: due di loro sono stati promossi al livello di Associate Telethon Scientist e uno ha ottenuto il prolungamento dell'attuale posizione di Assistant. A fronte di tali valutazioni, Telethon ha deliberato un finanziamento complessivo per il Dti di 1.620.000 Euro, a cui si devono aggiungere 50.500 Euro di oneri operativi per adeguamenti salariali già approvati nei periodi precedenti. Alcuni ricercatori del Dti hanno, inoltre, partecipato al bando del Program Project, ottenendo un finanziamento complessivo per il primo anno di 210.600 Euro. Infine Francesco Cecconi, primo dei Telethon Scientist ad aver concluso l'intero percorso all'interno del Dti, ha ottenuto un nuovo finanziamento da parte di Telethon a seguito della presentazione di un progetto, di cui è coordinatore, al bando Telethon 2010 per progetti di ricerca. L'importo assegnato è pari a 186.000 Euro.

In totale, il personale del Dti conta 112 unità, tutte remunerate dalla Fondazione Telethon. A riprova della qualità della ricerca effettuata, il Dti beneficia anche di finanziamenti da parte di enti nazionali e internazionali, che assicurano all'istituto ulteriori fondi vincolati allo svolgimento di progetti di ricerca. Nel presente esercizio il Dti ha utilizzato 661.868 Euro di fondi esterni per la copertura dei propri oneri di funzionamento.

Tecnothon e la ricerca tecnologica



Nato per sviluppare una ricerca tecnologica che favorisca l'autonomia, in tutte le attività del vivere quotidiano, delle persone con disabilità motoria. E per anticipare soluzioni innovative, in grado di stimolare dibattiti culturali, sensibilizzando sulla realtà e sulle esigenze della persona con disabilità, attraverso una progettazione che sia realmente per tutti.

Se la ricerca biomedica di Telethon si concentra sullo studio delle malattie genetiche, la ricerca tecnologica vuole aiutare le persone disabili (non solo a seguito di malattie genetiche, ma anche a causa di altre patologie) nella loro vita quotidiana. Il Tecnothon è il laboratorio dove vengono sviluppati e implementati i progetti di ausilio tecnologico per l'handicap; ha sede a Sarcedo (Vicenza) dove sono impiegate 9 persone.

Il Tecnothon progetta e realizza prototipi di ausili che possono trasformarsi in prodotti vendibili a prezzi vantaggiosi ed accessibili poiché privi del costo della ricerca. I progetti Tecnothon vengono ceduti gratuitamente a imprese che si impegnano a produrre e vendere l'ausilio a un prezzo 'etico', pattuito con la Fondazione Telethon. Tecnothon offre anche consulenza affiancando aziende, enti e istituzioni che vogliano iniziare un cammino di progettazione per tutti. Nel periodo 2009-2010, per le attività del Tecnothon, Telethon ha sostenuto costi per 473.064 Euro. Il laboratorio ha anche utilizzato un contributo esterno di 18.550 Euro da parte dell'Associazione Assistenza Figli Inabili dei dipendenti Banca d'Italia per lo sviluppo del progetto Vokale.

I principali risultati Tecnothon (2009-2010)

VOKALE

OBIETTIVO: utilizzare un comando vocale per azionare un dispositivo esterno (ad esempio un interruttore, un elettrodomestico o un ausilio).

RISULTATI RAGGIUNTI: sviluppato un prototipo che comanda i movimenti del letto NONTIKIAMO attraverso lo schiocco della lingua.

AMAKAMA - POLTRONA

OBIETTIVO: sviluppare una poltrona che non risulti scomoda quando si trascorre molto tempo seduti senza poter cambiare postura, e che consenta di respirare bene.

RISULTATI RAGGIUNTI: effettuati gli approfondimenti posturali per individuare la soluzione ottimale, verificata la necessità di un appoggio anche frontale, sviluppati i primi prototipi, verificata l'accessibilità al passaggio in carrozzina.

MOLEKOLA

OBIETTIVO: sfruttando l'esperienza di Akuakalda, sviluppare un ausilio piccolo, leggero e smontabile (da poter portare anche in viaggio) per i trasferimenti delle persone disabili da una seduta a un'altra.

RISULTATI RAGGIUNTI: sviluppato il prototipo finale e individuato il partner industriale.

PANTALONI DA VIAGGIO

OBIETTIVO: permettere il sollevamento di una persona disabile, da trasferire da una seduta a un'altra, in ambienti angusti.

RISULTATI RAGGIUNTI: prodotto reso disponibile per l'acquisto.



I servizi ai ricercatori

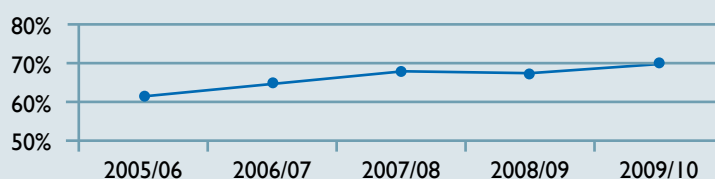
Per una gestione dei fondi sempre più efficiente

La Fondazione Telethon pone molta attenzione alle attività di gestione dei fondi assegnati alla ricerca. Le attività di controllo vengono svolte da un ufficio che si occupa principalmente di verificare la pertinenza dei fondi con il progetto in esame e l'economicità degli impegni sostenuti. Un attento controllo di gestione ottimizza i budget degli istituti Tigem e Dti sia nel caso in cui i progetti finanziati usufruiscano di fondi Telethon, sia nel caso in cui i fondi provengano da altri enti. Ogni spesa è fatta nel rispetto del criterio di economicità e per acquisti di rilievo vengono valutate più offerte. I fondi destinati all'Hsr-Tiget sono invece gestiti dall'Istituto San Raffaele che periodicamente ne rendiconta l'utilizzo alla Fondazione Telethon. Per i progetti esterni, i ricercatori, in accordo con la propria istituzione, possono decidere se far gestire i fondi Telethon presso l'ente dove operano (in questo caso l'ente è tenuto a presentare una rendicontazione annuale delle spese) o se affidarne la gestione alla Fondazione Telethon attraverso il servizio di Gestione Diretta.

LA GESTIONE DIRETTA

La Gestione Diretta dei fondi è un servizio offerto gratuitamente dalla Fondazione ai ricercatori titolari di progetti di ricerca esterna per ottimizzare l'amministrazione dei fondi a loro assegnati. In questo caso è la Fondazione stessa che provvede agli impegni di spesa necessari per il lavoro di ricerca (nei limiti del fondo di ricerca assegnato). I ricercatori, grazie a questo sistema, possono usufruire di una gestione snella e flessibile ed ottenere risparmi economici e di tempo sulle forniture di materiali per la ricerca. Il successo di tale servizio è dimostrato dalle percentuali crescenti di scelta della Gestione Diretta che è andato consolidandosi negli anni (Figura 11). Al 30 giugno 2010, dei 168 progetti in corso di finanziamento, il 70% (pari a 117 progetti) è stato gestito dalla Fondazione Telethon almeno per una parte del budget approvato.

Figura 11: L'andamento della percentuale di scelta della Gestione Diretta rispetto al totale dei progetti in corso di finanziamento



IL TRASFERIMENTO TECNOLOGICO DELLA RICERCA TELETHON

Telethon ha istituito un proprio ufficio di trasferimento tecnologico (Ttto, Telethon technology transfer office) che si avvale di un comitato tecnico internazionale di esperti in materia brevettuale, scientifica e industriale. Si tratta di un servizio per tutti i ricercatori Telethon e si occupa di tutelare le invenzioni scaturite dalla loro ricerca e di trasferirle all'industria. Il suo scopo è permettere lo sviluppo di farmaci e terapie e renderli disponibili sul mercato, in linea con la missione di Telethon, reinvestendo le risorse per finanziare ulteriore ricerca scientifica d'eccellenza. La Fondazione Telethon, al 30 giugno 2010, è titolare di 14 brevetti, 4 dei quali sono già stati trasferiti allo sviluppo di terapie prossime all'ingresso in studi clinici.



Lavoro di squadra, strategia, affiatamento e impegno personale verso un obiettivo comune, affinché ogni traguardo raggiunto sia un valore da condividere.



LA RACCOLTA FONDI

L'impegno di ognuno per il bene di tutti

La squadra della raccolta

I risultati 2009-2010

La squadra della raccolta

L'Italia sempre con noi

Dietro a Telethon c'è una straordinaria squadra di raccolta fondi, determinata e fortemente motivata, fatta di molte diverse realtà che condividono lo stesso progetto: lavorare insieme, a tutti i livelli, per far avanzare la ricerca di eccellenza verso la cura. Sono aziende, istituzioni pubbliche e private, associazioni di volontariato, singoli cittadini, tutti uniti dalla fiducia che ripongono in Telethon e nella sua missione. Ognuno partecipa alla raccolta nel modo più adatto alla propria struttura. Si può scendere in campo con la propria rete diventando veri e propri canali di raccolta oppure si può contribuire con una donazione diretta; in entrambi i casi un sostegno indispensabile. Possiamo contare anche su una rete di volontari sempre più ampia presente sul territorio. Sono cittadini che dedicano il loro tempo e le loro energie a informare, a sensibilizzare sul tema delle malattie genetiche e a raccogliere il sostegno della loro comunità.

I COORDINATORI. UNA SQUADRA FORTE, UNITA, VINCENTE

Sulla scorta dell'esperienza dell'Associazione Francese contro le Miopatie, Telethon ha iniziato a ottimizzare la sua presenza in tutta Italia, creando un team di coordinatori provinciali: persone motivate, appassionate e disponibili che a titolo gratuito lavorano per sensibilizzare e informare l'intera comunità sociale, dai privati cittadini alle imprese, dagli enti locali alle associazioni, sulla missione e sulle attività di Telethon. Un punto di riferimento insostituibile per l'organizzazione delle attività di raccolta fondi sul territorio, a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche. Al 30 ottobre 2010 la rete dei coordinatori copre 68 province e il suo obiettivo è quello di aumentare la propria capillarità per essere più vicina a tutti gli italiani. Sul sito è disponibile l'elenco aggiornato di tutti i coordinamenti provinciali Telethon.

I PARTNER DELLA RACCOLTA FONDI, LA LINFA VITALE PER LA RICERCA

Hanno scelto di far parte della nostra squadra e di consolidare negli anni la loro presenza al nostro fianco. Svolgono un ruolo fondamentale anche nella diffusione di una 'coscienza sociale' che consideri responsabilità di ognuno la partecipazione attiva ad un grande progetto: consentire alla ricerca di avere futuro. Di seguito trovate le modalità con cui i nostri partner hanno contribuito alla raccolta fondi 2009-2010.

I PARTNER PRINCIPALI



BNL
GRUPPO BNP PARIBAS

BNL-Gruppo BNP Paribas

- È il partner principale della raccolta fondi di Telethon ed è al suo 18° anno di partnership. Per la sua vicinanza alla nostra missione, la partecipazione sempre più attiva dei suoi dipendenti e il suo impegno continuo nell'organizzare una raccolta fondi che dura tutto l'anno e non solo in occasione della maratona, rappresenta un modello di impresa di encomiabile responsabilità sociale. Nel 2009-2010 BNL ha raccolto 12.865.322 Euro.



UILDM

- È merito dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare se Telethon si è costituito in Italia. Da allora il sodalizio si è rafforzato e ogni anno le strade e le piazze d'Italia, insieme a tanti altri luoghi pubblici diventano teatro dell'opera di informazione, sensibilizzazione e raccolta fondi dei volontari UILDM. Nel 2009-2010 la raccolta è stata di 1.080.328 Euro.

I PARTNER ISTITUZIONALI



AAMS - L'Amministrazione autonoma dei monopoli di Stato è al fianco di Telethon dal 2005.

Il progetto vede il coinvolgimento di tutti i suoi principali operatori e concessionari come Ascob, Bwin, Cogetech, Codere, Eurobet, Federbingo, Gioco Digitale e Intralot. Importante anche il sostegno dei suoi principali provider come Lottomatica, Sisal e Snai. La raccolta complessiva è stata di 540.487 Euro.



AUCHAN - Dal 2003 è uno dei principali partner di Telethon. Ogni anno, in occasione della maratona, mobilita la sua rete di ipermercati e grazie alla partecipazione dei suoi collaboratori si adopera con generosità a sensibilizzare la clientela e contribuisce anche con donazioni interne. Nel 2009-2010 Auchan ha raccolto 899.255 Euro.



AVIS - Associazione Volontari Italiani Sangue - Rinnova ogni anno, a partire dal 2001, la sua preziosa collaborazione con Telethon. Il suo impegno

nella lotta alle malattie genetiche raccoglie l'eredità di Susanna Agnelli, facendo tesoro della sua passione e della sua fiducia nel raggiungimento di sempre nuovi traguardi. La campagna Avis 2009-2010 a favore di Telethon ha permesso di raccogliere 394.768 Euro.



OVS Industry - È la prima azienda in Italia, per quota di mercato, nel settore dell'abbigliamento moda e ha sostenuto Telethon nei suoi negozi, presenti su tutto il territorio, coinvolgendo la sua clientela in una generosa gara di solidarietà che ha consentito di raccogliere 640.570 Euro.



SMA - È con Telethon dal 2002 e da allora ogni anno ha confermato il suo sostegno alla ricerca scientifica sulle malattie genetiche, offrendo ai propri clienti diverse modalità di partecipazione alla raccolta. Grazie ai suoi punti vendita, Sma, Cityper, Punto Sma, Simply, persimply ha raccolto complessivamente 1.030.844 Euro.

CON IL CONTRIBUTO DI



CARTASI - Ha permesso ai propri titolari e ai possessori di carte di credito dei circuiti Visa, Mastercard e American Express di effettuare una donazione a favore di Telethon per una raccolta fondi pari a 508.347 Euro. A questo importo va aggiunta anche la donazione diretta da parte di CartaSi pari a 30.000 Euro.



GIUNTI EDITORE - Dal 2008 fa parte della squadra. Nelle sue 144 librerie 'Giunti al Punto' presenti sul territorio nazionale sono state promosse varie iniziative a favore della ricerca Telethon che hanno coinvolto molti loro clienti. Giunti ha così offerto un contributo di raccolta pari a 238.651 Euro.



SIAE Società italiana degli autori e degli editori - È con Telethon per il secondo anno. Oltre a coinvolgere il proprio personale e a mettere al servizio di Telethon una capillare rete territoriale composta da 650 sportelli, nel 2009-2010 Siae ha promosso una campagna di raccolta fondi tra i propri associati, attraverso il bollettino di conto corrente postale allegato al numero di settembre di Vivaverdi. La raccolta 2009-2010 è stata di 132.200 Euro.



SISAL - Il concessionario di Stato per la gestione dei giochi, concorsi a pronostico e scommesse, ha raccolto nel 2010 la somma di 134.904 Euro, attraverso donazioni dal terminale del SuperEnalotto con una speciale schedina Telethon e con versamenti spontanei.



SNAI - L'Associazione di concessionari e gestori per la raccolta di scommesse, per il 2009-2010, ha sollecitato alla donazione diretta gli associati dei 6.000 punti Snai, coinvolgendo anche la clientela ad una partecipazione attiva a sostegno di Telethon. La raccolta ha raggiunto la cifra di 201.516 Euro.



TELECOM - Il Gruppo Telecom Italia per la maratona 2009 ha confermato la sua collaborazione a fianco di Telethon mettendo a disposizione la propria rete tecnologica per attività legate alla maratona televisiva (tra cui l'alimentazione ed elaborazione dei dati del numeratore) e coprendo i costi tecnici relativi con una donazione in natura del valore di 160.000 Euro. A quest'importante contributo si è aggiunta anche una donazione liberale dell'azienda di 75.000 Euro.

I PARTNER TECNICI



FASTWEB, INFOSTRADA e TELECOM - Hanno

permesso ai loro clienti di sostenere la ricerca sulle malattie genetiche, donando da rete fissa 5 o 10 Euro, attraverso il numero unico 48548. La raccolta complessiva attraverso l'addebito in bolletta è stata di 4.291.143 Euro.



TIM, VODAFONE, WIND, 3 - Hanno attivato

il numero unico 48548 per donazioni da rete mobile tramite Sms del valore di 2 Euro ciascuno (esenti da Iva e quindi interamente devoluti alla ricerca) e grazie alla generosità dei loro clienti hanno dato un contributo alla raccolta di 3.187.855 Euro.

Oltre la maratona TV, alcuni esempi fra le mille vie della generosità



LA PARTITA DEL CUORE

Il 25 maggio 2010 la Partita del Cuore è stata dedicata alla ricerca Telethon e in particolare al sostegno di progetti di ricerca sulla distrofia muscolare. Campioni dello sport e dello spettacolo hanno indossato la maglia del Telethon Team: Fernando Alonso, Felipe Massa, Antonio Cassano, Pavel Nedved, Giorgio Pasotti, Giampaolo Morelli, Giulio Base e altri, guidati in panchina dal tecnico della Roma Claudio Ranieri. La squadra avversaria è stata la splendida Nazionale Cantanti nella sua formazione tipo, con una forte partecipazione soprattutto di Enrico Ruggeri, Eros Ramazzotti e Raoul Bova. Per la cronaca, la partita è terminata in parità nei tempi regolamentari e, ai rigori, il Telethon Team si è affermato con il punteggio di 12 a 11. La partita ha ottenuto uno straordinario successo di pubblico allo stadio e di telespettatori su Rai 1. A partire dal calcio di inizio, dato da Daniele Fiori, il bambino affetto da distrofia muscolare di Duchenne, ogni momento è stato seguito con grande coinvolgimento, fino alla premiazione finale festeggiata con la notizia più attesa: oltre un

milione di Euro raccolti tramite Sms. Un risultato importantissimo per Telethon a cui sono stati destinati complessivamente 900.000 Euro.

IL 5 PER MILLE

La scelta di destinare il 5xmille alla ricerca finanziata dalla Fondazione Telethon è il modo più personale e concreto per aiutare la ricerca ad andare avanti, un'iniezione di energia che aiuta i ricercatori nel proprio lavoro. I cinque millesimi destinati a Telethon con una semplice firma non costano nulla ma possono fare certamente la differenza. I contributi ricevuti da Telethon nelle precedenti edizioni del 5 per mille sono stati rispettivamente di 1.378.165 Euro nel 2006 (prima edizione); 1.747.873 Euro nel 2007 e 2.488.145 Euro nel 2008.



UN'EREDITÀ PER LA RICERCA

Impegnarsi per un futuro migliore senza malattie genetiche. Ed essere certo di tener fede alla parola data, sostenendo, con un lascito nel proprio testamento, la ricerca Telethon e la sua lotta quotidiana contro la distrofia muscolare e le altre malattie genetiche. Un gesto di grande valore, semplice ed efficace anche attraverso piccole somme o con un qualsiasi bene, mobile e immobile, nel pieno rispetto delle leggi e dei diritti dei parenti più stretti. Nel corso dell'anno i lasciti a favore di Telethon sono stati pari a 649.964 Euro.

365 GIORNI INSIEME A NOI

Le attività di ricerca non si fermano mai. Molti italiani lo sanno e ci sono vicini durante tutto l'arco dell'anno: c'è chi aderisce alle attività organizzate dalle squadre dei nostri volontari in tutte le regioni d'Italia, chi promuove spontaneamente momenti di raccolta durante le feste aziendali, molti altri italiani dedicano alla ricerca momenti personali come matrimoni, compleanni e altre ricorrenze, ognuno secondo il proprio desiderio e le proprie possibilità. Sul nostro sito sono indicati i tanti modi per contribuire alla lotta alle malattie genetiche.

Sosteniamo la ricerca contro
le malattie genetiche.
Con **tutte** le nostre forze.



Per dare una vita sana e serena ai tuoi figli e ai figli dei tuoi figli, dai una mano a chi da 20 anni finanzia la ricerca per fermare le malattie genetiche. Sostieni Telethon.

Da 20 anni Telethon, insieme ai suoi partner e ai suoi donatori, finanzia la migliore ricerca scientifica. Da 20 anni i suoi ricercatori lavorano ogni giorno per dare una speranza a chi soffre. Investi anche tu in un futuro senza malattie genetiche.


20 Telethon
insieme dal 1990
www.telethon.it



I risultati 2009-2010

I fondi raccolti al 30 giugno 2010 ammontano a **37.429.306 Euro** con un incremento del 12% circa rispetto all'anno precedente. Tale aumento è motivato principalmente dall'iscrizione in Bilancio di 2 differenti quote del 5 per mille, rispettivamente relative alle edizioni 2007 e 2008. Nel corso di quest'ultimo esercizio le autorità competenti hanno infatti reso noto la lista dei beneficiari e gli importi ad essi spettanti di entrambe le citate annualità del 5 per mille, circostanza ritenuta necessaria per l'iscrizione in bilancio.

Figura 12: totale dei proventi della raccolta fondi 2009-2010 a confronto con l'esercizio 2008-2009

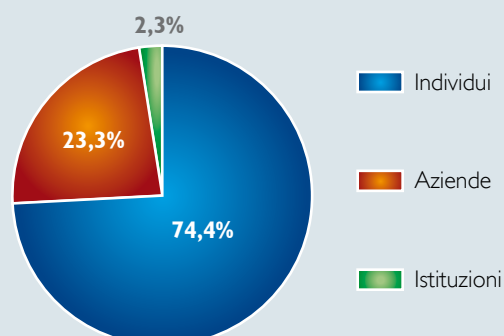
Proventi da raccolta fondi	Totale 2009-2010	Totale 2008-2009
Totale proventi da raccolta fondi	37.429.306	33.455.965
<i>Di cui 5 per mille:</i>	4.236.018	0
• 2007	1.747.873	0
• 2008	2.488.145	0

Normalizzando gli effetti del 5 per mille nell'anno di competenza e iscrivendo quindi la quota relativa al 2007 nell'anno 2008-2009, l'incremento percentuale dei proventi della raccolta fondi nel 2009-2010 rispetto all'esercizio precedente è dell'1,4%: un risultato comunque positivo, considerando che l'anno è stato caratterizzato da una forte crisi economica e sociale.

La maggior parte della raccolta è stata realizzata attraverso le donazioni di privati cittadini, sebbene una quota considerevole della stessa provenga da contributi aziendali.



Figura 13: le principali tipologie di donatori che hanno contribuito alla raccolta fondi 2009-2010





Altre volte nella storia gli italiani hanno esplorato mondi nuovi e tracciato strade mai percorse prima. Il loro spirito di scoperta si è trasformato in conoscenza e cultura.



LA DIVULGAZIONE DI MISSIONE

L'apertura
alla conoscenza
è il cuore
dello sviluppo

La maratona TV

L'informazione scientifica e istituzionale

La maratona Tv, ventesimo anno

Dal 1990 un appuntamento di solidarietà per milioni di italiani

È stato un anno speciale per Telethon, la tradizionale maratona è giunta alla ventesima edizione. Un grande traguardo per quella che, oltre a essere la prima e la più importante raccolta fondi televisiva in Italia, è anche una causa sociale fondamentale per sensibilizzare e informare il pubblico sulle malattie genetiche, sugli sviluppi della ricerca e sulle condizioni di vita dei malati nelle loro famiglie e nella società.

L'edizione 2009 si è svolta l'11, il 12 e il 13 dicembre al Teatro delle Vittorie, con la conduzione di Milly Carlucci e Fabrizio Frizzi. A partire dal venerdì alle 6.45 con Uno Mattina, fino a domenica sera con Domenica In, tante ore di informazione scientifica, sensibilizzazione, solidarietà e spettacolo.

Tra gli argomenti trattati: la trasparenza e l'efficienza nella gestione dei fondi, la meritocrazia nell'assegnazione dei finanziamenti, i successi che la ricerca scientifica Telethon ha raggiunto.



La lotta alle malattie genetiche non coinvolge la Rai solo per la parte televisiva. Anche le trasmissioni di Radio Rai si sono schierate al fianco di Telethon, già a partire da mercoledì 9 dicembre. E, ancora, alla grande maratona per la ricerca si sono unite Rai International e Rai Cinema, produttrice ogni anno di uno dei cortometraggi Telethon. Si tratta di piccoli – grandi film realizzati da giovani registi che, dal 2004, raccontano le esperienze di persone straordinarie che ogni giorno si confrontano con una malattia genetica.

Con i nove 'corti' realizzati per questa edizione, sono 49 in totale le storie portate sugli schermi (i corti sono visibili sul canale Youtube Telethonitalia: <http://www.youtube.com/telethonitalia>).

I NUMERI DELLA 20^{MA} MARATONA TV

Un grande momento di comunicazione, ricerca e solidarietà. La maratona televisiva è fatta di tanti elementi diversi. Piccoli numeri per un grande successo.

31 milioni e 200 mila Euro, è il dato di chiusura del numeratore alla fine della maratona: nuovo record!

60 le ore di trasmissione televisiva

33 le ore di 'studio Telethon'; la trasmissione condotta da Milly Carlucci e Fabrizio Frizzi

4 i milioni di ascolto medio dello 'studio Telethon'

16 le trasmissioni coinvolte per un totale di 27 ore

Rai e Telethon: 20 anni di collaborazione e di successi

INSIEME PER FAR AVANZARE LA RICERCA DI ECCELLENZA VERSO LA CURA



Con la maratona televisiva in onda su RaiUno e su RaiDue dall'11 al 13 dicembre 2009, Telethon è arrivato alla sua ventesima edizione. Un anniversario che sancisce lo straordinario successo di una importante iniziativa che ha visto la Rai protagonista al fianco della Fondazione Telethon nel condividere e promuovere valori comuni:

- **La SENSIBILIZZAZIONE:** in questi anni la Rai, durante le maratone di Telethon, ha raccontato le storie di centinaia di famiglie colpite da una malattia genetica e ha fatto conoscere al grande pubblico decine di malattie rarissime, che complessivamente colpiscono migliaia di persone.
- **La SOLIDARIETÀ:** negli anni il numeratore della raccolta Telethon è andato sempre in crescendo, grazie alla generosità di milioni di persone.
- **Il PROGRESSO:** grazie a Telethon si è potuta sviluppare la ricerca su malattie sconosciute e trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali, e si è data concreta speranza ai familiari di tanti malati (quasi sempre bambini) affetti da una patologia genetica.
- **Il MERITO:** durante le maratone sono stati intervistati tanti giovani ricercatori finanziati da Telethon che hanno potuto coinvolgere i telespettatori sui risultati concreti del loro lavoro, sull'importanza della ricerca e sui progressi dei loro studi.
- **La TRASPARENZA:** attraverso la Rai, Telethon ha voluto da sempre dar conto al pubblico del modo in cui vengono gestiti i fondi donati.

24 i conduttori impegnati

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

23 le patologie di cui si è parlato, per un totale di 3 ore

30 le famiglie coinvolte in maratona

42 i ricercatori finanziati Telethon presenti in maratona

7 gli spazi talk a carattere istituzionale per oltre un'ora e 20 minuti di trasmissione

L'informazione scientifica e istituzionale



TELETHON NOTIZIE

È la rivista informativa di Telethon. Uno strumento dinamico di comunicazione istituzionale e di raccolta fondi che viene pubblicato 4 volte l'anno, a marzo, giugno, ottobre e dicembre. Ha una tiratura media di 500.000 copie, con punte fino a 700.000 per il numero di dicembre. Viene inviato ai donatori Telethon e rappresenta la testimonianza concreta del rapporto costante che Telethon mantiene con i malati e la loro realtà, con l'impegno dei ricercatori e con i progressi della ricerca che, grazie alla solidarietà degli italiani, avanza ogni giorno di più verso la cura.

Telethon Notizie contiene sezioni e rubriche che informano sullo stato dell'arte della ricerca e sulle ultime scoperte, sulle campagne di comunicazione, sulle manifestazioni, iniziative e modalità di raccolta, sull'evento televisivo dell'anno, con le anticipazioni, la programmazione, i bilanci, le notizie e i servizi speciali dedicati ai protagonisti Telethon: malati, ricercatori, volontari e partner.



TELETHON.IT

Rinnovato nella grafica e nei contenuti, il sito di Telethon diventa un vero e proprio portale della ricerca sulle malattie genetiche. Un restyling che ha dedicato ai progetti di ricerca finanziati e alle malattie oggetto di studio da parte dei ricercatori Telethon un'intera sezione. Ampio spazio è dedicato anche alla comunicazione multimediale: una serie di video reportage sui malati, i ricercatori e i volontari. Nel 2009 il record di visitatori unici, 11.441 contatti, è stato raggiunto sabato 12 dicembre, durante la maratona televisiva. Il sito ha anche contribuito alla raccolta di fondi con un importo pari a 97.687 Euro.

UFFICIO STAMPA

L'ufficio stampa di Telethon è l'interfaccia istituzionale con il mondo della comunicazione. Si occupa di produrre e veicolare le informazioni sulle attività istituzionali, scientifiche e di raccolta, che provengono dal mondo Telethon e diffonderle attraverso gli organi di informazione, in particolare quotidiani, periodici, radio, tv, internet. Nel periodo dal primo luglio 2009 al 30 giugno 2010, l'ufficio stampa di Telethon ha realizzato 32 comunicati di cui 20 a carattere scientifico e 12 a carattere istituzionale.

Tra le attività dell'ufficio stampa, rientra anche il monitoraggio quotidiano degli argomenti trattati. Da un'analisi relativa alla rassegna stampa, nel 2009-2010 risultano essere 391 gli articoli apparsi sulla stampa nazionale che parlano di Telethon, con un incremento dell'11% rispetto ai 351 dell'anno precedente.



IL FILO DIRETTO CON I PAZIENTI

Filo Diretto con i Pazienti è l'ufficio dedicato ai malati e alle loro Associazioni. Creato nel 2004 svolge un ruolo insostituibile come punto di riferimento per:

- informare sulle malattie genetiche e sullo stato della ricerca scientifica;
- indirizzare i pazienti, secondo le loro patologie, ai centri di riferimento specialistici;
- favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono le stesse problematiche;
- collaborare con le Associazioni dei pazienti affinché la ricerca, attraverso le loro esperienze e i loro contributi, progredisca ogni giorno di più verso la cura.

Per ottimizzare l'efficienza e rispondere con sempre maggior puntualità alla specificità delle richieste, Filo Diretto con i Pazienti utilizza strumenti diversi:

- sul sito Telethon, la sezione **Ricerca e Progetti** contiene notizie chiare e aggiornate sulla ricerca scientifica e sulle malattie genetiche;
- **Infoline**, il servizio specializzato grazie alla consulenza di due medici genetisti fornisce risposte dedicate alle esigenze di informazione che ogni giorno pervengono a Telethon via telefono, e-mail, fax o lettera. Nel periodo dal primo luglio 2009 al 30 giugno 2010 ha ricevuto 360 richieste. La figura 13 evidenzia la tipologia di richieste ricevute.

Figura 13: tipologia delle richieste ricevute da Infoline Telethon (2009-2010)



- la **Bacheca**, il punto di incontro virtuale creato per favorire occasioni d'incontro e scambio tra persone colpite da malattie genetiche. Dedicato non solo ai pazienti ma anche ai loro familiari ed amici, alle Associazioni di malattia e a tutte le persone interessate al tema delle malattie genetiche e della ricerca scientifica, il blog ospita appelli, annunci e informazioni utili.

LA RETE DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

Sono un punto di riferimento importante per i pazienti e le loro famiglie facendosi portavoce autorevoli delle loro richieste ed esigenze: sono 130 le associazioni dei malati che si occupano di una o più malattie genetiche e che, insieme a Telethon, costituiscono un network che le riunisce e le rende compartecipi di un unico obiettivo: far progredire la ricerca scientifica verso la cura. Grazie alla Bacheca, le Associazioni possono far conoscere le attività che portano avanti, pubblicizzare i loro eventi, e sollevare discussioni su temi di interesse comune. Dagli appelli pubblicati dai genitori e malati alla ricerca di contatti con altre famiglie sono nate, con la consulenza e l'appoggio di Telethon, 11 Associazioni. L'ultima, creata ad ottobre del 2009 è stata l'Associazione 'Vivere la paraparesi spastica' (l'elenco completo nel box a fianco). Per domande e approfondimenti è stato attivato il servizio online Filo Diretto con i Pazienti, contattabile all'indirizzo e-mail associazioni@telethon.it



LE ASSOCIAZIONI NATE GRAZIE A TELETHON

AISLO - Associazione Italiana Sindrome di Lowe – Onlus (maggio 2002)

AIRP - Associazione Italiana Rene Policistico (dicembre 2005)

AISJAC - Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite (dicembre 2005)

AISNAF - Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro (marzo 2006)

AISA - Associazione Sindrome di Aicardi (marzo 2007)

A.I.S.St. - Associazione Italiana Sindrome di Stargardt (maggio 2007)

Associazione Il Cigno - Craniostenosi (maggio 2007)

Angeli Noonan - Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus (novembre 2007)

ALBINIT - (maggio 2008)

AIECC - Associazione Italiana Sindrome EEC (maggio 2009)

Vi.P.S. - Vivere la paraparesi spastica (ottobre 2009)



Da secoli, il vetro di Murano è conosciuto nel mondo per la sua unicità. La trasparenza esalta la qualità e la precisione della forma attraverso rigorose tecniche di forgiatura.



LA GESTIONE DELLE RISORSE

Il sostegno per la ricerca merita trasparenza

Il funzionamento della struttura

Le risorse umane

Il funzionamento della struttura

Un attento monitoraggio dei costi per l'ottimale funzionamento di tutte le attività

IL RENDICONTO DELLA GESTIONE

Nel seguente prospetto sono sintetizzate le informazioni contenute nei bilanci contabili del Comitato e della Fondazione, certificati dalla società di revisione Kpmg.

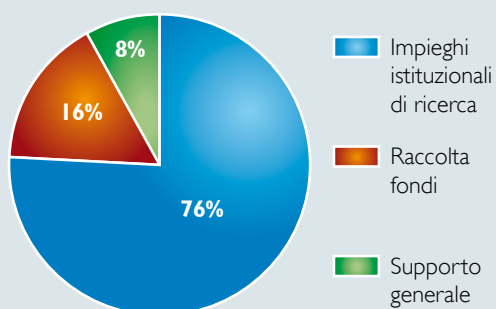
Comitato Telethon Fondazione Onlus e Fondazione Telethon aggregazione di sintesi 2009-2010 (unità di Euro)

	CTFO	FT	Aggregato	Aggregato
PROVENTI	2009-10			2008-09
proventi raccolta fondi	29.365.548	8.063.758	37.429.306	33.455.965
• da attività promozionale e di raccolta fondi	29.303.770	3.889.518	33.193.288	33.455.965
• da contributo 5 per mille	61.778	4.174.240	4.236.018	0
proventi istituzionali	0	4.877.431	4.877.431	5.294.362
proventi finanziari e straordinari netti	600.604	963.714	1.564.318	2.619.994
1. volume complessivo proventi	29.966.152	13.904.903	43.871.055	41.370.321
IMPIEGHI				
impieghi istituzionali	22.710.787	10.086.097	32.796.884	33.106.820
• fondi per progetti	20.811.446	8.850.041	29.661.487	29.281.391
• altri istituzionali	1.899.341	1.236.056	3.135.397	3.825.429
raccolta fondi	5.232.021	1.838.897	7.070.918	6.914.076
supporto generale	1.167.066	2.191.027	3.358.093	3.523.751
2. volume complessivo impieghi	29.109.874	14.116.021	43.225.895	43.544.647
RISULTATO GESTIONALE FONDI DISPONIBILI (1-2)	856.278	-211.118	645.160	-2.174.326
FONDI DISPONIBILI INIZIALI	1.646.933	2.841.869	4.488.802	6.178.072
Utilizzo fondo vincolato per ricerca interna	0	600.422	600.422	485.056
FONDI DISPONIBILI FINALI	2.503.211	3.231.173	5.734.384	4.488.802

I PROVENTI

Nel corso del 2009-2010, il totale dei proventi di Telethon è stato di 43.871.055 Euro con un incremento del 6% rispetto all'anno precedente (41.370.321 Euro). La raccolta dei fondi 2009-2010 ha rappresentato l'85% del totale (37.429.306 Euro) con un incremento del 12% circa rispetto all'anno precedente (33.455.965 Euro). La differenza più significativa è dovuta alla contabilizzazione nell'anno del 5 per mille 2007 e 2008 (rispettivamente pari a 1.747.873 e 2.426.367 Euro, vedi figura 12, pagina 49).

Figura 14: nel 2009-2010, su 100 Euro, Telethon ne ha impiegati 76 per le attività istituzionali



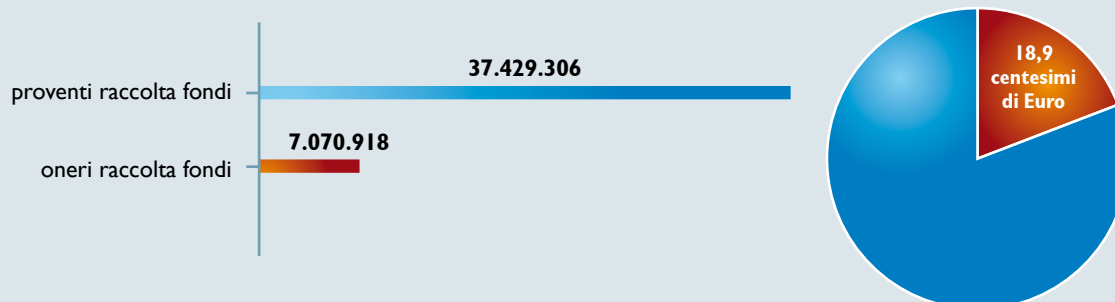
L'IMPIEGO DEI FONDI

Nel 2009-2010 Telethon ha sostenuto per la raccolta fondi e per il funzionamento della struttura il 24% delle spese totali per un importo complessivo di 10.429.011 Euro e in particolare: raccolta fondi: 7.070.918 Euro; funzionamento (supporto generale): 3.358.093 Euro. Il 76% degli impieghi è stato destinato a sostenere le attività istituzionali e in particolare il 69% (pari a 29.661.487) per i progetti di ricerca scientifica e il 7% (pari a 3.135.397 Euro) per altri impieghi istituzionali riferiti alle attività della Commissione Medico-Scientifica e dell'Ufficio Scientifico e di sensibilizzazione e diffusione dell'informazione scientifico-istituzionale.

L'EFFICIENZA DELLA RACCOLTA

L'efficienza della raccolta fondi indica quanto costano le iniziative di fund raising nel loro complesso. L'indice di efficienza è dato dal rapporto tra il totale degli oneri della raccolta fondi (ossia tutte le spese connesse alle iniziative di raccolta fondi) e il totale dei proventi correlati a tali oneri.

Figura 15: nel 2009-2010, per raccogliere un Euro, Telethon ha speso 18,9 centesimi



LA RAPIDITÀ NELLA DESTINAZIONE DEI FONDI

Un ulteriore indicatore di efficienza è rappresentato dal tempo che intercorre tra la delibera dei progetti finanziati e la messa a disposizione dei fondi per i progetti stessi. Il processo prevede che dopo la delibera del Consiglio di Amministrazione, l'Ufficio di Gestione dei Fondi di Telethon invii ai ricercatori le comunicazioni amministrative contenenti i moduli di accettazione e il regolamento di gestione del finanziamento. I ricercatori assegnatari del finanziamento hanno quattro mesi di tempo per rispondere. Una volta ricevuta la risposta del ricercatore, Telethon procede ad una serie di controlli amministrativi volti a verificare la corretta compilazione, confrontando i dati con quelli riportati nel bando e, in seguito all'esito positivo dei suddetti controlli, effettua il bonifico.

Questo processo può essere sintetizzato nello schema seguente che evidenzia tra l'altro come la rapidità nella destinazione dei fondi dipende anche dai tempi di risposta dell'ente presso cui lavora il ricercatore:



Entro sei mesi dalla delibera tutti gli enti di ricerca hanno ricevuto i bonifici relativi ai fondi loro assegnati: oltre il 53% entro i primi 4 mesi, il 25% entro i 5 mesi e il restante 22% entro i 6 mesi.

20 anni di bilanci: i numeri di una buona amministrazione

DAL 1990 AL 30 GIUGNO 2010 TELETHON HA IMPIEGATO 536,5 MILIONI DI EURO DI CUI:

- 413,2 per le attività istituzionali (pari al 77.1%) e in particolare
 - 386,7* progetti di ricerca (pari al 72.1%)
 - 26,5 per altre attività scientifiche e divulgazione istituzionale (pari a 5%)
- 81,8 per la raccolta fondi (pari al 15.2% del totale)
- 41,5 per il supporto generale (pari al 7.7%)

* di cui 323,8 da finanziamenti diretti e 62,9 da enti esterni



Le risorse umane

Un patrimonio di impegno e professionalità

Lavorare in Telethon implica una motivazione al lavoro basata sulla forte condivisione della missione, sulla collaborazione tra diverse professionalità e sull'impegno comune volto al raggiungimento degli obiettivi statuari. Le persone che lavorano in Telethon sono 393, di cui 276 - pari al 70% del totale - compongono il personale degli istituti.

Figura 17: il personale Telethon impiegato negli istituti di ricerca e negli uffici generali, al 30 giugno 2010



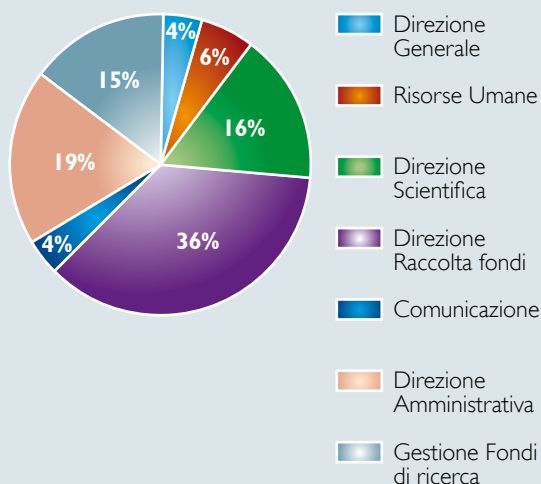
Per quanto riguarda gli istituti di ricerca Telethon, il grafico rappresenta in sintesi il profilo professionale del personale di ricerca.

Figura 18: il personale degli istituti di ricerca al 30 giugno 2010



Senza considerare il personale direttamente impegnato negli istituti di ricerca interna, sono 117 le persone che lavorano nei due enti Telethon (Comitato e Fondazione) al 30 giugno 2010, nelle aree evidenziate nel grafico successivo.

Figura 19: il personale Comitato e Fondazione, al 30 giugno 2010



Direzione Generale	3
Risorse Umane	7
Direzione Scientifica	18
Direzione Raccolta fondi	43
Comunicazione	6
Direzione Amministrativa	22
Gestione Fondi di Ricerca	18
Totale personale	117
Dipendenti	103
Collaboratori	6
Professionisti	8
Uomini	30
Donne	87

Al 30 giugno 2010 l'età media del personale è di 38,4 anni; l'anzianità media di servizio è di 6,6 anni: i professionisti hanno l'anzianità maggiore (8,5) e i collaboratori quella minore (pari a 4,1). I dipendenti (88% della popolazione lavorativa) hanno un'anzianità media di servizio di 7,5 anni.

Nel corso dell'anno sono state avviate azioni rivolte ai dipendenti con l'obiettivo di migliorare la capacità di ascoltare, comunicare e interagire con persone che utilizzano stili relazionali differenti e di confrontarsi in modo produttivo in ogni situazione lavorativa per incentivare lo spirito di squadra.

Grazie ai finanziamenti ricevuti dal Forte (Fondo paritetico interprofessionale nazionale per la formazione continua del terziario), da Quadrifor (Istituto bilaterale per lo sviluppo della formazione dei quadri del terziario) e da Cegos (gruppo leader nella formazione e consulenza per lo sviluppo del Capitale Umano), sono stati realizzati corsi manageriali ad hoc ('Leadership Consapevole', 'The Speed of Trust', 'La Prima Linea - Il Lavoro di Squadra') per i Responsabili di Area con l'obiettivo di consolidare la consapevolezza del valore della 'squadra', della 'fiducia' e della 'leadership', elementi chiave nella gestione delle risorse umane. Nel 2009-2010 sono state erogati 27 corsi di formazione (di cui 17 tecnico-professionali, 1 linguistico e 9 trasversali) per un totale di 410 ore. Sono state inoltre organizzate iniziative che hanno consentito di vivere l'ambiente di lavoro in maniera 'nuova', come la giornata del 4 giugno 2010, dedicata alla festa 'Bimbi in ufficio' che ha aperto le porte a tutti i figli dei dipendenti, di età compresa tra gli 1 e i 15 anni.



Un ulivo secolare italiano. Radici sane e forti per frutti e prodotti di eccellente qualità, apprezzati in tutto il mondo. Un ciclo produttivo virtuoso fatto da una natura generosa e da un lavoro costante, appassionato e sapiente.



GLI IMPEGNI PER IL FUTURO

I successi di oggi,
ottime basi per
il domani

L'alleanza per la cura

Il piano strategico 2010-2015

L'alleanza per la cura

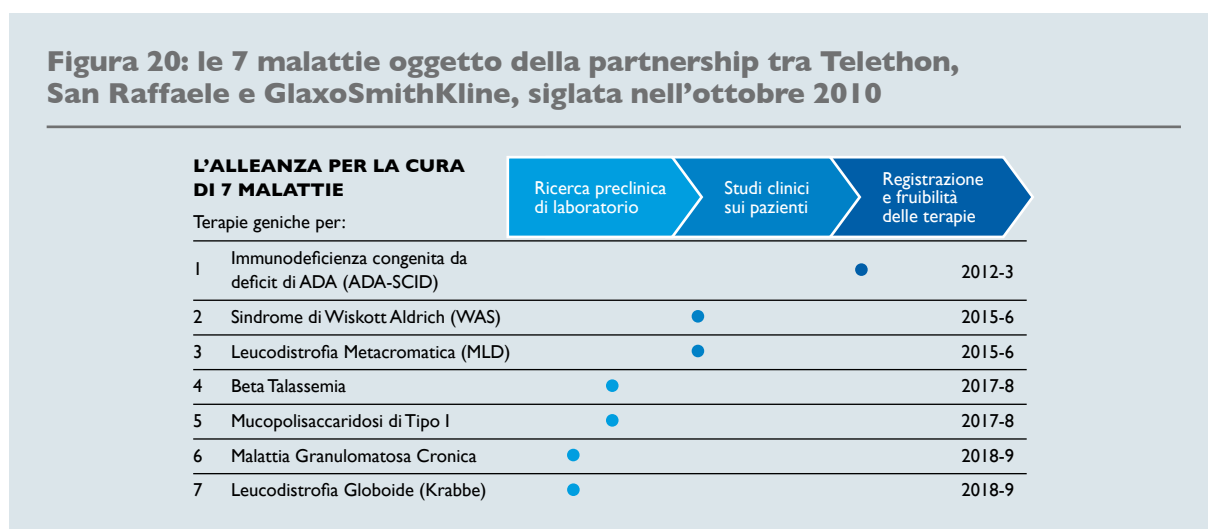
Alimenta la speranza, conferma l'eccellenza

I risultati raggiunti nell'ambito della ricerca biomedica e in particolare nella terapia genica dell'Ada-Scid hanno dimostrato l'efficacia di questo modello, ma impongono nuove sfide organizzative per valorizzare e finalizzare un percorso virtuoso che permetta di rendere disponibili ai pazienti di tutto il mondo le cure messe a punto.

La Fondazione Telethon ha lavorato per sviluppare una collaborazione con un'azienda farmaceutica, in grado di industrializzare questa terapia e renderla disponibile sul mercato. Tale collaborazione rappresenta una pietra miliare nell'ambito della cura delle malattie genetiche rare, finora trascurate dagli investimenti dell'industria farmaceutica tradizionalmente rivolti a patologie caratterizzate dai grandi numeri ed è stata formalizzata nel mese di ottobre 2010 (successivamente alla chiusura dell'esercizio) con la casa farmaceutica GlaxoSmithKline (Gsk).

L'accordo prevede che l'Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica (Hsr-Tiget) riceva da Gsk un primo finanziamento di 10 milioni di Euro a fronte di una licenza esclusiva per lo sviluppo e la commercializzazione dei protocolli di terapia genica. Gsk, in particolare, si impegna in una serie di passaggi di natura produttiva e regolatoria per rendere utilizzabile il farmaco per la terapia Ada-Scid e per sostenere attraverso ulteriori finanziamenti legati al completamento di diversi traguardi intermedi, lo sviluppo terapeutico di altre 6 malattie genetiche per le quali, dopo anni di ricerca in laboratorio, esiste finalmente oggi una possibilità concreta di cura.

Figura 20: le 7 malattie oggetto della partnership tra Telethon, San Raffaele e GlaxoSmithKline, siglata nell'ottobre 2010



Dimostrata la validità di una terapia è infatti necessario passare a fasi successive per renderla disponibile: industrializzazione, produzione e distribuzione. Questi processi richiedono grandi investimenti, la collaborazione con soggetti pubblici e privati e le competenze specifiche, proprie dell'industria, che però generalmente trascura le malattie rare, perché non è disponibile a sostenere, per queste patologie, l'onere e il rischio di sviluppare approcci terapeutici a partire dalla ricerca di base. L'accordo siglato è il risultato di una strategia lungimirante di Telethon, che ha continuato ad investire nella terapia genica anche quando questa non godeva del consenso unanime della comunità scientifica e conferma la validità del percorso intrapreso nel perseguimento del proprio obiettivo: trasformare la ricerca eccellente in terapie per i pazienti.



Il piano strategico 2010-2015

Per perseguire al meglio la propria missione, nel 2009-2010 Telethon ha messo a punto un piano strategico quinquennale finalizzato a sostenere la ricerca scientifica italiana di eccellenza per lo studio e la cura delle malattie genetiche con l'obiettivo di sviluppare terapie efficaci e renderle accessibili a tutti i malati.



Le linee guida strategiche di Telethon nel piano 2010-2015 sono:

Sostenere adeguatamente le attività di ricerca

- incrementando la raccolta fondi attraverso attività indirizzate a segmenti sempre più ampi della popolazione e realizzando modelli di raccolta integrativi a quello televisivo, supportati da una efficace comunicazione;
- adottando un modello collaborativo più mirato capace di coinvolgere aziende ed istituzioni, per finanziare e finalizzare lo sviluppo delle terapie in portafoglio attraverso il riconoscimento delle specifiche capacità e competenze.

Continuare a garantire l'eccellenza della ricerca

- assicurando una selezione trasparente e meritocratica attraverso l'attività di valutazione tramite il sistema del peer-review;
- valorizzando l'attività dei ricercatori e promuovendo, all'interno della comunità scientifica, i risultati ottenuti dalla ricerca finanziata.

Rendere le cure disponibili per i pazienti

- attraverso una strategia di portafoglio dei progetti di ricerca, focalizzata, già a partire dalla ricerca di base, sul loro potenziale terapeutico;
- promuovendo e sviluppando la partecipazione dei ricercatori finanziati a trial clinici e all'adozione di modalità innovative di sperimentazione, anche in collaborazione con enti esterni.



LE PRINCIPALI IMPLICAZIONI DEL PIANO STRATEGICO

Nell'impiego dei fondi

- a fronte di una crescita incrementale delle risorse, una riduzione del peso relativo (non assoluto) della ricerca di base ed un maggiore impegno sulla sperimentazione pre-clinica e clinica;
- un aumento nel breve periodo dell'incidenza degli oneri della Raccolta Fondi, con un ritorno a valori fisiologici a partire dal 2014-2015 (circa 18 centesimi per Euro);
- una maggiore efficienza dei costi di struttura ed indiretti, con un'incidenza attesa sui proventi totali nel 2015 del 7,4%.

Nelle fonti di finanziamento

- maggior ricorso a partnership e contributi esterni;
- un incremento importante delle attività di raccolta fondi che consenta un tasso di crescita medio annuo pari all'8%.



Prospetti di bilancio

Stato patrimoniale Comitato

Rendiconto della gestione a proventi e oneri Comitato

Stato patrimoniale Fondazione

Rendiconto della gestione a proventi e oneri Fondazione

COMITATO TELETHON FONDAZIONE ONLUS
Stato patrimoniale

al 30 giugno 2010 (unità di Euro)

ATTIVO	30 giugno 2010	30 giugno 2009
B) Immobilizzazioni		
<i>I) Immobilizzazioni immateriali</i>		
3) Diritti di brevetto industriale e diritti di utilizzazione delle opere dell'ingegno	144.572	52.536
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	295.560	153.952
Totale	440.132	206.488
<i>II) Immobilizzazioni materiali</i>		
1) Terreni e fabbricati	7.216.635	7.248.096
3) Altri beni	28.374	15.612
Totale	7.244.730	7.263.708
<i>III) Immobilizzazioni finanziarie, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</i>		
3) Crediti	31.180	38.180
Totale	31.180	38.180
C) Attivo circolante		
<i>I) Rimanenze</i>		
7) Altre	0	58.566
Totale	0	58.566
<i>II) Crediti, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</i>		
5) Verso altri	1.332.475	1.282.896
Totale	1.332.475	1.282.896
<i>III) Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni</i>		
2) Altri titoli	20.086.752	14.692.624
Totale	20.086.752	14.692.624
<i>IV) Disponibilità liquide</i>		
1) Depositi bancari e postali	762.498	687.260
2) Assegni	0	2.605
3) Denaro e valori in cassa	5.602	7.784
4) Liquidità presso società di gestione del risparmio	22.515	455.644
Totale	790.615	1.153.293
D) Ratei e risconti attivi	132.304	130.348
TOTALE ATTIVO	30.058.188	24.826.103

PASSIVO	30 giugno 2010	30 giugno 2009
A) Patrimonio netto		
<i>I) Patrimonio libero</i>		
1) Risultato gestionale dell'esercizio in corso	856.278	(868.072)
2) Risultato gestionale da esercizi precedenti	1.646.933	2.515.005
Totale	2.503.211	1.646.933
<i>III) Patrimonio vincolato</i>		
1) Fondi vincolati destinati da terzi	0	0
2) Fondi vincolati per decisione degli organi istituzionali	24.994.812	19.773.549
Totale	24.994.812	19.773.549
Totale patrimonio netto	27.498.023	21.420.482
C) Trattamento di fine rapporto di lavoro subordinato	298.596	278.843
D) Debiti, con separata indicazione, per ciascuna voce, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo		
6) Debiti verso fornitori	1.585.620	946.015
7) Debiti tributari	97.508	127.165
8) Debiti verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale	84.833	80.372
12) Altri debiti	493.609	1.973.226
Totale	2.261.570	3.126.778
E) Ratei e risconti passivi	0	0
TOTALE PASSIVO	30.058.189	24.826.103
CONTI D'ORDINE		
1) Impegni del Comitato per attività future	0	1.826.000

Rendiconto della gestione a proventi e oneri

sezioni divise e contrapposte al 30 giugno 2010 (unità di Euro)

ONERI	30 giugno 2010	30 giugno 2009
1) Oneri da attività istituzionali		
1.1.1) Delibere di assegnazione ricerca interna	8.549.008	10.600.108
1.1.2) Delibere di assegnazione ricerca esterna	12.262.438	11.441.850
<i>Subtotale</i>	20.811.446	22.041.958
1.2) <i>Organizzazione Convention</i>	0	204.326
1.3) <i>Altri istituzionali e ufficio scientifico</i>	1.899.341	2.291.434
Totale	22.710.787	24.537.718
2) Oneri promozionali e di raccolta fondi		
2.1) <i>Raccolta principale</i>		
2.1.1) Raccolta fondi	2.548.489	2.586.517
2.1.2) Coproduzione televisiva: Rai	840.000	840.000
2.1.3) Coproduzione televisiva: eventi	681.114	806.971
2.1.4) Comunicazione per la raccolta	379.001	296.932
2.1.5) Oneri generali comunicazione e raccolta fondi	281.521	414.297
2.1.6) <i>Overhead</i> strutturali comunicazione e raccolta fondi	501.896	545.860
<i>Subtotale</i>	5.232.021	5.490.577
2.2) <i>Altre raccolte</i>		
2.2.1) Oneri altre raccolte	0	0
<i>Subtotale</i>	0	0
Totale	5.232.021	5.490.577
4) Oneri finanziari e patrimoniali		
4.1) <i>Da operazioni bancarie e postali</i>	26.985	32.859
4.4) <i>Da altri beni patrimoniali</i>	158.868	52.440
Totale	185.853	85.299
5) Oneri straordinari		
5.3) <i>Da altre attività</i>	241.807	56.398
Totale	241.807	56.398
6) Oneri di supporto generale		
6.1) <i>Spese di struttura</i>	53.149	31.253
6.2) <i>Servizi</i>	365.889	507.331
6.3) <i>Godimento beni di terzi</i>	45.569	136.173
6.4) <i>Personale</i>	464.238	437.899
6.5) <i>Ammortamenti</i>	129.336	55.081
6.6) <i>Oneri diversi di gestione</i>	108.885	112.347
Totale	1.167.066	1.280.084
TOTALE ONERI	29.537.534	31.450.076
Avanzo gestionale	856.278	

PROVENTI	30 giugno 2010	30 giugno 2009
1) Proventi da attività istituzionali e rettifiche ad assegnazioni di fondi vincolati per la ricerca		
1.1.1) Rettifiche a delibere ricerca interna	0	0
1.1.2) Rettifiche a delibere ricerca esterna	157.553	39.145
<i>Subtotale</i>	<i>157.553</i>	<i>39.145</i>
1.2) <i>Altri istituzionali</i>	0	242.512
Totale	157.553	281.657
2) Proventi da raccolta fondi		
2.1) <i>Raccolta principale</i>	29.273.770	29.345.741
2.2) <i>Altre raccolte</i>		
2.2.1) Da fondazioni bancarie e altri enti	0	0
2.2.2) Da eredità e legati	30.000	163.566
2.2.3) Da 5 per mille	61.778	0
<i>Subtotale</i>	<i>91.778</i>	<i>163.566</i>
Totale	29.365.548	29.509.307
4) Proventi finanziari e patrimoniali		
4.1) <i>Da depositi bancari e postali</i>	10.543	21.849
4.4) <i>Da altri beni patrimoniali</i>	374.442	392.133
Totale	384.985	413.982
5) Proventi straordinari		
5.3) <i>Da altre attività</i>	484.942	377.058
Totale	484.942	377.058
6) Proventi straordinari di supporto generale		
6.1) <i>Proventi straordinari</i>	784	0
Totale	784	0
TOTALE PROVENTI	30.393.812	30.582.004
Disavanzo gestionale		868.072

FONDAZIONE TELETHON
Stato patrimoniale

al 30 giugno 2010 (unità di Euro)

ATTIVO	30 giugno 2010	30 giugno 2009
B) Immobilizzazioni		
<i>I) Immobilizzazioni immateriali</i>		
3) Diritti di brevetto industriale e diritti di utilizzazione delle opere dell'ingegno	25.615	50.438
6) Immobilizzazioni in corso e acconti	307.503	14.280
Totale	333.118	64.718
<i>II) Immobilizzazioni materiali</i>		
1) Terreni e fabbricati	151.153	110.527
2) Impianti e attrezzature	176.130	154.363
3) Altri beni	320.924	381.586
4) Immobilizzazioni in corso e acconti	41.100	0
Totale	689.307	646.476
<i>III) Immobilizzazioni finanziarie, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</i>		
2) Partecipazioni diverse	15.194	15.194
3) Crediti	0	0
Totale	15.194	15.194
C) Attivo circolante		
<i>I) Rimanenze</i>		
7) Altre	305.000	305.000
Totale	305.000	305.000
<i>II) Crediti, con separata indicazione, per ciascuna voce dei crediti, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo</i>		
5) Verso altri entro esercizio successivo	9.834.861	6.956.108
5a) Verso altri oltre esercizio successivo	6.936.216	8.272.640
Totale	16.771.077	15.228.748
<i>III) Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni</i>		
1) Partecipazioni	6.000	6.000
2) Altri titoli	29.877.897	36.279.847
Totale	29.883.897	36.285.847
<i>IV) Disponibilità liquide</i>		
1) Depositi bancari e postali	1.893.058	3.214.767
3) Denaro e valori in cassa	2.995	4.798
4) Liquidità presso società di gestione del risparmio	44.661	737.195
Totale	1.940.714	3.956.760
D) Ratei e risconti attivi	217.556	280.101
TOTALE ATTIVO	50.155.863	56.782.844

PASSIVO	30 giugno 2010	30 giugno 2009
A) Patrimonio netto		
<i>I) Patrimonio libero</i>		
1) Patrimonio libero: risultato gestionale dell'esercizio	389.304	(821.198)
2) Patrimonio libero: risultato gestionale da esercizi precedenti	2.841.869	3.663.067
Totale	3.231.173	2.841.869
<i>II) Fondo di dotazione e fondi permanentemente vincolati per decisione degli organi istituzionali</i>		
1) Fondo di dotazione	206.583	206.583
2) Fondo Paudice per Tigem: risultato gestionale dell'esercizio	(600.422)	(485.056)
2a) Fondo Paudice per Tigem da esercizi precedenti	8.685.193	9.170.249
3) Altri fondi permanentemente vincolati	142.026	142.026
Totale	8.433.380	9.033.802
<i>III) Patrimonio vincolato</i>		
1) Fondi vincolati destinati da terzi	28.475.306	34.743.623
2) Fondi vincolati per decisione degli organi istituzionali	1.415.662	319.533
Totale	29.890.968	35.063.156
Totale patrimonio netto	41.555.521	46.938.827
C) Trattamento di fine rapporto di lavoro subordinato	453.437	496.402
D) Debiti, con separata indicazione, per ciascuna voce, degli importi esigibili oltre l'esercizio successivo		
6) Debiti verso fornitori	2.796.221	2.425.654
7) Debiti tributari	264.724	343.847
8) Debiti verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale	304.495	370.393
12) Altri debiti entro esercizio successivo	1.807.945	2.353.845
12a) Altri debiti oltre esercizio successivo	2.532.724	3.348.482
Totale	7.706.109	8.842.221
E) Ratei e risconti passivi	440.796	505.394
TOTALE PASSIVO	50.155.863	56.782.844
CONTI D'ORDINE		
1) Impegni della Fondazione per attività istituzionali future		
<i>Impegni assunti</i>	<i>1.880.674</i>	<i>4.932.162</i>
<i>Impegni ricevuti</i>	<i>0</i>	<i>1.826.000</i>

Rendiconto della gestione a proventi e oneri

sezioni divise e contrapposte al 30 giugno 2010 (unità di Euro)

ONERI	30 giugno 2010	30 giugno 2009
1) Oneri da attività istituzionali		
1.1) <i>Oneri da attività di gestione istituti di ricerca su fondi vincolati</i>		
1.1.1) Personale degli istituti di ricerca	5.180.524	5.073.253
1.1.2) Ammortamenti immobilizzazioni	302.332	274.866
1.1.3) Oneri di funzionamento istituti di ricerca	9.014.911	7.901.297
Subtotale	14.497.767	13.249.416
1.2) <i>Oneri da attività deliberativa e di gestione degli istituti di ricerca</i>		
1.2.2) Delibere di assegnazione ricerca esterna	1.708.640	774.300
1.2.3) Oneri operativi istituti di ricerca	2.894.488	1.748.628
Subtotale	4.603.128	2.522.928
1.3) <i>Altri oneri istituzionali e ufficio scientifico</i>	1.236.056	1.329.669
Totale	20.336.951	17.102.013
2) Oneri promozionali e di raccolta fondi		
2.1) <i>Oneri di raccolta principale</i>	919.577	648.197
2.2) <i>Oneri generali comunicazione e raccolta fondi</i>	259.013	41.573
2.3) <i>Overhead strutturali comunicazione e raccolta fondi</i>	281.331	270.241
2.4) <i>Oneri altre raccolte</i>	378.976	463.488
Totale	1.838.897	1.423.499
4) Oneri finanziari e patrimoniali		
4.1) <i>Da operazioni bancarie e postali</i>	19.699	20.650
4.4) <i>Da altri beni patrimoniali</i>	397.800	671.927
Totale	417.499	692.577
5) Oneri straordinari		
5.1) <i>Da attività finanziarie</i>	0	6.090
5.3) <i>Da altre attività</i>	160.495	14.096
Totale	160.495	20.186
6) Oneri di supporto generale		
6.1) <i>Spese di struttura</i>	36.748	32.756
6.2) <i>Servizi</i>	282.959	302.245
6.3) <i>Godimento beni di terzi</i>	1.375	28.398
6.4) <i>Personale</i>	1.743.051	1.736.748
6.5) <i>Ammortamenti</i>	34.513	38.060
6.6) <i>Oneri diversi di gestione</i>	92.381	105.460
Totale	2.191.027	2.243.667
TOTALE ONERI	24.944.869	21.481.942
Avanzo gestionale	0	0

PROVENTI	30 giugno 2010	30 giugno 2009
1) Proventi da attività istituzionali		
<i>1.1) Proventi da terzi per attività di gestione istituti di ricerca su fondi vincolati</i>		
1.1.1) Contributi vincolati destinati da terzi	4.246.913	4.716.505
1.1.2) Contributi vincolati destinati da CTFO	10.250.854	8.532.911
Subtotale	14.497.767	13.249.416
<i>1.3) Altri proventi istituzionali</i>	630.518	335.345
Totale	15.128.285	13.584.761
2) Proventi da raccolta fondi		
<i>2.1) Raccolta principale</i>	3.141.263	3.512.179
<i>2.2) Altre raccolte</i>		
2.2.1) Da fondazioni bancarie e altri enti	128.291	73.912
2.2.2) Da eredità e legati	619.964	360.567
2.2.3) Da 5 per mille	4.174.240	0
Subtotale	4.922.495	434.479
Totale	8.063.758	3.946.658
4) Proventi finanziari e patrimoniali		
<i>4.1) Da depositi bancari e postali</i>	6.410	13.685
<i>4.4) Da altri beni patrimoniali</i>	1.467.273	1.972.593
Totale	1.473.683	1.986.278
5) Proventi straordinari		
<i>5.1) Da attività finanziarie</i>	0	4.050
<i>5.3) Da altre attività</i>	66.315	642.941
Totale	66.315	646.991
6) Proventi diversi di supporto generale		
<i>6.1) Proventi diversi</i>	1.710	11.000
Totale	1.710	11.000
TOTALE PROVENTI	24.733.751	20.175.688
Disavanzo gestionale	211.118	1.306.254

Riparto avanzo/disavanzo gestionale:

1) Ad incremento/ decremento del Patrimonio libero	389.304	(821.198)
2) Ad incremento/decremento del Fondo Paudice per Tigem	(600.422)	(485.056)
	(211.118)	(1.306.254)



Elenco dei finanziamenti

Delibere Comitato

Delibere Fondazione

Oneri operativi Fondazione

ELENCO DEI FINANZIAMENTI AL 30 GIUGNO 2010
Delibere Comitato Telethon Fondazione Telethon
RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
PROGETTI DI RICERCA		
BANKS LAWRENCE	Studio delle potenziali funzioni esercitate dalla proteina ligasi per l'ubiquitina UBE3A nell'ambito della sindrome di Angelman	GGP10006
BIFFO STEFANO	Modulazione della attività del fattore di inizio 6 (eIF6) e suo utilizzo terapeutico nelle malattie a causa ribosomale	GGP10012
TARTAGLIA MARCO	Basi molecolari della sindrome di Noonan e di malattie genetiche correlate	GGP10020
GALIETTA LUIS J.V.	Identificazione di nuove strategie per la correzione del difetto di basi nella fibrosi cistica	GGP10026
LANDSBERGER NICOLETTA	Ruolo della fosforilazione di MeCP2 e delle chinasi implicate nella sindrome di Rett e nell'encefalopatia epilettica infantile precoce-2	GGP10032
GRAZIANI ANDREA	SAP regola la diacilglicerolo cinasi alfa: implicazioni per la risposta immunitaria in pazienti XLP (malattia linfoproliferativa legata al cromosoma X) e possibili approcci farmacologici per la terapia dell'XLP	GGP10034
PENNUOTO MARIA	Interazione genetica tra il segnale innescato dal fattore di crescita insulino-simile 1 e gli androgeni nella patogenesi della atrofia muscolare spinale e bulbare	GGP10037
MURO ANDRES FERNANDO	Elaborazione di nuovi approcci diagnostici e terapeutici alla sindrome di Crigler Najjar di tipo I	GGP10051
SANTUCCI ANNALISA	Allestimento di modelli sperimentali di alcaptonuria e valutazione preclinica di agenti terapeutici per il trattamento dell'artropatia ocronotica	GGP10058
COMI GIACOMO PIETRO	Sviluppo di un approccio terapeutico per l'atrofia muscolare spinale con distress respiratorio di tipo I (SMARD1) mediato da cellule staminali neuronali e motoneuroni differenziati da cellule staminali pluripotenti indotte	GGP10062
DELIA DOMENICO	Difetti ereditari nel segnale del danno al Dna che causano neurodegenerazione: comprensione dei meccanismi	GGP10066
NISTRI ANDREA	Studi in modelli genetici di topo e pazienti affetti da emicrania emiplegica familiare tipo I per svelare l'interazione fra neuroni sensoriali e cellule neuroinfiammatorie nei gangli trigeminali come base per lo sviluppo del dolore emicranico	GGP10082
BALDUINI CARLO LUIGI	Un nuovo gene responsabile di piastripenia ereditaria: studi clinici, patogenetici e farmacologici	GGP10089
VANONI MARIA ANTONIETTA	Studi struttura-funzione sulla 24-deidrocolesterolo riduttasi, l'enzima difettoso nella desmosterolosi, una grave malattia ereditaria a carico del metabolismo degli steroli	GGP10090
VOLTATTORNI CARLA	Sviluppo di nuove strategie per il trattamento dell'iperossaluria primaria di tipo I	GGP10092
MATTEI ELISABETTA	Terapia genica sperimentale della distrofia muscolare di Duchenne con fattori trascrizionali sintetici che aumentano i livelli di Utrofina, una proteina che protegge dai danni causati dalla mancanza di distrofina	GGP10094
AROSIO PAOLO	Modelli animali di neuroferritinopatie per lo studio del ruolo del ferro nella neurodegenerazione	GGP10099
CONTE CAMERINO DIANA	Canalopatie da cloro ereditarie del muscolo scheletrico e del rene: dal genotipo al fenotipo e nuovi approcci farmacoterapeutici	GGP10101
CHIEREGATTI EVELINA	Meccanismi patogenetici del morbo di Parkinson familiare: alpha-synucleina e la sua forma mutata A30P agiscono sulla struttura dei microfilamenti e dei filamenti intermedi. Vie di segnalazione ed effetti sulle dinamiche citoscheletriche	GGP10109
SOBACCHI CRISTINA	Approccio farmacologico per la cura dell'osteopetrosi autosomica recessiva RANKL-dipendente	GGP10116
DI FEDE GIUSEPPE	Nuove prospettive terapeutiche per la malattia di Alzheimer basate su una variante di Abeta che inibisce l'amiloidogenesi	GGP10120
ORLACCHIO ANTONIO	Identificazione di nuovi geni-malattia nella paraplegia spastica ereditaria	GGP10121

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology Icgeb	Trieste	3	194.700,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	3	263.400,00
Istituto Superiore di Sanita'	Roma	2	231.700,00
Istituto Scientifico Giannina Gaslini	Genova	3	391.000,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	3	398.600,00
Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Novara	2	193.600,00
Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia	Genova	3	190.300,00
International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology Icgeb	Trieste	3	435.900,00
Università di Siena	Siena	3	233.200,00
Università di Milano	Milano	3	399.200,00
Fondazione Irccs Istituto Nazionale dei Tumori	Milano	3	218.300,00
Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (Sissa)	Basovizza	2	221.900,00
Università di Pavia - Irccs Fondazione Policlinico San Matteo	Pavia	3	373.000,00
Università di Milano	Milano	3	206.800,00
Università di Verona	Verona	3	213.200,00
Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Roma	2	124.000,00
Università di Brescia	Brescia	3	585.800,00
Università di Bari	Bari	3	128.000,00
Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia	Genova	3	187.500,00
Consiglio Nazionale delle Ricerche - Cnr	Segrate	2	138.000,00
Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	3	502.400,00
Università di Roma Tor Vergata - Fondazione Santa Lucia Irccs	Roma	2	345.000,00

Delibere Comitato Telethon Fondazione Telethon

RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
CANCEDDA LAURA	Ruolo delle mutazioni del recettore GABAA nella epilessia idiopatica generalizzata: uno studio sullo sviluppo	GGP10135
BACCI ALBERTO	Disfunzione degli interneuroni in epilessie genetiche: comprensione dei meccanismi dell'epilessia mioclonica severa dell'infanzia (SMEI) in un modello murino	GGP10138
VALENTE ENZA MARIA	PINK1, una proteina mutata nella malattia di Parkinson a trasmissione autosomica recessiva, interagisce con la proteina proautofagica beclin1 e con il suo partner antiapoptotico Bcl-xL: caratterizzazione del ruolo neuroprotettivo di queste interazioni	GGP10140
VERGANI LODOVICA	Ruolo della dinamica mitocondriale e della autofagia nella segregazione del Dna mitocondriale mutato	GGP10145
FALSINI BENEDETTO	Una nuova strategia terapeutica mirata al danno ossidativo dei fotorecettori nelle eredo-degenerazioni retiniche indotte da mutazioni del gene ABCR. Studio clinico e sperimentale	GGP10149
NERI GIOVANNI	Meccanismi di riattivazione del gene FMRI ed analisi della patogenesi molecolare della sindrome X fragile: verso una terapia farmacologica	GGP10150
GRESELE PAOLO	Identificazione dei meccanismi responsabili del difetto della funzione piastrinica e della ridotta megacariocitopoiesi in una nuova variante di macrotrombocitopenia ereditaria di Glanzmann (D673-E712del)	GGP10155
VIOLA ANTONELLA	La patogenesi della sindrome WHIM: analisi delle funzioni del CXCR4 nella attivazione e nel traffico dei linfociti	GGP10170
GASPARINI LAURA	Leucodistrofia autosomica dominante dell'età adulta: studio traslazionale dei meccanismi genetici, molecolari e cellulari di malattia mediata dalla proteina Lamin B1 e correlazione con parametri clinici e neuroradiologici	GGP10184
PIERONI MAURIZIO	Identificazione dei predittori genetici, elettroanatomici e strutturali di aritmie ventricolari maligne in pazienti con sindrome di Brugada	GGP10186
SANTORO MASSIMO	Caratterizzazione molecolare e cellulare di UBIAD1, un nuovo prodotto genico coinvolto nella distrofia del cristallino di Schnyder	GGP10195
SIMONELLI FRANCESCA	Studio di sicurezza ed efficacia in soggetti con amaurosi congenita di Leber (ACL) tramite vettore adeno-associato per trasferire il gene RPE65 umano nell'epitelio pigmentato della retina (EPR): trattamento e follow-up di 3 pazienti italiani	GGP10199
FORLONI GIANLUIGI	Insonnia fatale familiare: trattamento preventivo con doxiciclina in soggetti a rischio genetico di malattia	GGP10208
GAMBARI ROBERTO	Produzione di emoglobina in cellule Eritroidi da pazienti con beta talassemia alterando processi biomolecolari in grado di regolare l'espressione dei geni per le globine	GGP10214
GUSTINCICH STEFANO	Definizione della malattia di Parkinson tramite profilo di espressione genica da sangue periferico di pazienti affetti dalla forme monogenetiche LRRK2 e Parkin	GGP10224
CECCONI FRANCESCO	Ruolo dell'autofagia nelle malattie muscolari	GGP10225
BENVENUTI FEDERICA	Una connessione tra l'alterata risposta ai recettori di tipo Toll nelle cellule dendritiche e le malattie autoimmuni nei pazienti affetti dalla sindrome di Wiskott-Aldrich	GGP10231
PIETRANGELO ANTONELLO	Nuove strategie per curare l'emocromatosi ereditaria attraverso la stimolazione della produzione epatica di epcidina, l'ormone del ferro	GGP10233

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia	Genova	3	132.000,00
Fondazione Eberi Rita Levi Montalcini	Roma	3	479.700,00
Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza Irccs - Istituto Ciss Mendel	Roma	2	180.000,00
Università di Padova	Padova	3	161.000,00
Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	2	141.400,00
Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	2	253.500,00
Università di Perugia	Perugia	2	124.300,00
Fondazione Humanitas per la Ricerca	Rozzano	3	284.800,00
Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia	Genova	3	423.700,00
Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	3	336.000,00
Università di Torino	Torino	3	338.800,00
Seconda Università di Napoli	Napoli	3	221.800,00
Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri	Milano	3	237.200,00
Università di Ferrara	Ferrara	2	132.000,00
Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (Sissa)	Basovizza	3	319.500,00
Università di Roma Tor Vergata	Roma	2	346.500,00
International Centre For Genetic Engineering and Biotechnology Igeeb	Trieste	3	121.000,00
Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	3	306.300,00
Totale Progetti di ricerca (40)			10.715.000,00

Delibere Comitato Telethon Fondazione Telethon

RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
PROGRAMMI DI RICERCA		
ZEVIANI MASSIMO	Strategie terapeutiche per combattere le malattie mitocondriali	GPP10005
TAVEGGIA CARLA	Modulazione della Neuregulina-I per il trattamento di neuropatie demielinizzanti	GPP10007
MAVILIO FULVIO	Terapia genica dei difetti di adesione dell'epidermide	GPP10012
SERVIZI ALLA RICERCA		
GARAVAGLIA BARBARA	Banca di Dna e cellule in coltura per lo studio dei disordini del movimento pediatrici.	GTF09003
ROCCHI MARIANO	Disponibilità di cloni BAC per la ricerca sperimentale	GTF09014
LEOCANI LETIZIA	Neurofisiologia sperimentale nei modelli animali	GTF09022
PESOLE GRAZIANO	Servizi bioinformatici per l'analisi di dati generati dalle piattaforme di sequenziamento di nuova generazione	GTF09024
POLITANO LUISA	Naples Human Mutation Gene Bank (NHMGB): una risorsa di campioni di patologie neuromuscolari e dati associati disponibile per collaborazioni internazionali.	GTF09025
PROGETTI SPECIALI		
DI BERNARDO DIEGO	Bioinformatic Core	GSP10001
MONACO LUCIA	Open Access	GSP10002

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	1	327.800,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	1	353.800,00
Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	1	431.100,00
Totale Programmi di ricerca (3)			1.112.700,00
Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	1	8.000,00
Università di Bari	Bari	3	30.000,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	1	35.000,00
Consorzio Interuniversitario per le applicazioni di supercalcolo per l'università e la Ricerca (Caspur)	Roma	3	105.000,00
Seconda Università di Napoli	Napoli	1	40.000,00
Totale Servizi alla ricerca (5)			218.000,00
Fondazione Bioforme presso Tigem	Napoli	1	93.738,00
Fondazione Telethon	Roma	3	123.000,00
Totale Progetti Speciali (2)			216.738,00
Totale delibere Comitato alla Ricerca Esterna (50)			12.262.438,00

Delibere Comitato Telethon Fondazione Telethon

RICERCA INTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
Tigem		
FRANCO BRUNELLA	La sindrome orofaciodigitale di tipo I come modello per lo studio della funzione ciliare	TGM06A01
AURICCHIO ALBERTO, SURACE ENRICO	Strategie di terapia genica per le malattie ereditarie gravi dei fotorecettori	TGM06B01
COSMA MARIA PIA	Caratterizzazione del sistema di modificazione delle solfatasi nei mammiferi	TGM06C02
AURICCHIO ALBERTO	Trasferimento genetico mediato da virus adeno-associati in modelli animali di mucopolisaccaridosi VI	TGM06C03
COSMA MARIA PIA	Terapia genica in modelli murini della mucopolisaccaridosi II con vettori adenoassociati	TGM06C04
PARENTI GIANCARLO	Identificazione di nuovi approcci terapeutici per la malattie lisosomiali	TGM06C05
	Terapia genica dei difetti congeniti del metabolismo epatico	TGM06C07
BANFI SANDRO	Ruolo degli RNA non codificanti nello sviluppo e nel funzionamento dell'occhio dei mammiferi	TGM06D01
MERONI GERMANA, NIGRO VINCENZO	Una nuova classe di ligasi E3 delle ubiquitine: la famiglia TRIM	TGM06D02
DI BERNARDO DIEGO	Reti genetiche nelle patologie umane	TGM06E01
	Terapia genica della cardiomiopatia e della distrofia muscolare nel modello animale 'BIO 14.6 hamster'	TGM06F01
BALLABIO ANDREA	Fondi strutturali	TGM06S01
FRANCO BRUNELLA	Programmi di dottorato	TGM06S03
MERONI GERMANA	Laboratorio di microscopia e imaging	TGM06Z02
MERONI GERMANA	Laboratorio di colture cellulari e tissutali	TGM06Z03
STUDER MICHELE	Servizio per la produzione di topi transgenici e knock-out	TGM06Z04
TRADITI MARIO	Servizio di informatica	TGM06Z07
STUDER MICHELE	Stabulario	TGM06Z09
Hsr-Tiget		
AIUTI ALESSANDRO	Terapia genica dell'Ada-Scid	TGT06A01
VILLA ANNA, RONCAROLO MARIA GRAZIA	Sindrome di Wiskott-Aldrich: caratterizzazione dei difetti immunologici e studi preclinici di terapia genica	TGT06A02
BACCHETTA ROSA	Trasferimento cellulare e genetico nella IPEX	TGT06A03
VILLA ANNA	Studio di aspetti biologici e genetici della syndrome di Omenn o aspetti biologici e genetici della sindrome di Omenn	TGT06A04
BIFFI ALESSANDRA, NALDINI LUIGI	Terapia ex vivo delle leucodistrofie metacromatica e globoide tramite cellule staminali ematopoietiche	TGT06B01
GRITTI ANGELA	Approcci combinati basati sul trasferimento genetico e di cellule staminali neuronali (NSC) per le leucodistrofie metacromatica e globoide	TGT06B02
FERRARI GIULIANA	Valutazione preclinica di un approccio di terapia genica per la beta talassemia	TGT06C01
NALDINI LUIGI	Miglioramento della sicurezza del trasferimento genetico	TGT06D01
NALDINI LUIGI	Miglioramento dell'efficacia del trasferimento genetico nelle cellule staminali ematopoietiche	TGT06D02
NALDINI LUIGI	Terapia genica dei difetti di adesione dell'epidermide	GPP10012*

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	164.087,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	172.237,50
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	70.000,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	95.003,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	47.706,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	80.000,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	3	150.000,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	97.937,50
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	46.100,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	74.143,47
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	4	50.000,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	1.499.410,53
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	155.640,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	35.850,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	9.000,00
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	56.212,50
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	90.200,50
Telethon Institute of Genetics and Medicine - Tigem	Napoli	5	167.044,00
Totale progetti Tigem (18)			3.060.572,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	174.838,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	63.072,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	52.984,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	4	95.000,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	132.732,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	150.816,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	224.910,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	199.343,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	128.678,00
Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	1	72.600,00

Delibere Comitato Telethon Fondazione Telethon RICERCA INTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
NALDINI LUIGI, RONCAROLO MARIA GRAZIA	Sviluppo di vettori lentivirali per il trasferimento genetico nel fegato e applicazioni alla terapia della emofilia	TGT06D03
GREGORI SILVIA, RONCAROLO MARIA GRAZIA	Ruolo delle cellule T regolatorie di tipo 1 nella tolleranza immunitaria	TGT06E01
RONCAROLO MARIA GRAZIA, NALDINI LUIGI	Risposta immunitaria al transgene a seguito di trasferimento con vettori lentivirali: meccanismi e modulazione tramite terapie cellulari	TGT06E02
AIUTI ALESSANDRO, RONCAROLO MARIA GRAZIA	Sperimentazione clinica di terapia genica per l'Ada-Scid	TGT06F01
RONCAROLO MARIA GRAZIA, AIUTI ALESSANDRO	Sperimentazione clinica di terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich	TGT06F02
RONCAROLO MARIA GRAZIA, SESSA MARIA	Sperimentazione clinica di terapia genica per la distrofia metacromatica	TGT06F03
RONCAROLO MARIA GRAZIA, NALDINI LUIGI	Spese strutturali	TGT06S01
RONCAROLO MARIA GRAZIA	Spese strutturali: Unità di Ricerca Clinica	TGT06S02

* Non è stato considerato come ulteriore progetto: già contato tra le delibere Comitato alla ricerca esterna per il Program Project.

Dti (RINNOVI)

D'ADAMO PATRIZIA	Analisi funzionali, comportamentali e genetiche per capire il ruolo patogenetico delle proteine Rab e delle proteine ad esse associate nel Ritardo mentale legato al cromosoma X	TCR09001
SANDRI MARCO	Definizione dei meccanismi molecolari della perdita di massa muscolare. Identificazione di nuovi target terapeutici per bloccare la degenerazione muscolare	TCR09003
CORONA DAVIDE	Ruolo dei fattori epigenetici nell'identità delle cellule staminali e nei processi di rigenerazione tissutale	TCR09002

Dti (PARTECIPAZIONE A BANDI DI RICERCA ESTERNA)

CECCONI FRANCESCO	Ruolo dell'autofagia nelle malattie muscolari	GGP10225*
LUCA SCORRANO	Strategie terapeutiche per combattere le malattie mitocondriali	GPP10005*
ALESSANDRA BOLINO	Modulazione della Neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti	GPP10007*

* Non considerati come ulteriori progetti: già contati tra le delibere Comitato alla ricerca esterna (1 tra i progetti di ricerca e 2 tra i programmi di ricerca)

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	93.589,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	85.908,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	131.596,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	202.289,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	400.918,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	487.258,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	675.305,00
San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy	Milano	5	100.000,00
Totale progetti Hsr-Tiget (17)			3.471.836,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	MILANO	2	210.000,00
Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus - Istituto Veneto di Medicina Molecolare (Vimm)	PADOVA	5	610.000,00
Università di Palermo	PALERMO	5	800.000,00
Totale progetti rinnovi Dti (3)			1.620.000,00
Università di Roma Tor Vergata	ROMA	2	186.000,00
Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta	Milano	1	121.500,00
Dibit - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor	Milano	1	89.100,00
Totale finanziamenti Dti per bandi di ricerca esterna			396.600,00
Totale finanziamenti Dti			2.016.600,00
Totale delibere Comitato alla Ricerca Interna (38)			8.549.008,00

Delibere Fondazione Telethon

RICERCA ESTERNA

RICERCATORE RESPONSABILE (Titolare di Progetto)	TITOLO DEL PROGETTO	NUMERO PROGETTO
PROGETTI TELETHON-UILDM		
SICILIANO GABRIELE	Sviluppo e validazione di un network nazionale per la creazione del registro italiano delle malattie mitocondriali	GUP09004
MESSINA SONIA	Misure di outcome nella distrofia muscolare di Duchenne: validazione del pediatric quality of life inventory TM Neuromuscular Module nella popolazione italiana e correlazioni con altre valutazioni funzionali	GUP09010
SCHENONE ANGELO	Studio multicentrico per valutare efficacia e sicurezza di un protocollo riabilitativo costituito da esercizi al treadmill, stretching e di propriocezione in pazienti affetti da neuropatia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1A.	GUP09013
ANDRIA GENEROSO	Efficacia della terapia con chaperones farmacologici in associazione con la terapia enzimatica sostitutiva in pazienti affetti da malattia di Pompe	GUP09017
BIOBANCHE		
FILOCAMO MIRELLA	Network di Biobanche Genetiche di Telethon	GTB07001
PROGETTI SPECIALI		
FONTANA ALBERTO	Centro di competenza multidisciplinare, specializzato per la ricerca clinica sulle malattie neuromuscolari: servizi clinici e riabilitativi integrati	GSP06001
MELAZZINI MARIO	Contributo annuale Agenzia di ricerca per la sclerosi laterale amiotrofica	GSP08001

Oneri operativi Fondazione

RICERCA INTERNA

ISTITUTO TELETHON	TITOLO DEL PROGETTO
Tigem	
	Attività di sviluppo nel campo della biologia cellulare
Hsr-Tiget	
	Sviluppo di vettori lentivirali per la terapia genica della Sindrome di Wiscott-Aldrich e la leucodistrofia metacromatica, secondo lo standard Gmp, Good Manufacturing Practices
Dti	
	Integrazioni salariali ricercatori Dti
Tecnothon	
	Ausili Tecnologici per Disabili

ISTITUTO	CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2010
Università di Pisa	Pisa	2	217.100,00
Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	2	189.000,00
Università di Genova	Genova	2	124.500,00
Università di Napoli Federico II	Napoli	1	260.000,00
Totale progetti Telethon-Uildm (4)			790.600,00
Istituto Scientifico Giannina Gaslini	Genova	2	418.040,00
Fondazione Serena presso Ospedale Niguarda	Milano	1	100.000,00
Fondazione Arisla	Milano	1	400.000,00
Totale Progetti Speciali (2)			500.000,00
Totale delibere Fondazione alla Ricerca Esterna (6)			1.708.640,00

CITTÀ ISTITUTO	DURATA PROGETTO (IN ANNI)	IMPORTO (A LORDO DI RETTIFICHE) 30 GIUGNO 2009
Napoli	1	1.056.636,00
Milano	1	1.314.288,00
loro sedi	1	50.500,00
Sarcedo	1	473.064,00
Totale oneri operativi Fondazione alla Ricerca Interna		2.894.488,00

Progetto creativo: Alessandro Mannocchi e Daniela Dotto. Si ringrazia **contrasto** per la gentile collaborazione.





TELETHON

Sede legale

Via Carlo Spinola, 16

00154 Roma, Italia

Tel. +39 06 440151

Fax +39 06 44202032

www.telethon.it

e-mail: info@telethon.it
