



LA RICERCA DONA VITA.

BILANCIO DI MISSIONE
2021

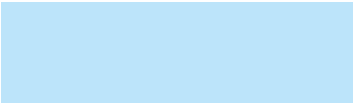






LA RICERCA DONA VITA.

BILANCIO DI MISSIONE
2021





FONDAZIONE TELETHON ETS

BILANCIO D'ESERCIZIO
AL 31 DICEMBRE 2021

IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

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

LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

Yvan Arsenijevic
Åsa Gustafsson
Simon Heales
Kanneboyina Nagaraju
Bradley B. Olwin
Francesc Palau
Massimo Pandolfo
Michael Talkowski

IL CONSIGLIO DI INDIRIZZO SCIENTIFICO

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

IL COLLEGIO DEI REVISORI

Luciano Festa | *Presidente*
Benedetta Navarra
Mariella Tagliabue

LA SOCIETÀ DI REVISIONE

Deloitte & Touche S.p.A.

NOTA METODOLOGICA

Il Bilancio di Missione nasce per verificare che tutte le attività siano in linea con le finalità previste dallo statuto e per consentire ai lettori di valutare il lavoro svolto da Fondazione Telethon nel 2020. Le attività e gli impatti delle stesse sono stati messi in correlazione e contestualizzati tematicamente nella cornice globale degli Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile indicati dall'Onu nell'Agenda 2030, con particolare riferimento agli obiettivi relativi agli ambiti della ricerca e dell'accessibilità alle cure. Il periodo di riferimento è compreso tra l'1 gennaio 2021 e il 31 dicembre 2021 e corrisponde all'esercizio contabile di Fondazione Telethon, il cui bilancio di esercizio è soggetto alla certificazione della società di revisione e all'approvazione del Consiglio di Amministrazione, avvenuta il 26 aprile 2022. Ove non altrimenti specificato, i numeri del documento sono aggiornati al 31 dicembre 2021.

I PRINCIPALI RIFERIMENTI DELLA RENDICONTAZIONE SOCIALE TELETHON

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



INDICE

Dalla ricerca alla vita delle persone 5

IL RACCONTO DI TELETHON

01.

Prendersi cura di ogni vita 6
L'organizzazione: la forza dell'equilibrio 14
L'efficacia della squadra 16
Presenti sul territorio con i volontari 20
Fianco a fianco con le aziende 24
I nostri donatori investono nel futuro 28
Più forti insieme ai pazienti 30

Il massimo impatto dalla ricerca 32
Buone pratiche per l'efficacia 33
Tigem: dai geni alla medicina di precisione 34
SR-Tiget: ricerca e clinica in sinergia 36
Risorse per la ricerca italiana 40
Le fasi della ricerca 44
Alleanze per lo sviluppo 45
Affrontare le malattie neuromuscolari 46
La medicina del futuro 48
Terapie che arrivano al paziente 49
Connessi al mondo delle malattie rare 50
La produzione scientifica 52

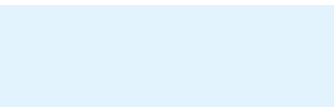
I risultati 2021: dal laboratorio al paziente 54
I risultati 2021: il fronte delle innovazioni 56

La gestione 2021 58
Impieghi di ricerca 62
Delibere Bando generale 64

NUMERI E DATI DELLA FONDAZIONE

02.

Una storia di investimenti e innovazione 68
Obiettivi condivisi 70
- Obiettivo 3 72
- Obiettivo 9 76
- Obiettivo 17 82
Comunicare e sensibilizzare 84
Come sostenere la Fondazione 86







DALLA RICERCA ALLA VITA DELLE PERSONE

Il bilancio 2021 conferma la piena tenuta del nostro sistema che già aveva dato prova di solidità di fronte alla pandemia.

La raccolta fondi ha superato il risultato già notevole del 2020 e la ricerca continua a generare innovazione, a beneficio delle persone con malattie genetiche rare e di tutti.

In questo documento vogliamo rendicontare puntualmente le azioni messe in campo grazie ai denari affidati a Telethon da chi crede nella qualità e nell'efficacia del nostro operato e, al contempo, proporre un approfondimento delle iniziative e dei risultati che hanno caratterizzato il 2021.

Da uno sguardo ai prospetti economici e alla gestione delle attività di missione emergono i valori che da sempre costituiscono la nostra etica del lavoro: massima attenzione all'amministrazione delle risorse, coerenza di ogni azione ed estrema tensione all'obiettivo. Tutto ciò che facciamo è, infatti, finalizzato alla comunità dei pazienti a cui abbiamo il dovere di dare risposte concrete attraverso la ricerca migliore.

Negli anni, gli scienziati che lavorano nei nostri Istituti e i gruppi di ricerca che concorrono ai bandi Telethon hanno trovato nella Fondazione, oltre che una fonte di finanziamento, anche un valido sostegno per lo sviluppo dei propri studi.

Abbiamo, dunque, messo in campo le forze necessarie per tradurre i risultati della ricerca in strumenti con un impatto migliorativo per le persone: terapie innovative, nuove diagnosi e cure a supporto della qualità della vita.

Vorrei sottolineare che questo percorso, indispensabile per compiere pienamente la missione, non è affatto scontato, anche partendo da studi eccellenti; va gestito con risorse e competenze adeguate per trarre il massimo impatto dall'investimento in ricerca.

E i risultati testimoniano l'efficacia di tale strategia.

In questa fase della nostra storia possiamo dire, infatti, di intravedere quel futuro alla cui costruzione Telethon lavora da sempre. Un futuro nel quale la scienza e la medicina siano in grado di colmare le disparità causate dalla malattia e garantire a ciascuno l'opportunità di crescere e di scegliere la vita che desidera.

Le sfide ancora da superare non sono poche, ma possiamo contare su una visione molto chiara e nella forza insostituibile di una grande squadra.

Donatori, partner aziendali e volontari sono stati fondamentali per far crescere questo progetto collettivo e il loro supporto sarà cruciale per estendere l'avanzamento della ricerca alla cura di un numero ancora maggiore di malattie e salvaguardare l'accesso alle terapie che arrivano a essere fruibili dai pazienti.

Sono oggi quasi 130000 i donatori che hanno scelto di sostenere la nostra ricerca con regolarità. Una comunità integrata nel mondo Telethon, che speriamo possa diventare sempre più numerosa e con la quale continueremo a coltivare una relazione forte e significativa. Analogamente, la continuità di supporto garantita dalle aziende partner sarà sempre più importante per rafforzare la portata strategica delle iniziative attivate e permetterci di affrontare con slancio gli obiettivi più ambiziosi.

Cuore e motore di tutto sono, come sempre, il sodalizio con le famiglie dei pazienti, su cui si basa la nostra identità, e l'impegno dei volontari che portano la missione di Telethon nel territorio.

Diverse anime che insieme alimentano un circuito virtuoso di solidarietà e concretezza in grado di cambiare la storia delle malattie genetiche rare e di spingere avanti la conoscenza con ricadute tangibili per tutti.

Luca di Montezemolo

Presidente di Fondazione Telethon



PRENDERSI CURA DI OGNI VITA

Telethon nasce nel 1990 rispondendo al mandato delle famiglie e dei volontari dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare. Il focus viene poi esteso a tutte le malattie genetiche rare con l'obiettivo di arrivare alla cura tramite la ricerca scientifica.

E intorno al concetto di cura si sviluppa nel corso degli anni l'identità di questa organizzazione.

Al centro c'è la volontà di prendersi cura di ogni vita: quella spinta iniziale che porta a occuparsi di malattie rare e neglette.

Il contesto in cui la Fondazione muove i primi passi è, infatti, quello di una ricerca perlopiù indirizzata verso le patologie più comuni perché i grandi investimenti pubblici e privati trascurano malattie come quelle genetiche che, singolarmente, riguardano piccoli gruppi di persone. Pazienti per cui non si sviluppano metodi diagnostici, farmaci e strumenti di supporto alla qualità della vita.

Fondazione Telethon mette in campo le risorse provenienti dalle donazioni per cambiare questa realtà e, applicando un rigoroso metodo di selezione dei progetti, riesce a promuovere la crescita di una comunità scientifica italiana che esprime eccellenza in questo ambito. Una piccola rivoluzione che, fin dagli anni Novanta, porta la ricerca Telethon a dare un contributo pionieristico alla comprensione delle basi genetiche di molte patologie - con determinanti ricadute sulla diagnostica - e che successivamente si concretizza nella messa a punto delle prime terapie geniche applicate sui pazienti. Risultato che rende evidente l'impatto globale della ricerca Telethon anche oltre l'ambito delle malattie rare.

Sono, infatti, proprio le malattie genetiche rare il banco di prova per lo sviluppo di questa strategia tera-

peutica che oggi offre ampie potenzialità applicative, dai vaccini all'immunoterapia oncologica.

Nei primi 30 anni di attività, che Telethon celebra nel 2020, la Fondazione riesce dunque a imprimere un decisivo avanzamento sul fronte della lotta alle malattie genetiche rare e lo fa grazie un progetto collettivo a cui concorrono tutte le sue anime, dai ricercatori ai volontari alla comunità dei pazienti e dei donatori privati e aziendali. Collaborazione che Telethon persegue anche con tutti gli attori, istituzionali e industriali, necessari per far sì che la scienza produca un impatto concreto sulla vita delle persone.

Oggi per Fondazione Telethon i successi realizzati sono la base su cui continuare a costruire un futuro nel quale nascere con una malattia genetica non sia più una condanna. Obiettivo più che mai sfidante perché diverse e urgenti sono le domande ancora senza risposta.

Da qui ai prossimi anni prendersi cura delle persone che hanno una malattia genetica rara vorrà dire far sì che le conoscenze più avanzate in ambito genetico garantiscano diagnosi sempre più accurate e tempestive, tradurre la comprensione delle patologie ancora prive di cura in nuove terapie e salvaguardare la disponibilità delle cure sviluppate finora per tutti coloro che possano beneficiarne.

Le attività funzionali alla ricerca

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

Progetti di ricerca e di sostegno al paziente

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

GLI OBIETTIVI SPECIFICI

★ FUORI DAL BUIO

Lavoriamo per conoscere e riconoscere malattie tanto rare quanto sconosciute

★ CURA

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

★ QUALITÀ DELLA VITA

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



SVILUPPO DELLA RICERCA E VALORIZZAZIONE DEI RISULTATI
SVILUPPO CLINICO

VALUTAZIONE E GESTIONE DELLA RICERCA

★
FUORI DAL BUIO

★
CURA

★
QUALITÀ DELLA VITA

ISTITUTO TELETHON GENETICA E MEDICINA - TIGEM
POZZUOLI (NA)

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

ISTITUTO SAN RAFFAELE TELETHON PER LA TERAPIA GENICA - SR-TIGET
MILANO

INFO-TAF E SERVIZIO DI
CONSULENZA GENETICA

ISTITUTO TELETHON DULBECCO
PER LO SVILUPPO DELLA CARRIERA DI GIOVANI RICERCATORI

PROGETTI DI RICERCA CLINICA NEUROMUSCOLARE TELETHON - UILDM

PROGETTI DI RICERCA GENERALI
SVOLTI DA RICERCATORI IMPEGNATI NELLO STUDIO DELLE MALATTIE GENETICHE IN TUTTA ITALIA

GETTO MALATTIE SENZA DIAGNOSI
IDENTIFICARE LA CAUSA GENETICA
DI MALATTIE SENZA NOME

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

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

RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE

COME A CASA SOSTEGNO
ALLE FAMIGLIE NELLA TERAPIA GENICA

BANDO SEGRANT

ANALISI DELL'IMPATTO DELLA RICERCA

COMUNICAZIONE



★ FUORI DAL BUIO, LA RICERCA DONA RISPOSTE



COSTRUIRSI UN FUTURO

Per Laura la diagnosi della malattia che da sempre limita i suoi movimenti arriva quando lei ha già 24 anni. Mentre cresceva affrontando difficoltà sempre maggiori per mantenere una vita autonoma, i medici che la seguivano non erano riusciti ad andare oltre la diagnosi di neuropatia; un'indeterminatezza che inizia a farla soffrire quando Laura si affaccia alla vita adulta. Fino a quel momento non l'aveva spaventata la necessità di aiutarsi con le stampelle e poi con la carrozzina; niente poteva tarpare la sua volontà di studiare, frequentare gli amici, prendere la patente. Ma l'impossibilità di sapere se potrebbe trasmettere la malattia ai figli impone un doloroso limite ai progetti di vita che Laura desidera costruire con il fidanzato, Salvatore.

La diagnosi di Charcot-Marie-Tooth arriva dopo l'incontro con Davide Pareyson, direttore del Dipartimento malattie neurologiche rare dell'istituto Besta di Milano, ricercatore Telethon e responsabile del registro italiano per questa patologia del sistema nervoso periferico. Per una malattia come la Charcot-Marie-Tooth che può essere causata da difetti a carico di 80 geni diversi, a fare la differenza nel determinare la diagnosi è l'integrazione tra osservazione clinica, analisi genetiche e raffronto con i dati del registro. Quando Laura apprende di avere una forma recessiva della malattia che non rischia di trasmettere ai figli si sente rinascere: è l'inizio di una vita che fino a quel momento non aveva osato pianificare.

Oggi Laura e Salvatore sono sposati e hanno due figli.



DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

Per la diagnosi della piccola Karol è stato decisivo l'inserimento nel Programma malattie senza diagnosi dell'Istituto Telethon di genetica e medicina. La bimba, che all'epoca aveva poco più di un anno, aveva già subito alcuni interventi per una grave malformazione cardiaca presente dalla nascita. Già durante la gravidanza, a mamma Filomena era stata prospettata l'ipotesi che la figlia fosse affetta da trisomia 18. La diagnosi, però, era stata messa in dubbio dopo la nascita: erano necessari ulteriori approfondimenti per capire come prendersi cura di Karol.

Finché la pediatra Gerarda Cappuccio e il medico e ricercatore del Tigem Nicola Brunetti-Pierri hanno formulato l'ipotesi di una sindrome rara e fatto analizzare il Dna di Karol nell'ambito del Programma malattie senza diagnosi. È stato così possibile aggiungere la bimba al centinaio di pazienti che, in tutto il mondo, presentano la mutazione responsabile della sindrome di Myhre. Una patologia ultrarara che comporta un deposito anomalo di tessuto connettivo in vari organi che si "induriscono", come era successo al cuore di Karol. Nello stesso periodo nel laboratorio di Brunetti Pierri si studiava la deposizione del collagene nelle cellule dei pazienti con sindrome di Myhre arrivando alla conclusione che si potesse tenere sotto controllo la malattia con un farmaco antipertensivo di uso comune.

Così la piccola Karol ha iniziato a ricevere questa terapia a 3 anni con un effetto benefico tangibile su vari organi incluso il suo cuore.



★ QUALITÀ DELLA VITA, LA RICERCA DONA SPERANZA



UNA PROSPETTIVA NUOVA

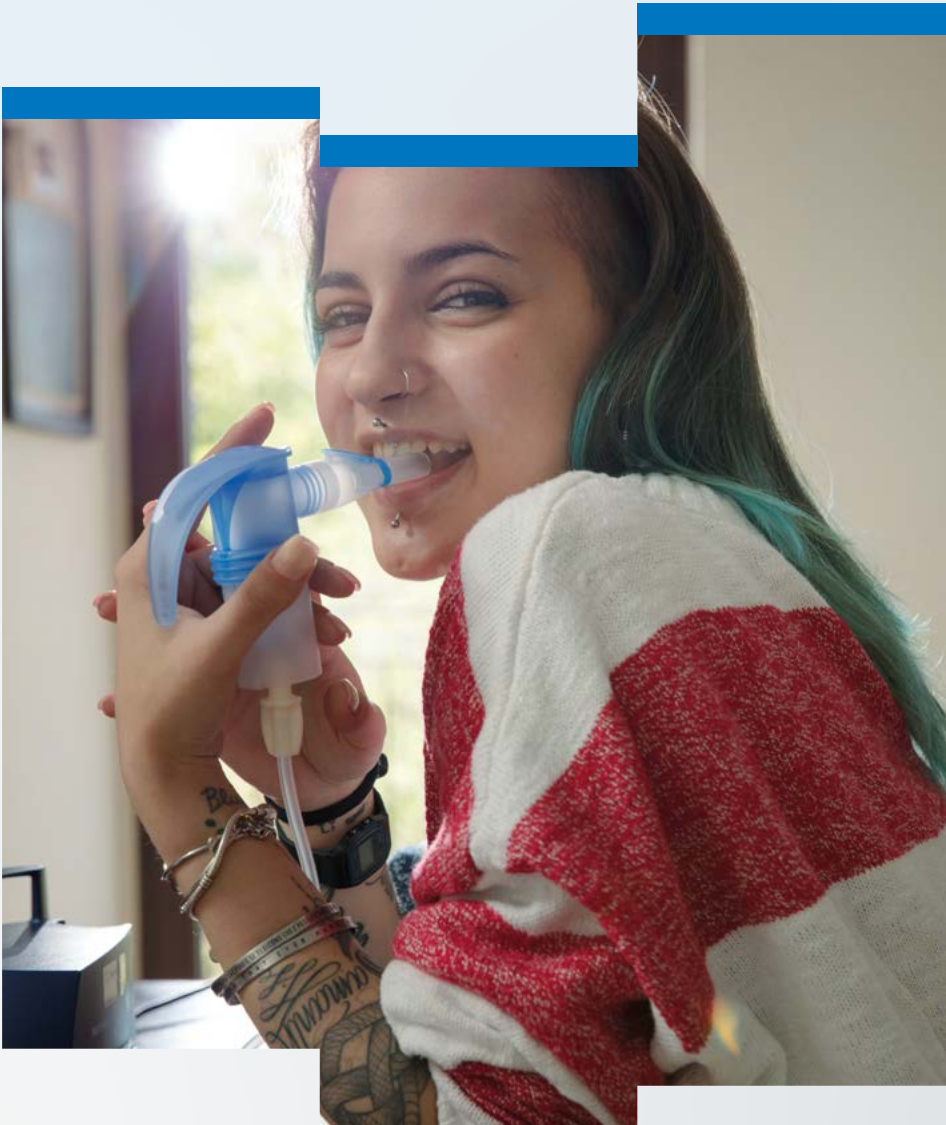
A Lorenzo è stata diagnosticata la [distrofia muscolare di Duchenne](#) quando aveva solo 7 mesi, nel maggio del 2020, in piena pandemia.

I medici dell'ospedale Meyer di Firenze non si erano fermati nemmeno di fronte a un iniziale falso negativo del test genetico e, per andare a fondo dei primissimi segni della malattia manifestati dal bimbo, avevano analizzato anche il Dna della madre, che era risultata portatrice del difetto genetico responsabile della distrofia. Adesso Lorenzo ha quasi tre anni e sono ancora lontani i giorni in cui la malattia potrebbe indebolire i suoi muscoli al punto da impedirgli di camminare. Ma i genitori di Lorenzo hanno grandi speranze per il futuro di questo bimbo socievole e vivace.

Perché, a differenza di quanto si potesse dire solo pochi anni fa, la ricerca sta sviluppando strumenti sempre più efficaci per strappare anni all'avanzare della distrofia.

Lorenzo è stato subito preso in cura dal centro NeMO di Roma; per ora il percorso di gestione della malattia prevede la fisioterapia per mantenere i suoi muscoli in forze. Più avanti il team del NeMO valuterà anche l'assunzione di farmaci che attenuano i sintomi della distrofia e ne rallentano la progressione.

Non esiste ancora una terapia risolutiva, ma la ricerca sta avanzando anche su quel fronte. Garantire a Lorenzo la migliore cura possibile oggi è essenziale per aiutarlo a costruirsi la vita che desidera e anche per mantenere i suoi muscoli nella condizione migliore per usufruire, un domani, delle nuove terapie che potrebbero rendersi disponibili.



UNA SVOLTA EPOCALE

Per molti anni avere la fibrosi cistica, malattia genetica che provoca danni progressivi principalmente a carico dell'apparato respiratorio e digestivo, voleva dire convivere con una "scadenza" ineludibile: l'aspettativa di vita dei pazienti era intorno ai 20 anni.

Dall'inizio di questo secolo le cose hanno iniziato a cambiare: oggi si prospetta un'aspettativa di sopravvivenza che può superare i 40 anni e una qualità di vita sensibilmente migliorata. Certo avere la fibrosi cistica vuol dire fare i conti con giornate scandite fin dall'infanzia da farmaci e terapie per tenere a bada la "fame d'aria", la suscettibilità alle infezioni, il rischio di occlusioni intestinali.

Con questa impegnativa compagna di danza, Carmina, 24 anni e una passione totalizzante per l'arte, convive e negozia ogni giorno spazi di libertà ed espressione di sé.

Da qualche anno anche sulla sua vita stanno avendo un impatto gli avanzamenti più recenti della ricerca: grazie a un nuovo farmaco in grado di modulare il comportamento della proteina mutata e aiutarla a recuperare la funzione fisiologica, i polmoni di Carmina stanno meglio e ne giova il suo respiro.

Questa categoria di farmaci cosiddetti "molecolari", sviluppati a partire dal 2012 e perfezionati con nuove molecole arrivate ai pazienti negli ultimi anni, rappresentano una svolta epocale per il trattamento della fibrosi cistica che, da malattia letale, potrebbe essere trasformata in patologia cronica gestibile per il corso della vita. Una vita senza una fine già scritta.



★ CURA, LA RICERCA DONA FUTURO

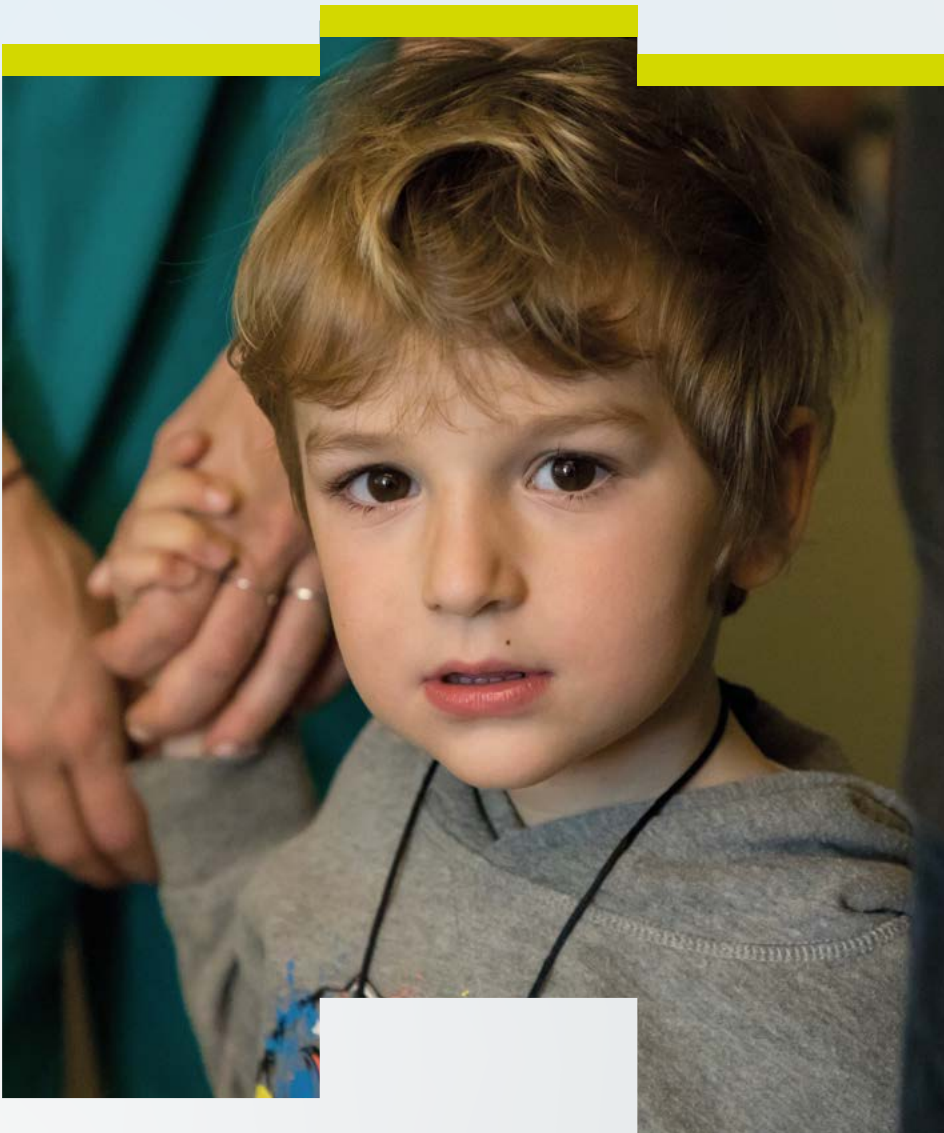


IL GENE CHE DONA LA VISTA

Alessia è nata con L'amaurosi congenita di Leber, retinopatia genetica che causa cecità, o grave ipovisione, sin dalla tenera età. Il nistagmo è stato il primo segnale della malattia che Alessia ha manifestato già a un mese dalla nascita. Ma per mettere a fuoco la diagnosi ci è voluto più tempo, molte visite specialistiche e la caparbia del padre, Antonio. Se c'era un modo per capire il prima possibile quali fossero le prospettive per la vista di Alessia, Antonio voleva cercare di scoprirlo.

Per questo si è immerso nello studio della letteratura scientifica e ha iniziato persino a seguire i convegni di oftalmologia genetica. Poi, grazie alla maratona Telethon, scopre la storia di Orlando, un ragazzo con la stessa patologia di Alessia che aveva beneficiato della terapia genica sperimentale sviluppata da un consorzio internazionale a cui aveva contribuito anche Alberto Auricchio del Tigem. Da lì il passo successivo è l'incontro con Francesca Simonelli, l'oftalmologa che aveva seguito Orlando e gli altri pazienti italiani sottoposti alla terapia genica negli USA, un riferimento mondiale per l'amaurosi. È lei a indirizzare Alessia verso l'analisi genetica completa da cui emerge che anche la bimba ha il difetto genetico curabile con la terapia genica.

Nei due anni successivi la terapia da sperimentale diventa farmaco approvato anche in Italia e Alessia finalmente vi accede. Il trattamento arresta la progressione della malattia e migliora in parte il suo residuo visivo.



UN SISTEMA IMMUNITARIO NUOVO

Fabio nasce a ottobre del 2018 a Berlino da genitori italiani. Già da neonato inizia a manifestare strani sintomi – un' infezione all'ombelico e gonfiori e arrossamenti inspiegabili – che a detta dei medici non dovrebbero destare preoccupazione. Ma mentre la famiglia si trova a Trieste per festeggiare il capodanno con i parenti, il bimbo sviluppa un gonfiore violaceo a una gamba. Sotto i fuochi d'artificio che salutano l'anno nuovo, la famiglia si trova in ospedale. Dopo le prime analisi che rilevano un numero basso di piastrine, Fabio è ricoverato e tenuto sotto una camera sterile per proteggerlo da potenziali infezioni.

A stretto giro arriva la conferma della diagnosi: [sindrome di Wiskott-Aldrich](#), una malattia genetica rara che compromette irrimediabilmente il sistema immunitario. La strada percorsa in questi casi prevede il trapianto di midollo osseo, ma per Fabio non si trovano donatori compatibili. Finché allo sconforto dei genitori, un medico risponde con una speranza: c'è una terapia sperimentale all'avanguardia e la somministrano solo a Milano, al centro San Raffaele-Telethon per la terapia genica. Da lì a pochi mesi, l'anno può davvero iniziare per Fabio e per la sua famiglia: la terapia genica attecchisce.

Ad aprile 2020, in piena pandemia, Fabio e la mamma contraggono il Covid, una vera prova del nove per un bimbo che, prima della terapia, era talmente fragile da dover vivere in una camera sterile. Invece Fabio è asintomatico: la terapia ha ripristinato le sue difese immunitarie.



L'ORGANIZZAZIONE: LA FORZA DELL'EQUILIBRIO

La costruzione di un futuro nel quale nessuna persona con una malattia genetica rara sia lasciata indietro richiede massimo impegno, costante tensione verso l'obiettivo e coerenza di ogni scelta operativa.

L'impostazione della struttura di governo di Fondazione Telethon risponde dunque alle esigenze di garantire l'efficacia nello svolgimento della missione e salvaguardare sulla piena adesione ai valori dell'organizzazione. Le linee gestionali originano dal Consiglio d'Amministrazione (CdA). A questo rispondono gli organi consultivi (Collegio dei revisori, Revisore esterno, Commissione medico-scientifica, Consiglio di indirizzo scientifico), la struttura operativa (gestita dalla Direzione generale attraverso il Comitato di Direzione) e gli Istituti di ricerca intramurale.

Complessità gestionale e di processo

L'evoluzione della strategia della Fondazione va di pari passo con i risultati concretizzati nel corso degli anni e una proiezione sempre più netta verso la cura. Ciò richiede un adeguamento delle competenze tecniche e l'inserimento di figure professionali che garantiscano solida esperienza nell'ambito farmaceutico, regolatorio e di sviluppo delle terapie.

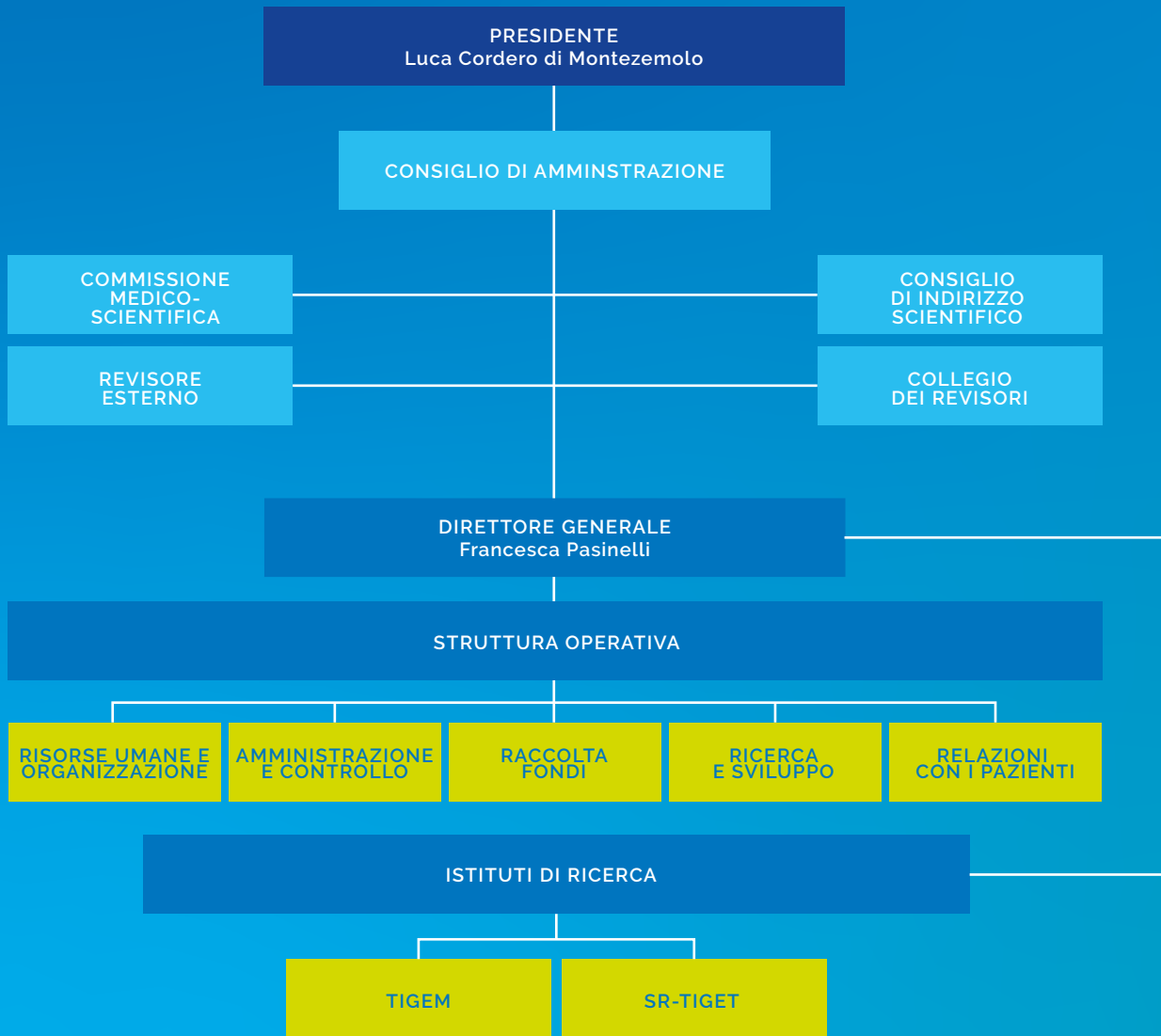
E per sostenere la solidità dell'organizzazione in questa fase di crescita ed evoluzione si è delineata anche l'esigenza di inserire nell'organico profili manageriali in grado di migliorare le progettualità nelle attività di raccolta fondi, comunicazione e di gestione economica della Fondazione.



IL COMMENTO DI FRANCESCA PASINELLI, DIRETTORE GENERALE DI FONDAZIONE TELETHON

Spesso si tende a considerare le organizzazioni non profit solo in base al valore della causa per cui s'impegnano. Ma non basta. La nostra responsabilità è verso i pazienti e i donatori: vogliamo realizzare il massimo impatto con i denari che ci sono affidati. Abbiamo dunque il dovere di far fruttare al meglio le risorse disponibili, con un'attenzione all'efficacia che non è dissimile da quella, per esempio, di un'azienda quotata in borsa. E le persone che lavorano con noi hanno il livello di professionalità e le competenze richieste per renderlo possibile.





RISORSE UMANE E ORGANIZZAZIONE

Supporta la costruzione e la crescita di una squadra dotata delle competenze necessarie per realizzare il piano operativo dell'organizzazione. Gestisce la formazione di missione.

AMMINISTRAZIONE E CONTROLLO

Supervisiona la gestione economica. Lavora per massimizzare gli impieghi in ricerca e sostenere lo svolgimento della missione dedicando risorse adeguate a tutte le attività di supporto.

RACCOLTA FONDI

Persegue la raccolta di fondi da dedicare alla ricerca tramite donazioni da privati e da partner aziendali. A tal fine svolge un'opera di sensibilizzazione e rendicontazione presso tutti gli stakeholder.

RICERCA E SVILUPPO

Gestisce i processi di selezione e monitoraggio dei progetti finanziati. Supporta lo sviluppo della ricerca e persegue alleanze con gli attori del sistema. Collabora con la comunità dei pazienti.

RELAZIONI CON I PAZIENTI

Collabora con la comunità di pazienti e associazioni di pazienti, per cui è un punto di riferimento sui temi della ricerca scientifica. Facilita le interazioni con le Istituzioni e gli attori rilevanti del mondo delle malattie genetiche rare. Fornisce occasioni e strumenti di visibilità.



L'EFFICACIA DELLA SQUADRA

Un nuovo equilibrio

Superata la fase più critica dell'emergenza sanitaria, anche per Fondazione Telethon, come per molte realtà lavorative, si è delineata l'esigenza di impostare un nuovo equilibrio nella vita dell'organizzazione.

Si è dunque lavorato a un riassetto delle attività che facesse tesoro degli elementi di innovazione introdotti durante la pandemia e realizzasse un'integrazione razionale tra le due dimensioni del lavoro, da remoto e in presenza. Processo che è stato indubbiamente agevolato dal fatto che il necessario adattamento delle prassi operative alla connessione a distanza ha comportato anche un'evoluzione nella fruizione di molti strumenti digitali che erano già in uso, ma che nel corso del biennio 2020-2021 si sono integrati sempre di più nel lavoro dei dipendenti.

Un percorso di evoluzione che si riflette oggi anche nella riorganizzazione dell'utilizzo degli spazi in sede per rispondere alle esigenze di un'attività svolta parzialmente in presenza.

In generale, il cambio di passo impresso dalla pandemia ha innescato un processo più profondo di rinnovamento su tutti i livelli di attività consolidando ancora di più un modello di lavoro basato su fiducia e responsabilità individuale.

Oggi la Fondazione mantiene alta l'attenzione alle persone e alle sfide che ciascun dipendente affronta, anche nel proprio vissuto personale, in questa fase che non è più di emergenza, ma presenta ancora elementi di complessità e di incertezza.

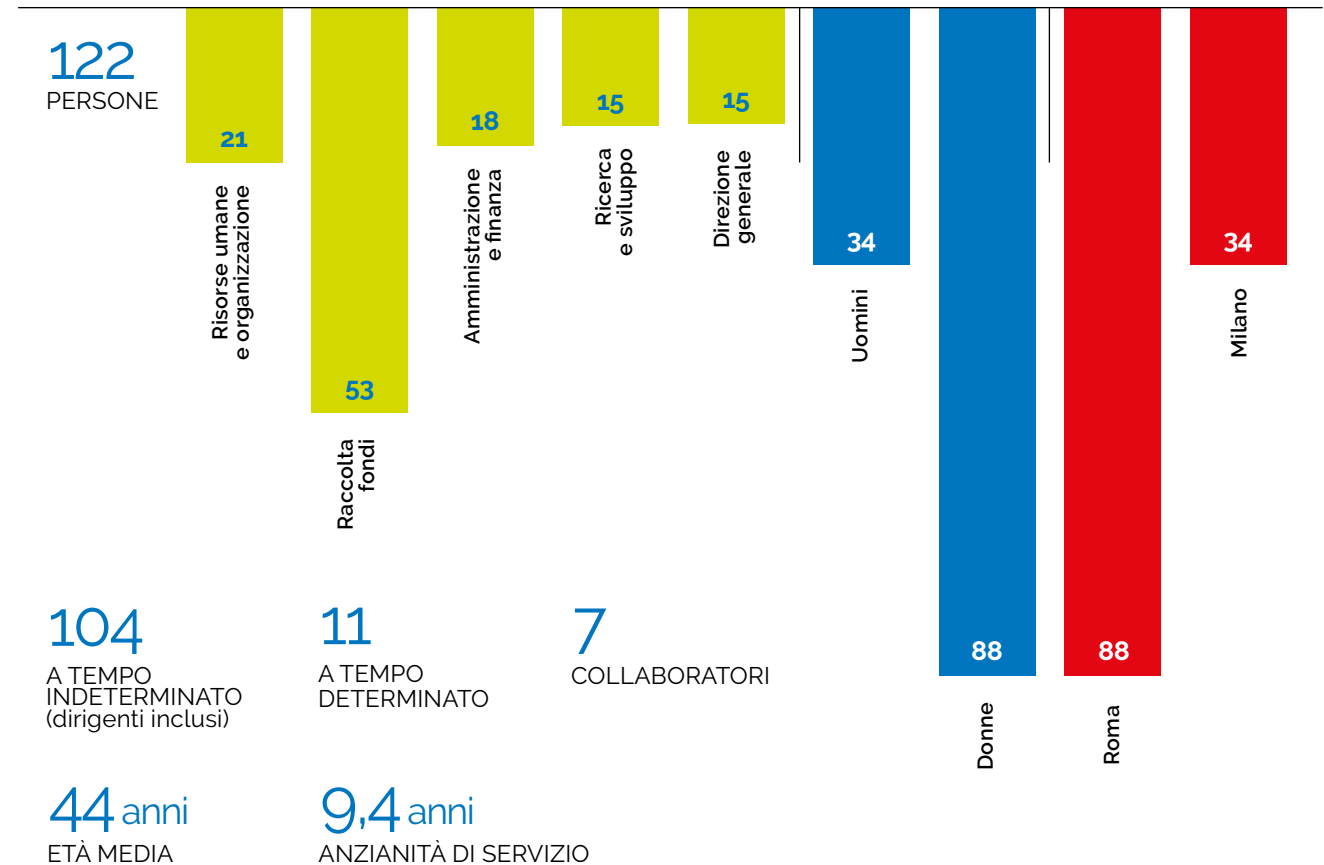
La formazione

La Direzione Risorse Umane di Fondazione Telethon svolge un'opera fondamentale per sostenere un sistema nel quale tutti gli attori coinvolti contribuiscono in modo determinante al compimento della

missione, dai dipendenti delle sedi di Roma, Milano e Napoli, ai ricercatori degli Istituti Telethon.

Uno degli asset di questo percorso di crescita è la formazione di missione, con attività che promuovono la conoscenza della missione e la condivisione allargata tra le diverse anime di Telethon. Ciò vuol dire, per esempio organizzare visite che permettano

di entrare in contatto diretto con gli Istituti e il centro NeMO e favorire lo scambio e la partecipazione nell'ambito delle convention che coinvolgono ricercatori e volontari. Tutte queste attività sono monitorate da un team dedicato che riporta al personale della Fondazione quanto emerso da queste occasioni di riflessione collettiva.





GLI STRUMENTI DELLA QUALITÀ

Dal 2004 Fondazione Telethon applica un Sistema di Gestione Qualità conforme alla norma UNI EN ISO 9001:2015. Serve a vagliare rischi e opportunità di ogni azione per compiere la missione con maggiore efficacia. Così la risposta al bisogno di cura si declina concretamente nella pratica quotidiana. Nel 2012 la Fondazione si è dotata anche di un ["Modello di organizzazione, gestione e controllo" \(Modello 231\)](#) che disciplina la responsabilità amministrativa. Con l'adozione volontaria del modello, la Fondazione ha rafforzato gli strumenti di tutela e garanzia nel perseguimento della propria missione a beneficio di tutti i soggetti coinvolti nelle sue attività.

Ritrovarsi in una fase nuova

Nel rinnovamento affrontato a seguito della pandemia, le persone della Comunicazione interna hanno svolto un ruolo importante. Grazie a riunioni periodiche si è mantenuto un aggiornamento costante e trasversale sugli sviluppi in atto. È stata poi rafforzata la partecipazione dei gruppi di lavoro alle attività progettuali con momenti di analisi e allineamento. La Fondazione ha ottimizzato l'adozione dello smart working e il consolidamento di questa modalità. E per sostenere il cambiamento, il Comitato di direzione ha promosso un momento di incontro con le persone della Fondazione. L'evento, intitolato "Ieri, Oggi e Domani", si è svolto il 5 novembre 2021 presso l'auditorium Parco della musica di Roma. Hanno partecipato i dipendenti e i collaboratori insieme a rappresentanti dei volontari e dei partner storici di Telethon. Una giornata all'insegna della riflessione collettiva sulla storia dell'organizzazione e del confronto sulle sfide future.

Le attività di formazione

Da sempre Telethon crede nella formazione per supportare la crescita degli individui e dell'organizzazione e investe in un'offerta formativa che risponda alle esigenze di tutto il personale. Nel 2021 l'organizzazione di webinar e workshop interattivi sui temi del digitale e della gestione del lavoro a distanza si è rivelata utile per ottimizzare i processi collaborativi nella nuova modalità di lavoro agile. In questa evoluzione delle prassi lavorative, la metodologia del Project Management è stata supportata da strumenti volti a ottimizzare l'efficacia di gestione. Grazie anche a percorsi formativi per la direzione Ricerca e sviluppo, e per altre aree della Fondazione. La copertura dei costi per le attività di formazione è garantita da finanziamenti esterni quali per esempio quelli messi a disposizione dai fondi inter-professionali (Fondo Forte, Fondir e l'Ente Bilaterale), e da istituzioni quali Regione Lazio e Regione Lombardia.



LA RELAZIONE CON I FORNITORI

Anche le modalità di collaborazione con i fornitori sono fondamentali per garantire l'eccellenza e la trasparenza del modello operativo di Telethon. La scelta dei fornitori si basa sempre sulla valutazione di più offerte con l'obiettivo di assicurare il miglior equilibrio tra qualità, garanzia della fornitura e convenienza economica. Anche in questo ambito la Fondazione si affida a sistemi codificati per la certificazione della qualità. Per questo applica una procedura del Sistema Qualità per la qualificazione

e il monitoraggio dei propri fornitori che definisce i criteri di scelta e di valutazione dei fornitori al fine di garantire la qualità dei prodotti/servizi realizzati. L'esito di tale procedura determina l'iscrizione dei fornitori nell'Albo dei fornitori qualificati e prevede il continuo monitoraggio delle loro prestazioni attraverso il processo del Vendor Rating, che opera una valutazione globale e comparativa dei fornitori presenti nell'Albo. Nell'esecuzione della procedura sono coinvolte tutte le Direzioni e i loro settori.



Professionalità al servizio della ricerca



TANIA DE ANGELIS

Responsabile dell'Amministrazione del Personale. Formazione in consulenza del lavoro entra nello staff della Fondazione Telethon nel 2007 come addetta e cresce professionalmente all'interno dell'Organizzazione.



LUISA ANGELA GIOENI

Classe 1970, si occupa dell'Assicurazione di Qualità e della compliance del sistema di qualità della ricerca clinica di Fondazione Telethon con la normativa vigente e con le linee guida di Buona Pratica Clinica (GCP) e di Buone Pratiche di Farmacovigilanza (GVP). Laureata in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche, Farmacista con un Master in Farmacovigilanza, lavora nell'ambito della ricerca clinica da più di 20 anni ha acquisito elevate competenze approdando in Telethon a fine 2020.



GIULIETTA MATTA

Dopo una lunga esperienza nel campo dell'assistenza clienti e vendita telefonica, ha lavorato presso fornitori di servizi terzi per le charity. Dal 2018 si occupa in Telethon della Gestione Donatori Regolari, con un focus sulla relazione e l'acquisizione di nuovi donatori attuando strategie di telemarketing.



CLAUDIA FORNI

Classe 1981 si laurea in Biotecnologie Mediche conseguendo un Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche e Biomolecolari. Dopo anni di crescita professionale come Project Manager di Ricerca e Sviluppo in aziende farmaceutiche italiane, nel 2018 si unisce a Fondazione Telethon per supportare i progetti di sviluppo dell'Istituto SR-Tiget, sia interni, sia finanziati da partner industriali.



LAURA ROMANO

Classe 1990, è una Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva e Pedagogista della disabilità e marginalità. Lavora in Fondazione Telethon dal 2019 occupandosi di relazioni con i pazienti e le Associazioni di pazienti.



FRANCESCA STIRPE

Si occupa di corporate fundraising e di contribuire alla strategia di comunicazione per le attività di raccolta fondi da aziende. Ha maturato una valida esperienza nel campo del marketing digitale, collaborando con diverse realtà media ed editoriali, occupandosi di attività di web advertising, planning e buying su tutte le piattaforme digitali web. Arriva a Telethon nel 2019.



PAOLO GOISIS

Classe 1969 si occupa di Digital Trasformation. Database Specialist, Business Intelligence e System Integrator ha lavorato in società di New economy, Telecomunicazioni e Farmaceutiche portando a Telethon la sua professionalità nel 2021 per un futuro digitale.



CIRO OREFICE

Classe 1974, si occupa di monitoraggio e rendicontazione dei progetti di ricerca esterni. Laureato in Economia con indirizzo economico-quantitativo intraprende un percorso professionale e formativo che lo porta a specializzarsi nella gestione dei progetti di ricerca collaborando con importanti realtà nazionali, pubbliche e private.



PRESENTI SUL TERRITORIO CON I VOLONTARI

I volontari Telethon portano i valori della Fondazione tra la gente. Grazie a loro, il radicamento territoriale è cresciuto negli anni e la Fondazione è oggi una realtà di riferimento per milioni di italiani. Chi si impegna come volontario crede fortemente nella missione di Telethon e intraprende un percorso fatto di costante presenza e contributo ideale e fattivo alle iniziative realizzate sul territorio; l'obiettivo è trasmettere la visione di Telethon, sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche che finanzia e farne conoscere metodo e risultati.

Tutto questo si concretizza nella realizzazione di eventi e occasioni di presenza e visibilità territoriale come le Campagne di piazza di Natale (con la distribuzione dei Cuori di cioccolato) e di Primavera (con i

Cuori di biscotto per la Festa della Mamma).

A guidare l'operato di questa rete di solidarietà che attraversa tutto il Paese è l'esperienza e l'autorevolezza dei Coordinatori Provinciali ai quali è affidata la supervisione delle attività di volontariato.

Il Coordinatore Provinciale, ruolo istituito nel 2004, ha il compito di costituire e far crescere la rete di volontari nella provincia di propria competenza, sviluppare la raccolta fondi anche attraverso iniziative locali, coinvolgere le persone presenti in quel territorio con azioni di divulgazione e sensibilizzazione.

I Coordinatori Provinciali collaborano e dialogano con i partner di Fondazione Telethon presenti sul territorio, promuovendo la missione di Telethon presso le Istituzioni locali e i media e testimoniando l'impegno

dell'Organizzazione. In sostanza, operano come veri e propri "ambasciatori" di Telethon presso le comunità locali: parte integrante del loro incarico è, infatti, il compito di rendicontare le attività della Fondazione e porsi come garanti della sua trasparenza.

Operare per Telethon sul territorio, sostenendo le speranze delle famiglie che lottano contro le malattie genetiche rare, significa appartenere a una comunità unita da valori e obiettivi: tutti i volontari sono, infatti, riuniti in una squadra che si chiama "Noi Volontari Telethon". Gli incontri "Tra di noi" sono riunioni online dedicate esclusivamente ai volontari e costituiscono un'occasione per confrontarsi su esperienze formative, scambiare informazioni sulla ricerca, fare rete, condividere obiettivi e buone pratiche.

COME SI DIVENTA VOLONTARIO

Per diventare volontari Telethon è sufficiente [inviare una candidatura](#) tramite il sito istituzionale [telethon.it](#), grazie al modulo "diventa volontario", oppure rispondere agli annunci sui social della Fondazione.

Seguirà dunque il contatto da parte del Coordinatore Provinciale della zona di riferimento, se presente, oppure dal Team gestione volontari della Fondazione.

Da quel momento i volontari iniziano l'attività di "donatori di tempo" che consiste nel supportare la raccolta fondi distribuendo i prodotti solidali legati alle due Campagne di Piazza nazionali.

E sono loro a decidere se affidarsi alla distribuzione

privata o allestire un banchetto.

Per fare questo i volontari sono assistiti dal Team della Fondazione passo dopo passo: dal rilascio dell'autorizzazione, all'allestimento del punto di raccolta, all'organizzazione delle attività di promozione e distribuzione, all'invio e rendicontazione delle donazioni. I prodotti non distribuiti sono ritirati da Fondazione Telethon. Dopo alcune settimane dal termine della Campagna, ciascun volontario riceve una lettera di ringraziamento e un attestato di partecipazione a firma del Presidente Luca di Montezemolo ed entra così nella squadra di "Noi Volontari".

LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI.

L'anima del volontariato è presente fin dalla nascita di Telethon che raccoglieva il mandato di famiglie di pazienti e volontari. Poi, man mano che questo progetto collettivo cresceva, è nata l'esigenza di strutturare le attività sul territorio istituendo la figura del Coordinatore provinciale. Nel futuro credo che diventeranno più diffuse anche le forme flessibili di adesione al volontariato. Un esempio è quello dei donatori di tempo che, nel caso di Telethon, possono contare su una solida organizzazione locale garantita dai Coordinatori e in grado di valorizzare al meglio il loro contributo



Un po' di NOI



GIOVANNI
Ufficiale dell'Aeronautica Militare in pensione, 61 anni, di Siracusa



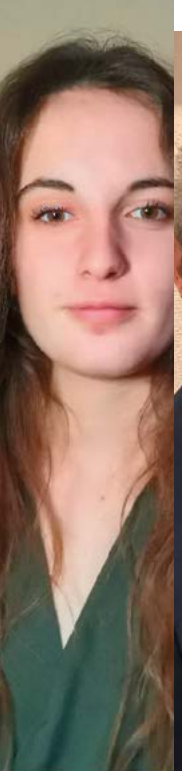
ANTONELLA
Insegnante di scuola primaria, 48 anni, di San Nicandro Garganico (Foggia)



CHIARA
Medico, 26 anni, di Roma



RENATO
Giornalista, 59 anni, di Lauriano (Torino)



MIA
Studentessa universitaria, 22 anni, di Trieste



CARLO
Impiegato, 44 anni, di Cagliari



CLARA
Libera professionista, 61 anni, Lama Dei Peligni (Chieti)



JACOPO
Imprenditore, 38 anni, di Firenze



PINO
Direttore di banca in pensione, 78 anni, Perugia



VINCENZO
Manager di Azienda in pensione, 74 anni, di Alessandria



STEFANIA
Imprenditrice, 57 anni, di Piazzola sul Brenta (Padova)



I partner

UILDM

L'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare è l'associazione nazionale di riferimento per le persone con distrofie e altre malattie neuromuscolari; nel 2021 ha celebrato 60 anni di storia. Nel 1990, Susanna Agnelli raccogliendo l'appello di un gruppo di volontari Uildm, si impegnò per istituire in Italia un'iniziativa benefica sul modello dell'evento televisivo Telethon nato negli Stati Uniti e poi replicato anche in Francia. Un'alleanza, quella con Uildm, che prosegue da oltre 30 anni con reciproco impegno e determinazione.



AVIS

L'Associazione Volontari Italiani Sangue è la principale organizzazione italiana di volontariato nell'ambito delle donazioni di sangue; da oltre 90 anni svolge un'opera fondamentale per il sistema trasfusionale del nostro Paese. A legare Avis e Fondazione Telethon sono oltre vent'anni di collaborazione preziosa e strategica a sostegno della ricerca, con un particolare interesse di Avis verso gli studi sulle malattie genetiche del sangue.



ASSOCIAZIONE VOLONTARI ITALIANI SANGUE ODV

ANFFAS

L'Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale, è la più grande associazione italiana, e tra le principali in Europa, in questo ambito. Da oltre 60 anni è attiva su tutto il territorio nazionale. L'associazione è al fianco di Fondazione Telethon dal 2014 per promuovere e sostenere la ricerca come strumento di miglioramento della qualità della vita per le persone con disabilità intellettive e del neurosviluppo.



NAZIONALE

UNPLI

L'Unione Nazionale Pro Loco d'Italia è il punto di riferimento a livello centrale di tutte le Pro Loco distribuite su tutto il territorio. Dal 2016 collabora con Fondazione Telethon per sostenere la ricerca scientifica di eccellenza sulle malattie genetiche rare. Grazie alla presenza capillare nel Paese, Unpli svolge un'opera fondamentale di supporto all'azione di Telethon sul territorio.



PRO LOCO
D'ITALIA

AZIONE CATTOLICA

Azione Cattolica è la più grande associazione di laici cattolici in Italia. Nel corso dei suoi 150 anni di storia, l'Associazione è stata sempre vicina alla vita delle persone. Dal 2019 l'alleanza con Fondazione Telethon ha l'obiettivo di svolgere un'opera di sensibilizzazione e promuovere la missione di Telethon presso la collettività.

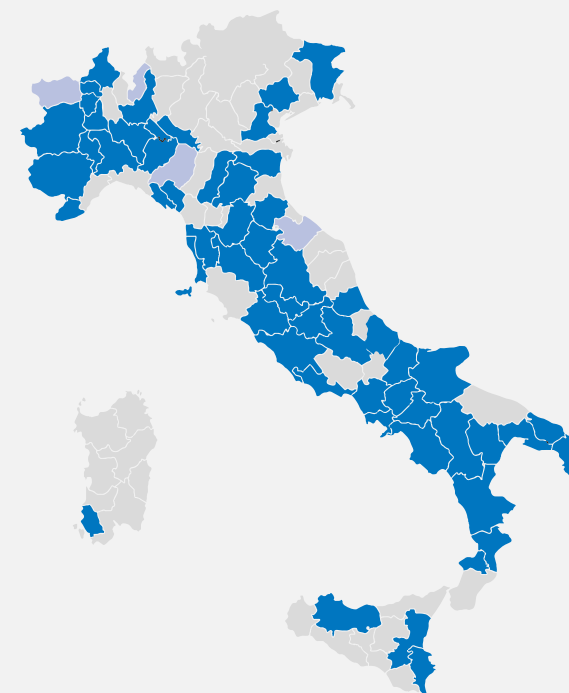


AZIONE CATTOLICA ITALIANA



I coordinamenti provinciali e i partner sul territorio

■ ABRUZZO		
CHIETI Clara Di Fabrizio	342 005882	
L'AQUILA Giuseppe Di Mattia	347 4428979	
■ BASILICATA		
MATERA-POTENZA Eliana Clingo	347 8789736	
■ CALABRIA		
CATANZARO-CROTONE-VIBO VALENTIA		
Raffaele Marasco	338 6622510	
COSENZA Paola Tripicchio	340 4715635	
■ CAMPANIA		
AVELLINO-BENEVENTO		
Agostino Annunziata	349 5702018	
CASERTA Carlo Pilotti	338 3719636	
NAPOLI AREA VESUVIANA		
Tancredi Cimmino	328 4511327	
SALERNO Tommaso D'Onofrio	349 7066895	
■ EMILIA ROMAGNA		
BOLOGNA Coordinamento	333 765277	
FERRARA Claudio Benvenuti	340 1854140	
FORLÌ-CESENA Roberta Bevoni	340 1854128	
MODENA Ermanno Zanotti	335 6814060	
PARMA Maurizio Marchinetti	328 0482065	
PIACENZA Italo Bertuzzi	349 5152019	
■ FRIULI VENEZIA GIULIA		
UDINE Enzo Fattori	335 7054913	
■ LAZIO		
ROMA CITTÀ Olivia Mancini	392 3013740	
CIVITAVECCHIA E LITORALE		
LAZIO NORD Anna Battaglini	340 4808565	
LATINA NORD CENTRO		
Erminio Di Trocchio	334 8991537	
LATINA SUD PONTINO		
Erasmus Di Nucci	338 5652104	
RIETI Vincenzo Mattei	328 8228357	
■ LIGURIA		
IMPERIA Anna Famà	338 4517154	
LA SPEZIA Mara Bisio	339 8851590	
■ LOMBARDIA		
COMO Paola Marangoni	349 5735178	
LECCO Renato Milani	349 7837200	
MILANO NORD Natalye Parnofiello	347 1461355	
MONZA-BRIANZA Pamela Riva	339 5267611	
PAVIA-LODI Sergio Meriggi	340 8913634	
■ MARCHE		
PESARO URBINO Marco Gentili	335 8011399	
■ MOLISE		
CAMPOBASSO Luigi Benevento	335 8178148	
■ PIEMONTE		
ALESSANDRIA Vincenzo Fasanella	340 1268774	
ASTI Renato Dutto	340 0989116	
BIELLA-VERCELLI Bruno Ferrero	340 0081171	
CUNEO Giancarlo Musu	333 2302394	
TORINO PROV. Roberto Zollo	366 6351602	
VERBANO-CUSIO-OSSOLA		
Andrea Vigna	333 2375434	
■ PUGLIA		
BRINDISI-TARANTO		
Franco Cappelli	348 7710383	
FOGGIA		
Antonella Squeo	391 1640974	
LECCE Anna Maria Accoto	327 4577718	
■ SARDEGNA		
CAGLIARI Carlo Veglio	347 9884531	
■ SICILIA		
CATANIA Maurizio Gibilaro	338 7068259	
PALERMO Salvatore Pensabene	335 7128966	
SIRACUSA Giovanni Girmena	333 6833950	
■ TOSCANA		
AREZZO Lorenzo Barbagli	338 8706918	
FIRENZE Jacopo Celona	328 7549090	
LIVORNO-PISA Manlio Germano	346 5041786	
MASSA CARRARA Mara Bisio	339 8851590	
■ UMBRIA		
PERUGIA Giuseppe Ruberti	335 6822019	
■ VALLE D'AOSTA		
AOSTA Claudio Gobbi	340 4779778	
■ VENETO		
PADOVA Stefania Bettanello	342 6879694	
TREVISO Ornello Vettor	335 8399650	





FIANCO A FIANCO CON LE AZIENDE

Per Fondazione Telethon i **partner aziendali** sono veri e propri compagni di viaggio con i quali guardare al futuro assumendosi la responsabilità di costruirlo insieme.

Per un'azienda scegliere di stringere un'alleanza con Telethon implica una reale assunzione di responsabilità e la partecipazione attiva a un investimento per generare valore.

Questa per Telethon è sempre stata l'impostazione delle partnership, anche prima che diventasse consuetudine per le aziende interpretare in modo più attivo la responsabilità sociale per rispondere ai bisogni dei clienti e della comunità circostante.

Oggi, in un contesto in cui l'impegno delle aziende tende spesso a esprimersi in ambiti più presenti nel dibattito pubblico quali, ad esempio, i temi ambientali e sociali, decidere di impegnarsi nell'impresa scientifica

per patologie rare e neglette è una scelta quasi contro-corrente che richiede un approccio illuminato.

Ma è proprio questo spirito che cimenta le alleanze tra Telethon e i partner che di anno in anno compiono una scelta consapevole nel rinnovare il patto che li lega alla Fondazione.

Alla base di questa fiducia vi è la verifica dell'impatto concreto che l'impegno al fianco di Telethon produce in termini di risposte terapeutiche per i pazienti e di costruzione di un patrimonio di conoscenza che riverbera molto oltre l'ambito delle malattie genetiche rare.

Partnership come quella stretta con Bnl, che più di tutte ha consentito alla Fondazione di raggiungere i risultati di cui oggi parliamo, rappresentano la miglior interpretazione dell'obiettivo 17 dell'Agenda ONU 2030 e del senso stesso dell'Agenda, il cui obiettivo è Non lasciare indietro nessuno.

ANDARE LONTANO

Aderendo al progetto [Andare Lontano](#), l'azienda contribuisce in modo concreto al progresso della ricerca e permette a tante famiglie che affrontano una malattia genetica rara di vivere appieno ogni tappa della vita e costruire il proprio futuro: andare a scuola, avere una famiglia, realizzarsi nel mondo del lavoro, compiere imprese sportive e seguire le proprie passioni. Come aderire al progetto? Esistono tanti modi per farlo: con una donazione, coinvolgendo i propri dipendenti, prestando gli spazi di comunicazione al progetto e molto altro.





IO STO CON FONDAZIONE TELETHON

Io sto con Fondazione Telethon è un programma rivolto a tutte le piccole e medie aziende che desiderano comunicare la propria responsabilità sociale d'impresa a sostegno della ricerca scientifica coinvolgendo la propria comunità di riferimento. Un atto dal profondo valore sociale che contribuisce a fidelizzare i propri clienti, aumentare la motivazione dei collaboratori e consolidare la propria reputazione. Aderendo al programma si prende un impegno raro: donare per sostenere i ricercatori di Fondazione Telethon perché condividano la passione e determinazione nel dare risposte concrete e creare un futuro migliore, per tutti.

LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI.

«Ciò che ci unisce ai partner aziendali è una comunione di intenti e di valori, presupposto indispensabile per far sì che l'adesione alla missione di Telethon sia qualcosa di vivo, sostanziale. E ciò che ci rende davvero efficaci è la continuità di queste alleanze. Continuità di supporto che sarà sempre più importante, soprattutto in considerazione delle sfide che siamo chiamati ad affrontare per salvaguardare l'accesso alle cure.»

I partner aziendali





I partner

BNL

Bnl Bnp Paribas, con oltre 100 anni di storia, è uno dei principali gruppi bancari italiani. Nel 2021, Bnl Bnp Paribas e Fondazione Telethon hanno celebrato insieme 30 anni di partnership: un esempio unico in Europa di fundraising finalizzato al sostegno della ricerca biomedica. La partnership negli anni si è evoluta e adattata al nuovo contesto puntando sulla tecnologia come strumento efficace per le nuove modalità di raccolta fondi per Telethon che spaziano dalla piattaforma solidale e-commerce, all'app fino ad arrivare alla realizzazione di prodotti ad hoc. La partnership tra Bnl Bnp Paribas con Fondazione Telethon si pone come obiettivo principale quello di creare maggiori sinergie tra dipendenti Bnl e delle società del Gruppo BNPP in Italia, clienti e aziende sul territorio al fine di realizzare un circolo virtuoso sempre più inclusivo e orientato al benessere collettivo.



ESSELUNGA

Dall'apertura del primo supermercato a Milano nel 1957, Esselunga è diventata una delle principali realtà italiane nell'ambito della grande distribuzione con oltre 170 negozi e 3.000 dipendenti. Come afferma il nome di una delle iniziative realizzate al fianco di Telethon, con cui collabora dal 2019, per Esselunga "c'è un legame tra la spesa e la ricerca". L'azienda, infatti, si impegna per coinvolgere i suoi oltre 5,5 milioni di clienti nel sostegno alla ricerca per la cura delle malattie genetiche rare. Nel 2021 la collaborazione con Telethon si è focalizzata in particolare sull'adesione ai progetti Andare lontano e Come a casa.



FERRARELLE

Con una tradizione ultracentenaria nell'ambito delle acque minerali, Ferrarelle è uno dei marchi storici del Made in Italy. Attualmente 450 dipendenti lavorano nelle sue quattro sedi dislocate in Campania e in Lombardia. Il sostegno di Ferrarelle alla ricerca Telethon si esprime dal 2011 tramite l'erogazione annuale di una donazione liberale. La partnership tra Fondazione Telethon e Ferrarelle si fonda sulla comune interpretazione della responsabilità sociale e vede una declinazione specifica che riguarda l'attenzione al territorio della Campania e alle attività dell'Istituto Telethon di genetica e medicina che sorge a Pozzuoli.





SOFIDEL

Il Gruppo Sofidel nasce nel 1966 ed è oggi il secondo produttore in Europa e il quinto al livello mondiale per capacità produttiva nel settore della carta per uso igienico e domestico. Da oltre 10 anni Sofidel è al fianco di Fondazione Telethon e sostiene la ricerca con donazioni liberali. La collaborazione con Telethon è pienamente coerente con lo spirito del "management by value" che è molto importante per Sofidel: tramite la sensibilizzazione sull'importanza e l'impatto della ricerca si crea valore per tutti. L'azienda contribuisce inoltre a far conoscere il tema delle malattie genetiche rare attraverso il packaging di alcuni prodotti. E con la distribuzione periodica di materiale informativo, Sofidel aggiorna i propri clienti su specifiche iniziative di Telethon come è stato fatto, per esempio, per il programma Andare lontano.



BOFROST

Nata in Germania nel 1966 e attiva in Italia dal 1987, Bofrost è una delle principali aziende nel campo della distribuzione di surgelati porta a porta; oggi è presente sul territorio italiano con 50 filiali, 7 call center e una sede centrale. A cimentare la collaborazione con Fondazione Telethon è, dal 2013, la fiducia nella ricerca scientifica e l'affinità valoriale con Telethon sui temi della trasparenza e dell'affidabilità. Bofrost sostiene le attività di Telethon tramite una meccanica di raccolta fondi che vede il ruolo centrale della forza vendita, vero motore di questa partnership. Gli addetti, infatti, operano come ambasciatori della missione di Telethon coinvolgendo la clientela sul tema delle malattie genetiche rare e sull'importanza del finanziamento della ricerca scientifica per arrivare alla cura.



DHL

DHL Express è leader mondiale nel trasporto espresso internazionale; in Italia è presente con 3.000 dipendenti che operano su tutto il territorio italiano. Il senso valoriale della collaborazione di DHL con Fondazione Telethon, iniziata nel 2015 si ritrova pienamente nella visione dell'azienda che pone grande attenzione alla connessione per migliorare la vita delle persone. L'azienda supporta la Fondazione nell'organizzazione delle campagne di piazza occupandosi della consegna dei cuori di cioccolato nelle piazze italiane. Grazie a questa iniziativa e alla distribuzione del prodotto solidale anche a tutti i suoi dipendenti, DHL ha sostenuto in particolare il programma Andare lontano.





I NOSTRI DONATORI INVESTONO NEL FUTURO

Fondazione Telethon ha un programma di donazione regolare dedicato a chi desidera sostenere la ricerca in modo continuativo. Il programma si chiama **"lo adottato il futuro"** perché è proprio tramite la garanzia di risorse costanti che si può pianificare con lungimiranza il percorso della ricerca e assicurare a tutti i progetti messi in campo l'opportunità di giungere a compimento. In termini concreti questo vuol dire che grazie a un flusso di introiti garantito in modo costante dalle donazioni regolari, la Fondazione può realizzare bandi periodici sui diversi ambiti che richiedono il lavoro dei ricercatori e assicurare la continuità a queste iniziative. Da parte loro, i ricercatori sanno di poter concorrere a iniziative di finanziamento attivate con regolarità e sono in grado, di conseguenza, di pia-

nificare meglio la propria attività di ricerca. Questo fa sì che tutti i progetti che hanno un potenziale di produrre dei risultati non debbano essere interrotti o abbandonati prima che se ne possano raccogliere i frutti. I donatori regolari, dunque, fanno un vero e proprio investimento sulla ricerca e si impegnano per massimizzarne l'impatto sulla vita dei pazienti. Essere donatore regolare di Telethon significa dunque investire sulla ricerca svolta al Tigem e all'SR-Tiget (vedi a pagg. 34-36) dove le attività dell'intero istituto sono pianificate in base a una strategia organica e permettere alla Fondazione di attivare le iniziative di finanziamento necessarie per intercettare le migliori ricerche sulle malattie genetiche rare in Italia.

I GRANDI DONATORI

Fondazione Telethon prosegue nel percorso di crescita della qualità della relazione con i grandi donatori privati avviata da qualche anno. I grandi donatori decidono di sostenere la ricerca con una importante donazione una tantum, in molti casi dedicata al ricordo di una persona cara. In questo modo, l'amore per chi è mancato si trasforma in generosità e moltiplica il proprio impatto regalando speranza e strumenti di cura a chi affronta una malattia genetica rara o potrebbe doverla affrontare in un prossimo futuro.

IN CONTATTO COSTANTE CON LA RICERCA

Per chi diventa donatore regolare di Fondazione Telethon vi è prima di tutto la soddisfazione di sostenere lo sviluppo di ricerche che rispondono al bisogno di tante famiglie e che potranno generare ricadute anche più ampie rispetto all'ambito delle malattie genetiche rare. Ma oltre a questo, diventare donatore regolare significa entrare in un circuito virtuoso di vicinanza e aggiornamento sui protagonisti del mondo Telethon come pazienti e ricercatori, sui progressi della ricerca e sui temi centrali alla relazione tra scienza e società. Questo dialogo costante si realizza tramite una

comunicazione multicanale e multiplatforma che negli ultimi anni ha seguito la medesima evoluzione digitale e social che ha cambiato le abitudini di tutti. Gli strumenti messi in campo vanno dalla rivista "Telethon Notizie" in formato cartaceo e digitale, a una newsletter mensile con gli aggiornamenti sulla ricerca, alla partecipazione a eventi e incontri dedicati alla comunità dei donatori. Per rendere ancora più immediato e diretto il contatto con la Fondazione, è stato recentemente attivato anche il servizio di messaggistica tramite Whatsapp.

LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI.

Con i donatori stringiamo un patto. Garantiamo trasparenza e qualità nella gestione di ogni euro donato, tenendo sempre presente che questi valori sono funzionali all'efficacia del nostro operato. Perché chi ci sostiene vuole innanzitutto che la propria donazione faccia la differenza per i pazienti e contribuisca all'avanzamento della scienza per il bene comune. Credo che chi dona a Telethon aderisca alla nostra missione con la stessa felice combinazione di cuore e cervello che motiva ricercatori, volontari, partner e dipendenti della Fondazione.



Il fattore umano



ANTONIETTA B.
85 anni di Melfi,
pensionata



PAOLO F.
56 anni
di Pisa, libero
professionista



ROBERTA V.
39 anni
di Roma,
impiegata



MAURO B.
79 anni
di Roma,
pensionato



FRANCESCO G.
26 anni di
Potenza, libero
professionista



PIÙ FORTI INSIEME AI PAZIENTI

→ VEDI DATI A PAG. 83

Fondazione Telethon pone la persona al centro della propria missione. La Fondazione difende con convinzione il valore di ogni singola vita; vale a dire la ricchezza e l'unicità della persona che non può essere definita dalla sua malattia. Su questo si basa la **relazione con i pazienti**.

Nell'ecosistema di Telethon i pazienti hanno un ruolo fondamentale perché definiscono gli ambiti d'azione della Fondazione, vigilano sul suo operato, attendono risultati e risposte, possono esercitare pressione sulla Fondazione e, in definitiva, ne legittimano l'esistenza.

Per Telethon il senso della collaborazione con le persone e con le famiglie che vivono la realtà delle malattie genetiche rare è quello di sostenerle in tutte le azioni che questa comunità intraprende per conquistare un ruolo attivo nella propria cura. Obiettivo che per l'Organizzazione mondiale della sanità significa "migliorare la sicurezza, la qualità e centralità delle persone nell'erogazione dei servizi sanitari".

In particolare, per Fondazione Telethon questo dialogo si concretizza nell'accostare i pazienti ai processi e ai percorsi della ricerca.

L'area di Fondazione Telethon che cura la relazione con i pazienti e con le associazioni sviluppa dunque le proprie attività intorno ad alcune priorità: approfondire le logiche del finanziamento alla ricerca informando su risultati e scenari globali per le malattie rare con attività di formazione o incontro, facilitare il dialogo all'interno del mondo associativo e con tutti gli attori del sistema ricerca, catalizzare le interazioni che possono determinare l'avvio di percorsi di ricerca, dare voce e visibilità alle istanze dei pazienti.

A oggi la rete delle Associazioni di Fondazione Telethon, creata per volontà dei pazienti e dei loro familiari, vede la partecipazione di 234 associazioni che condividono valori e obiettivi; di queste fa parte anche l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, l'associazione che ha fatto nascere Fondazione Telethon.

FARE RETE ALL'INTERNO DELL'ECOSISTEMA TELETHON

Fondazione Telethon vede la formazione come uno strumento fondamentale per valorizzare il coinvolgimento dei pazienti nell'impresa scientifica orientata alla cura. Perché la conquista dell'alfabetizzazione sanitaria mette il paziente nella condizione di portare un contributo essenziale a questi processi. Concretamente, questo vuol dire sviluppare la capacità di comprendere e utilizzare le informazioni per la gestione della propria salute e conoscere i percorsi di ricerca e sviluppo delle terapie. E una ricaduta importante di questa crescita sul piano formativo è, soprattutto per coloro che sono attivi nel mondo associativo, la capacità di identificare informazioni oggettive e affidabili e di comunicarle con preparazione e chiarezza. Questa impostazione guida la realizzazione di tutti gli incontri formativi che mettono in relazione le diverse anime dell'ecosistema Telethon come quello intitolato "Frontiere della ricerca sulle malattie genetiche rare", svolto a ottobre 2021 in modalità online a cui hanno partecipato 450 persone e oltre 60 relatori.





Protagonisti della ricerca

Fondazione Telethon crede nella partecipazione attiva dei pazienti che, mettendo a frutto le proprie iniziative di raccolta fondi, possono orientare l'interesse della comunità scientifica verso la propria patologia. Questo si concretizza tramite un sistema collaborativo che prevede il rispetto di ruoli e competenze e mette i pazienti nella condizione di contribuire al processo di selezione di attività di ricerca con il valore unico della propria esperienza. In questo modo i pazienti affiancano il lavoro degli esperti in un processo che porti alla selezione di progetti eccellenti sul piano scientifico e in grado di rispondere efficacemente alle loro esigenze.

Per Fondazione Telethon e le associazioni che afferiscono alla sua rete, queste buone pratiche si sono rivelate efficaci nella realizzazione di iniziative quali il bando Seed Grant (vedi pag. 43), le Biobanche genetiche e i registri di malattia (vedi pag. 46).



INFO_RARE

[Info_rare](#) è un servizio gratuito di assistenza online che si rivolge a chi ha bisogno di informazioni chiare e certificate sulle malattie genetiche. Il servizio si avvale della consulenza di tre medici specialisti in genetica medica che rispondono via email alle richieste di approfondimento. Le informazioni fornite riguardano argomenti quali i centri di riferimento per la diagnosi e la presa in carico, lo stato dell'arte degli studi e delle sperimentazioni cliniche sulle malattie genetiche rare, i riferimenti e i contatti nel mondo associativo e dei gruppi di aggregazione legati alle diverse patologie.

RETE TELETHON DELLE BIOBANCHE GENETICHE

Le [biobanche](#) sono strutture che, soprattutto grazie agli sviluppi tecnologici di questi anni, hanno acquisito un ruolo centrale nella ricerca e nella diagnostica. Nello specifico, le biobanche genetiche raccolgono e conservano campioni di tessuti e Dna di pazienti con malattie genetiche e li mettono a disposizione, insieme ai dati a questi collegati, per supportare attività di ricerca o di messa a punto di strumenti diagnostici innovativi.

Fondazione Telethon ha individuato per tempo il potenziale delle biobanche e la necessità di mettere a sistema questo capitale di conoscenza presente nel panorama italiano della ricerca in ambito genetico. Per questo ha investito in questa attività tramite la creazione della Rete di biobanche genetiche (TNGB) che, negli anni, è cresciuta fino a comprendere 11 centri e si è strutturata stringendo accordi di collaborazione con diverse associazioni di pazienti e collegandosi alla rete europea EuroBioBank.

LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI.

La relazione con i pazienti si è evoluta di pari passo con il percorso di crescita e di acquisizione di consapevolezza intrapreso negli anni da questa comunità: basti pensare, per esempio, alla figura del paziente esperto. La maturazione da parte delle associazioni di una vera e propria cittadinanza scientifica consente loro di svolgere un ruolo sempre più attivo nel finanziamento della ricerca.



IL MASSIMO IMPATTO DELLA RICERCA

→ VEDI DATI A PAG. 76

Per Fondazione Telethon è fondamentale garantire e massimizzare l'impatto della ricerca rispetto a un obiettivo irrinunciabile: realizzare cure effettivamente accessibili per il maggior numero di pazienti. Per fare questo Telethon cura l'intera filiera della ricerca. Le attività messe in campo riguardano, dunque, il reperimento di risorse economiche sufficienti ad assicurare continuità al lavoro dei ricercatori, l'implementazione di strutture e processi che garantiscano la selezione corretta e trasparente dei progetti più meritevoli, la creazione di un sistema di tecnologie e competenze in grado di agevolare e accelerare il percorso di sviluppo della ricerca verso la cura e la partecipazione attiva a reti collaborative d'eccellenza per mettere a sistema conoscenze e risultati.

La filiera della ricerca Telethon

Nel corso degli anni, Fondazione Telethon ha messo a punto un sistema di competenze e processi che guidano l'intera filiera della ricerca e la rendono uno strumento estremamente efficace nel perseguire l'obiettivo della cura. In termini concreti, la Fondazione si impegna per assicurare continuità di risorse a ricerche di cui garantisce il valore e il focus sulle malattie genetiche rare e opera per massimizzarne l'impatto sulla vita dei pazienti in termini di sviluppo di terapie e di strumenti diagnostici e di supporto alla qualità della vita. A questa impostazione sono riconducibili tutte le iniziative messe in campo da Telethon in oltre trent'anni di attività. A partire dai due istituti, Tigem e SR-Tiget, che esprimono una ricerca competitiva al livello internazionale, con un focus molto forte sulle malattie

genetiche rare e risultati globalmente riconosciuti sia per quanto riguarda l'eccellenza degli studi di base sia per le ricadute in termini di sviluppo di terapie. L'investimento di Fondazione Telethon per fare avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare si concretizza anche tramite il sostegno a gruppi di ricerca che operano presso istituzioni no profit diffuse nel territorio italiano grazie ai bandi competitivi dedicati alla ricerca extramurale. E la filiera della ricerca prevede anche il finanziamento di attività che svolgono un'importante opera di supporto all'avanzamento della ricerca italiana e internazionale quali le Biobanche e i Registri dei pazienti.



VALUTAZIONE E SELEZIONE DEI PROGETTI

Per garantire la massima qualità della ricerca finanziata e la trasparenza dell'iter di [selezione dei progetti](#), Fondazione Telethon si è ispirata a pratiche consolidate al livello internazionale dagli enti che finanziano ricerca. Nello specifico, ha adottato il processo di peer-review mutuato dai National Institutes of Health (NIH). Questo metodo di selezione è l'unico in Italia a essere certificato in qualità e, fino a oggi, si è avvalso dell'esperienza di oltre 300 scienziati di provenienza internazionale che hanno fatto parte della Commissione di valutazione. A questi si aggiunge un database di oltre 11 mila ricercatori coinvolti come revisori esterni che hanno coadiuvato la Commissione nei processi di valutazione. Nel corso del 2021 l'Area scientifica di Fondazione Telethon ha gestito il processo di valutazione della ricerca per i bandi competitivi dedicati alla ricerca extramurale e per la valutazione dell'attività di ricerca degli istituti (Site Visit) che ha luogo ogni 5 anni e vede il coinvolgimento di commissioni ad hoc.



BUONE PRATICHE PER L'EFFICACIA

I modelli operativi della Fondazione, in linea con le migliori prassi internazionali, sono affidati a professionisti competenti che gestiscono le attività di missione, dalla valutazione allo sviluppo della ricerca.

Gestione della ricerca e dello sviluppo

→ Area scientifica

Gestisce il processo di peer-review (il metodo utilizzato per selezionare i progetti più meritevoli) coordinando e supportando i lavori della Commissione medico scientifica. Monitora l'avanzamento dei progetti finanziati e persegue l'accesso a finanziamenti da enti esterni.

→ Area sviluppo della ricerca

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

→ Area sviluppo clinico

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

→ Area alleanze industriali e affari regolatori

Cura la progressione dei progetti di terapia genica nella fase traslazionale e la gestione delle alleanze industriali monitorando il progredire delle attività oggetto degli accordi e le relazioni con i partner. Interagisce con le autorità regolatorie nazionali

e internazionali per ottenere le designazioni di farmaco orfano, per ottimizzare e validare i piani di sviluppo dei farmaci e per mantenere un aggiornamento continuo sulle nuove normative sullo sviluppo, la registrazione e l'accesso al mercato di farmaci altamente innovativi.

→ Centro studi

Realizza una visione d'insieme dell'operato di Telethon. A tale scopo raccoglie, elabora e analizza i dati della ricerca Telethon raffrontandoli allo scenario internazionale per quanto riguarda lo stato dell'arte e il panorama dei finanziamenti della ricerca sulle malattie genetiche rare.

LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI

Ci siamo attrezzati con le competenze necessarie per massimizzare la traduzione dei risultati della ricerca finanziata in terapie e strumenti in grado di migliorare la vita dei pazienti. Questo vuol dire agire non solo come un'agenzia di finanziamento, ma anche dotarsi di personale specializzato nel sostegno allo sviluppo della ricerca, proprio come farebbe un'azienda farmaceutica o biotecnologica.

SOSTENERE LO SVILUPPO

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

IL POTENZIAMENTO

dell'attività di monitoraggio delle ricerche finanziate per ottimizzarne la performance.

LA STRUTTURAZIONE

di un ufficio dedicato alla valorizzazione della proprietà intellettuale e al trasferimento tecnologico, anche a supporto della ricerca extramurale inserendo profili provenienti dal mondo farmaceutico.

L'EVOLUZIONE

degli istituti Telethon in strutture abilitanti per lo sviluppo preindustriale di nuove strategie di cura così che, in partnership con l'industria farmaceutica, siano in grado di tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti.

LO SVILUPPO

di un'area a supporto degli Istituti per garantire la progressione della ricerca traslazionale finanziata tramite le alleanze industriali.



TIGEM: DAI GENI ALLA MEDICINA DI PRECISIONE

→ VEDI DATI A PAG. 77

L'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) è diretto dal professor Andrea Ballabio ed è tra le principali realtà mondiali per la ricerca sulle malattie genetiche. Il centro, fondato nel 1994 e ora ospitato a Pozzuoli nell'area della storica fabbrica Olivetti, è, fin dalla sua nascita, al fronte più avanzato degli studi in ambito genetico; i ricercatori che vi lavorano sono impegnati a chiarire l'origine e i meccanismi alla base delle malattie genetiche rare con l'obiettivo di mettere a punto terapie innovative - al Tigem si deve un contributo fondamentale allo sviluppo delle prime terapie geniche per alcune forme di cecità ereditaria. L'istituto è un polo d'attrazione per ricercatori di tutto il mondo che contribuiscono a mantenere alto il livello di competitività che esprime, come confermato anche dalla sua capacità di attrarre prestigiosi finanziamenti internazionali come

quelli del Consiglio europeo della ricerca (ERC). Il suo storico posizionamento al fronte della ricerca genetica, dal Progetto genoma umano in poi, vede Tigem svolgere un ruolo preminente anche nell'ambito delle applicazioni diagnostiche della genetica di ultima generazione, come evidente dalla crescita del Programma malattie senza diagnosi e dal coinvolgimento di Tigem nel monitoraggio delle varianti di Sars-CoV2 .

I programmi di ricerca

La missione dell'istituto è chiarire come meccanismi molecolari alterati causino la malattia e utilizzare questa base di conoscenze per sviluppare strategie di cura innovative. Per fare questo Tigem applica un ap-

proccio multidisciplinare che integra il contributo di tre programmi di ricerca affrontando in questo modo le domande scientifiche irrisolte da prospettive diverse e complementari. Ciò permette alla ricerca di Tigem di avanzare dagli studi di base a quelli traslazionali fino alla realizzazione di studi clinici.

Molte sono le patologie affrontate, con particolare focus dell'istituto sulle malattie metaboliche (malattie da accumulo lisosomiale, difetti del metabolismo epatico), le malattie dell'occhio e numerose patologie interessate dai processi molecolari alla cui comprensione Tigem ha contribuito in modo determinante come, per esempio, l'autofagia e lo smaltimento cellulare delle sostanze tossiche. Le ricadute di queste scoperte hanno un impatto anche sullo studio di patologie più comuni quali il cancro e le malattie neurodegenerative.

IN PRIMA LINEA PER MONITORARE L'EVOLUZIONE DELLA PANDEMIA

L'esperienza dei ricercatori del Tigem si è rivelata una risorsa fondamentale per attivare rapidamente studi che potessero rispondere alle principali domande poste dalla pandemia. Competenze che riguardano le tecnologie di ultima generazione per il sequenziamento di Dna e Rna e la capacità di far luce sui processi che governano il traffico intracellulare, lo stesso sfruttato dal virus per infettare le cellule. L'Istituto ha partecipato a due progetti, finanziati da Regione Campania e dal Ministero della Salute, nell'ambito dei quali si applicavano le metodiche di analisi utilizzate al Tigem per studiare il patrimonio genetico del virus e le

caratteristiche delle cellule dei pazienti sottoposti a tampone diagnostico. Questo lavoro ha anche posto Tigem in prima linea nel monitoraggio della diffusione del virus con l'identificazione delle varianti diffuse nel nostro Paese.

Da queste attività sono scaturite, nel corso del 2021, 17 pubblicazioni scientifiche che hanno contribuito a chiarire i meccanismi dell'infezione, la presenza di fattori di predisposizione o di protezione nella popolazione e le peculiari dinamiche dell'infezione da Sars-Cov2 in pazienti affetti da alcune malattie genetiche quali, per esempio, la fibrosi cistica.





PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI

Il programma [Malattie Senza Diagnosi](#) (Undiagnosed Disease Program, UDP) è stato istituito da Telethon nel 2016 ed è stato tra i primi ad afferire alla rete internazionale UDNI (Undiagnosed Diseases Network International) che riunisce i programmi per l'identificazione della diagnosi in pazienti con malattie di origine genetica non ancora diagnosticate tramite l'utilizzo di tecnologie di ultima generazione per il sequenziamento del Dna. Quello di Telethon è stato il primo programma italiano dedicato ai pazienti pediatrici che soffrono di malattie complesse non ancora diagnosticate. È coordinato dall'Istituto Tigem di Pozzuoli e si avvale della collaborazione di una rete di 15 centri clinici di riferimento per la genetica medica a copertura di gran parte del territorio italiano. Nel 2020, dopo un processo di valutazione, il programma è stato rinnovato per i successivi 3 anni con un finanziamento di 250.000 euro.

LE LINEE DI RICERCA

→ BIOLOGIA CELLULARE

Al programma lavorano 13 team di ricerca. I ricercatori utilizzano modelli cellulari e animali che svolgono un ruolo cruciale per dissezionare i processi alla base della vita e comprendere come questi siano alterati nella patologia. Per far luce sui meccanismi al livello sub-cellulare e di comunicazione tra cellule nei tessuti, gli studi svolti nell'ambito del programma di biologia cellulare si avvalgono di metodiche e strumenti all'avanguardia quali, per esempio, la microscopia, l'elettrofisiologia e le tecnologie cosiddette "High Content Screening" che consentono l'analisi simultanea di molteplici parametri su grandi quantità di campioni.

→ MEDICINA GENOMICA

Al programma di medicina genomica lavorano 6 team composti da ricercatori con una formazione in ambito biomedico, ingegneristico e informatico. In stretta collaborazione con i genetisti e i biologi molecolari dell'istituto, questi gruppi applicano approcci di biologia computazionale allo studio delle malattie genetiche. Il programma di medicina genomica contribuisce a una forte integrazione in tutta la ricerca di Tigem di metodiche che si avvalgono di una componente computazionale avanzata, quali, per esempio, le tecniche di ultima generazione per il sequenziamento di Dna e Rna e l'utilizzo dell'intelligenza artificiale per mettere a punto il riposizionamento di farmaci ossia l'applicazione di farmaci in uso per altre indicazioni alla cura di malattie prive di terapia.

→ TERAPIA MOLECOLARE

Otto gruppi di ricerca afferiscono al programma di terapia molecolare del Tigem e sono impegnati nello sviluppo di strategie di cura. Una delle linee principali di studio nell'ambito di questo programma riguarda i sistemi per il trasferimento genico tramite i vettori adeno-associati e i vettori adenovirali cosiddetti "helper-dependent", cioè vettori ingegnerizzati per renderli capaci di trasferire geni di maggiori dimensioni. Attualmente si stanno sperimentando in fase preclinica promettenti strategie di cura che applicano questi sistemi di derivazione adenovirale a patologie legate all'accumulo lisosomiale e alle degenerazioni retiniche. Un altro approccio studiato riguarda l'applicazione di proteine dette chaperoni alla cura delle malattie da accumulo lisosomiale.



SR-TIGET: RICERCA E CLINICA IN SINERGIA

→ VEDI DATI A PAG. 78

L'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) è diretto dal professor Luigi Naldini ed è stato fondato nel 1996 grazie a un accordo tra Fondazione Telethon e l'ospedale San Raffaele di Milano. È proprio questa efficace integrazione tra ricerca e medicina, realizzata grazie all'inserimento in una importante realtà ospedaliera, che ha portato l'istituto a diventare uno dei principali centri di riferimento al livello mondiale per la terapia genica. Alla ricerca di SR-Tiget si devono avanzamenti storici nello studio dei primi approcci di terapia genica per le immunodeficienze e la messa a punto della piattaforma tecnologica di trasferimento genico basata sui vettori lentivirali, cioè derivati dal virus hiv. Tra le prime terapie geniche al mondo ad arrivare all'applicazione clinica, il contributo di SR-Tiget è

predominante. Due di queste, la terapia genica ex vivo per l'immunodeficienza congenita Ada-Scid e la terapia genica ex vivo per la leucodistrofia metacromatica, hanno compiuto tutto il percorso per la messa in disponibilità ai pazienti e sono disponibili come farmaci con i nomi di Strimvelis e Libmeldy. L'unità clinica dell'istituto è tuttora il centro di riferimento principale per la somministrazione di queste terapie oltre a quelle portate avanti in ambito sperimentale nel programma di ricerca clinica; pazienti di tutto il mondo si recano ogni anno a Milano per sottoporsi a questi trattamenti salvavita. Per questo, al finanziamento dei programmi di ricerca di SR-Tiget Fondazione Telethon ha affiancato un programma dedicato all'assistenza e al supporto delle famiglie dei pazienti coinvolti nelle attività cliniche.

INFRASTRUTTURE CERTIFICATE

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

CENTRO DI SAGGIO GLP AUTORIZZATO DAL MINISTERO DELLA SALUTE

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

TIGET CLINICAL LAB (ISO 9001; GCLP; autocertificazione AIFA 890/2015)

È il laboratorio che conduce test analitici su campioni provenienti da pazienti inclusi in sperimentazioni cliniche.

UNITÀ DI RICERCA CLINICA PEDIATRICA (accreditata Jacie, ISO9001:2015 e AIFA 890/2015)

È l'unità che coordina e conduce gli studi clinici pediatrici di terapia genica.

COME A CASA

Grazie all'accoglienza del personale del progetto [Come a casa](#), le famiglie che si rivolgono al SR-Tiget sono aiutate ad affrontare un momento molto delicato e spesso di complessa gestione sul piano logistico. La terapia richiede alcuni mesi di permanenza in ospedale durante i quali almeno due adulti devono alternarsi al fianco del paziente in camera sterile. Questo fa sì che quasi sempre a trasferirsi a Milano siano anche i fratelli dei bambini trattati. Inoltre, molte famiglie, come per esempio nel caso della leucodistrofia metacromatica, hanno con sé fratelli maggiori che presentano la malattia in uno stadio avanzato e che richiedono particolari attenzioni. Nel 2016 Fondazione Telethon ha deciso di strutturare le attività di supporto ai programmi clinici del SR-Tiget che richiama famiglie provenienti da tutto il mondo. E con il consolidamento dell'istituto come centro di riferimento mondiale per le terapie geniche qui sviluppate, cresce ogni anno il lavoro del team multidisciplinare del progetto Come a casa, che risponde alle molteplici esigenze delle famiglie, dal supporto per la gestione dei permessi di soggiorno all'assistenza psicologica alla mediazione culturale e linguistica.



I programmi di ricerca

La ricerca portata avanti dai 21 team di ricerca più un'area clinica, si sviluppa dagli studi di base a quelli preclinici e clinici, lungo quattro linee strategiche che corrispondono ai principali approcci terapeutici che popolano lo scenario attuale della terapia genica. Ottimizzare tutti i

passaggi di queste strategie, comporta la comprensione di molteplici processi che riguardano, per esempio, il ciclo di vita delle cellule staminali, il coinvolgimento del sistema immunitario e i bersagli molecolari da correggere nelle diverse patologie affrontate.



LE LINEE DI RICERCA

→ **TERAPIA GENICA EX VIVO**

La terapia genica ex vivo è definita così perché prevede la correzione delle cellule staminali del sangue prelevate dal paziente, quindi al di fuori dell'organismo, tramite vettori di origine virale opportunamente ingegnerizzati per trasferire il gene sano. Le cellule così manipolate sono poi reinfuse nel paziente dove restituiranno all'organismo la funzione mancante.

All'interno di questo programma, infatti, si sviluppano terapie per malattie del sistema immunitario, malattie neurologiche e metaboliche.

→ **MODULAZIONE DELLA RISPOSTA IMMUNITARIA**

La risposta immunitaria del paziente entra in gioco in modo determinante nell'esito della terapia genica. La competenza in ambito immunologico, che rappresenta fin dalla sua fondazione una specializzazione molto importante all'interno dell'istituto, è applicata alla messa a punto di sistemi in grado di migliorare l'efficacia di tutte le strategie di terapia genica portate avanti da SR-Tiget. Sono allo studio metodi per evitare che il sistema immunitario neutralizzi l'effetto della terapia o per indirizzare questo sistema di difesa verso un bersaglio terapeutico quale ad esempio una proteina tossica o una cellula tumorale.

→ **EDITING GENETICO ED EPIGENETICO**

Tramite l'editing genetico si può intervenire con precisione al livello del Dna del paziente tramite sistemi molecolari che agiscono come dei veri e propri bisturi tagliando i geni in posizioni specifiche. In questo modo è possibile correggere il difetto genetico alla base della malattia (editing) o spegnere l'espressione di proteine tossiche (editing epigenetico).

Queste tecniche che rappresentano il fronte più avanzato dell'innovazione in tema di terapia genica possono essere applicate ai sistemi di somministrazione in vivo o ex vivo.

I ricercatori di SR-Tiget stanno studiando l'applicazione di queste metodiche per superare i limiti a cui la terapia genica tradizionale va incontro in alcune patologie come nel caso della sindrome di Omenn e da iperIgM, della malattia di Huntington e dell'ipercolesterolemia familiare.

→ **TERAPIA GENICA IN VIVO**

Con la terapia genica in vivo i geni in grado di ripristinare la funzione alterata dal difetto genetico sono forniti all'organismo tramite la somministrazione diretta del vettore virale. Nel contesto sperimentale, i ricercatori dell'istituto sono finora riusciti ad applicare questa strategia all'emofilia, via somministrazione del vettore nel sangue, e a malattie del sistema nervoso quali le leucodistrofie e le gangliosidosi che prevedono la somministrazione tramite iniezione intracerebrale.



ISTITUTI CHE FANNO LA DIFFERENZA



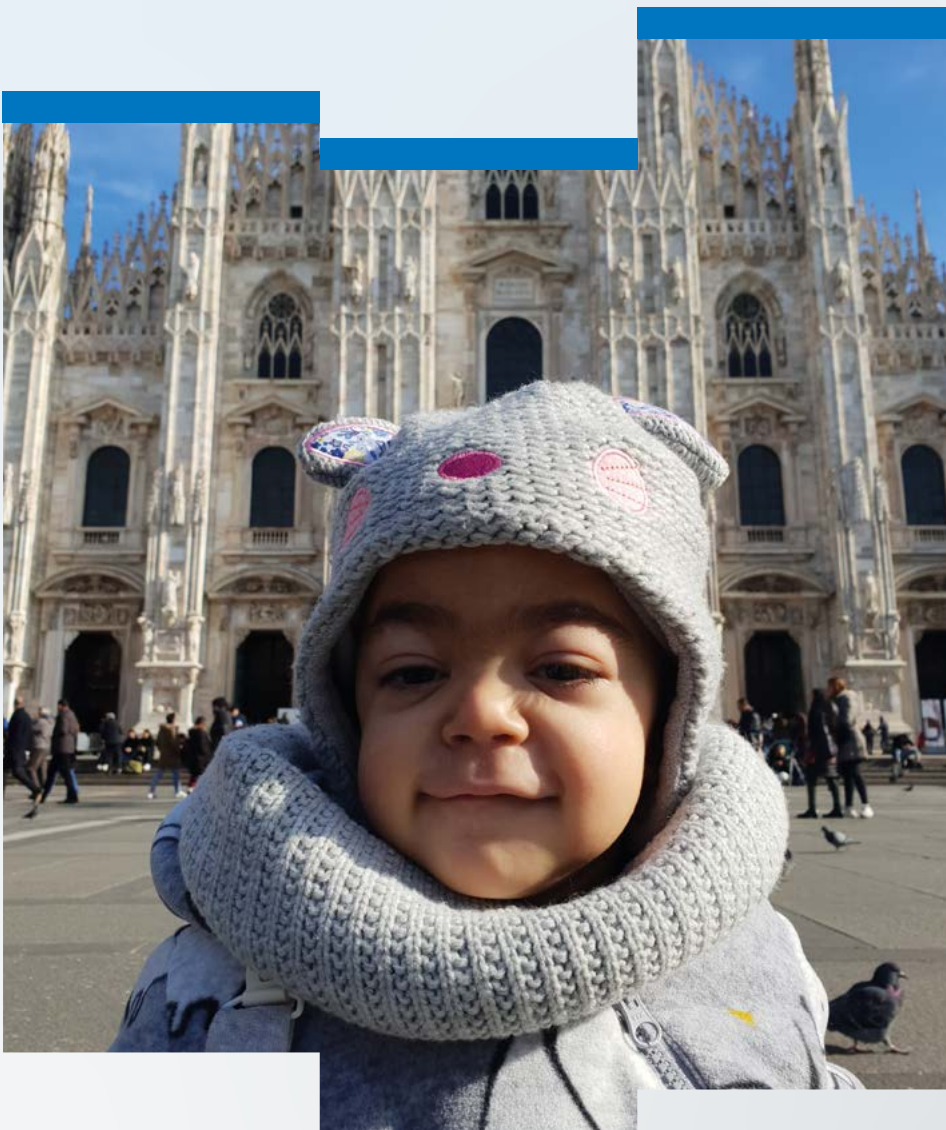
CRESCERE INSIEME ALLA RICERCA

Ignacio, da Tarragona in Spagna e Alberto Auricchio, ricercatore del Tigem, si scrivono per settimane; una fitta corrispondenza piena di dati clinici e aggiornamenti sulla ricerca. L'uomo ha scoperto da internet che nell'istituto di Napoli i ricercatori stanno sviluppando una terapia che potrebbe cambiare la vita della sua piccola Alba.

La bimba, che ha poco più di due anni, ha ricevuto la diagnosi di mucopolisaccaridosi di tipo VI. Non ci sono cure. Si può solo cercare di tenere sotto controllo, almeno parzialmente, i sintomi: ispessimento delle valvole cardiache, deformità scheletriche, opacità della cornea. Per questo Alba dovrà andare tutte le settimane in ospedale per diverse ore a fare l'infusione endovena del farmaco. La terapia genica potrebbe essere una vera svolta per lei; Ignacio e la moglie Aida ci sperano con tutte le forze. Ma le lettere dall'Italia spiegano che è ancora presto.

Alba è piccola e la sperimentazione clinica non è ancora stata approvata. Occorre pazientare: i risultati dei test in laboratorio sono promettenti e l'avvio dello studio clinico è imminente, ma la bimba dovrà avere almeno 4 anni per potervi partecipare.

Il momento tanto atteso arriva nel 2020 quando Alba è inserita nello studio clinico a Napoli. Le analisi e le visite previste dallo studio indicano che il trattamento ha avuto successo, ma nessuno potrebbe dirlo meglio di lei: «La cosa che mi rende più felice è non dover più andare in ospedale ogni settimana, senza saltare giorni di scuola».



UNA NUOVA CASA CHIAMATA CURA

I genitori di Arshida sono arrivati a Milano dall'Iran a ottobre 2019. Hanno portato la piccola all'istituto San Raffaele-Telethon perché avevano scoperto che in quel centro c'era l'unica possibilità al mondo per salvarla.

Il primo anno di vita di Arshida l'avevano trascorso come nel buio. Nessun medico sembrava in grado di spiegare i suoi misteriosi sintomi: una gobba sulla schiena, piccole macchie scure e poi un fastidioso disturbo della pelle che non la faceva dormire. Finché l'intuizione di un dermatologo, le analisi genetiche e il suggerimento di un medico tedesco li hanno messi sulla buona strada: Maria Ester Bernardo al centro SR-Tiget stava sperimentando la terapia genica per la malattia di Arshida.

A quel punto era infatti chiaro che la bimba avesse la [sindrome di Hurler, o mucopolisaccaridosi di tipo I](#). Malattia che causa ritardi nella crescita, deficit cognitivi, deformità scheletriche, malfunzionamento di cuore, fegato, milza, problemi alla vista e può portare alla morte per complicazioni cardiovascolari e respiratorie. La terapia genica ha richiesto il ricovero in isolamento per qualche mese e quando Arshida e i suoi genitori era quasi pronti a tornare in Iran è scoppiata la pandemia che li ha costretti a restare in isolamento a Milano. Ma anche nella gestione di questa fase così complicata sono stati supportati dallo staff del programma Come a casa.

A sei mesi dal trattamento, il follow-up è positivo: Arshida ha reagito bene alla terapia e può finalmente tornare a casa.



RISORSE PER LA RICERCA ITALIANA

→ VEDI DATI A PAG. 79

Bando generale

Tramite il bando generale, i gruppi di ricerca di istituti non profit italiani possono accedere ai finanziamenti che Fondazione Telethon mette a disposizione per gli studi sulle malattie genetiche rare. I progetti più meritevoli sono selezionati tramite un bando competitivo che prevede la valutazione delle proposte da parte della Commissione medico-scientifica di Telethon con il supporto di revisori esterni che esprimono specifiche competenze per l'ambito scientifico di ciascun progetto. I finanziamenti così assegnati hanno una durata massima di 3 anni e sostengono lo sviluppo di progetti che possono riguardare tutte

le fasi della ricerca su malattie genetiche rare, dagli studi di base, a quelli pre-clinici e clinici. Tramite questo processo di selezione della ricerca, Fondazione ha finanziato ad oggi oltre 1900 progetti e il Bando generale Telethon rappresenta per la comunità scientifica italiana una delle principali risorse per il sostegno della ricerca sulle malattie genetiche rare. All'inizio del 2021 si è concluso l'iter di selezione del bando GGP20 avviato a giugno dell'anno precedente. I progetti finanziati in questa edizione sono stati 45 per un ammontare di oltre 10 milioni di euro; le ricerche così sostenute riguardano oltre 40 patologie.



LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI.

I principi di una rigorosa valutazione dei progetti basata sul merito scientifico sono da sempre l'asse portante di tutte le nostre scelte di erogazione dei fondi. Ma la gestione delle attività di valutazione e selezione delle proposte è un processo vivo che si evolve di pari passo con gli scenari della ricerca. Guardando al futuro, credo che andremo sempre di più verso una diversificazione delle iniziative per intercettare le migliori opportunità del panorama scientifico, dalla ricerca di base a quella preclinica e clinica. Continueremo anche a perseguire la costruzione di partnership scientifiche per l'attivazione di bandi tematici in collaborazione con altri enti nel mondo del terzo settore e delle istituzioni.



IN PRIMA LINEA CONTRO LE CARDIOPATIE

Da cardiologa impegnata in corsia, **Silvia Priori** decise anni fa di rimettersi a studiare per acquisire le conoscenze più avanzate della genetica; a guidarla l'esigenza di fare luce sulle cardiopatie ereditarie di cui soffrivano intere famiglie di suoi pazienti. Questo percorso di ricerca l'ha portata a essere pioniera della cardiologia molecolare e riferimento mondiale per la medicina personalizzata delle cardiopatie ereditarie.

Tra i progetti finanziati nel 2021 tramite il Bando generale c'è proprio quello da lei coordinato per studiare la sindrome del **QT lungo**, chiamata così per la presenza di un'anomalia sull'elettrocardiogramma dei pazienti. La sindrome del QT lungo è tra le principali cause di morte improvvisa nei bambini e nei giovani adulti apparentemente sani; può rimanere silente per anni durante i quali i pazienti conducono una vita normalissima fino a quando le irregolarità del battito irrompono con esiti che possono essere drammatici. Dopo aver chiarito le basi genetiche delle diverse forme della patologia, con questo progetto l'equipe guidata da Silvia Priori mira a individuare terapie innovative per le varianti più severe.



Bando Telethon-Uildm

Il **Bando Telethon-Uildm** è nato nel 2001 in collaborazione con l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare. L'obiettivo di questa iniziativa di finanziamento è sostenere il lavoro di ricercatori e medici interessati ad applicare le metodiche della ricerca clinica per mettere a punto e uniformare buone pratiche per la presa in cura delle persone con malattie neuromuscolari. Negli anni il bando ha sostenuto la realizzazione di studi incentrati su prevenzione, dia-

gnosi, terapia e riabilitazione per chi soffre di queste patologie e ha favorito la creazione di una rete di clinici che opera in modo coordinato su tutto il territorio italiano. Nel 2021 il bando Telethon-Uildm ha portato alla selezione di 3 progetti multicentrici tutti incentrati sulla distrofia muscolare di Duchenne per un ammontare di oltre novecentomila euro; le attività sostenute vedono il coinvolgimento di 35 centri clinici e 17 centri di riferimento in diverse regioni italiane.



È CAMBIATA LA STORIA DELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

Sofia ha 7 anni, ama la scuola, sta imparando a nuotare ed è bravissima a creare contenuti video ispirandosi ai suoi Youtuber preferiti. La vita di Sofia è per molti aspetti simile a quella della maggior parte dei suoi coetanei e questo si deve principalmente all'esistenza di strumenti di cura e di gestione della sua malattia: **l'atrofia muscolare spinale**. Per questa malattia neuromuscolare che provoca la morte progressiva dei motoneuroni interferendo con le funzioni motorie e respiratorie, sono state sviluppate proprio negli ultimi anni alcune terapie che si stanno dimostrando efficaci nel migliorare sensi-

bilmente la forza e il benessere dei pazienti.

Per ricevere la terapia, che nel caso di Sofia è un farmaco approvato in Europa dal 2017 e somministrato in ospedale tramite puntura lombare, la famiglia si reca ogni 4 mesi al centro clinico NeMO di Roma da quando la bimba aveva 3 anni; già dopo i primi trattamenti la bambina aveva un tono di voce più forte, il respiro più regolare e si ammalava meno.

L'appuntamento periodico al NeMo è anche l'occasione per far monitorare i progressi e lo stato di salute di Sofia dal team di medici, infermieri e fisioterapisti del centro. L'osservazione attenta delle condizioni dei pazienti e della capacità delle terapie di rallentare o attenuare il decorso della malattia è stata cruciale per supportare la messa a punto delle terapie sviluppate finora e ha permesso il loro perfezionamento per andare incontro alle esigenze dei pazienti. Recentemente è stato, per esempio, approvato un farmaco che può essere assunto per via orale permettendo un trattamento meno invasivo.



[→ APPROFONDISCI](#)





DTI - Istituto Telethon Dulbecco

Fondazione Telethon ha dato vita all'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) nel 1999 su ispirazione del Premio Nobel per la Medicina Renato Dulbecco, consigliere e sostenitore della Fondazione per molti anni. Il programma è nato per sostenere giovani talenti impegnati nella ricerca sulle malattie genetiche rare e promuoverne l'integrazione nella comunità scientifica italiana supportandoli nella costru-

zione di una carriera indipendente.

Per entrare a far parte del programma Dti i candidati sono selezionati dalla commissione medico-scientifica di Telethon tramite un iter di valutazione del loro progetto in base ai principi del peer review. I fondi così assegnati sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni.

APRIRE LA STRADA AI GIOVANI

All'interno del bando GGP20 è stato assegnato anche un [Telethon Career Award](#). Grazie alla collaborazione tra Fondazione Telethon e Fondazione Deutsche Bank Italia, era stata, infatti, offerta ai ricercatori più giovani tra i partecipanti al bando la possibilità di ottenere, in caso di successo del progetto presentato, anche la copertura economica del proprio salario. L'aggiunta di questa voce di spesa è finalizzata a supportare la costruzione di una carriera scientifica per quei giovani ricercatori di talento che non sono ancora integrati in modo strutturato nelle istituzioni accademiche italiane.

L'iniziativa è quindi volta a favorire la crescita di giovani eccellenze nella comunità scientifica.

Grazie alla collaborazione tra Fondazione Telethon e Fondazione Deutsche Bank Italia, la posizione di uno dei ricercatori vincitori è stata coperta con fondi Deutsche Bank: questa azione si inserisce nel solco del programma "Born to be", che fra i suoi obiettivi ha quello di aiutare i giovani con percorsi di realizzazione del potenziale e valorizzazione del talento.





I FRUTTI DELLA SEMINA



Sono state le prime a collaborare con Telethon per il primo bando **Seed Grant le famiglie dell'Associazione italiana Glut1**, che si sono affidate alla competenza della Fondazione per stimolare la ricerca sulla sindrome da deficit di Glut1 e stabilire i presupposti per individuare strategie di cura. Dal percorso di valutazione sono emersi due progetti - uno dei quali sostenuto dalla Fondazione perché ad opera di un istituto Telethon. I ricercatori finanziati si sono concentrati sulle dinamiche in cui è coinvolto il trasportatore Glut1 formulando delle ipotesi per ripristinarne la capacità di trasportare il glucosio al cervello ed evitare, così, le conseguenze neurologiche della patologia. La base di conoscenza così costruita è stata ritenuta promettente, al punto che, con un successivo processo di valutazione nel 2021, l'associazione e Telethon hanno rinnovato il finanziamento ai due progetti per un successivo anno. Un passo verso un domani più luminoso per **Lorenzo**, Martina, Diletta e tutti i bambini con il deficit di Glut1.



Bando Seed Grant

Tramite il bando "**Seed Grant**" Fondazione Telethon compie un ulteriore passo nella collaborazione con i pazienti che, tramite le Associazioni in Rete, partecipano attivamente al finanziamento di ricerche nel proprio ambito d'interesse. Questa iniziativa prevede, infatti, che la Fondazione metta a disposizione la propria struttura di risorse e competenze nella gestione del processo di valutazione, selezione e monitoraggio dei progetti per realizzare finanziamenti "seed" con fondi raccolti dall'associazione. Il termine "seed" (seme) si riferisce alle caratteristiche peculiari dei progetti che concorrono a questo bando e che sono finalizzati ad avviare la ricerca su malattie che non sono ancora oggetto di studio o a indirizzarla verso aspetti scientifici ancora inesplorati. I finanziamenti messi a disposizione con

il bando Seed Grant- 50.000 euro per un anno - possono, dunque, attirare l'interesse della comunità scientifica verso malattie o tematiche orfane di ricerca e sostenere la costruzione di quella base di conoscenza necessaria per accedere a risorse più ingenti. In altre parole con i Seed Grant si forniscono ai ricercatori gli strumenti per testare ipotesi innovative e renderle abbastanza robuste da "fiorire" negli anni successivi fino allo sviluppo di terapie. Nel corso del 2021 sono stati attivati 8 Seed Grant tramite la collaborazione con 5 associazioni di malattia e una Fondazione. Due di questi progetti sono portati avanti presso l'istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano e l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e sostenuti con fondi Telethon.



[→ APPROFONDISCI](#)



LE FASI DELLA RICERCA

→ VEDI DATI A PAG. 73

Per Fondazione Telethon compiere pienamente la missione significa utilizzare la ricerca scientifica per ottenere un impatto reale nella vita dei pazienti. Obiettivo che si concretizza sostenendo un processo di sviluppo che porti i risultati dei progetti finanziati, validati dalla comunità scientifica tramite le pubblicazioni, a diventare terapie, strumenti diagnostici e di supporto alla qualità della vita. Un percorso complesso che trasforma la conoscenza dei meccanismi alla base delle malattie nella individuazione di possibili strategie per curarle e, in ultimo, nella validazione di soluzioni applicabili con efficacia e sicurezza nella cura delle persone. I passaggi principali dello sviluppo della ricerca possono essere così schematizzati: La progressione della ricerca – dall'acquisizione di nuove conoscenze, alla formulazione di ipotesi, alla verifica delle strategie di cura che da queste discendono – non è lineare né priva di ostacoli. Il lavoro

dei ricercatori, e la validazione dalla comunità scientifica tramite la pubblicazione dei risultati dei diversi studi, hanno proprio l'obiettivo di portare avanti solo quelle strategie che possono arrivare ad avere un impatto sulla vita dei pazienti. È interessante, quindi, osservare la distribuzione dei progetti finanziati nelle diverse fasi del percorso di sviluppo perché riflette il complessivo stato di avanzamento della ricerca Telethon verso la cura. Dal 1991 a oggi Fondazione Telethon è riuscita a spostare progressivamente il proprio investimento dalla ricerca di base a quella preclinica e clinica: questo è il risultato di una strategia volta a stimolare e supportare la messa a punto di terapie.

L'interesse della Fondazione verso la ricerca di base resta comunque molto alto perché solo attivando un gran numero di linee di ricerca è possibile far emergere soluzioni innovative per malattie ancora orfane di cura.



LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI

Investire in ricerca per rispondere al bisogno dei pazienti significa distribuire le risorse lungo il percorso dello sviluppo avendo sempre ben chiaro il punto d'arrivo. Solo potenziando gli studi di base faremo emergere più strategie innovative e solo con una rigorosa validazione preclinica otterremo terapie sicure ed efficaci. Ma se non si riesce a compiere questo processo fino alla fine, cioè fino al paziente, ogni investimento sarà stato vano.

→ RICERCA DI BASE

È la fase della ricerca in cui si individua il difetto genetico che causa la malattia e si studiano i meccanismi che ne determinano la manifestazione e lo sviluppo. L'acquisizione di queste informazioni è cruciale per la messa a punto di metodi diagnostici ed è il primo fondamentale passo per elaborare strategie di cura o di supporto alla vita del paziente con farmaci in grado di attenuare i sintomi o rallentare la progressione della patologia.

→ RICERCA PRECLINICA DI LABORATORIO

In questa fase si verifica la fattibilità delle strategie di cura individuate dagli studi di base. Le ipotesi si testano su modelli cellulari e animali della malattia. Solo quando l'approccio terapeutico dimostra la propria efficacia, si può passare all'applicazione sul paziente. A tutela della sicurezza dei pazienti, la fase preclinica prevede passaggi di validazione per assicurarsi che la strategia di cura possa essere testata sugli esseri umani.

→ RICERCA CLINICA

La ricerca clinica prevede che la terapia sia testata sui pazienti per valutarne sicurezza ed efficacia. La sperimentazione è svolta in fasi successive in modo da consentire innanzitutto la verifica della sicurezza della terapia e successivamente la messa a punto della dose ottimale per i pazienti. Molto importanti sono anche gli studi che riguardano l'osservazione della malattia nei pazienti e forniscono informazioni cruciali per supportare la cura.



ALLEANZE PER LO SVILUPPO

→ VEDI DATI A PAG. 81

L'obiettivo principale per Fondazione Telethon è permettere a un numero sempre maggiore di pazienti di accedere a strumenti innovativi per la diagnosi, la cura e il supporto alla qualità della vita. A questo scopo la Fondazione, oltre a finanziare e sviluppare ricerca, opera come catalizzatore di sviluppo promuovendo il coinvolgimento di tutti gli attori pubblici e privati che sono necessari per realizzare pienamente questo percorso. Per massimizzare l'impatto della ricerca finanziata sulla vita delle persone, rientra anche la creazione di alleanze con soggetti industriali interessati a farsi carico delle fasi finali di sviluppo di farmaci e terapie a partire dalle strategie di cura messe a punto dagli istituti Telethon.

Partnership che la fondazione persegue e governa a tutela dell'interesse dei pazienti. Infatti, tutti gli accordi stipulati prevedono che qualora l'azienda decida di non portare la terapia fino alla fruibilità da parte dei pazienti, la ricerca torni nella disponibilità della Fondazione che potrà perseguire altre opportunità di sviluppo.

Moltiplicare l'investimento iniziale

Per offrire una possibilità di cura a tutti i pazienti e massimizzare l'impatto dell'investimento effettuato

grazie alle donazioni, Fondazione Telethon mette in campo diverse strategie di cooperazione con investitori e aziende del settore.

Funzionale a questo scopo è l'attività di business development per consentire alla ricerca Telethon di essere intercettata dagli operatori del profit quali le aziende farmaceutiche e biotecnologiche e i venture capital. L'interessamento degli investitori nelle linee di ricerca portate avanti da Telethon ha portato in questi anni alla creazione di 5 start-up. Nel 2021 è nata AA-Vantgarde Bio, spin-off dell'Istituto Telethon di genetica e medicina focalizzata sullo sviluppo di terapie geniche per le malattie ereditarie della retina.

LE START-UP ATTIVE

Tre sono le imprese avviate per lo sviluppo di nuove terapie grazie a un investimento di oltre 18 milioni di euro di Sofinnova Partners con cui Fondazione Telethon ha avviato una collaborazione per sostenere il biotech italiano nel campo delle malattie rare. Il Fondo Sofinnova-Telethon ha, ad oggi, raccolto 108 milioni di euro.

EPSILEN BIO

L'azienda sta sviluppando una tecnologia per spegnere l'espressione di geni correlati a specifiche patologie senza modificare in modo irreversibile il Dna (un importante potenziale vantaggio sul fronte della sicurezza). Nel 2021 Epsilen Bio è stata acquisita dall'azienda americana Chroma Medicine.

GENESPIRE

Avviata nel 2020, l'azienda sta sviluppando

tecnologie di terapia genica e di editing genetico destinate a pazienti affetti da malattie ereditarie, in particolare immunodeficienze primarie e malattie metaboliche ereditarie.

AAVANTGARDE BIO

L'azienda è focalizzata sullo sviluppo di terapie geniche per le malattie ereditarie della retina. AAVantgarde sta ottimizzando il trasferimento genico con vettori adeno-associati (AAV) tramite una piattaforma tecnologica in grado di consentire il trasferimento di geni di grandi dimensioni, superando il limite attuale delle terapie geniche basate su AAV.

Sul fronte dei servizi abilitanti le terapie, Telethon ha attivato due imprese grazie a un investimento di 16 milioni di euro, 14 dei quali investiti dal Fondo

RIF (Ricerca e Innovazione) costituito dal Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca.

NEXT GENERATION DIAGNOSTIC

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

INNOVAVECTOR

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



AFFRONTARE LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

→ [VEDI DATI A PAG. 75](#)

L'ambito neuromuscolare ha sempre avuto un ruolo centrale nella ricerca Telethon. La Fondazione, infatti, è nata nel 1990 raccogliendo il mandato delle famiglie e dei volontari dell'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare (Uildm) e proprio su queste patologie ha improntato la propria missione. Anche dopo la decisione di allargare il focus a tutte le malattie genetiche rare, il legame tra Telethon e questa comunità è rimasto molto stretto. L'esperienza maturata nell'alleanza con la Uildm ha rappresentato un modello per la creazione delle collaborazioni con le associazioni di malattia. Il mondo delle malattie neuromuscolari è estremamente complesso e variegato così come sono eterogenei gli avanzamenti ottenuti al livello globale nella lotta alle diverse patologie.

Complessivamente, oggi le persone con malattie neuromuscolari hanno una qualità e aspettativa di vita significativamente migliore rispetto agli anni '90. Questo riguarda anche patologie molto gravi e tuttora prive di una terapia risolutiva come la distrofia muscolare di Duchenne: oggi i ragazzi colpiti da questa malattia arrivano a compiere tappe importanti nella vita come laurearsi e integrarsi nel mondo del lavoro, conquiste che fino a qualche decennio fa erano impensabili. Fondazione Telethon ha contribuito a questi progressi con iniziative diverse e complementari - dal bando Telethon-Uildm ai registri alla creazione dei centri NeMO - promuovendo la crescita di una rete italiana di clinici esperti che svolge un ruolo fondamentale a diversi livelli: studiando la storia naturale

delle malattie, elaborando protocolli e linee guida per la presa in cura dei pazienti, standardizzando i metodi per valutare la progressione della patologia e per stabilire correlazioni tra le condizioni dei pazienti e il loro profilo genetico. A questo si aggiunge anche un lavoro significativo per comprendere le patologie neuromuscolari tramite gli studi di base. Gli oltre settemila pazienti coinvolti nella ricerca neuromuscolare finanziata da Telethon hanno contribuito alla elaborazione dei migliori standard di diagnosi e cura per i pazienti di tutto il mondo e i dati ricavati grazie a questi studi sono stati cruciali anche per la messa a punto di terapie trasformative come nel caso dei trattamenti oggi disponibili per le persone con l'atrofia muscolare spinale.

I REGISTRI DI MALATTIA

I registri di pazienti sono uno strumento fondamentale a supporto della ricerca biomedica, in particolare nell'ambito delle malattie genetiche rare. Conservare e catalogare i dati genetici e clinici per queste malattie che interessano piccole comunità di pazienti permette di ricavare informazioni cruciali per la messa a punto di strumenti diagnostici, terapeutici e di gestione della patologia. Nei registri questi dati non sono, infatti, semplicemente raccolti ma vengono organizzati con criteri mirati a ottimizzarne l'elaborazione. In questo modo le informazioni derivanti da ogni paziente permettono di stabilire correlazioni altrimenti difficili

da individuare tramite l'osservazione dei singoli casi. La creazione e il mantenimento di un registro di patologia è spesso frutto della collaborazione tra clinici e pazienti. Pazienti e famiglie svolgono un ruolo attivo, per esempio nella produzione di alcune categorie di dati che si stanno rivelando sempre più importanti per la ricerca come quelli relativi all'osservazione della malattia nella vita reale. La Fondazione mette a disposizione l'esperienza maturata in questo ambito per affiancare le associazioni di malattia che desiderino creare un registro, anche al di fuori dell'ambito neuromuscolare. [pagine sulle neuromuscolari.](#)





CENTRI CLINICI NEMO - NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

Nei [centri NeMO](#) le persone con malattie neuromuscolari sono al centro di un piano clinico-assistenziale finalizzato a favorire la migliore qualità di vita possibile e gestito da un'equipe multidisciplinare altamente specializzata e attenta alle esigenze peculiari di questi pazienti. Il primo centro a realizzare questo modello innovativo di presa in cura globale fu, nel 2008, il NeMO di Milano. Il centro fu avviato su iniziativa di Fondazione Serena che era nata dal sodalizio tra Fondazione Telethon, Uildm (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) e Azienda Ospedaliera Niguarda Ca' Granda (struttura della Regione Lombardia), ai quali si sono poi aggiunti Aisla (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica) Onlus, Associazione Famiglie SMA Onlus e Slanciamoci. Negli anni successivi il progetto è cresciuto fino a comprendere una rete di 6 centri realizzati in diverse regioni italiane grazie ad alleanze con le istituzioni sanitarie locali.



→ [APPROFONDISCI](#)

ARISLA, FONDAZIONE ITALIANA DI RICERCA PER LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

[AriSLA](#) è stata costituita nel dicembre 2008 per volontà di Fondazione Telethon insieme ad Aisla Onlus - Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, Fondazione Cariplo, e Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus, con l'obiettivo di promuovere, finanziare e coordinare la ricerca scientifica d'eccellenza sulla sclerosi laterale amiotrofica. AsiSLA gestisce il processo di valutazione, selezione e monitoraggio di progetti

di ricerca che – dagli studi di base a quelli clinici e tecnologici – sono mirati allo sviluppo di terapie e strumenti per migliorare la vita delle persone con sclerosi laterale amiotrofica. Tramite il bando AriSLA 2021 sono stati selezionati 3 progetti multicentrici della durata di 3 anni e 4 progetti pilota a singolo centro della durata di un anno. Fondazione Telethon ha contribuito al supporto del bando 2021 con un finanziamento di 400.000 euro.



LA MEDICINA DEL FUTURO

→ VEDI DATI A PAG. 74

La priorità che guida da sempre Fondazione Telethon è rispondere al bisogno di cura delle persone con malattie genetiche rare.

Ciò vuol dire sostenere linee di ricerca che, dagli studi di base alle fasi più avanzate, abbiano un chiaro indirizzo verso la messa a punto di terapie, siano esse farmacologiche o approcci avanzati come la terapia genica. La terapia genica, in particolare, è la strategia d'elezione per le malattie genetiche perché, introducendo nelle cellule del paziente un gene sano, compensa l'anomalia da cui derivano tutte le manifestazioni della patologia.

È un cambio di paradigma: terapie personalizzate che agiscono all'origine della malattia.

Telethon crede da sempre nella terapia genica; vi ha persino dedicato un istituto, il San Raffaele-Telethon

di Milano. E ha continuato a sostenere l'innovazione in questo ambito anche in anni in cui le sfide da affrontare per portare la terapia genica all'applicazione sul paziente indussero molti investitori ad abbandonare questi studi.

Grazie alla continuità dell'investimento nelle tecnologie di trasferimento genico e nella messa a punto di protocolli clinici adeguati, Fondazione Telethon è ritenuta uno dei principali fautori del consolidamento della terapia genica come pratica della medicina che oggi è applicata con successo anche oltre l'ambito delle malattie rare.

Con lo sviluppo di diverse strategie di cura portate avanti in questi anni da entrambi gli Istituti, i programmi clinici rivestono un ruolo sempre più centrale nelle attività della Fondazione.

MALATTIE NON PIÙ ORFANE

La designazione di farmaco orfano (ODD, Orphan Drug Designation) è concessa dalle agenzie del farmaco in Europa (EMA) e Stati Uniti (FDA) ai prodotti mirati alla diagnosi, alla prevenzione o al trattamento di malattie rare, pericolose per la vita o cronicamente debilitanti. Il rationale di questa misura è incentivare lo sviluppo di prodotti farmaceutici che difficilmente potranno generare profitti sufficienti a giustificarne i costi di ricerca e sviluppo. Questo è il caso tipico delle ricerche che intendono rispondere al bisogno dei pazienti affetti da patologie rare e ultrarare. Il riconoscimento della ODD permette di ottenere incentivi per lo sviluppo e la commercializzazione del farmaco. In termini concreti, la ODD può

dunque contribuire ad attrarre il coinvolgimento delle aziende biotecnologiche e farmaceutiche verso ambiti che altrimenti tenderebbero a essere trascurati da questi investitori.

Per questo Fondazione Telethon si è impegnata per ottenere la designazione ODD per le terapie sviluppate nei propri Istituti, assumendo un compito tipicamente svolto dalle aziende.

Questa attività è seguita da personale competente in tema regolatorio che porta avanti l'interlocuzione con le agenzie del farmaco e cura diversi aspetti dello sviluppo della ricerca con l'obiettivo di massimizzare le possibilità che le terapie arrivino alla effettiva disponibilità per i pazienti.

GESTIRE LA RICERCA CLINICA

La Fondazione segue la gestione operativa degli studi clinici tramite un team che assicura il rispetto di tutte le norme e procedure che regolano queste attività così delicate.

La squadra collabora soprattutto con gli Istituti contribuendo allo sviluppo dei progetti, dalla ricerca di base fino ai test clinici, e seguendo tutti gli aspetti organizzativi della ricerca. Per fare questo impiega personale con competenze specifiche nella realizzazione delle sperimentazioni che coinvolgono i pazienti.

A guidare queste attività è il Responsabile dello sviluppo clinico che fornisce anche indicazioni e consulenze ai ricercatori Telethon aiutandoli a impostare i progetti in vista della fase clinica.





TERAPIE CHE ARRIVANO AL PAZIENTE

→ VEDI DATI A PAG. 74

LE PRIME TERAPIE APPROVATE

→ **Ada-Scid**

L'immunodeficienza congenita Ada-Scid è una delle prime malattie per cui la terapia genica ha dato buoni risultati. La terapia, sviluppata all'istituto SR-Tiget, si è dimostrata sicura ed efficace nella sperimentazione clinica e, grazie a un'alleanza con GlaxoSmithKline, è arrivata fino all'approvazione da parte delle Autorità Regolatorie Europee. È disponibile in Europa con il nome di Strimvelis la cui licenza è stata trasferita a Orchard Therapeutics LTD.

→ **Leucodistrofia metacromatica**

Dal 2020 la terapia genica per questa malattia pediatrica che causa fatale neurodegenerazione è disponibile in Europa come farmaco con il nome di Libmeldy (licenza di Orchard Therapeutics LTD). Presso SR-Tiget, che ha sviluppato la terapia, sono in corso sperimentazioni per estenderne l'applicazione alle forme tardo-infantili. SR-Tiget persegue anche lo sviluppo di un test per la diagnosi precoce della patologia.

STUDI CLINICI IN CORSO

→ **Sindrome di Wiskott-Aldrich**

La sperimentazione clinica della terapia genica per questa rara immunodeficienza congenita è in corso con successo presso SR-Tiget. Oltre allo studio iniziale, altri pazienti sono stati trattati con esito incoraggiante nell'ambito di un programma di accesso allargato e con formulazione che prevede il congelamento del prodotto. Il prossimo passo sarà perseguire l'approvazione da parte delle autorità regolatorie.

→ **Talassemia**

La talassemia è una delle malattie ereditarie più frequenti, specie nel bacino del Mediterraneo. Le opzioni di trattamento sono il trapianto di midollo osseo (laddove possibile) o la combinazione di trasfusioni e terapia farmacologica. Lo studio clinico di terapia genica per la talassemia beta è stato avviato da SR-Tiget nel 2015; ha coinvolto pazienti adulti e bambini che sono attualmente nella fase di follow up.

→ **Mucopolisaccaridosi di tipo I**

Detta anche sindrome di Hurler, è una malattia metabolica che nei neonati colpisce vari organi tra cui l'apparato scheletrico e il cuore. Attualmente l'unica opzione terapeutica è il trapianto di midollo osseo, solo parzialmente efficace e non sempre percorribile. La sperimentazione clinica della terapia genica sviluppata da SR-Tiget è attiva dal 2018 e i primi risultati sono stati pubblicati nel 2021 (vedi pag. 54).

→ **Mucopolisaccaridosi di tipo VI**

È una malattia estremamente rara che colpisce lo scheletro, gli occhi e il cuore dei neonati. L'unica cura attualmente disponibile è la terapia enzimatica sostitutiva, non del tutto efficace. La terapia genica sviluppata al Tigem ha portato, nel 2017, all'attivazione di uno studio clinico in collaborazione con l'ospedale universitario Federico II di Napoli. I risultati sono incoraggianti.

STUDI IN FASE PRECLINICA AVANZATA

→ **Sindrome di Stargardt**

È una malattia ereditaria dell'occhio che porta alla graduale perdita della vista. Non esiste una cura efficace per cui l'esito inevitabile è la cecità.

I ricercatori del Tigem stanno sviluppando una terapia genica per questa patologia. Il test della strategia di cura nel modello animale ha dato risultati molto incoraggianti che potrebbero essere trasferiti all'applicazione sul paziente entro pochi anni.

→ **Retinite pigmentosa**

È una malattia ereditaria degli occhi attualmente priva di cure che provoca una graduale perdita della vista. I ricercatori del Tigem, che, in collaborazione con un team statunitense, avevano contribuito alla messa a punto della terapia genica per un'altra retinopatia, l'amaurosi congenita di Leber, stanno verificando come applicare questa strategia di cura anche alla retinite pigmentosa.

→ **Sindrome di Usher**

È un'altra forma di retinite pigmentosa e la più comune combinazione di sordità e cecità genetica dovuta alla retinite pigmentosa. I ricercatori del Tigem hanno dimostrato che la tecnologia di trasferimento genico che loro hanno ideato e sviluppato, è efficace nel modello animale. Nella prospettiva di avviare a breve la sperimentazione sui pazienti, è in corso uno studio clinico di storia naturale della patologia.

→ **Emofilia**

È una delle malattie ereditarie più comuni e causa un difetto di coagulazione del sangue. L'unica cura attualmente disponibile consiste nella somministrazione periodica del fattore di coagulazione mancante. Tuttavia l'efficacia di questa compensazione tende a scemare con il tempo. I ricercatori di SR-Tiget stanno sviluppando una terapia genica che si pensa possa essere efficace e a lungo termine.



CONNESSI AL MONDO DELLE MALATTIE RARE

→ VEDI DATI A PAG. 83

Le malattie rare interessano piccoli gruppi di pazienti dispersi nel mondo; solo con una visione globale si possono ottimizzare le risorse disponibili e generare avanzamenti concreti per tutti coloro che fanno parte di questa comunità. Telethon lavora da sempre per contribuire a una strategia integrata di sviluppo sostenibile per le malattie rare e, negli anni, si è conquistata una posizione di rilievo tra i principali attori impegnati su questo fronte. La Fondazione fa parte di network e consorzi internazionali, e partecipa attivamente a numerosi progetti e collaborazioni di ricerca sulle malattie genetiche rare.

→ I PROGETTI

EJP RD

L'European Joint Programme for Rare Diseases è un progetto finanziato dalla Commissione Europea per creare un ecosistema globale e sostenibile che consenta un circolo virtuoso tra ricerca, cura e innovazione medica. Dal 2019 Fondazione Telethon si occupa della formazione in tema di biobanche e guida le attività per

la ricerca traslazionale volte a mappare i bisogni dei ricercatori in termini di dati e strumenti.

RARE2030

Il progetto pilota, finanziato dall'Unione Europea dal 2019 al 2021, è stato coordinato da Eurordis e ha visto la partecipazione di Fondazione Telethon. Ha portato all'elaborazione di raccomandazioni per definire un nuovo quadro europeo di politiche sulle malattie rare. Da qui la campagna #30millionreasons for European action on rare diseases che, con più di 2000 testimonianze da tutta Europa, ha spinto la Commissione Europea a definire un nuovo piano d'azione per le malattie rare.

SOLVE-RD - SOLVING THE UNSOLVED RARE DISEASES

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

IC2PERMED

Il progetto rientra nel Programma Horizon2020 della Commissione Europea e fa parte delle iniziative del consorzio ICPeMed volte a favorire la comunicazione e gli scambi sulla medicina personalizzata, in modo da allineare agende e iniziative di finanziamento tra i Paesi. In particolare, il progetto IC2PerMed supporta la collaborazione tra Europa e Cina nello sviluppo di ricerca, innovazione e politiche per la medicina personalizzata. L'obiettivo è promuovere l'accesso a soluzioni di cura personalizzate, intelligenti e inclusive.

→ LE COLLABORAZIONI

TREAT-NMD ALLIANCE

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

IRDIRC

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

ICPERMED

ICPerMed è un consorzio internazionale che dal 2016 promuove la collaborazione tra enti che finanziano ricerca nell'ambito della medicina personalizzata. Fondazione Telethon è tra i 50 partner internazionali del consorzio insieme a diverse istituzioni pubbliche e organizzazioni non profit, tra cui la Commissione Europea. ICPeMed intende contribuire all'introduzione della medicina personalizzata nei sistemi sanitari per tutela-





re la salute dei cittadini. Ogni anno, in una conferenza internazionale, il consorzio assegna un riconoscimento alle migliori pratiche in questo ambito.

ENMC

Dal 1992 lo European Neuromuscular Center opera per facilitare la comunicazione e la collaborazione nel campo della ricerca neuromuscolare. L'iniziativa è volta a migliorare diagnosi e prognosi, trovare cure efficaci, ottimizzare gli standard di cura e sostenere così la qualità della vita dei pazienti. Fondazione Telethon è membro dell'ENMC fin dalla sua nascita. Nel 2020 ENMC ha pubblicato un White Paper sul coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni nei processi decisionali di cura e di ricerca. Nel 2021 ha poi avviato un programma di supporto per la crescita professionale di giovani ricercatori e clinici.

EUROPE PMC

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

ARM

L'Alliance for Regenerative Medicine è una comunità internazionale di aziende, istituti di ricerca non profit, organizzazioni di pazienti e altre parti interessate nell'ambito della medicina rigenerativa. Fondazione Telethon è parte dell'alleanza dal 2015 e ha contribuito all'emissione di position paper in materia di sviluppo, registrazione e accesso alle terapie avanzate per farmaci orfani. Telethon, in particolare, ha seguito il tema

dell'accesso transfrontaliero, cioè le politiche che regolano la possibilità per i pazienti di accedere a trattamenti disponibili al di fuori del proprio Paese.

RARE IMPACT

Fondazione Telethon fa parte di RARE IMPACT, consorzio guidato da Eurordis, sin dalla sua costituzione. Il consorzio riunisce produttori di terapie geniche e cellulari e organizzazioni confederate nell'ambito farmaceutico. L'obiettivo è favorire l'accesso alle terapie geniche e cellulari per le persone con malattie rare in Europa. Nel 2021 RARE IMPACT ha completato la fase 2 che ha previsto la raccolta di ulteriori informazioni e raccomandazioni da tutti gli stakeholder coinvolti.

EUROPEAN EXPERT GROUP ON ORPHAN DRUG INCENTIVE

Il gruppo multidisciplinare, fondato nel 2020, riunisce esperti e rappresentanti della comunità delle malattie rare che hanno lavorato insieme a delle raccomandazioni per la revisione delle politiche europee sui farmaci orfani. Nel 2021 tali raccomandazioni sono state pubblicate dalla rivista *Frontiers in Pharmacology* in un articolo che riassume le principali sfide nel percorso di sviluppo di farmaci orfani e propone soluzioni innovative per superarle. La collaborazione prosegue nel 2022 con una fase 2.

UDNI

La Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) coinvolge centri con competenze riconosciute a livello internazionale. Questa rete collaborative dedica risorse scientifiche e knowhow al supporto dei programmi che nascono per dare risposte ai pazienti affetti da malattie senza diagnosi e alle loro famiglie.

DALLA GENETICA ALLO SCREENING NEONATALE

Il progetto Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing (RINGS) nasce da [un'iniziativa di finanziamento promossa da Regione Lombardia nel 2020](#). L'obiettivo è studiare la fattibilità dell'utilizzo della pratica di sequenziamento completo del genoma (Whole Genome Sequencing – WGS) per effettuare lo screening neonatale. Tramite questo studio si vogliono, infatti, valutare le implicazioni etiche, psicologiche, legali ed economiche dell'adozione di questo approccio. In linea con quanto già realizzato tramite il programma Malattie senza diagnosi, Fondazione Telethon crede nell'innovazione delle pratiche diagnostiche tramite il sequenziamento di nuova generazione per realizzare una presa in cura tempestiva anche in ambito di screening neonatale e aderisce al progetto RINGS anche come ente finanziatore. Il contributo di Fondazione Telethon sostiene i costi per la realizzazione del sequenziamento completo del genoma nell'ambito di un progetto svolto insieme all'Ospedale Giovanni XXIII di Bergamo e di un secondo progetto portato avanti dall'Ospedale San Raffaele di Milano.



LA PRODUZIONE SCIENTIFICA

→ VEDI DATI A PAG. 73

La presentazione dei risultati ottenuti nell'ambito di uno studio scientifico, insieme alla descrizione della metodologia sperimentale applicata dal team di ricerca, è un passaggio cruciale nel processo di validazione collettiva di cui la comunità scientifica si avvale. Serve a garantire la solidità del dato scientifico e permettere alle conoscenze acquisite di avere un impatto non solo sulla progressione di quella specifica linea di ricerca, ma anche sul lavoro di altri scienziati che possono trarne informazioni utili per i propri studi. Un percorso che sostiene l'avanzamento globale della scienza verso la realizzazione di risposte efficaci ai bisogni delle persone. Per questo le pubblicazioni scientifiche hanno un valore fondamentale nel percorso della ricerca e misurarne il prestigio e la capacità di influenzare la comunità scientifica dà una buona indicazione del valore degli studi da cui queste derivano.

L'impatto delle pubblicazioni

Dai risultati scientifici, condivisi tramite le pubblicazioni, possono svilupparsi nuove teorie e ipotesi che si concretizzeranno in ulteriori filoni di ricerca. Di questo percorso di circolazione e ricaduta delle conoscenze da uno studio all'altro è possibile tenere traccia perché gli autori di ciascuna pubblicazione scientifica citano quelle da cui hanno tratto dati e informazioni per sviluppare la propria sperimentazione. Le citazioni ricevute da una pubblicazione costituiscono quindi la misura indiretta dell'influenza che quel lavoro ha avuto sullo sviluppo di altri studi contribuendo così al globale avanzamento della scienza.

Il Citation Index (ovvero il numero medio di citazioni) delle pubblicazioni Telethon, misurato dalla piatta-

forma InCites, registra per quanto riguarda la ricerca Telethon un posizionamento di rilievo rispetto alle medie nazionali e internazionali. Ciò significa che la ricerca sviluppata da Telethon contribuisce in modo significativo a far avanzare il fronte globale della scienza nell'ambito delle malattie genetiche rare.

Influenza delle pubblicazioni di fondazione Telethon

Un secondo indicatore, il Relative Citation Ratio (RCR) misura l'influenza di una pubblicazione uniformando il numero di citazioni nello specifico ambito di ricerca.

Il dato relativo alle pubblicazioni dei National Institutes of Health (NIH) – gli Istituti di Sanità statunitensi, che sono tra i centri di ricerca più avanzati al mondo – è utilizzato come valore di riferimento.

Le pubblicazioni di Telethon nel 2016-2020 (ultimi valori disponibili) mostrano un indice RCR superiore al valore di riferimento con una proporzione che nei diversi ambiti scientifici va da 1,45 a 3,12 volte (con valore medio pari a 1,94 volte il valore di riferimento), a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale.

L'analisi è stata effettuata il 17 marzo 2022 sulla piattaforma iCite: icite.od.nih.gov/analysis.





TECNICHE DI ANALISI DELLA PRODUZIONE SCIENTIFICA

Le pubblicazioni derivanti dalla ricerca Telethon sono per la maggior parte articoli originali: presentano nuovi risultati e conoscenze scaturiti dalla ricerca, sia nel tipico formato o tramite la più breve "letter". Le "review" sono, invece, presentazioni approfondite dello stato dell'arte in un determinato ambito e sono tipicamente affidate a scienziati ritenuti massimi esperti della materia. Pubblicazioni e riviste sono mappate su base tematica con criteri diversi a seconda delle piattaforme di analisi utilizzate. Le analisi qui presentate sono state effettuate tramite la piattaforma InCites di Clarivate con due modalità di classificazione: "Aree di Ricerca ESI (Essential Science Indicators)" e "Citation Topics". Le Aree di ricerca ESI prevedono che ogni articolo sia assegnato a una sola area in base alla rivista su cui è pubblicato. Invece la classificazione per Citation Topic segue uno schema di assegnazione tramite un algoritmo basato sul network di citazioni

ottenute dall'articolo (ogni articolo è assegnato a un solo Citation Topic). Queste tecniche di classificazione degli articoli servono per avere una visione complessiva degli argomenti affrontati nelle pubblicazioni scaturite dai progetti Telethon e per contestualizzare le analisi quantitative della produzione scientifica. Il conteggio delle citazioni ottenute da un articolo è, da solo, un numero che ha poco significato. Ma guardandolo nel contesto delle pubblicazioni sullo stesso argomento si possono ricavare informazioni relative al "successo" di quella pubblicazione rispetto alla media degli articoli pubblicati nello stesso ambito. In più gli indicatori quantitativi possono variare notevolmente in base alla disciplina scientifica, al tipo di documento e nel tempo. Dunque è fondamentale confrontare la performance di una pubblicazione all'interno della stessa categoria e per questo va prima classificata per ambito di ricerca/argomento/tipologia/età.

I RISULTATI PUBBLICATI NEL 2021



Dalle oltre cinquecento pubblicazioni realizzate nel 2021 dai ricercatori Telethon emergono indicazioni interessanti riguardo allo stato di avanzamento della ricerca finanziata dalla Fondazione e al posizionamento di questa comunità scientifica rispetto al fronte dell'innovazione nel contesto globale.

Questa chiave di lettura guida la selezione di alcuni dei risultati pubblicati nel 2021 presentata nelle prossime pagine.



LA PAROLA A FRANCESCA PASINELLI

Per noi la ricerca è sempre stata lo strumento per realizzare l'obiettivo a cui tendiamo. Cioè un futuro in cui per ogni bambino nato con una malattia genetica rara esistano risposte e soluzioni accessibili. Per questo diciamo da sempre che non ci accontentiamo della "bella pubblicazione", ma possiamo ritenerci soddisfatti solo quando quel risultato produce un impatto concreto nella vita delle persone.

In quest'ottica il prestigio delle pubblicazioni scaturite dai progetti finanziati e la misura della loro capacità di influenzare il lavoro della comunità scientifica sono indici di qualità molto importanti. Il percorso vero la cura è lungo e complesso e proprio dalla qualità degli avanzamenti intermedi pubblicati dalle riviste scientifiche, possiamo capire se siamo sulla buona strada.



I RISULTATI 2021: DAL LABORATORIO AL PAZIENTE

STUDI DI MECCANISMO

Fare luce sui meccanismi tramite i quali si sviluppa la patologia è indispensabile per sviluppare strategie di cura e strumenti diagnostici mirati.

- Identificato il meccanismo tramite il quale le mutazioni del gene che codifica per la proteina sinaptica PRRT2 destabilizzano l'attività dei circuiti nervosi con conseguente insorgenza di manifestazioni parossistiche in malattie rare quali l'epilessia infantile e le discinesie.¹
- Le due pubblicazioni riguardano l'identificazione di nuovi meccanismi alla base di diverse patologie neurodegenerative e neuromuscolari e nei quali un ruolo centrale è svolto da una categoria di proteine dette chaperoni o proteine dello shock termico. Sono il frutto di collaborazioni internazionali a cui hanno partecipato ricercatori italiani sostenuti da Telethon.²
- Tramite l'approccio innovativo della network biology, i ricercatori hanno ricostruito la mappa delle dinamiche molecolari alterate nelle cellule dei pazienti con atrofia muscolare spinale. Questo apre allo sviluppo di interventi terapeutici complementari a quelli attualmente in uso per questa patologia e potenzialmente applicabili anche in pazienti con sintomi già manifesti della Sma.³
- Chiarito il meccanismo che determina la morte dei neuroni nella sindrome di Schinzel-Giedion.⁴

- Chiarita la dinamica di interazione tra le proteine ADAM10 e piccolo e il loro ruolo come componenti rilevanti del meccanismo patofisiologico alla base della malattia di Huntington.⁵

BERSAGLI E MOLECOLE TERAPEUTICHE

Dallo studio sui modelli di laboratorio per comprendere i meccanismi fisiopatologici che, se corretti, possono contrastare le manifestazioni della malattia e identificare le molecole in grado di intervenire su questi meccanismi, prende il via lo sviluppo dei farmaci.

- L'utilizzo della molecola Beclin-1 per attivare l'autofagia in modelli murini di alcuni difetti del ciclo dell'urea ha dimostrato di migliorare i sintomi di queste patologie.⁶
- Una molecola già utilizzata con effetto terapeutico nella fibrosi cistica si è dimostrata efficace nel correggere il meccanismo fisiopatologico alla base delle sarcoglicanopatie in un modello animale di distrofia dei cingoli (forma LGMD3).⁷
- Individuati in un modello sperimentale di atrofia muscolare spinale, dei peptidi in grado di migliorare l'efficacia della terapia basata sugli oligonucleotidi antisense attualmente in uso per questa malattia. Questo apre alla possibilità di superare gli attuali limiti della terapia tramite la messa a punto di protocolli applicabili anche dopo l'esordio dei sintomi.⁸

- Nel modello animale della malattia di Pompe e nelle cellule dei pazienti, i ricercatori hanno verificato che abbinare diverse molecole con azione antiossidante al farmaco attualmente in uso nei pazienti migliora l'efficacia della terapia.⁹

- Dimostrato nei modelli di laboratorio della malattia di Batten che il tamoxifen, un farmaco antitumorale già in uso, è in grado di migliorare alcuni aspetti della patologia. Questo apre a un possibile riposizionamento del tamoxifen come terapia per la malattia di Batten.¹⁰

LA RICERCA CLINICA

I pazienti sono al centro della ricerca clinica. Questi studi servono a verificare che le terapie sviluppate siano pronte per entrare nella pratica medica, a comprendere la storia naturale delle malattie e ad acquisire informazioni essenziali per migliorare le strategie di intervento

TERAPIE EFFICACI E SICURE

- Pubblicati e primi risultati positivi per la terapia genica messa a punto dai ricercatori dell'Istituto San Raffaele-Telethon di Milano per una rara malattia genetica dell'infanzia, la sindrome di Hurler, che compromette la crescita e lo sviluppo cognitivo e può portare alla morte già entro l'adolescenza per complicanze cardiovascolari e respiratorie. A due anni di distanza dal trattamento, crescono e stanno bene i primi 8 bambini sottoposti alla terapia genica.¹¹



→ I risultati di uno studio clinico pilota realizzato da ricercatori dell'istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli dimostrano che il losartan, un comune farmaco antipertensivo, è efficace nel miglioramento di alcuni sintomi della sindrome di Myhre, una rarissima malattia genetica caratterizzata da un difetto di deposizione del tessuto connettivo, con progressiva fibrosi a carico di diversi organi.¹²

COMPRENDERE LA MALATTIA PER GESTIRLA AL MEGLIO

→ Pubblicate le osservazioni di uno studio realizzato all'istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano (SR-Tiget) su 45 pazienti di diversa età e con forme diverse della leucodistrofia metacromatica, patologia per cui presso SR-Tiget è stata messa a punto la terapia genica, ora disponibile come farmaco con il nome di Libmeldy. Migliorare la comprensione della malattia apre

alla possibilità futura di ampliare la finestra di applicazione della terapia.¹³

→ Anche questo studio si collega alla terapia genica per la leucodistrofia metacromatica sviluppata e resa disponibile ai pazienti presso l'istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano. I risultati pubblicati riguardano la messa a punto della misurazione dei livelli di ARSA (l'enzima ripristinato con la terapia genica) per seguire con maggiore precisione e nel tempo l'esito della terapia sui pazienti trattati.¹⁴

→ I ricercatori e medici dell'istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli e della Clinica oftalmologica dell'ospedale Vanvitelli di Napoli che hanno contribuito allo sviluppo della terapia genica per alcune forme di retinopatia ereditaria, ora disponibile come farmaco con il nome di Luxturna, hanno pubblicato delle linee guida per migliorare

la diagnosi molecolare e indirizzare i pazienti idonei al trattamento con la terapia genica.¹⁵

→ Ricercatori e clinici del Network italiano malattie mitocondriali hanno pubblicato i risultati di uno studio osservazionale svolto su 122 pazienti con sindrome di Leigh. I dati raccolti servono a migliorare i protocolli di diagnosi e gestione della patologia.¹⁶

→ Questa base dati, raccolta da osservazioni sui pazienti, serve a migliorare i protocolli diagnostici per gli adulti affetti da disturbi motori, come parkinsonismo e atassia, integrandoli con lo screening genetico per un'origine mitocondriale della malattia.¹⁷

→ Pubblicati i risultati del follow-up di due anni sui bambini con Sma1 trattati con il farmaco Nusinersen. Questo lavoro di osservazione serve a valutare gli esiti della terapia a diverse età e ottimizzare la finestra temporale per il trattamento.¹⁸

1) PRRT2 modulates presynaptic Ca²⁺ influx by interacting with P/Q-type channels. Ferrante et al., Cell Rep. 2021 Jun 15;35(11):109248. PMID: 34133925

2) The landscape of molecular chaperones across human tissues reveals a layered architecture of core and variable chaperones. Shemesh, N., Jubran, J., Dror, S. et al. Nat Commun 12, 2180 (2021) Small heat-shock protein HSPB3 promotes myogenesis by regulating the lamin B receptor. Tiago, T., Hummel, B., Morelli, F.F. et al. Cell Death Dis 12, 452 (2021)

3) Impairment of the neurotrophic signaling hub B-Raf contributes to motoneuron degeneration in spinal muscular atrophy. Hensel et al. PNAS 118 (18) e2007785118 (2021)

4) SETBP1 accumulation induces P53 inhibition and genotoxic stress in neural progenitors underlying neurodegeneration in Schinzel-Giedion syndrome. Banfi et al. Nat Commun. 2021 Jun 30;12(1):4050. PMID: 34193871

5) ADAM10 hyperactivation acts on piccolo to deplete synaptic vesicle stores in Huntington's disease. Cuzzolino et al. Hum Mol Genet. 2021 Jun 17;30(13):1175-1187. PMID: 33601422.

6) Beclin-1-mediated activation of autophagy improves proximal and distal urea cycle disorders. Soria et al. EMBO Mol Med. 202 PMID: 33369168

7) CFTR corrector C17 is effective in muscular dystrophy, in vivo proof of concept in LGMDR3. Scano et al. Human Molecular Genetics, Volume 31, Issue 4, 15 February 2022; published online Sept. 2021

8) Cell-penetrating peptide-conjugated Morpholino rescues SMA in a symptomatic preclinical model. Bersani et al. Molecular Therapy, Volume 30, Issue 3, 2022; published online Nov. 2021

9) Correction of oxidative stress enhances enzyme replacement therapy in Pompe disease. Tarallo et al. EMBO Mol Med. 2021 Nov 8; 13(11):e14434

10) Repurposing of tamoxifen ameliorates CLN3 and CLN7 disease phenotype. Soldati et al. EMBO Mol Med. 2021 Oct 7;13(10):e13742. PMID: 34411438

11) Hematopoietic Stem- and Progenitor-Cell Gene Therapy for Hurler Syndrome. Gentner et al. N Engl J Med 2021 Nov 18;385(21):1929-1940. PMID: 34788506

12) A pilot clinical trial with losartan in Myhre syndrome. Cappuccio et al.

American Journal of Medical Genetics 2021 Part A Volume 185, Issue 3

13) Metachromatic leukodystrophy: A single-center longitudinal study of 45 patients. Fumagalli et al. J Inherit Metab Dis. 2021 Sep;44(5):1151-1164. PMID: 33855715

14) Toward Reference Intervals of ARSA Activity in the Cerebrospinal Fluid: Implication for the Clinical Practice of Metachromatic Leukodystrophy. Morena et al. J Appl Lab Med. 2021 Mar 1;6(2):354-366. PMID: 32910180.

15) RPE65-associated inherited retinal diseases: consensus recommendations for eligibility to gene therapy. Sodi et al. Orphanet J Rare Dis. 2021 Jun 4;16(1):257

16) Clinical, imaging, biochemical and molecular features in Leigh syndrome: a study from the Italian network of mitochondrial diseases. Ardisson et al. Orphanet J Rare Dis. 2021 Oct 9;16(1):413. doi: 10.1186/s13023-021-02029-3. PMID: 34627336

17) Adult-onset mitochondrial movement disorders: a national picture from the Italian Network. Montano et al. J Neurol. 2022 Mar;269(3):1413-1421. Published online 2021 Jul 14. PMID: 34259909

18) Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. Pane et al. Ann Clin Transl Neurol. 2021 Mar;8(3):548-557.



I RISULTATI 2021: IL FRONTE DELL'INNOVAZIONE

POTENZIARE LA TERAPIA GENICA

La terapia genica è l'approccio d'elezione per realizzare trattamenti risolutivi per le malattie causate da un difetto genetico. Dalla ricerca Telethon sono emerse gran parte delle terapie geniche attualmente disponibili per i pazienti. I ricercatori sono costantemente impegnati per rendere ancora più efficace questa strategia di cura e applicarla a un gruppo più ampio di patologie.

- Lo studio fa luce sui meccanismi del processo di senescenza cellulare che entra in gioco nei tumori ma anche quando le cellule staminali del sangue sono manipolate ex vivo nei protocolli di terapia genica. Comprendere come prevenire la senescenza delle cellule staminali preservandone le capacità proliferative dopo la reinfusione nel paziente, potrebbe aumentare l'efficacia della terapia.¹⁹
- I ricercatori hanno dimostrato che è possibile utilizzare le cellule CD34+ presenti nel sangue periferico per effettuare la correzione del difetto genetico in cellule di pazienti con osteopetrosi per cui l'accesso al midollo è impraticabile. L'obiettivo è realizzare un protocollo di terapia genica che sia idoneo per questi pazienti e, in prospettiva, per tutte le persone con patologie caratterizzate da fibrosi del midollo osseo.²⁰
- Ottimizzati in laboratorio modelli cellulari e animali che ricapitolano il processo di retinogenesi e possono essere utilizzati per verificare l'efficacia e la sicurezza di strategie di terapia genica mirate alle patologie ereditarie della retina e basate

sull'utilizzo di fattori che intervengono sul macchinario che regola la trascrizione dei geni.²¹

- Messa a punto una tecnologia innovativa per analizzare i diversi cloni di cellule trasformate nei pazienti sottoposti alla terapia genica, una procedura che fa parte del follow-up di monitoraggio dopo il trattamento. Grazie a questa tecnica è possibile ricavare un quadro complessivo dei cloni presenti negli organi dei pazienti tramite l'analisi poco invasiva del sangue periferico e individuare tempestivamente eventuali anomalie legati all'integrazione del vettore virale nel Dna del paziente.²²

EDITING GENETICO

Questa metodica che permette di tagliare il Dna in siti specifici e intervenire in modo molto preciso sui geni è considerata l'ultima frontiera della terapia genica. In particolare la tecnologia di editing CRISPR-Cas9 è stata oggetto del premio Nobel per la chimica nel 2020 ed è alle prime applicazioni in ambito terapeutico.

- Tramite la tecnologia CRISPR-Cas9 i ricercatori hanno messo a punto una strategia per correggere il difetto genetico alla base della distrofia miotonica. L'efficacia dell'approccio è stata testata in laboratorio nelle cellule derivate dai pazienti e in un modello murino che mostra diverse caratteristiche della malattia.²³
- Pubblicati i primi risultati preclinici dell'applicazione dell'editing genetico alle forme dominanti

della retinite pigmentosa. L'editing genetico è una strategia efficace nel caso di una malattia dominante in cui non sarebbe sufficiente fornire una copia del gene corretto, come nella terapia genica tradizionale, ma è necessario disattivare la copia mutata del gene e bloccare così la sintesi della proteina tossica che causa la malattia.²⁴

- Nei modelli di laboratorio i ricercatori hanno dimostrato come la tecnica CRISPR-Cas9 potrebbe consentire di correggere il difetto genetico alla base della sindrome da Iper IgM, una rara malattia genetica del sistema immunitario.²⁵

PIATTAFORME TECNOLOGICHE

PER ACCELERARE LA RICERCA

Dalla ricerca di base può derivare la messa a punto di piattaforme tecnologiche che rendono più potenti le metodiche di studio e consentono di testare ipotesi inesplorate

- Un team multidisciplinare con competenze che vanno dalla fisica teorica alla chimica farmaceutica alla biologia cellulare ha sviluppato un protocollo innovativo per la scoperta di farmaci. Grazie a una capacità computazionale mai applicata prima, questa metodica consente di processare molte molecole contemporaneamente e individuare quelle che in grado di contrastare l'espressione di proteine coinvolte in processi patologici. Si sta già applicando a diverse patologie tra cui anche COVID-19.²⁶



→ Messo a punto un sistema che consente di tracciare e selezionare facilmente le cellule in cui il Dna è stato modificato negli esperimenti di editing genetico. È come se nel patrimonio genetico di quelle cellule fosse stato inserito un codice a barre riconoscibile sequenziandone il Dna e "leggendolo" tramite un software dedicato.²⁷

OLTRE LE MALATTIE RARE

Spesso gli studi sulle malattie genetiche rare producono ricadute molto ampie e contribuiscono all'avanzamento della ricerca sulle patologie più comuni.

→ Lo studio di una rara forma ereditaria della malattia di Parkinson ha portato alla descrizione di un nuovo meccanismo patologico alla base della malattia. La scoperta stabilisce i presupposti per il disegno di strategie terapeutiche anche per le forme non genetiche.²⁸

→ Perfezionando la coltivazione in laboratorio delle cellule del sangue per migliorare i protocolli di terapia genica, i ricercatori hanno fatto luce sul meccanismo che regola la produzione dell'interferone beta. Le possibili applicazioni di questo risultato riguardano, oltre alla terapia genica, anche l'immunoterapia dei tumori e il trattamento delle malattie infettive.²⁹

→ I ricercatori hanno scoperto che i disturbi comportamentali dei pazienti con sindrome di Sanfilippo, resistenti al trattamento con i farmaci in uso, non sono dovuti al meccanismo principale della patologia, l'accumulo nei lisosomi dell'eparansolfato, ma a un'alterazione del metabolismo di questo zucchero. La scoperta apre allo sviluppo di terapie mirate allo stesso tipo di sintomi in altre malattie da accumulo e in disturbi dello spettro autistico non legati a sindromi genetiche.³⁰

→ Nel modello di laboratorio di una forma familiare della malattia di Alzheimer, i ricercatori hanno

individuato dinamiche alterate a carico dei mitocondri e del metabolismo del calcio in questi organelli. Sono poi riusciti ad attenuare queste anomalie tramite una molecola che interviene sulla membrana mitocondriale. Questo apre allo sviluppo di farmaci anche per le forme non genetiche della malattia.³¹

→ Studiando dei modelli cellulari e animali del deficit di alfa-1 antitripsina, una rara malattia genetica che causa disturbi polmonari ed epatici, i ricercatori hanno identificato il meccanismo molecolare che provoca, in questi pazienti, lo sviluppo di fibrosi epatica. Meccanismo che sembra essere coinvolto nello sviluppo di fibrosi epatica anche in malattie non genetiche e in organi diversi dal fegato. La scoperta di questo bersaglio molecolare può dunque portare alla messa a punto di farmaci con applicazioni molto ampie.³²

19) Oncogene-induced senescence in hematopoietic progenitors features myeloid restricted hematopoiesis, chronic inflammation and histiocytosis. Biavasco et al. Nat Commun 12, 4559 (2021)
20) Expanded circulating hematopoietic stem/progenitor cells as novel cell source for the treatment of TCIRG1 osteopetrosis. Capo et al. Haematologica. 2021 Jan 1;106(1):74-86 PMID: 31949009
21) Challenging Safety and Efficacy of Retinal Gene Therapies by Retinogenesis. Marocco et al. Int J Mol Sci. 2021 May 28;22(11):5767. PMID: 34071252
22) Retrieval of vector integration sites from cell-free Dna. Cesana et al. Nat Med. 2021 Aug; 27(8):1458-1470. PMID: 34140705.
23) Time-controlled and muscle-specific CRISPR/Cas9-mediated deletion of CTG-repeat expansion in the DMPK gene. Cardinali et al. Mol Ther Nucleic Acids. 2021 Nov 29;27:184-199. PMID: 34976437
24) Allele-specific editing ameliorates dominant retinitis pigmentosa in a transgenic mouse model. Patrizi et al. The American Journal of

Human Genetics 2021, Volume 108, Issue 2 PMID: 33508235
25) Modeling, optimization, and comparable efficacy of T cell and hematopoietic stem cell gene editing for treating hyper-IgM syndrome. Vavassori et al. EMBO Mol Med. 2021 Mar 5;13(3):e13545. PMID: 33475257
26) Pharmacological inactivation of the prion protein by targeting a folding intermediate. Spagnolli et al. Commun Biol. 2021 Jan 12;4(1):62. PMID: 33437023.
27) BAR-Seq clonal tracking of gene-edited cells. Ferrari et al. Nat Protoc. 2021 Jun;16(6):2991-3025. PMID: 34031609.
28) LRRK2 G2019S kinase activity triggers neurotoxic NSF aggregation. Pischedda et al. Brain. 2021 Jun 22;144(5):1509-1525. PMID: 33876242.
29) PGE2-MEF2A axis enables context-dependent control of inflammatory gene expression. Client et al. Immunity. 2021 Aug 10;54(8):1665-1682.e14. PMID: 34129840.

30) Altered heparan sulfate metabolism during development triggers dopamine-dependent autistic-behaviours in models of lysosomal storage disorders. De Risi et al. Nat Commun. 2021 Jun 9;12(1):3495. PMID: 34108486.
31) Effects of Mild Excitotoxic Stimulus on Mitochondria Ca2+ Handling in Hippocampal Cultures of a Mouse Model of Alzheimer's Disease. Rigotto et al. Cells. 2021 Aug 10;10(8):2046. PMID: 34440815.
32) Up-regulation of miR-34b/c by JNK and FOXO3 protects from liver fibrosis. Piccolo et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2021 Mar 9;118(10):e2025242118. PMID: 33649241.



LA GESTIONE 2021

Nonostante i noti ostacoli correlati alla pandemia, Fondazione Telethon ha proseguito lungo il percorso di crescita che ha caratterizzato gli ultimi anni, sia in termini di maggiore raccolta fondi sia in termini di massimizzazione delle risorse messe a disposizione della missione, che per Telethon resta il riferimento cui orientare ogni sforzo. L'esercizio si è concluso con un utile di circa 1,4 milioni di euro. I proventi complessivi si attestano a 75,2 milioni di euro a fronte di oltre 73,8 milioni di euro di oneri con un utile di circa 1,4 milioni di euro.

I proventi

Con oltre 56 milioni di Euro i proventi derivanti dalla raccolta fondi realizzati da Fondazione Telethon nel 2021 hanno superato il valore record che era stato registrato nell'anno precedente. Si conferma dunque un solido percorso di crescita per queste attività.

Sempre più rilevante e centrale è il contributo apportato dai donatori regolari che cresce ulteriormente arrivando a mobilitare risorse per quasi 22 milioni di Euro. I donatori regolari, il cui numero è cresciuto ancora nel corso del 2021 portando questa comunità a quasi centotrentamila donatori, rappresentano ormai il principale canale di raccolta per la Fondazione e si confermano una componente essenziale nell'universo Telethon.

È importante considerare che l'atto di generosità e fiducia che si concretizza nel sostegno continuativo della ricerca mette la Fondazione nelle condizioni di operare con grande efficacia. La garanzia di questa base costante di introiti consente, infatti, di pianificare gli investimenti nelle attività di missione con una visione di lungo periodo che dà più forza a tutte le azioni messe in campo.

Allo stesso modo, la continuità del supporto assicurato da solide partnership con le aziende, che si riflette nella crescita complessiva delle due campagne annuali, sostiene l'operato della Fondazione dando respiro strategico alle iniziative attivate a sostegno della ricerca.

Alla crescita registrata dalla Campagna Maratona e dalla Campagna Primavera hanno contribuito in modo significativo anche i volontari che di anno in anno confermano di essere l'asse portante per l'opera di mobilitazione delle donazioni dai territori.

Da evidenziare in particolare l'aumento dei proventi derivanti dalla campagna di piazza di Natale, meno limitata dalla pandemia rispetto all'edizione precedente, e il pieno recupero registrato dalla raccolta di piazza nella Campagna Primavera rispetto a un 2020 in cui, a causa delle restrizioni imposte nella fase più acuta dell'emergenza, non era stato possibile organizzare eventi di raccolta sul territorio.

Si rileva anche un importante incremento derivante dalle eredità e dai legati. Queste fonti di introito sono come sempre contraddistinte da una fisiologica imprevedibilità, che, in questo caso, ha parzialmente compensato il calo dei proventi derivanti dal 5xmille. L'erogazione dei fondi legati a questa iniziativa ritorna, infatti, alla normale periodicità dopo che nel 2020 il Governo aveva optato per una doppia erogazione come iniziativa straordinaria per mitigare l'impatto della pandemia.

Per quanto riguarda la voce relativa ai proventi finanziari e patrimoniali, la crescita registrata nel 2021 si deve alla rivalutazione delle quote detenute da Fondazione Telethon nella start-up Epsilon Bio a cui è seguita l'acquisizione di questa realtà dalla statunitense Chroma Medicine.

FONDAZIONE TELETHON DIVENTA ETS

Con la riforma del Terzo Settore diventa pienamente operativo il Registro unico del terzo settore la cui iscrizione è facoltativa. Fondazione Telethon ha dato avvio, nel corso del 2021, all'iscrizione al registro e ha acquisito lo status di ETS (Ente del terzo settore) all'inizio del 2022. L'adesione ai principi disciplinati dal Codice del terzo settore comporta per gli enti un adeguamento in tema di bilancio e fiscalità in aggiunta agli altri oneri e opportunità disposti dalla riforma. Per Fondazione Telethon, che già adotta modalità di redazione del bilancio molto in linea con i requisiti della riforma, l'acquisizione dello status di ETS determinerà un'ulteriore modulazione dei criteri di classificazione di alcune voci e la redazione di un Bilancio Sociale secondo rigorosi principi di trasparenza.





Totale dei proventi 2021 e confronto con il 2020

Valori in Euro/1000

Proventi	2021	2020
Proventi da attività istituzionali	16.784	16.558
Proventi da raccolta fondi	56.470	54.106
Proventi finanziari e patrimoniali	1.971	236
Totale Proventi	75.225	70.900

Totale degli oneri 2021 e confronto con il 2020

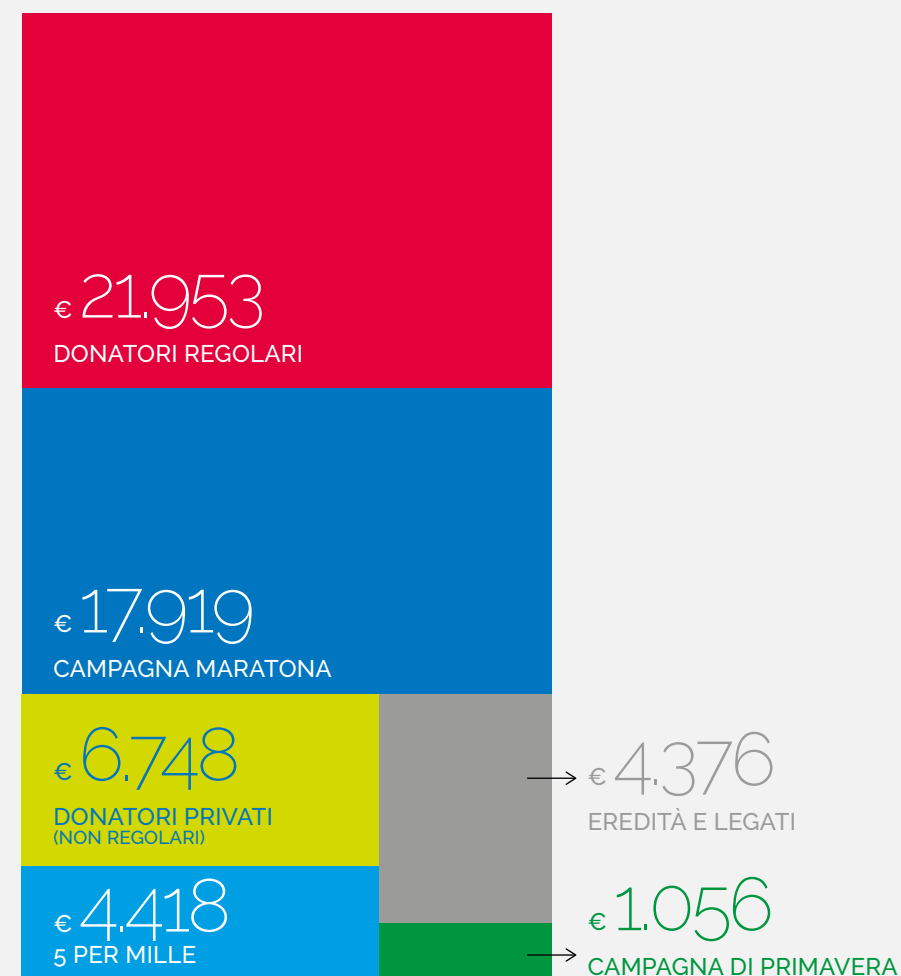
Valori in Euro/1000

Oneri	2021	2020
Impieghi di Missione:	47.825	49.450
<i>Ricerca Scientifica</i>	41.850	44.596
<i>Attività a supporto della ricerca</i>	5.975	4.854
Oneri Raccolta Fondi	22.603	17.769
Oneri di supporto generale	2.838	2.634
Oneri finanziari e patrimoniali	576	169
Totale Oneri	73.842	70.022

Totale Proventi Raccolta Fondi 2021

Valori in Euro/1000

€ 56.470 PROVENTI DA RACCOLTA FONDI TOTALI, DI CUI:





Gli oneri

Si conferma nel 2021 l'impegno di Fondazione Telethon per massimizzare le risorse dedicate alla ricerca.

Gli impieghi nelle attività di missione, dopo un record registrato nel 2020, sono ancora consistenti con quasi 48 milioni di euro investiti per dare risposte alle persone con malattie genetiche rare. Fondi impiegati per la realizzazione di ricerche di valore e per mettere in campo le azioni necessarie a sostenerne lo sviluppo.

Le attività a supporto della ricerca sono infatti tutte quelle azioni volte a far sì che la ricerca finanziata possa generare il massimo impatto nella vita delle persone: in termini concreti, parliamo di un numero maggiore di pazienti che potranno accedere a terapie innovative, alla diagnosi per malattie prima sconosciute e a migliori strumenti di supporto alla qualità della vita.

Nell'ambito degli impieghi in ricerca rimane sostanziale l'impegno della Fondazione a sostegno dei programmi

portati avanti dagli Istituti, Tigem e SR-Tiget, con risorse dedicate a queste realtà per circa 24 milioni di euro.

Da notare che nel 2021 entrambi gli Istituti hanno ricevuto una valutazione molto positiva dai revisori che ne hanno vagliato attentamente i programmi di ricerca in occasione della Site Visit predisposta in fase di chiusura del precedente finanziamento quinquennale e contestuale rinnovo per i successivi cinque anni.

Accanto all'investimento negli istituti Telethon, si conferma anche l'impegno della Fondazione per sostenere la ricerca sulle malattie genetiche rare presso tutta la comunità scientifica italiana (ricerca extra-murale) con un investimento significativo nelle iniziative rivolte ai gruppi di ricerca operanti nel Paese che possono accedere a fondi messi a disposizione tramite bandi competitivi.

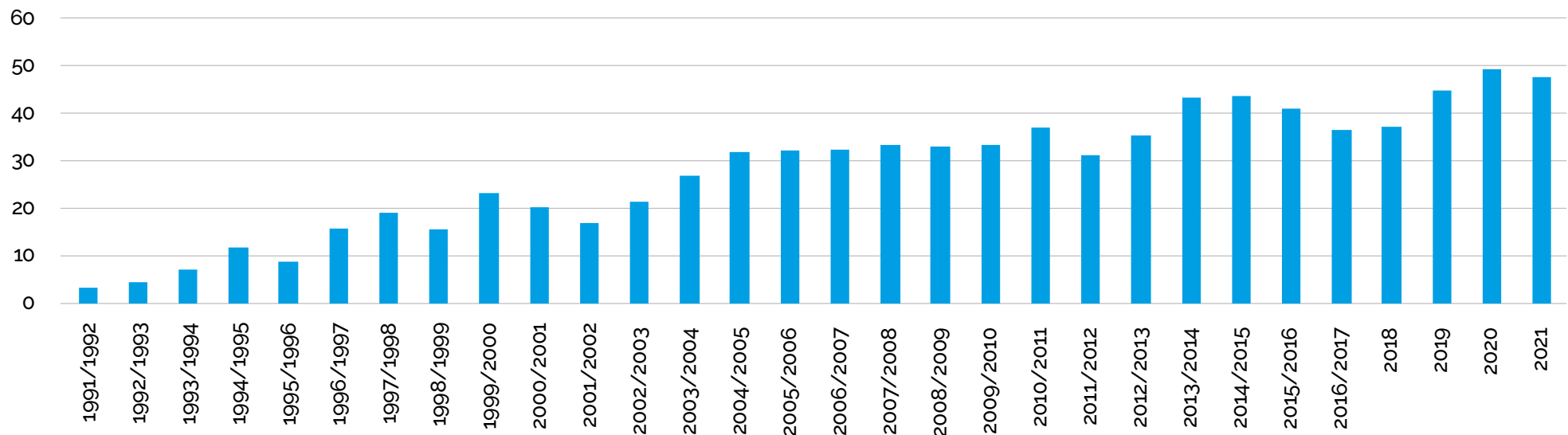
Impatto rilevante all'interno di questa voce è rappre-

sentato dal Bando Multi-round previsto per un ammontare globale di almeno 26 milioni di euro; l'iniziativa è stata avviata a dicembre 2021 grazie a risorse derivanti dagli accantonamenti per la ricerca extra-murale inseriti nel 2020 e nel 2021.

Per quanto riguarda gli oneri di raccolta fondi, l'incremento registrato nel 2021 è dovuto principalmente a due fattori. Innanzitutto, la ripresa di alcune attività che erano state limitate dalla pandemia, in particolare gli eventi realizzati sul territorio e le campagne di piazza, hanno implicato un ripristino di voci di costo che erano venute a mancare nel bilancio precedente. Poi c'è da rilevare l'impatto del diverso trattamento contabile degli investimenti pubblicitari introdotto per un maggiore allineamento alle disposizioni previste dal nuovo framework di riferimento per gli enti del terzo settore **(vedi box a pag. 58)**.

IMPIEGHI DI MISSIONE

(milioni di euro)

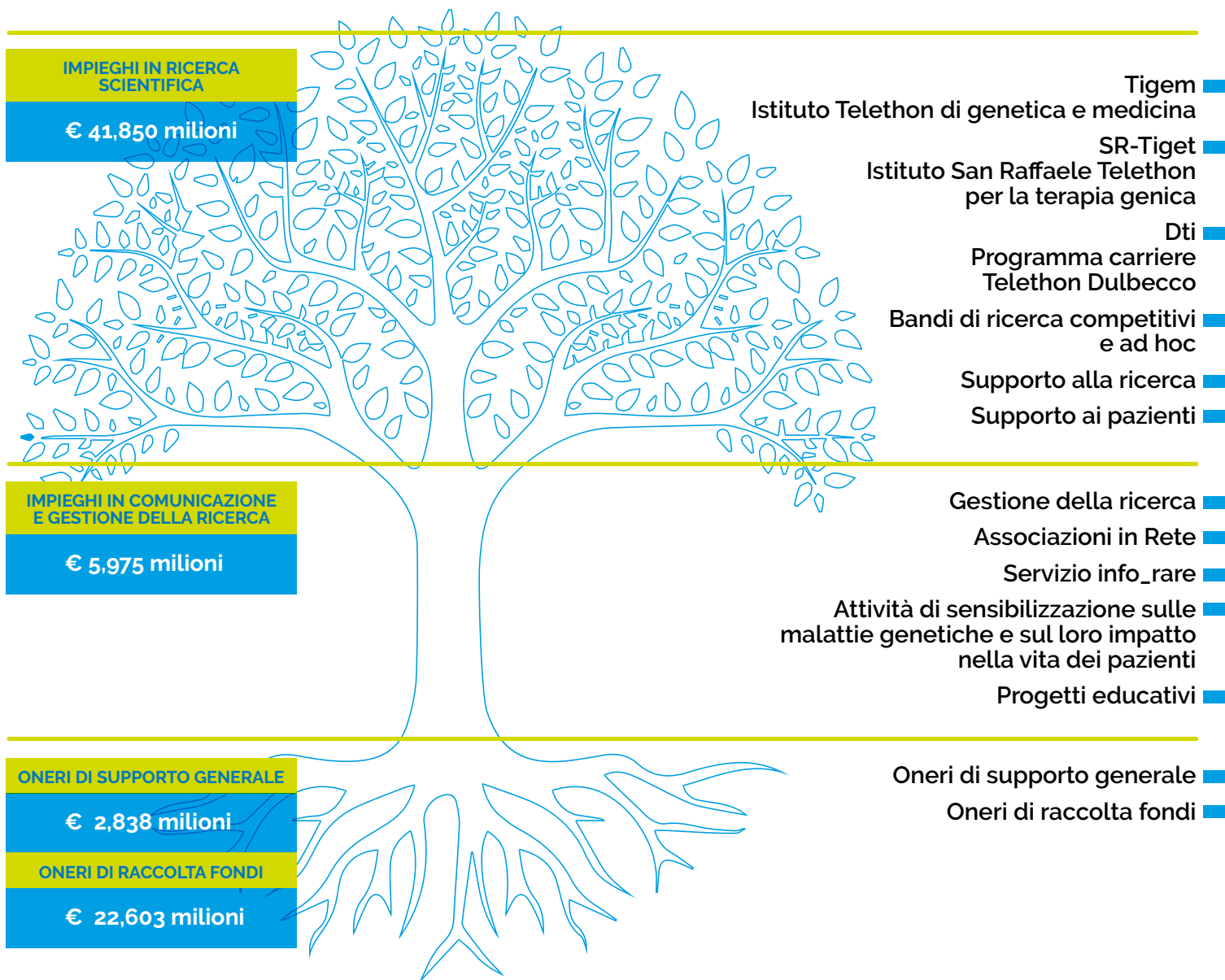




Il ciclo operativo di Fondazione Telethon

può essere rappresentato come un albero: le radici sono le attività di raccolta fondi e le attività a supporto del nostro impegno quotidiano, mentre un tronco robusto che dà stabilità all'intero albero è costituito da tutte le attività a supporto del lavoro dei ricercatori e gli strumenti di comunicazione.

La chioma, sempre più rigogliosa, sono i progetti, i programmi e i centri di ricerca finanziati per il conseguimento della missione: far avanzare la ricerca verso la cura delle malattie genetiche rare.





IMPIEGHI IN RICERCA

INIZIATIVE STRATEGICHE

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO 2021
Tigem	Ricerca in biologia cellulare, dei sistemi, genomica funzionale per lo sviluppo di terapie geniche per malattie metaboliche, dell'occhio e neurodegenerative	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (Napoli)	15.244.598
Tiget	Ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche e sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico e studio della risposta immunitaria alla terapia genica	Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica	Milano	8.837.311
DTI	Rinnovi posizioni DTI	Istituto Telethon Dulbecco	Proprie sedi	360.884
Seed Grant	Alla ricerca di nuovi bersagli molecolari nella Fibrodisplasia Ossificans Progressiva (FOP): l'autofagia segnala un buon candidato?	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Roma	50.000
	Lo scenario molecolare innescato dal calcio alla base del mutante ACTG2 ha causato la contrazione difettosa	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Genova	50.000
	Valutazione delle strategie terapeutiche per correggere il difetto di base nella discinesia ciliare primaria	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (NA)	50.000
	Sviluppo di un modello Zebrafish per la discinesia ciliare primaria per convalidare approcci di editing genetico applicati ex-vivo	Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana	Pisa	49.875
	Comprendere l'interazione tra aggregazione amiloide e disfunzione dell'autofagia nei processi neurodegenerativi nella sindrome di Sanfilippo	CEINGE Biotecnologie Avanzate	Napoli	50.000
	Stimolazione farmacologica dell'autofagia per salvare la proteinopatia e il declino cognitivo nella mucopolisaccaridosi-IIIa	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli (NA)	50.000
	Approcci cellulari e proteomici per studiare il ruolo del misfolding mediato dalla mutazione ACTG2 e dell'aggregazione proteica come bersagli farmacologici nella patogenesi della pseudo-ostruzione intestinale cronica	Istituto Giannina Gaslini - IRCCS	Genova	50.000
Seed Grant totale				349.875
Progetto speciale	Caratterizzazione del microbiota intestinale nei pazienti con disturbo da carenza di Cdkl5	Università di Pisa	Pisa	49.854
Fondi da destinare ad attività di ricerca				13.000.000
Progetto Speciale Rings	Sequenziamento Genomico del Neonato	Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) Papa Giovanni XXIII	Bergamo	24.6051



INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO 2021
Insonnia fatale familiare (FFI)	Insonnia fatale familiare: trattamento preventivo con doxiciclina negli individui a rischio	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri - IRCCS	Milano	282.320
TOTALE INIZIATIVE STRATEGICHE				38.370.893

SUPPORTO ALLA RICERCA

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO 2021
Altro supporto alla ricerca	Arisla	Fondazione Telethon	Roma	400.000
	ENMC	Fondazione Telethon	Roma	33.000
	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	1.457.376
TOT SUPPORTO ALLA RICERCA				1.890.376

SUPPORTO AI PAZIENTI

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO 2021
Diagnosi	Programma Telethon per le malattie senza diagnosi	Istituto Telethon di genetica e medicina	Pozzuoli	250.000
Assistenza	Progetto "Come a Casa"	Fondazione Telethon	Roma	228.093
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Fondazione Serena	Fondazione Serena Onlus	Milano	100.000
	Accordo collaborazione Uildm	Fondazione Telethon	Roma	1.010.594
TOT SUPPORTO AI PAZIENTI				1.588.687

TOTALE IMPIEGHI RICERCA (importo 2021)

41.849.956



DELIBERE BANDO GENERALE

All'inizio del 2021 ha avuto luogo la selezione ed il finanziamento dei progetti di Ricerca Extramurale afferenti il bando promosso a dicembre del 2020; in coerenza con l'anno di pubblicazione del bando,

essi risultano rappresentati, per competenza attraverso lo specifico accantonamento, nel Bilancio d'esercizio 2020. Riportiamo di seguito il dettaglio dei progetti selezionati.

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Federica Briani	Caratterizzazione molecolare delle varianti della polinucleotide fosforilasi legate alla malattia (POLYVAR)	Dipartimento di Bioscienze Università di Milano	Milano	225.225,00
Massimo Santoro	UBIAD1 e ferroptosi: esplorare una cura per la distrofia corneale di Schnyder (SCD)	Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Onlus Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM)	Padova	239.470,00
Stefano Biffo	Patologie ribosomiali: terapia meccanicistica della sindrome di Shwachman-Diamond e prevenzione delle complicanze maligne dovute alla manipolazione delle cellule staminali	Dipartimento di Bioscienze Università di Milano	Milano	238.370,00
Alessio Zippo	Analisi del contributo della meccano-trasduzione nucleare alterata alla patogenesi della sindrome di Kabuki e delle sue implicazioni terapeutiche	Centro Interdipartimentale per la Biologia Integrata Università di Trento	Povo (TN)	239.000,00
Maria Marchese	Insight CLN5: approccio alle terapie nella lipofusinosi ceroidi neuronale, utilizzando Zebrafish come strumento	Fondazione IRCCS Stella Maris	Calambrone (PI)	316.790,00
Carlo Viscomi	MitMed: identificazione e caratterizzazione di nuovi geni patologici per i disordini mitocondriali	Dipartimento di Scienze Biomediche Università di Padova	Padova	236.500,00
Elena Battaglioli	Approccio basato sull'evidenza per trattare l'ipereccitabilità nella sindrome di Rett attraverso la modulazione dello splicing	Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale Università di Milano	Milano	239.250,00
Anna Moroni	Caratterizzazione molecolare delle mutazioni HCN1 correlate all'encefalopatia epilettica infantile precoce (EIEE): terapie avanzate e trattamento	Dipartimento di Bioscienze Università di Milano	Milano	240.000,00
Charlotte Kilstrup-Nielsen	Difetti del recettore GABAA nel disturbo da carenza di CDKL5: meccanismi molecolari e targeting da parte di steroidi neuroattivi sintetici	Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita Università dell'Insubria	Busto Arsizio (VA)	238.960,00



RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Michela Matteoli	Dissezione dei processi molecolari e funzionali nella malattia di Nasu-Hakola, un disturbo microgliale primario del SNC	Dipartimento Scienze Biomediche Humanitas University	Pieve Emanuele (MI)	240.000,00
Giovanni Sorrentino	Modellazione della malattia di Wolman utilizzando organoidi epatici umani geneticamente modificati	Dipartimento di Scienze della Vita Università di Trieste	Trieste	232.497,10
Paola Bezzi	Il ruolo dei mitocondri astrocitici nella sindrome da delezione 22q11	Dipartimento di Fisiologia Umana e Farmacologia Università di Roma la Sapienza	Roma	240.000,00
Giorgio Merlo	Rac GTPase nella disabilità intellettiva: opportunità precliniche dall'interferenza con una proteina Rac1:interazione proteica	Dipartimento di Biotecnologie Molecolari e Scienze per la Salute Università di Torino	Torino	185.300,00
Cinzia Rinaldo	Elevare la spastina inibendone la degradazione: un possibile approccio terapeutico nella Paraplegia Spastica Ereditaria (PAS)	Istituto di Biologia e Patologia Molecolari Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Roma	144.500,00
Emiliano Biasini	Degradatori farmacologici per la proteina prionica cellulare	Centro Interdipartimentale per la Biologia Integrata (CIBIO) Università di Trento	Povo (TN)	237.000,00
Maria Ristaldi	Il gene umano della -globina come strumento terapeutico per le -emoglobinopatie. Convalida e valutazione del target post GWAS di molecole in modelli preclinici	Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica - Monserrato Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Montessato (CA)	236.600,00
Sonia Levi	Sfruttare astrociti e modelli murini carichi di ferro per definire la terapia per PKAN e CoPAN	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	239.855,00
Jenny Sassone	Indagine sulla necroptosi nel parkinsonismo giovanile autosomico recessivo e potenziale salvataggio dall'antagonismo farmacologico Kar	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	158.840,00
Claudio Sette	Rna circolari SMN come potenziali nuovi bersagli e biomarcatori per la risposta terapeutica nell'atrofia muscolare spinale	Dipartimento di Neuroscienze Università Cattolica del Sacro Cuore	Roma	240.000,00
Silvia Bassani	Sindrome dello sviluppo neurologico correlata a PCDH19: svelare i giocatori dell'ipereccitabilità neuronale alla ricerca di nuovi bersagli terapeutici	Istituto di Neuroscienze - Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Vedano al Lambro (MB)	239.760,00
Alessandra Bolino	Modulazione farmacologica della sintesi della mielina e rimodellamento del citoscheletro come strategia terapeutica per le neuropatie CMT4B con mielina aberrante	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	239.921,00



RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Patrizia D'Adamo	Dettagliare e modellare percorsi di potatura della colonna vertebrale dendritica e cognizione nel modello murino Rab39b XLID	Fondazione Centro San Raffaele	Milano	239.030,00
Chiara Zuccato	Modulazione di ADAM10 al terminale pre e post-sinaptico e suo contributo nella disfunzione cortico-striatale della Malattia di Huntington	Dipartimento di Bioscienze Università di Milano	Milano	159.500,00
Enza Maria Valente	Sindrome di Joubert: oltre la genetica mendeliana convenzionale	Dipartimento di Medicina Molecolare Università di Pavia	Pavia	240.000,00
Roberto Chiesa	Studio preclinico di efficacia degli inibitori del segnale PERK e TUDCA nella sindrome di Marinesco-Sjögren	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri - IRCCS	Milano	159.170,00
Susanna Tomasoni	Terapia cellulare per la porpora trombotica trombocitopenica congenita	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri - IRCCS	Bergamo	236.000,00
Antonio Maurizi	Fenotipizzazione approfondita e terapia sperimentale della sindrome di Cole Carpenter	Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche Università dell'Aquila	L'Aquila	240.000,00
Alessandra Ghigo	Trattamento della fibrosi cistica con un peptide in competizione che prende di mira l'attività dell'impalcatura PI3K	Dipartimento di Biotecnologie Molecolari e Scienze per la Salute Centro di Biotecnologie Molecolari Università di Torino	Torino	239.250,00
Michele De Luca	Modifica del genoma Cpf1 ingegnerizzato con CRISPR allele-specifico per il trattamento del disturbo della superficie oculare nella sindrome ectrodattilia- displasia ectodermica-schisi (EEC)	Centro Interdipartimentale Cellule Staminali e Medicina Rigenerativa Università di Modena e Reggio Emilia	Modena	240.000,00
Michele Sallese	Terapia sostitutiva della proteina SIL1 a penetrazione cellulare per la sindrome di Marinesco-Sjogren	Dipartimento di Scienze Mediche Orali e Biotecnologiche Università di Chieti-Pescara	Chieti	107.500,00
Dorianna Sandonà	Modellazione 3D di malattie muscolari rare, una potente piattaforma per studi di base e validazione di farmaci	Dipartimento di Scienze Biomediche Università di Padova	Padova	239.910,00
Vittorio Maglione	Metabolismo dell'acido polisialico: nuove informazioni sui meccanismi patologici e potenziali trattamenti per la malattia di Huntington	Fondazione Neuromed	Pozzilli (IS)	179.302,00
Federica Benvenuti	Attivazione guidata da cGAS-STING dell'interferone di tipo I nella sindrome di Wiskott-Aldrich	International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (ICGEB)	Trieste	200.200,00

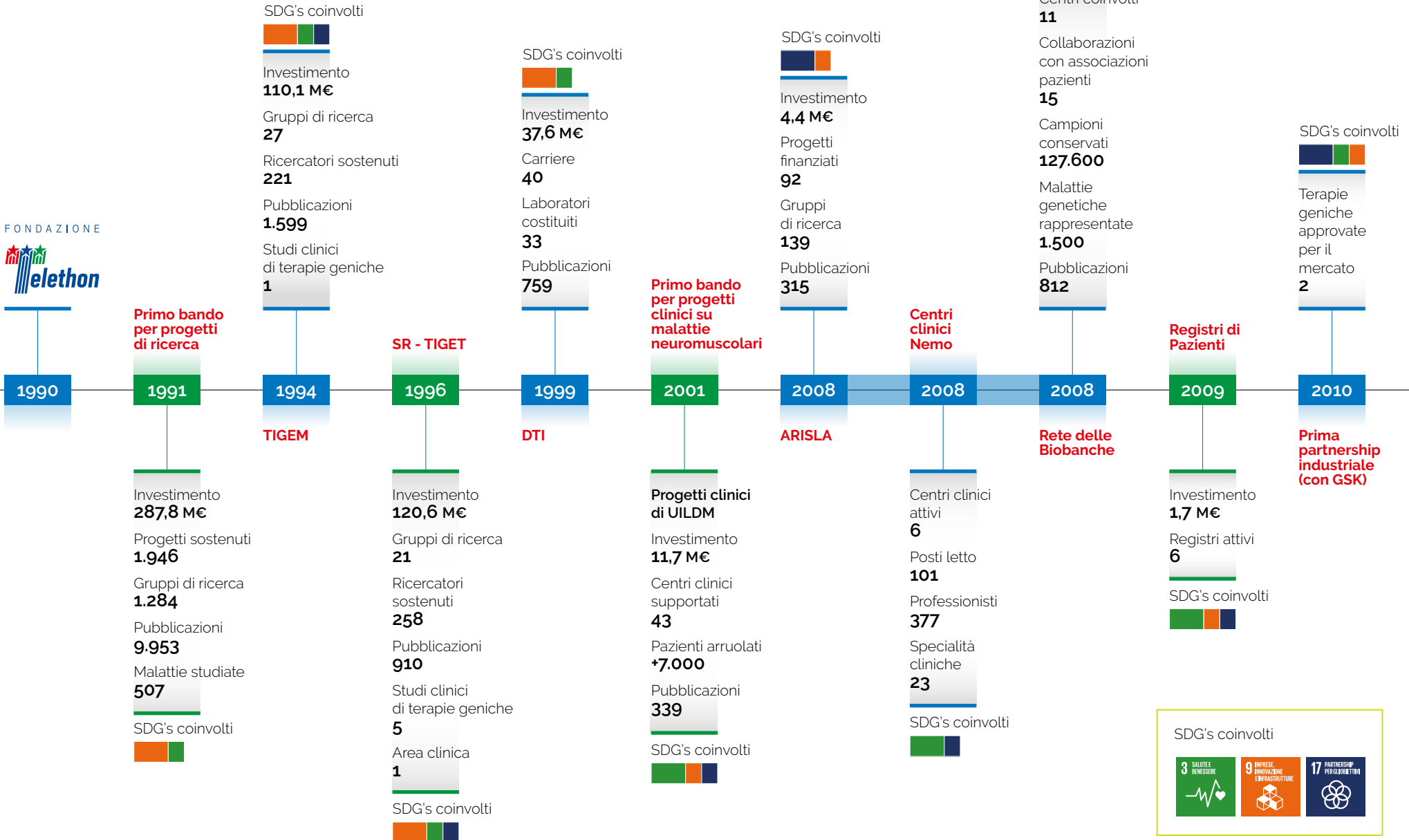


RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO
Nicola Elvassore	Meccanismi molecolari specifici del paziente della patogenesi della sindrome dell'X fragile e fenotipi associati all'X fragile	Dipartimento di Ingegneria Industriale Università di Padova	Padova	240.000,00
Francesco Cecconi	MAMA: Analisi molecolare e manipolazione della segnalazione metabolica nel deficit di adenilosuccinasi	Dipartimento di Biologia Università di Roma Tor Vergata	Roma	159.450,00
Valerio Carelli	Cure MERRF: dai fibroblasti agli organoidi accelerando la scienza di base negli studi clinici per le malattie mitocondriali	Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna - IRCCS	Bologna	237.710,00
Lucia De Franceschi	Identificazione di meccanismi di pro-risoluzione farmacologica nell'anemia falciforme	Dipartimento di Medicina Università di Verona	Verona	234.000,00
Caterina Missero	Nuovi approcci terapeutici per la sindrome AEC	CEINGE Biotecnologie Avanzate	Napoli	228.250,00
Matteo Fossati	Indagare lo squilibrio di sumoilazione Ube3a-dipendente nella patogenesi della sindrome di Angelman e dell'autismo	Istituto di Neuroscienze Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR c/o Humanitas Research Center	Rozzano	239.760,00
Andrés Muro	Targeting genico senza promotore diretto dal fegato senza l'uso di nucleasi come potenziale terapia per la malattia di Fabry	International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (ICGEB)	Trieste	231.605,00
Andrea Barberis	Salvataggio dell'inibizione basato sull'Rna come potenziale trattamento per l'epilessia genetica dipendente da GABRA1	Istituto Italiano di Tecnologia (IIT)	Genova	157.300,00
Giampaolo Trivellin	Illuminare la biologia del recettore GPR101: analisi della sua regolazione trascrizionale e validazione di nuovi ligandi	Fondazione Humanitas per la Ricerca	Rozzano	238.788,00
Diego Martinelli	Il ruolo dell'infiammazione nelle malattie legate al mantenimento del Dna mitocondriale: nuovi potenziali biomarcatori da utilizzare come bersagli terapeutici	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS	Roma	153.780,00
Giuseppe Giannini	Dissezione di nuove funzioni del gene della sindrome da rottura di Nijmegen nello sviluppo cerebellare	Dipartimento di Medicina Molecolare Università di Roma la Sapienza	Roma	239.250,00
Claudia Bagni	Una nuova terapia a base di Rna per la sindrome dell'X fragile	Università di Roma Tor Vergata	Roma	235.960,00
TOTALE				9.923.553,10

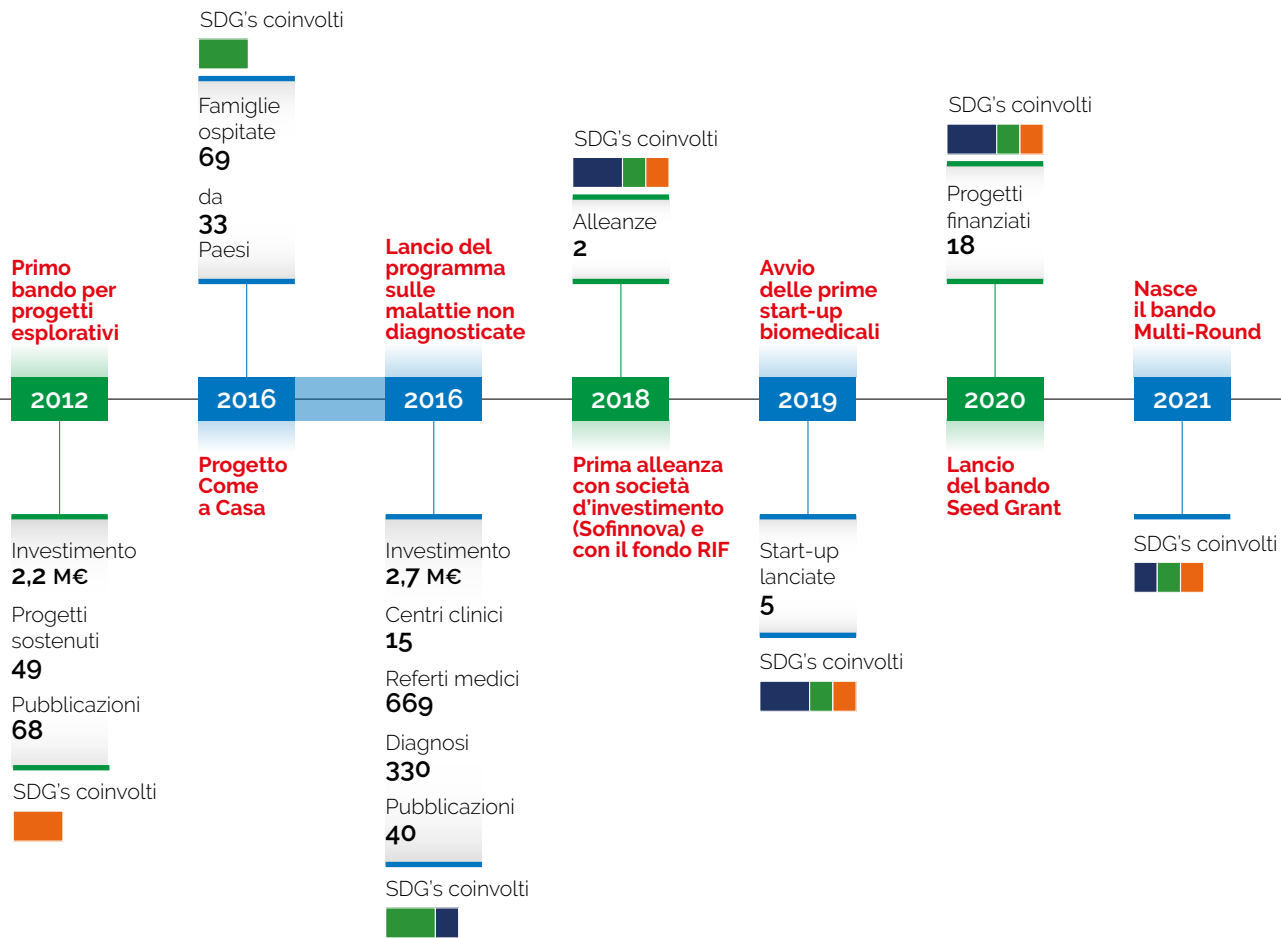


UNA STORIA D'INVESTIMENTI E INNOVAZIONE

(DATI AL 31-12-2021)



SDG's coinvolti



Dal 1990

531,6 M€
INVESTITI IN RICERCA

2.804
PROGETTI SOSTENUTI

1.676
RICERCATORI SOSTENUTI

14.729
PUBBLICAZIONI

2
TERAPIE GENICHE APPORVATE PER IL MERCATO

6
STUDI CLINICI

134
PAZIENTI TRATTATI CON LA TERAPIA GENICA



OBIETTIVI CONDIVISI

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

L'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile è un programma d'azione per le persone, il pianeta e la prosperità sottoscritto nel settembre 2015 dai governi dei 193 Paesi membri dell'Onu.

Essa prevede un programma di azione scandito da 17 Obiettivi per lo Sviluppo Sostenibile, specificati da obiettivi operativi, che riguardano tutti i Paesi e tutti gli individui: nessuno ne è escluso, né deve essere lasciato indietro.

L'Agenda 2030 costituisce un riferimento importante perché pone alla base delle iniziative di sviluppo quei

principi di sostenibilità, accessibilità e inclusione che sono fin dall'origine fondamento costitutivo di Fondazione Telethon. Un'azione che fin dal 1990 è stata e sarà determinante nella vita e nel futuro di tutte le persone che affrontano una malattia genetica rara, e delle loro famiglie.

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





3 SALUTE E BENESSERE



ASSICURARE LA SALUTE E IL BENESSERE PER TUTTI E PER TUTTE LE ETÀ

Sotto-obiettivo 3.4

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

Sotto-obiettivo 3.8

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

Sotto-obiettivo 3.B

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

Sotto-obiettivo 3.D

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

9 IMPRESE, INNOVAZIONE E INFRASTRUTTURE



COSTRUIRE INFRASTRUTTURE RESILIENTI E PROMUOVERE L'INNOVAZIONE ED UNA INDUSTRIALIZZAZIONE EQUA, RESPONSABILE E SOSTENIBILE

Sotto-obiettivo 9.1

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

Sotto-obiettivo 9.5

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

17 PARTNERSHIP PER GLI OBIETTIVI



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

Sotto-obiettivo 17.6

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

Sotto-obiettivo 17.8

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

Sotto-obiettivo 17.17

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



OBIETTIVO 3



Con l'Obiettivo numero 3, le Nazioni Unite hanno evidenziato la necessità di:

PORRE FINE ALLE MORTI EVITABILI DI NEONATI E BAMBINI SOTTO I CINQUE ANNI

RAGGIUNGERE UNA COPERTURA SANITARIA UNIVERSALE

RIDURRE LA MORTALITÀ PREMATURA CAUSATA DALLE MALATTIE NON TRASMISSIBILI

SOSTENERE LA RICERCA E LO SVILUPPO DELLE TERAPIE E FORNIRE L'ACCESSO A FARMACI PER TUTTI

L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

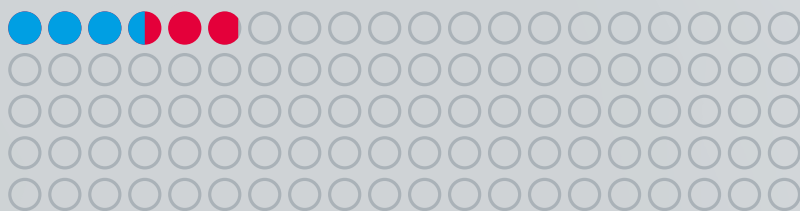
La visione di Fondazione Telethon – trasformare i risultati della ricerca scientifica di eccellenza, selezionata e sostenuta nel tempo in farmaci e terapie disponibili per i pazienti che oggi vivono con una malattia genetica rara – è strettamente connessa all'Obiettivo 3. Il sostegno alla ricerca e allo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

INDICATORI PRINCIPALI TELETHON

- 1 MALATTIE STUDIATE E FASI DELLA RICERCA
- 2 TERAPIE GENICHE PER MALATTIE GENETICHE RARE/DESIGNAZIONI DI FARMACO ORFANO
- 3 RICERCA NEUROMUSCOLARE
- 4 PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI

IL CONTESTO

POPOLAZIONE MONDIALE AFFETTA DA MALATTIE RARE



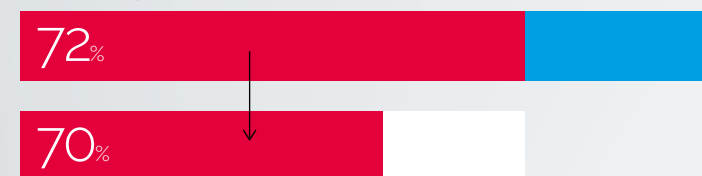
TRA IL **3,5%** E IL **5,9%**

TRA I **263** E I **446** MILIONI DI PERSONE

80% DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA SONO COLPITE DA

149 MALATTIE CON PREVALENZA TRA 1 E 5 PERSONE SU 10MILA

MALATTIE DI ORIGINE GENETICA DELLE **6.172 MALATTIE RARE** CENSITE DA ORPHANET*



ESORDIO ESCLUSIVAMENTE PEDIATRICO

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



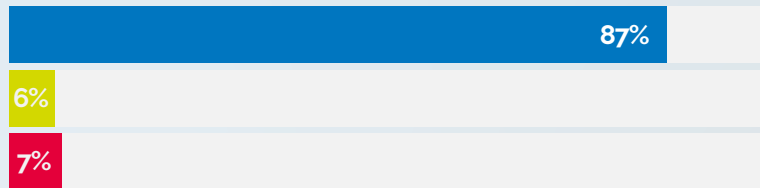
1 MALATTIE STUDIATE E FASI DELLA RICERCA

529 MALATTIE GENETICHE STUDIATE
DAI RICERCATORI TELETHON
IN QUESTI ANNI

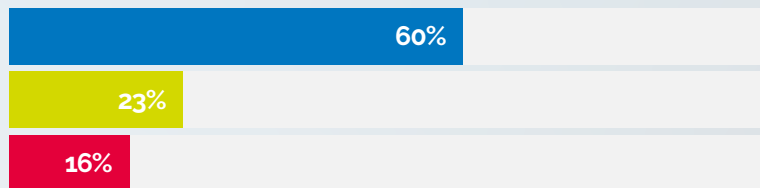
14.729 PUBBLICAZIONI
TOTALI IN QUESTI
ANNI, DI CUI: → 551 NEL 2021 (INCLUDONO
ARTICOLI, LETTERE, REVIEW,
DATA PAPER, EDITORIAL
MATERIAL)

LE FASI DELLA RICERCA

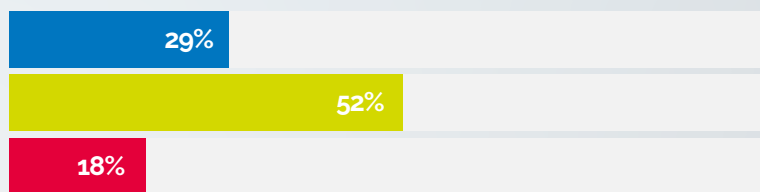
1991-1995



2006-2010



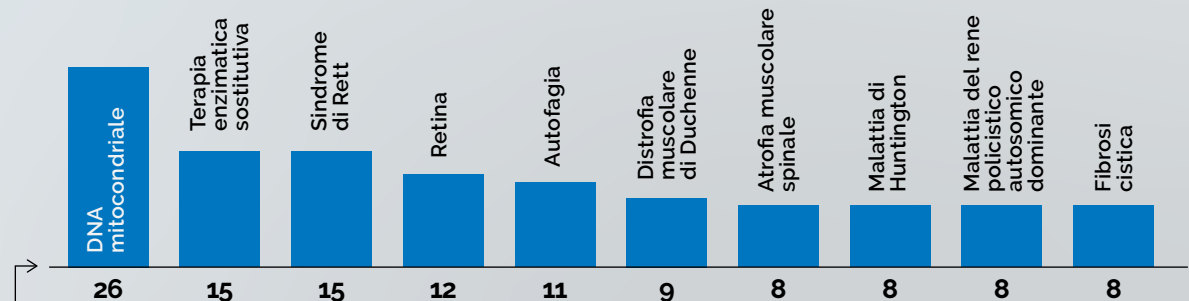
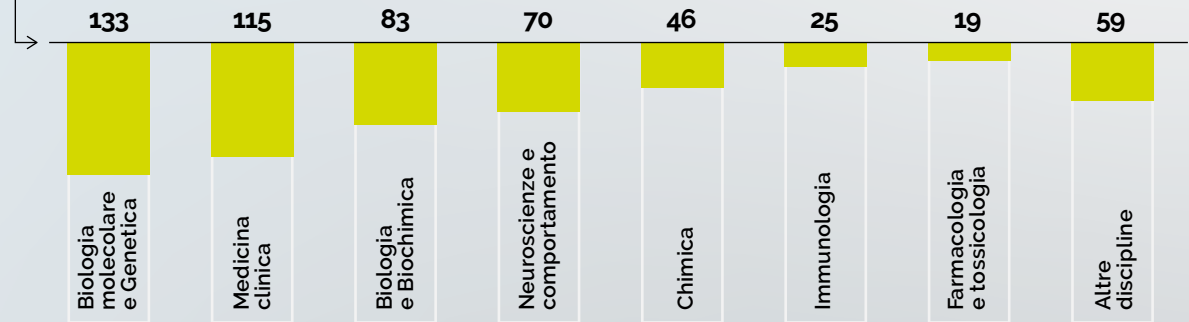
2016-2020



■ RICERCA DI BASE ■ RICERCA PRECLINICA ■ RICERCA CLINICA

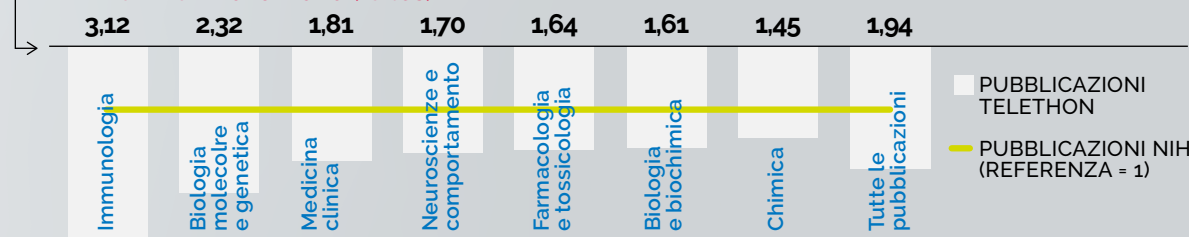
Dal 1991 a oggi, Fondazione Telethon è riuscita a spostare progressivamente il proprio investimento dalla ricerca di base a quella preclinica e clinica, come mostra il confronto fra i tre quinquenni riportato nella grafica.

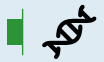
PUBBLICAZIONI NEL 2021 (suddivisione per Aree di Ricerca ESI di InCites, Clarivate)



ARTICOLI DI RICERCA 2021: LE MALATTIE E GLI ARGOMENTI PIÙ RAPPRESENTATI (Citation Topics di InCites, Clarivate)

INDICE RCR 2016-2020 (iCites)





2

TERAPIE GENICHE PER MALATTIE GENETICHE RARE/DESIGNAZIONI DI FARMACO ORFANO

6

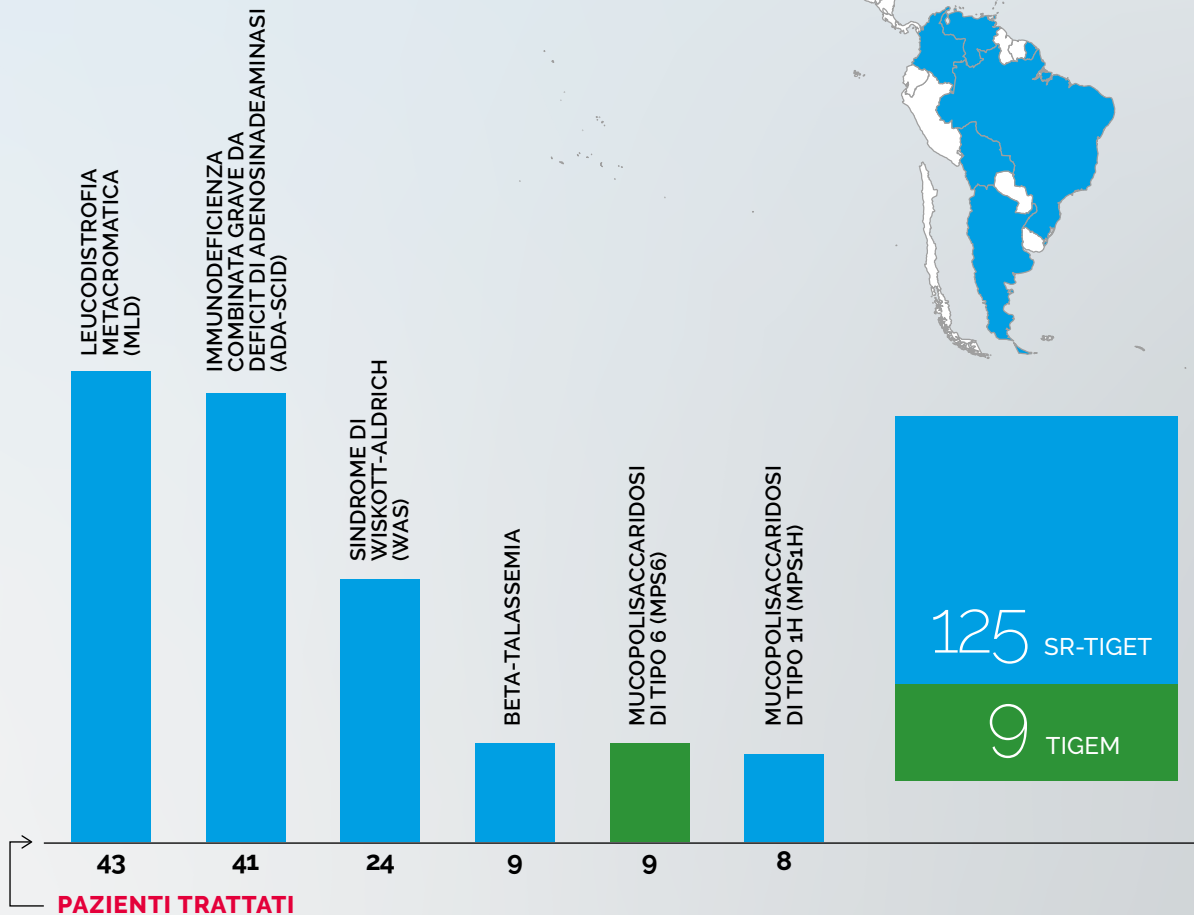
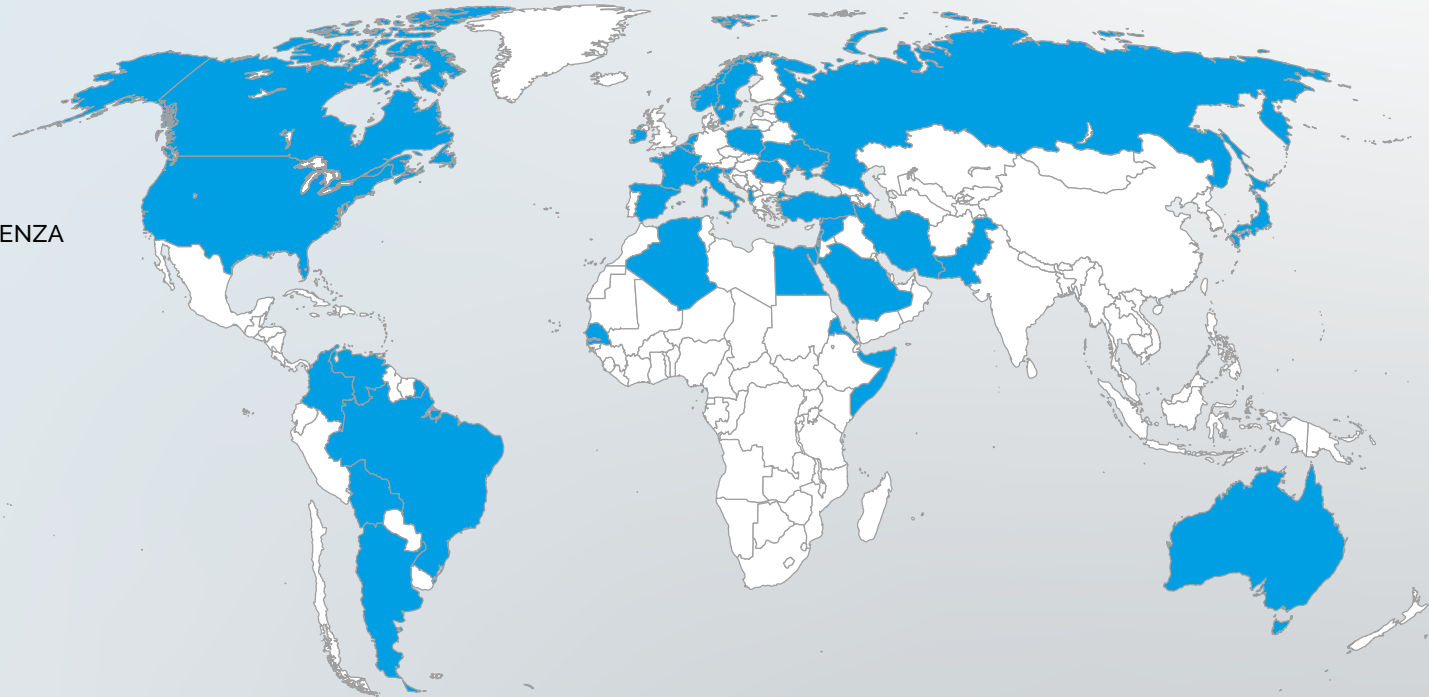
LE MALATTIE TRATTATE
CON LA TERAPIA GENICA
GRAZIE ALLA RICERCA TELETHON

134

PAZIENTI
(4 TRATTATI
NEL 2021)

42

PAESI DI
PROVENIENZA



TERAPIE GENICHE, ATTIVITÀ REGOLATORIE

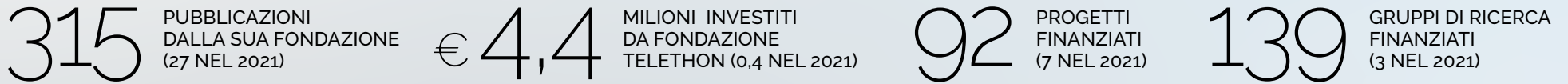




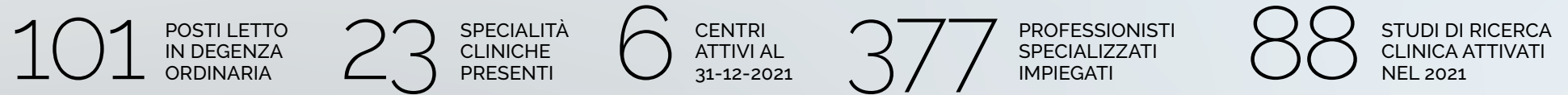
RICERCA NEUROMUSCOLARE



ARISLA



CENTRI CLINICI NEMO



16.900 E OLTRE PAZIENTI PRESI IN CARICO DAL 2008

NEL 2021

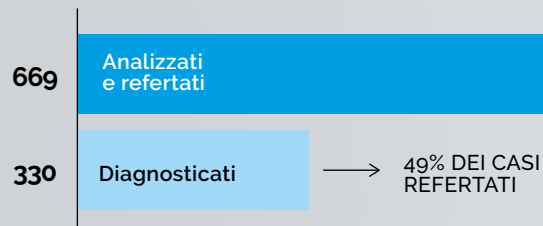


PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI

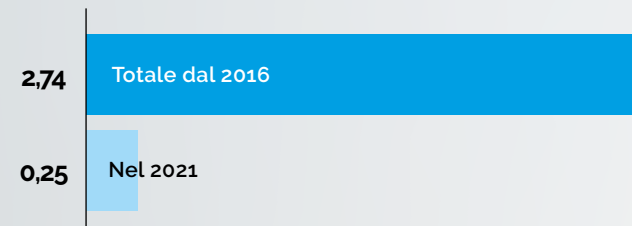
15 CENTRI CLINICI COINVOLTI NEL PROGRAMMA

40 PUBBLICAZIONI SCATURITE DEL PROGRAMMA

CASI TRATTATI (DAL 2016)



MILIONI DI EURO INVESTITI





OBIETTIVO 9



Con l'Obiettivo numero 9, le Nazioni Unite hanno evidenziato la necessità di:

AUMENTARE LA RICERCA SCIENTIFICA, MIGLIORARE LE CAPACITÀ TECNOLOGICHE DEL SETTORE INDUSTRIALE E INCORAGGIARE LE INNOVAZIONI.

SVILUPPARE INFRASTRUTTURE DI QUALITÀ, AFFIDABILI, SOSTENIBILI E RESILIENTI PER IL BENESSERE DEGLI INDIVIDUI, PROMUOVENDO UN ACCESSO EQUO E CONVENIENTE PER TUTTI.

L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

Per rendere i risultati della ricerca disponibili ai pazienti occorre non solo finanziare ricerca innovativa e di eccellenza, ma anche creare un sistema di infrastrutture e servizi che permettano l'applicazione clinica e lo sviluppo delle terapie sperimentate.

Per questo, Fondazione Telethon investe nell'intera filiera della ricerca, dalla valutazione e selezione dei progetti alla protezione e valorizzazione dei risultati, fino all'allestimento e alla gestione di strutture e servizi di supporto.

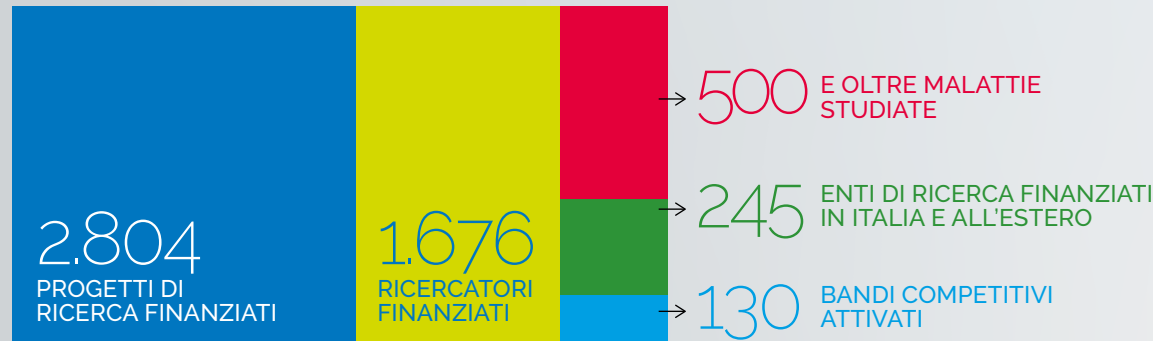
INDICATORI PRINCIPALI TELETHON

- 1** INVESTIMENTI IN RICERCA E SVILUPPO
- 2** SERVIZI ALLA RICERCA
- 3** GESTIONE DELLA RICERCA E SVILUPPO

1 INVESTIMENTI IN RICERCA E SVILUPPO

€ 623,69

MILIONI INVESTITI DAL 1990 PER INCENTIVARE LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE



3

ISTITUTI DI RICERCA FONDATI DA TELETHON:

- ISTITUTO SR-TIGET
- ISTITUTO TIGEM
- ISTITUTO DTI



TIGEM

€ 110,15

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

27

GRUPPI DI RICERCA SUPPORTATI DA FONDAZIONE TELETHON

14

STRUTTURE DI SERVIZIO ALLA RICERCA IN TIGEM

13

I FINANZIAMENTI DELL'EUROPEAN RESEARCH COUNCIL (ERC GRANTS) ASSEGNATI AI RICERCATORI TIGEM, DI CUI 8 IN CORSO



221
PERSONE

1.599

ARTICOLI PUBBLICATI DI CUI 116 NEL 2021

1

STUDIO CLINICO IN CORSO (MUCOPOLISACCARIDOSI 6)

9

PAZIENTI TRATTATI IN TUTTO NEL CORSO DELLO STUDIO CLINICO SULLA MPS6

1

STUDIO DI STORIA NATURALE SULLA SINDROME DI USHER DI TIPO 1B





SR-TIGET

€ 120,65

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

21

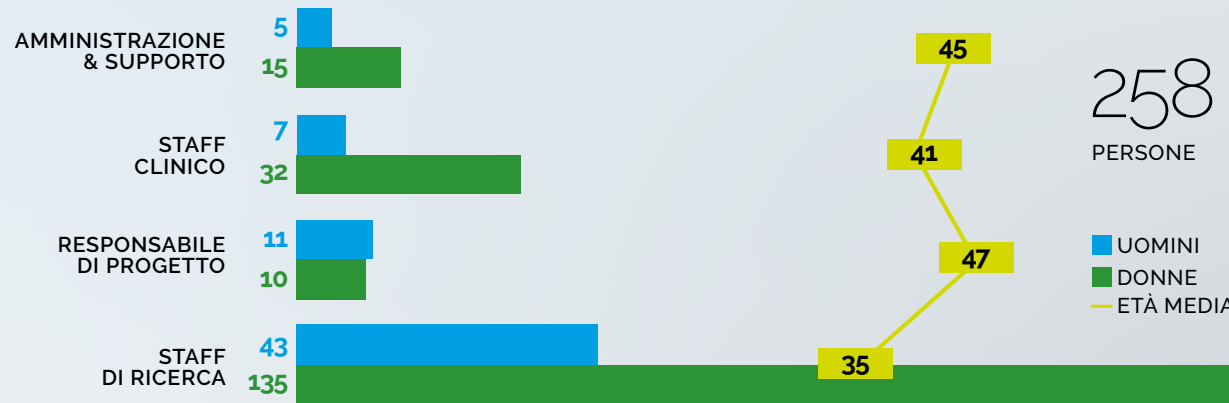
GRUPPI DI RICERCA SUPPORTATI DA FONDAZIONE TELETHON + 1 AREA CLINICA

3

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

5

MALATTIE SU CUI È IN CORSO O SI È CONCLUSA UNA SPERIMENTAZIONE CLINICA DI TERAPIA GENICA



- ADA-SCID
- LEUCODISTROFIA METACROMATICA
- SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH
- BETA-TALASSEMIA
- MUCOPOLISACCARIDOSI DI TIPO 1 H

1

STUDI CLINICI FARMACOLOGICI IN CORSO

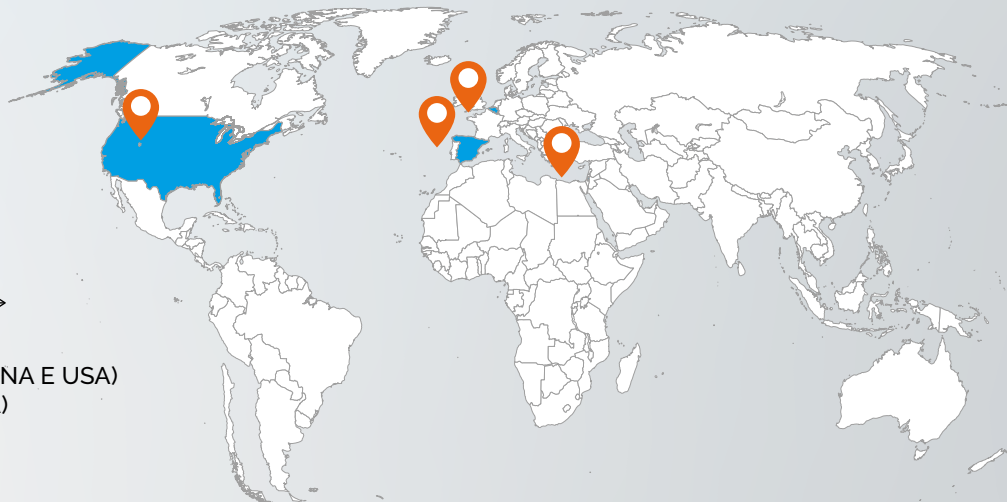
4

STUDI CLINICI OSSERVAZIONALI IN CORSO

4

PAZIENTI TRATTATI NELL'ANNO:

- MLD 2 (PALESTINA E USA)
- WAS 1 (SPAGNA)
- ADA 1 (BELGIO)



2

TERAPIE GENICHE APPROVATE

- STRIMVELIS
- LIBMELDY

17

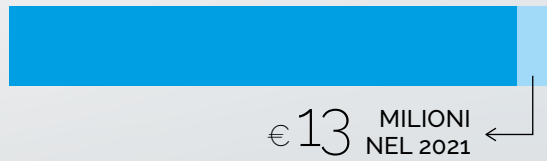
PAZIENTI TRATTATI AD OGGI CON STRIMVELIS (DI CUI 1 NEL 2021) PROVENIENTI DA 8 PAESI



BANDO GENERALE

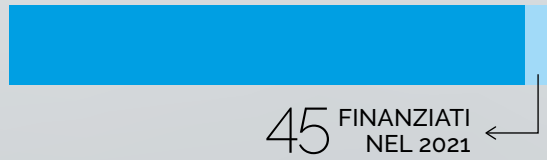
€ 287,78

MILIONI INVESTIMENTO COMPLESSIVO, DI CUI:



1.946

PROGETTI FINANZIATI DAL 1991, DI CUI:



1.284

GRUPPI DI RICERCA COINVOLTI

9.953

PUBBLICAZIONE
GENERATE DAGLI STUDI

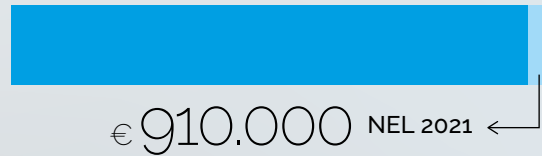
68

MALATTIE
STUDIATE

BANDO TELETHON UILDM

€ 11,75

MILIONI DI EURO INVESTIMENTO
COMPLESSIVO (COMPRESI PROGETTI
SPECIALI 12,31 MILIONI DI EURO), DI CUI:



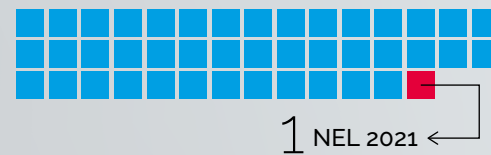
59

PROGETTI FINANZIATI DAL 2002, DI CUI:



43

CENTRI CLINICI FINANZIATI DAL 2002, DI CUI:



+ 7.000

PAZIENTI COINVOLTI NEGLI STUDI

DTI

€ 37,65

MILIONI DI EURO INVESTITI
DAL 1999 A OGGI

33

I LABORATORI INDIPENDENTI CREATI
SUL TERRITORIO ITALIANO

40

LE CARRIERE COMPLESSIVAMENTE
SOSTENUTE

2

CARRIERE ATTIVE AL 31 DICEMBRE 2021

759

PUBBLICAZIONI



2 **SERVIZI ALLA RICERCA**

RETE TELETHON DELLE BIOBANCHE GENETICHE

€ 4,92

MILIONI L'INVESTIMENTO
DAL 2007

127.600

CAMPIONI DISPONIBILI

1.500

MALATTIE RARE
RAPPRESENTATE

15

ACCORDI CON
ASSOCIAZIONI
DI PAZIENTI

11

CENTRI
COINVOLTI

812

PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE
CORRELATE

1.500

CAMPIONI BIOLOGICI
DISTRIBUITI NEL 2021
(OLTRE 56000 DAL 2007)

REGISTRI DI PAZIENTI

€ 1,7

MILIONI DI EURO
INVESTITI DAL 2009

+ 2.500

PAZIENTI COINVOLTI

6

REGISTRI ATTIVI NEL 2021 GRAZIE AL
CONTRIBUTO DI TELETHON RELATIVI A:

- AMILOIDOSI
- ATROFIA MUSCOLARE SPINOBULBARE
- GLICOGENOSI
- CHARCOT-MARIE-TOOTH
- DISTROFIE E MIOPATIE
- SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA





3 GESTIONE DELLA RICERCA E SVILUPPO

5

AREE OPERATIVE DEDICATE ALLA GESTIONE DELLA RICERCA

- AREA SCIENTIFICA
- AREA SVILUPPO DELLA RICERCA
- AREA SVILUPPO CLINICO
- AREA ALLEANZE INDUSTRIALI E AFFARI REGOLATORI
- CENTRO STUDI

VALUTAZIONE E SELEZIONE DEI PROGETTI

+11.000

REVISORI ESTERNI PRESENTI NEL DATABASE, DI CUI:

+5.500

VALUTAZIONI EFFETTUATE DAL 1990

SCIENZIATI COINVOLTI NELLA COMMISSIONE SCIENTIFICA DI TELETHON DAL 1990 314



REVISORI ESTERNI CHE HANNO VALUTATO LE PROPOSTE DI PROGETTO +3.500

START UP

2

LE COLLABORAZIONI ATTIVE CON FONDI VENTURE

- SOFINNOVA PARTNERS
- FONDO RICERCA E INNOVAZIONE

1

START UP AVVIATA NEL 2021

- AAVANTGARDE BIO (SPIN OFF DEL TIGEM)

8

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

TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

65

INVENZIONI BREVETTATE

315

BREVETTI ATTIVI

11

INVENZIONI PER LE QUALE È STATA DEPOSITATA DOMANDA DI BREVETTO NEL 2021



■ TIGEM ■ SR-TIGET ■ DTI





OBIETTIVO 17



Con l'Obiettivo numero 3, le Nazioni Unite hanno evidenziato la necessità di:

RAFFORZARE LA COOPERAZIONE TRA LE DIVERSE AREE GEOGRAFICHE DEL MONDO, L'ACCESSO ALLE SCOPERTE SCIENTIFICHE, ALLA TECNOLOGIA E ALLE INNOVAZIONI E MIGLIORARE LA CONDIVISIONE DELLA CONOSCENZA.





RAFFORZARE L'USO DELLA TECNOLOGIA AVANZATA, IN PARTICOLARE NELL'INFORMAZIONE E NELLE COMUNICAZIONI.

INCORAGGIARE E PROMUOVERE COLLABORAZIONI EFFICACI NEL SETTORE PUBBLICO, TRA PUBBLICO E PRIVATO E NELLA SOCIETÀ CIVILE.

L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

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

INDICATORI PRINCIPALI TELETHON

-  **1 COLLABORAZIONI DI RICERCA**
-  **2 COLLABORAZIONI ISTITUZIONALI**
-  **3 COLLABORAZIONI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI**
-  **4 COLLABORAZIONI DI RACCOLTA FONDI**





1 COLLABORAZIONI DI RICERCA

30 LE ALLEANZE CON INDUSTRIE FARMACEUTICHE E ALTRI CONTRATTI DI RICERCA

22 LE ALLEANZE ATTIVE, DI CUI:



2 COLLABORAZIONI ISTITUZIONALI

4 PARTECIPAZIONI A PROGETTI EUROPEI

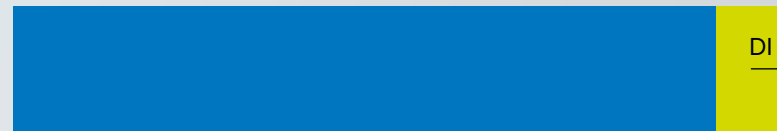
9 PARTECIPAZIONI A INIZIATIVE INTERNAZIONALI

- EJP RD
- RARE2030
- IC2PERMED
- SOLVE-RD - SOLVING THE UNSOLVED RARE DISEASES

- IRDIRC
- ENMC
- EUROPEPMC
- ARM
- ICPERMED
- EURORDIS RARE-IMPACT
- TREAT-NMD ALLIANCE
- UDNI
- EUROPEAN EXPERT GROUP ON ORPHAN DRUG

3 COLLABORAZIONI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

17.200 LE RICHIESTE TOTALI AL SERVIZIO INFO_RARE DAL 1998



DI CUI 1.529 RICHIESTE NEL 2021

234 LE ORGANIZZAZIONI RIUNITE NELL'INIZIATIVA "ASSOCIAZIONI IN RETE" PROMOSSA DA FONDAZIONE TELETHON

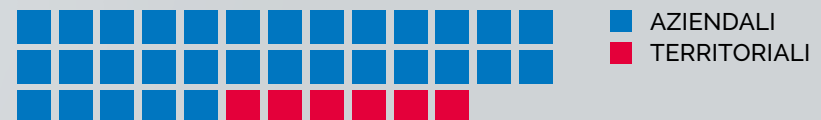
18 PROGETTI FINANZIATI GRAZIE AL PROGRAMMA SEED GRANT, DI CUI 8 NEL 2021:

- 1 FOP
- 2 CIPO
- 2 KARTAGENER
- 2 MPSIII
- CDKL5 CLASSIFICATO COME SPECIAL PROJECT

4 COLLABORAZIONI DI RACCOLTA FONDI

€ 894 MILIONI RACCOLTI DAL 1990 AD OGGI

37 I PARTNER COINVOLTI A OGGI IN ATTIVITÀ DI RACCOLTA FONDI

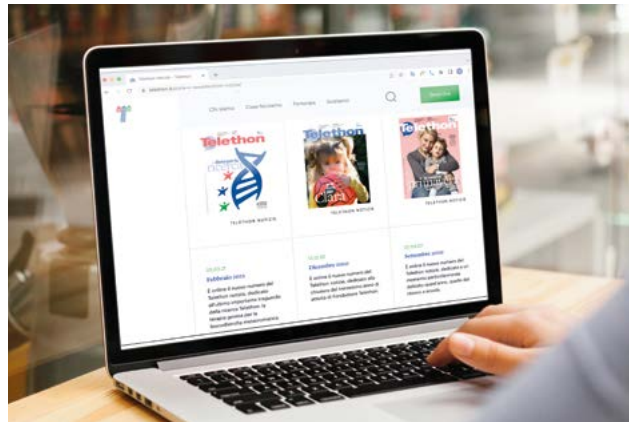




COMUNICARE E SENSIBILIZZARE

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

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



Telethon Notizie e [Telethon.it](https://www.telethon.it)

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



La Maratona

Fondazione Telethon ha portato in Italia questo format televisivo grazie alla collaborazione della Rai-Radiotelevisione Italiana per dare voce ai pazienti e alle loro famiglie che si trovano ad affrontare una malattia genetica rara e per portare nelle case degli italiani l'impegno di Fondazione Telethon a favore della ricerca scientifica su queste malattie. La Maratona Telethon sui canali televisivi e radiofonici della Rai è in onda ogni anno dal 1990 nel mese di dicembre, coinvolgendo per una settimana tutti i programmi presenti in palinsesto che ospitano i contenuti della Fondazione. Nel 2021, in occasione della XXXII Maratona, Rai ha dedicato alla Fondazione un podcast in 6 puntate prodotto da Rai Radio, "Telethon dietro le quinte", e fasce di palinsesto televisivo per un totale di circa 20 ore di diretta, durante le quali sono stati trattati argomenti di carattere scientifico, istituzionale e di raccolta fondi.



Progetti educativi

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







La campagna per lo screening neonatale

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



Piattaforma social

Negli ultimi anni è cresciuta la presenza di Fondazione Telethon nei principali social media (**Facebook**, **Twitter**, **Instagram** e **Linkedin**), che consentono di interagire in tempo reale con i nostri stakeholder e ascoltare le loro voci. (al 31-12-2021)

-  **306.000**
-  **91.500**
-  **37.000**
-  **29.500**



COME SOSTENERE LA FONDAZIONE



PROGRAMMA

"IO ADOTTO IL FUTURO"

"Io adottato il futuro" è il programma per garantire continuità alla ricerca e offrire una cura a un numero sempre maggiore di bambini con malattie genetiche diverse. Adotta anche tu il futuro sottoscrivendo una donazione continuativa: puoi visitare ioadottoilfuturo.it, o contattare la **Segreteria Donatori** (tel. **06 44015418** - donatori.regolari@telethon.it)



REGALI SOLIDALI

(PER PRIVATI E AZIENDE)

Con i regali solidali di Telethon si compie un gesto d'amore. Ogni anno la Fondazione presenta una nuova collezione disponibile su shop.telethon.it. Per informazioni si può chiamare il numero **02 44578581** o scrivere a prodottisolidali@telethon.it. E se sei un'azienda troverai tanti prodotti personalizzabili su shopaziende.telethon.it. Per informazioni si può chiamare il numero **06 4401 5415** o scrivere a shopaziende@telethon.it



BOMBONIERE E

PARTECIPAZIONI SOLIDALI

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



CON LISTE

REGALI SOLIDALI

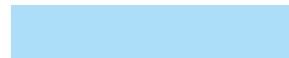
Per festeggiare il tuo compleanno ed ogni altra occasione speciale della vita condividendo con amici e familiari l'emozione di sostenere la ricerca sulle malattie genetiche. Per creare una Lista Regalo o saperne di più: shop.telethon.it/liste o chiama il **02 44578581**



DONAZIONE

"IN MEMORIA DI..."

Il legame con una persona cara resta indelebile anche dopo la sua scomparsa. Con un contributo a Telethon, in occasione della scomparsa o di un anniversario, il ricordo dà vita al futuro, aiutando la ricerca ad andare sempre più avanti. Se lo vorrai, la Fondazione testimonierà questo gesto inviando una lettera ai familiari della persona scomparsa. Con la causale "in memoria di", puoi donare: con bonifico bancario su **IT02H0100503215000000011960**; con bollettino su c/c postale: **IT73S0760103200000008792470**. Per informazioni si può chiamare il numero **06 44015379** o scrivere a inmemoria@telethon.it





LASCITI E

POLIZZE VITA

I lasciti testamentari e le polizze vita rappresentano una preziosa forma di sostegno. Includere Fondazione Telethon nel proprio testamento o come beneficiaria di una Polizza Vita significa prendere parte a un progetto che ha come obiettivo un futuro libero dalle malattie genetiche rare. Per informazioni, o per ricevere gratuitamente la "Guida ai lasciti", si può chiamare il numero **06 44015379** o scrivere a **lasciti@telethon.it**.



DESTINANDO

IL 5X1000

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



DONARE

IN BANCA

Si può donare tutto l'anno in qualsiasi istituto di credito o bancario sui conti correnti di Fondazione Telethon
IT68X0100503215000000011730
 (privati)
IT12P0100503215000000011968
 (aziende)
 Donare in Posta o dal tabaccaio
 Si può donare in tutti gli uffici postali o nelle tabaccherie con un bollettino intestato a Fondazione Telethon, **c/c:**
IT73S0760103200000008792470
 (per i privati)



DONAZIONE

SU TELETHON.IT

È possibile donare su telethon.it con qualsiasi carta di credito in modo sicuro e certificato su Paypal. Per farlo basta accedere all'indirizzo del sito istituzionale della Fondazione:
www.telethon.it/sostienici/dona-ora



SGRAVI

FISCALI

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

DIVENTA VOLONTARIO

Operare per Telethon sul territorio, sostenendo le speranze delle famiglie che lottano contro le malattie genetiche rare, significa appartenere a una comunità unita da valori e obiettivi. Per informazioni si può chiamare il numero **0644015758** o scrivere a **volontari@telethon.it**

PUBBLICAZIONE A CURA DI

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

COORDINAMENTO

Flavia Balboni

TESTI

Francesca Pampinella

PROGETTO GRAFICO

Silvia Vollera

Volume chiuso in redazione il 5 luglio 2021



A dark blue background with several semi-transparent, overlapping rectangular blocks in various colors: a medium blue block in the top left; a light blue block in the middle left; a red block in the middle left; a bright blue block in the bottom left; a grey block in the top right; a yellow block in the middle right; a medium blue block in the middle right; and a medium blue block in the bottom right.

FONDAZIONE
Telethon