





BILANCIO SOCIALE





La presidenza Telethon rappresenta per me da sempre un grande onore.

Un onore che si rinnova ogni volta che descrivo questa straordinaria organizzazione e le persone che ci lavorano ogni giorno per alimentare una Missione che da oltre 30 anni resta fedele a sé stessa: far avanzare la più innovativa ricerca biomedica verso la cura delle malattie genetiche rare.

Il nostro bilancio sociale come ogni nostra azione segue una stella polare che ci siamo imposti sin da subito, quella della trasparenza. Fedeli a questo principio rendiamo conto a tutti i nostri interlocutori di come la Fondazione impieghi ogni più piccola risorsa raccolta grazie alla generosità delle persone e delle aziende che credono in noi e nel nostro lavoro.

Ma non solo questo, il bilancio rappresenta anche l'occasione per fare il punto sui traguardi raggiunti e sul percorso che stiamo seguendo. Il 2023, a questo proposito, è stato un anno di svolta per la Fondazione: per la prima volta al mondo una charity si è assunta la responsabilità di produrre e distribuire un farmaco per

una malattia rara che altrimenti sarebbe stato abbandonato dal mercato. Abbiamo deciso di non lasciare soli i nostri malati e di produrlo direttamente. E' un impegno gravoso, una sfida eccezionale, di cui siamo ben consapevoli, ma che consideriamo soltanto un primo passo importante verso quello che vogliamo diventare un modello da esportare ad altre realtà europee e da ampliare anche ad altri farmaci.

Abbiamo affrontato tutto questo con grande coraggio e con lo stesso spirito da Pionieri che ha mosso sin dall'inizio la nostra Missione. Ricordando quei tempi, e la staffetta alla presidenza che dopo Susanna Agnelli ho raccolto io con entusiasmo e privilegio, non posso non sottolineare come Telethon sia diventata un gioiello del nostro saper fare italiano anche nel campo della ricerca a favore dei nostri malati e dell'intero Paese.

Luca di Montezemolo

Presidente di Fondazione Telethon

Una promessa mantenuta



Ho più volte parlato della decisione di occuparci in autonomia della produzione e distribuzione di terapie come di una scelta coraggiosa ma necessaria per rimanere coerenti ai nostri valori e obiettivi.

A guidarci verso questa svolta decisamente epocale per Fondazione Telethon è stato il principio di sussidiarietà che è centrale nella nostra missione. Non intendiamo, infatti, sostituirci all'industria che nella maggior parte dei casi rappresenta ancora un modello valido e in grado di generare soluzioni per i pazienti, ma vogliamo, e dobbiamo, essere nelle condizioni di poter intervenire laddove il modello "tradizionale" non riesca a rispondere al bisogno delle persone con malattie rare e ultra-rare.

Dopo aver individuato il modello operativo più adatto per svolgere funzioni che prima di allora non erano mai state in carico a un'organizzazione non profit, nel 2023 Fondazione Telethon ha concretizzato questo importante cambio di passo.

Mi sento di dire che alla prova dei fatti la nostra organizzazione si sta dimostrando all'altezza di una svolta così coraggiosa. È motivo per tutti noi di grande soddisfazione trovare, nelle attività che stiamo portando avanti, piena conferma della coerenza di questa strategia.

La scelta iniziale era certamente nata da un'emergenza e cioè dal rischio imminente che una terapia salvavita, sviluppata dalla ricerca Telethon grazie al sostegno dei nostri donatori, non fosse più disponibile per quanti avessero bisogno di usufruirne. Oggi ci è chiaro che

il percorso intrapreso a partire da quella decisione si basa sulla consapevolezza della nostra identità, delle nostre forze e del ruolo che intendiamo svolgere nello scenario attuale delle malattie genetiche rare.

Come ho detto più volte, è una sfida che non possiamo non accogliere.

Da quando esistiamo, lavoriamo per far sì che la ricerca generi soluzioni realmente fruibili dai pazienti e in grado di migliorare la loro vita. In nome della promessa che abbiamo fatto ai pazienti e a tutti i nostri stakeholder, e che prendiamo estremamente sul serio, non potremmo mai giustificare il fatto che i ricercatori abbiano messo a punto terapie "teoricamente" in grado di salvare delle vite, ma praticamente non utilizzabili dalla medicina.

Vi sono evidenti difficoltà da affrontare per rendere sostenibile la produzione di terapie avanzate destinate a patologie rare e ultra-rare, ma non sono un motivo accettabile per negare a queste comunità di pazienti l'accesso alla cura.

Ad agevolarci nell'impresa è il fatto che, negli anni, abbiamo acquisito la capacità di gestire con efficacia un sistema molto complesso.

Oggi Fondazione Telethon ha la responsabilità della produzione e della distribuzione della terapia genica per l'immunodeficienza ADA-SCID (Strimvelis): alcuni pazienti hanno già avuto accesso a questa terapia da quando è garantita dalla nostra gestione.

Inoltre, Orchard Therapeutics ci ha restituito la licenza

per la terapia genica della sindrome di Wiskott-Aldrich, sviluppata all'istituto SR-Tiget, e abbiamo quindi avviato l'iter per portarla a registrazione.

Da notare che il dialogo avviato con la FDA, l'agenzia statunitense del farmaco, fa parte della strategia per facilitare l'accesso alle nostre terapie anche per i pazienti che risiedono fuori dall'Unione Europea e per i quali attualmente è particolarmente difficile accedervi.

Le attività messe in campo sul fronte delle terapie si basano su una squadra che riunisce diverse competenze, molte delle quali fino ad ora erano tipicamente presenti solo nelle realtà industriali, e che ha anche le capacità necessarie per innovare i processi, esigenza per noi fondamentale.

Basti pensare, per esempio, all'ambito regolatorio in cui Fondazione Telethon opera in un contesto per il quale non esistono precedenti.

Tramite il dialogo con le agenzie regolatorie a livello nazionale e sovra-nazionale stiamo, di fatto, costruendo un modello inedito per la distribuzione di terapie in una cornice completamente non profit.

L'impegno che ci siamo assunti per salvaguardare l'accesso alle terapie è evidentemente molto gravoso, ma nulla toglie a quanto continuiamo a fare per tutti coloro che ancora attendono risposte dalla ricerca.

Ciò vuol dire sostenere il lavoro dei ricercatori su ogni fronte: dalla ricerca di base, che rimane un fondamento essenziale per la conoscenza dei meccanismi all'origine delle malattie, allo sviluppo di soluzioni applica-

bili per migliorare la diagnosi, il supporto alla qualità della vita e la cura.

Obiettivi che perseguiamo con tutti gli strumenti a nostra disposizione, dal finanziamento degli Istituti e delle migliori proposte provenienti dalla comunità scientifica italiana, alle iniziative congiunte con altri enti per potenziare l'azione di stimolo alla ricerca, all'attivazione di alleanze con partner industriali e con investitori interessati alla creazione di start-up derivanti dalla nostra ricerca.

Quello che ho appena delineato è un sistema molto variegato che prevede l'ingresso di diversi attori man mano che la ricerca allarga il proprio impatto con lo sviluppo di tecnologie e prodotti, ma che per noi ha come motore essenziale la donazione.

Solo grazie a chi mette in moto questo circolo virtuoso sostenendo Fondazione Telethon come donatore, come organizzazione partner o come volontario è possibile realizzare i risultati che sono illustrati dettagliatamente in questo documento.

A queste persone va tutta la nostra gratitudine.

Francesca Pasinelli

Consigliere Delegato di Fondazione Telethon

Nota metodologica



Con il Bilancio Sociale 2023, Fondazione Telethon prosegue un percorso di revisione dei processi interni di rendicontazione con l'obiettivo di mantenere la trasparenza nella comunicazione delle attività svolte, dei risultati ottenuti nel supportare la ricerca scientifica e dello stato di avanzamento nel conseguimento del piano strategico.

Il documento risponde innanzitutto alle modifiche introdotte dal D.M. 4 luglio 2019 riguardante le Linee Guida per la stesura del bilancio sociale degli Enti del Terzo Settore, fornendo informazioni qualitative e quantitative nei settori richiesti. In aggiunta, i principi adottati, il processo seguito e le informazioni generali sulla Fondazione, la struttura e il funzionamento della governance, la relazione con il personale dipendente e i collaboratori sono descritti e analizzati facendo riferimento allo standard internazionale per la rendicontazione di sostenibilità Global Reporting Initiative.

Lo standard, sviluppato dall'organizzazione Global Reporting Initiative (GRI), mira ad aiutare enti pubblici e organizzazioni private a comprendere, misurare e comunicare gli impatti delle proprie attività sulle dimensioni economiche, sociali e ambientali. La versione degli standard utilizzata come riferimento è l'ultimo

aggiornamento delle linee guida di rendicontazione di sostenibilità, pubblicato nel 2022. La tabella di corrispondenza rispetto alle Linee Guida e l'indice dei contenuti GRI sono in appendice.

I dati inclusi nel documento rispettano il principio di rilevanza per gli stakeholder, essendo condivisi attraverso un processo strutturato di consultazione interna ed esterna, funzionale sia all'evoluzione del modello gestionale sia al monitoraggio del grado di allineamento rispetto alle priorità perseguite per lo sviluppo strategico delle attività. La mappatura degli stakeholder interni ed esterni e la consultazione periodica garantiscono la completezza delle informazioni rispetto alla specificità della Fondazione e all'articolazione degli ambiti di operatività.

Le informazioni contenute in questo Bilancio si estendono a tutte le attività che la Fondazione realizza in coerenza con le proprie finalità statutarie. La rendicontazione si estende alle sedi di Roma e Milano, alle attività di ricerca svolte presso gli Istituti Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) e SR-Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica) per la parte di competenza, alle attività di finanziamento di progetti di ricerca svolti presso istituti terzi e alle attività di disse-

minazione della conoscenza.

I dati sono relativi all'anno fiscale concluso il 31 dicembre 2023 e sono comunicati in modo trasparente, citando le fonti e le modalità di raccolta (veridicità), permettendo un confronto con l'anno precedente per favorire la comparabilità nel tempo. Ogni variazione a tale perimetro e arco temporale è segnalata all'interno del testo. Il Bilancio Sociale è stato esaminato dall'Organo di Controllo che ne ha attestato la conformità alle Linee Guida per la stesura del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore ed è stato approvato dal Consiglio di Amministrazione il 12 giugno 2024.

Il Bilancio Sociale 2023 si struttura in cinque capitoli, seguiti dalle tabelle delle corrispondenze con gli standard di riferimento.

Il Capitolo 1 descrive l'identità della Fondazione e presenta la mappa degli stakeholder che compongono l'ecosistema Telethon e le modalità di coinvolgimento di ciascuno. Inoltre, in questo capitolo vengono illustrati due importanti momenti di coinvolgimento degli stakeholder avvenuti nel corso del 2023: la Convention Scientifica e la maratona televisiva. Infine, viene approfondita l'area all'interno della Fondazione dedicata principalmente al rapporto con i pazienti e

con le Associazioni di malattia.

Il Capitolo 2 è dedicato alla ricerca scientifica, attraverso la presentazione delle attività supportate nelle diverse modalità lungo le fasi della ricerca e la descrizione dell'impatto che queste hanno sulla vita delle persone, in termini di sviluppo di terapie e di percorsi diagnostici. Nel Capitolo 3 si parla delle persone che contribuiscono all'universo Telethon: personale, collaboratori e volontari che ogni giorno danno forma all'impegno della Fondazione negli uffici, nei laboratori, nelle piazze. Vengono qui descritte sia la composizione dell'organico e della rete di volontariato sia le iniziative per lo sviluppo delle competenze, la tutela della salute e della sicurezza, la valorizzazione del contributo delle persone al raggiungimento degli obiettivi di Telethon. Il Capitolo 4 illustra l'attività di raccolta fondi e il piano di comunicazione della Fondazione. Il Capitolo 5, infine, insieme alle tabelle di sintesi conclusive e al commento sul valore generato e distribuito, consente di rendere conto della situazione economico-finanziaria, nel rispetto di un principio di costante trasparenza. Chiude il documento una serie di ritratti di bambini che colpiti da una malattia genetica rara hanno trovato nella ricerca il loro futuro o la loro speranza.

Indice

1. Chi siamo

1.1 Fondazione Telethon	12
1.2 Lo scenario	14
1.3 Il valore del dialogo con gli stakeholder	16
1.4 Incontro con gli stakeholder: la Convention 2023	20
1.5 L'area relazioni con i pazienti e le Associazioni di pazienti e il suo ruolo strategico nella Fondazione	22
1.6 Struttura, governo e amministrazione	26

2. Attività istituzionali

2.1 Ricerca scientifica e sviluppo di terapie	39
2.2 Il coronamento della missione: autorizzazione e distribuzione di terapie	64
2.3 Condivisione di conoscenze e strategie	66
2.4 Impatto e Pubblicazioni	70

3. Personale e volontari

3.1 Composizione e descrizione del personale	81
3.2 Sviluppo delle competenze	87
3.3 Benessere e Sicurezza	89
3.4 I volontari in Telethon	90

4. Raccolta fondi e comunicazione

4.1 Raccolta fondi	99
4.2 Comunicazione e Sensibilizzazione	106

5. Il valore economico

5.1 Il valore economico generato e distribuito	115
5.2 Costi e oneri da attività di interesse generale (di missione)	120
5.3 Come sostenere la Fondazione	126

6. Allegati

6.1 Indice dei contenuti	132
6.2 Tabella corrispondenze	136
6.3 Relazione dell'Organo di Controllo	137
6.4 Le nostre storie	140





Chi siamo



1.1 Fondazione Telethon

RICERCA, CURA, DIVULGAZIONE: PERCHÉ OGNI VITA HA VALORE

Trovare una cura per le patologie neuromuscolari e le malattie genetiche rare è da 34 anni l'obiettivo di tutte le attività di Fondazione Telethon. Lo facciamo senza scopo di lucro e con finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale.

Nasciamo nel 1990: sono le famiglie e i volontari dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare a chiederci di impegnarci per arrivare alla cura attraverso la ricerca scientifica. Un impegno che man mano si è esteso a tutte le malattie genetiche rare. Rare e quindi trascurate dall'industria farmaceutica e sconosciute all'opinione pubblica.

Oggi siamo un Ente del Terzo Settore (ETS), che promuove, sostiene e svolge ricerca medico-scientifica e tecnologica per curare le malattie genetiche rare, o per cominciare col dare loro un nome.

Dal 2023 siamo anche la prima Fondazione al mondo a produrre e commercializzare un farmaco, Strimvelis, efficace per trattare l'immunodeficienza ADA-SCID, ma abbandonato dall'industria farmaceutica, perché economicamente non sostenibile (pag. 64). Una decisione audace, un passo in un terreno inesplorato, ma coerente con la missione della Fondazione: far avanzare la ricerca biomedica e renderne accessibili i risultati.



ETICA

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

MERITO

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

TRASPARENZA

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

MIGLIORAMENTO CONTINUO

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

FINALITÀ E PRINCIPI CHIAVE PER L'ECOSISTEMA TELETHON

L'ecosistema di Telethon rimane saldo in un mondo che cambia, perché ancorato alle finalità che lo hanno sempre ispirato:

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

I due principi chiave che guidano ogni attività sono trasparenza e autonomia.

- L'autonomia nel sistema di finanziamento assicura la separazione tra chi sostiene e chi svolge la ricerca, senza condizionamenti e seguendo le regole della scienza, e garantisce ai pazienti risposte affidabili, basate su qualità, rispetto dei tempi, rigore metodologico, confronto internazionale.
- La trasparenza degli obiettivi, delle modalità di valutazione e selezione del merito, e di destinazione degli investimenti rassicura gli stakeholder, allinea le aspettative e garantisce solidità nel percorso.

I FINANZIAMENTI SPINGONO LA RICERCA

Nel 2023 sono stati condotti progetti da 72 gruppi di ricerca, che hanno coinvolto 264 ricercatrici e ricercatori. La ricerca biomedica avanza verso la cura delle malattie genetiche rare attraverso un sistema di attività collegate: dal finanziamento di progetti di ricerca scientifica, allo sviluppo di terapie e programmi per la diagnosi, perché siano messi a disposizione degli stakeholder interessati.

La Fondazione sviluppa e promuove la ricerca scientifica di base, preclinica di laboratorio e clinica sia all'interno dei propri Istituti sia finanziando gruppi di ricerca sul territorio.

I finanziamenti sono allocati attraverso un rigoroso processo di selezione grazie anche ad accordi di ricerca congiunta e alleanze strategiche.

Perché le scoperte scientifiche possano essere tradotte in terapie disponibili per i pazienti, Telethon attiva percorsi di sviluppo industriale anche, quando possibile, con collaborazioni mirate con aziende farmaceutiche che credono nella ricerca Telethon e con il finanziamento di nuove imprese.

» LE MALATTIE GENETICHE SONO QUELLE CONDIZIONI MORBOSE CHE HANNO COME CAUSA PREDOMINANTE, O COME CONCAUSA NECESSARIA, UNA MUTAZIONE DI SEQUENZA DEL DNA, CHE COINVOLGE UNO O PIÙ GENI PRESENTI NEL GENOMA.

1.2 Lo scenario

MALATTIE RARE E PERSONE MALATE: I NUMERI

Una malattia è rara quando colpisce meno di 1 persona ogni 2.000. Oggi le malattie rare sono stimate tra le 6.000 e le 8.000. Il numero varia perché mancano definizioni e criteri di classificazione uniformi a livello internazionale. Anche se si tratta di patologie relativamente poco diffuse, nel loro insieme costituiscono un problema sanitario e sociale importante. Nel mondo le persone con una malattia rara sono circa 300 milioni, tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione, secondo la rete internazionale Orphanet. Solo in Italia, hanno una malattia rara tra 2,1 e 3,5 milioni di persone, un dato sicuramente sottostimato poiché la rarità fa sì che siano poco conosciute e sistematicamente sotto-diagnosticate.

L'ORIGINE DELLE MALATTIE RARE

Circa l'80% delle malattie rare è di origine genetica, ossia ha origine da un'anomalia nel patrimonio genetico della persona, il DNA. Il 20% nasce dall'interazione tra vari fattori individuali e ambientali.

» **DIAGNOSI DAL GRECO δια γινώσκω, DIAGNOSIS: RICONOSCERE ATTRAVERSO. IN CAMPO MEDICO, VIENE DEFINITA COME IL GIUDIZIO CLINICO CHE CONSISTE NEL RICONOSCERE UNA CONDIZIONE MORBOSA PRESENTE NEL PAZIENTE**

» **IN EUROPA E IN ITALIA SI DEFINISCE RARA (OD ORFANA) UNA MALATTIA CHE COLPISCE UN INDIVIDUO SU 2000. ALTRI PAESI ADOTTANO PARAMETRI DIVERSI: NEGLI USA, PER ESEMPIO, UNA MALATTIA È RARA QUANDO SONO RICONOSCIUTI MENO DI 200.000 PAZIENTI NELLA POPOLAZIONE STATUNITENSE**

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

DIAGNOSI LENTE E DIFFICILI, SPESSO SENZA CURE RISOLUTIVE

Tutte le malattie rare hanno almeno due elementi in comune:

- ottenere una diagnosi rapida e appropriata è spesso difficile
- nella maggior parte dei casi le cure risolutive mancano o sono limitate, mentre la malattia può avere un andamento cronico e invalidante che richiede assistenza intensa e costante.

Nonostante i progressi degli ultimi anni, solo la metà dei pazienti ottiene una **diagnosi** entro 9 mesi dalla comparsa dei primi sintomi, e una su quattro deve aspettare oltre 5 anni. Talvolta la diagnosi non arriva perché la malattia può presentare sintomi comuni o fuorvianti rispetto a quelli di una malattia rara diagnosticabile, oppure perché non ha un nome o ancora perché la causa non è stata chiaramente identificata.



IN SINTONIA CON L'AGENDA 2030

Sostenibilità, accessibilità e inclusione sono i principi che ispirano l'agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile dell'ONU. Fin dal 1990 Fondazione Telethon si ispira agli

stessi principi: per questo le nostre attività si ritrovano e possono essere misurate soprattutto su tre obiettivi dell'Agenda 2023:

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.

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.

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.

L'IMPEGNO DI FONDAZIONE TELETHON

La visione di Fondazione Telethon – trasformare i risultati della ricerca scientifica di eccellenza 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.

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

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

1.3 Il valore del dialogo con gli stakeholder

Perché i pazienti possano ricevere la cura adeguata, dare un nome alla propria malattia, migliorare la qualità della loro vita, Telethon sostiene la comunità scientifica. È così che la ricerca avanza verso la cura. Una grande impresa collettiva cui partecipano tutti gli stakeholder, interni ed esterni. Conta il contributo di tutti, anche il più piccolo.

Contano ricercatrici e ricercatori che portano avanti la missione della Fondazione, testimoniano l'impiego dei fondi, rappresentano l'impegno di Telethon in occasioni pubbliche.

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

Contano dipendenti e collaboratori altamente preparati, che condividono gli obiettivi statuari.

Contano i fornitori di beni e servizi, gli enti nazionali e internazionali nel campo della ricerca e della scienza, con cui Telethon fa rete per sensibilizzare e diffonde-

re una cultura scientifica corretta.

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

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

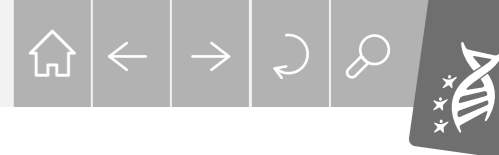
E contano i media, cui Telethon affida i suoi messaggi: così la collettività diventa più consapevole sulla condizione e i bisogni delle persone con malattie rare e sull'importanza della ricerca scientifica; così partecipa con entusiasmo e dona con generosità.

» GLI STAKEHOLDER SONO I SOGGETTI DIRETTAMENTE COINVOLTI DA QUELLO CHE ACCADE IN UN'ORGANIZZAZIONE. POSSONO AVERE UN IMPATTO (NEGATIVO O POSITIVO) MOLTO IMPORTANTE E, IN ALCUNI CASI, SONO ANCHE PORTATORI DI INTERESSE CHIAVE, IN QUANTO IL LORO SUPPORTO È NECESSARIO AFFINCHÉ IL PROGETTO STESSO ESISTA.



/ IL SISTEMA DEGLI STAKEHOLDER





/ IL DIALOGO CON GLI STAKEHOLDER

PERSONE CON UNA MALATTIA GENETICA RARA E LE LORO FAMIGLIE

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Sono i destinatari della missione e dell'impegno nell'avanzamento della ricerca scientifica e nello sviluppo di terapie. A pazienti e famiglie sono dedicati sia le attività per favorire l'accoglienza presso strutture dove sottoporsi a terapia genica sia i servizi di informazione e orientamento.

COME LI COINVOLGIAMO

- Mailing periodico
- Incontri 1:1
- Collaborazione con le Associazioni di malattia
- Servizio Info_rare
- Biobanche
- Registri di patologia
- Progetto Malattie senza diagnosi
- Progetto Scuole
- Progetto Come a Casa
- Sensibilizzazione sul sito e sui social
- Sensibilizzazione su Telethon Notizie e Maratona

ASSOCIAZIONI DI MALATTIA

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Sono legate a Telethon da collaborazioni durature per promuovere la formazione e la partecipazione attiva dei pazienti, migliorare l'attenzione della società sulle malattie genetiche rare, favorendo il contatto e lo scambio tra persone che condividono le stesse situazioni. Telethon facilita i processi di attivazione della ricerca, per far proseguire le Associazioni consapevolmente nel percorso di una ricerca scientifica partecipata, innovativa e responsabile.

COME LI COINVOLGIAMO

- Mailing periodico
- Incontri dedicati
- Occasioni di incontro e dialogo con la comunità scientifica
- Progetti di formazione e webinar dedicati a tematiche di interesse
- Supporto nell'organizzazione di bandi di ricerca (Progetto Seed Grant)
- Supporto alla raccolta fondi
- Eventi associativi territoriali
- Facilitazione della relazione tra Associazioni
- Questionari di valutazione e soddisfazione

RICERCATORI E COMUNITÀ SCIENTIFICA

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Sono i ricercatori Telethon presso gli Istituti Tigem e SR-Tiget e i ricercatori finanziati presso altri Enti di ricerca. Attraverso i ricercatori, Telethon realizza la sua missione per la ricerca di cure per le malattie genetiche rare.

COME LI COINVOLGIAMO

- Finanziamo la loro ricerca dopo una stringente valutazione dei progetti
- Mailing sulle opportunità offerte da Telethon a sostegno della ricerca
- Incontri dedicati ed eventi di visibilità
- Partecipazione a network scientifici nazionali e internazionali
- Indagini periodiche (biennali di soddisfazione)
- Comitato Medico-Scientifico

COMPONENTI DELLA GOVERNANCE, PERSONALE E COLLABORATORI

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Comprendono i membri degli organi di governo, il personale non ricercatore impiegato nelle sedi di Telethon e i collaboratori. Sulle competenze di queste persone poggia il funzionamento gestionale e organizzativo di Telethon e la sua capacità di mantenere viva la relazione con gli stakeholder e garantire trasparenza ai sostenitori.

COME LI COINVOLGIAMO

- Momenti periodici di confronto
- Valutazione periodica delle performance
- Indagini sul benessere organizzativo e lo stress lavoro-correlato
- Programma di sviluppo organizzativo
- Audit interni ed esterni periodici sulla salute e la sicurezza

VOLONTARI E PARTNER DI VOLONTARIATO

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

I volontari che condividono la missione di Telethon e mettono a disposizione tempo e competenze contribuiscono all'operatività della Fondazione. Oltre che sulle persone attive durante gli eventi di raccolta fondi sul territorio, Telethon può contare sui partner di volontariato, associazioni che ne sostengono le attività con le loro reti di volontari su tutto il territorio nazionale.

COME LI COINVOLGIAMO

- Convention dei Coordinatori Provinciali Telethon
- Indagini periodiche di soddisfazione e gradimento
- Incontri di area
- Newsletter e cicli di comunicazione su temi specifici
- Incontri online "tra di noi"
- Iniziative di formazione
- Pagine dedicate all'attività di volontariato sul sito istituzionale telethon.it

PARTNER STRATEGICI

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Enti o aziende le cui competenze complementari a quelle della Fondazione consentono di accelerare lo sviluppo di terapie o l'accesso delle persone con malattie genetiche rare a servizi e/o terapie.

COME LI COINVOLGIAMO

- Progetti di collaborazione
- Monitoraggio in itinere

FORNITORI

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Collaborano con la Fondazione fornendo competenze, prodotti e servizi funzionali a perseguire la missione e svolgere le attività.

COME LI COINVOLGIAMO

- Qualificazione e monitoraggio
- Progetti di collaborazione

SOSTENITORI

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Persone, enti e aziende che sostengono progetti specifici o la missione di Telethon attraverso donazioni.

COME LI COINVOLGIAMO

- Cicli di comunicazione on e offline e aggiornamento sulla missione
- Servizio donatori dedicato
- Incontri fisici (es. invito alla maratona) e online
- Indagini sulla qualità del servizio Donatori, sulle preferenze di comunicazione e di tipologia di progetti e iniziative da sostenere, sulla notorietà della Fondazione

ISTITUZIONI E PUBBLICA AMMINISTRAZIONE

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Possono sostenere economicamente l'attività di ricerca svolta da Telethon presso gli Istituti e/o finanziata.

COME LI COINVOLGIAMO

- Consultazioni istituzionali
- Tavoli di lavoro
- Monitoraggio e controllo

CITTADINANZA E MEDIA

COSA RAPPRESENTANO NELL'ECOSISTEMA TELETHON

Sono destinatari delle iniziative di sensibilizzazione e cambiamento culturale. Amplificano i messaggi rafforzando visibilità e legittimazione. Possono supportare Telethon nelle campagne di raccolta fondi.

COME LI COINVOLGIAMO

- Progetti di collaborazione
- Campagne di sensibilizzazione
- Progetti nelle scuole

1.4 Incontro con gli stakeholder: la Convention 2023

Nella [Convention Telethon](#) ogni due anni la Fondazione riunisce tutti gli stakeholder, in particolare i ricercatori finanziati e le Associazioni di pazienti. Nel 2023 si è svolta al Palazzo dei Congressi di Riva del Garda dal 12 al 15 marzo. Si è articolata in tre eventi: Convention scientifica, Convegno clinico neuromuscolare, Convegno delle Associazioni in Rete.

CONVENTION SCIENTIFICA

È il loro evento: ricercatrici e i ricercatori finanziati dalla Fondazione illustrano la ricerca Telethon e i

suoi progressi, ne delineano le prospettive, si confrontano, progettano collaborazioni, incontrano le associazioni di pazienti.

Il board scientifico ha stilato il programma e ha scelto i 30 relatori delle 7 sessioni tematiche tra i 100 abstract inviati dai ricercatori finanziati.

Ad aprire la convention è stato il Presidente di Fondazione Telethon Luca di Montezemolo, il Presidente della Provincia Autonoma di Trento Maurizio Fugatti e il Direttore Generale di Fondazione Telethon Francesca Pasinelli.



I PARTECIPANTI

ALLA CONVENTION TELETHON 2023 HANNO PARTECIPATO 900 PERSONE: RICERCATORI E MEDICI FINANZIATI TELETHON DA TUTTA ITALIA, ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI, COORDINATORI PROVINCIALI TELETHON, AZIENDE BIOFARMACEUTICHE CON ESPOSITORI, RAPPRESENTANTI DI FONDI DI INVESTIMENTO IN AMBITO SCIENTIFICO E RAPPRESENTANTI DELLE ISTITUZIONI.

440 RICERCATORI (DI PROGETTI TELETHON)

70 RICERCATORI CLINICI (DI PROGETTI TELETHON)

205 RAPPRESENTANTI DELLE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

30 OSPITI (AD ES. STAMPA) E SPEAKER

36 COORDINATORI PROVINCIALI (FONDAZIONE TELETHON)

58 PERSONALE DI FONDAZIONE TELETHON

130 ESPOSITORI (PERSONALE AGLI STAND)

/ LE 7 SESSIONI TEMATICHE

DAI MECCANISMI DI BASE ALL'IDENTIFICAZIONE DI BERSAGLI MOLECOLARI PER LA CURA DELLE MALATTIE

I risultati di sei progetti di ricerca di base in ambito neuroscienze, biologia cellulare e molecolare sui meccanismi molecolari alla base delle malattie genetiche rare.

IL PERCORSO VERSO LO SVILUPPO PRECLINICO

I risultati di sei progetti di ricerca in fase preclinica in ambito accademico riguardano lo sviluppo e la validazione di potenziali approcci terapeutici, basati soprattutto su piccole molecole e biomolecole. Due progetti sono già in fase di sviluppo avanzato da parte di start-up in cui sono attivi i ricercatori.

TERAPIA GENICA - LE SFIDE E I LIMITI

Grazie a nuove strategie e strumenti, è possibile migliorare la Terapia Genica e superarne alcune importanti limitazioni. Quattro progetti in fase preclinica presentano aggiornamenti anche sulla tecnologia dell'editing genetico.

AGGIORNAMENTI SULLA RICERCA CLINICA DI TELETHON

I tre relatori hanno aggiornato sulla ricerca clinica condotta nei due Istituti Telethon (Tigem di Pozzuoli, SR-Tiget di Milano, entrambi attivi nell'ambito della Terapia Genica) e sulla ricerca sulla Distrofia Muscolare di Duchenne condotta presso il Policlinico Gemelli di Roma.

MIGLIORARE LA DIAGNOSI DELLE MALATTIE GENETICHE RARE

Tre i progetti presentati:

- Malattie senza Diagnosi, supportato interamente da Fondazione Telethon
- Sequenziamento del Genoma del Neonato, supportato da Regione Lombardia e gestito da Fondazione Telethon
- Sviluppo di un protocollo innovativo basato sul sequenziamento del genoma per il potenziamento della diagnosi di patologie rare da parte di un gruppo di ricerca di Pavia.

LE NUOVE TECNOLOGIE

Le cinque presentazioni hanno spaziato da tecniche di biologia molecolare a tecnologie di biologia cellulare fino alla genomica e all'Intelligenza Artificiale.

LATE BREAKING NEWS - PUBBLICAZIONI RECENTISSIME

Tre ricercatori hanno presentato i loro risultati più recenti, freschi di pubblicazione.

Nella sessione sulle politiche della scienza si è discusso di PNRR e ricerca con la partecipazione di rappresentanti delle Istituzioni. Il PNRR avrà infatti un impatto rilevante sulla ricerca biomedica e sui ricercatori in Italia.

Alle sessioni dei poster hanno partecipato anche studenti di tesi e/o di dottorato. Tra i 205 poster, i ricercatori del Board hanno selezionato i cinque migliori, che hanno ricevuto un premio complessivo di 50.000 euro.

personale dell'Area Scientifica di Fondazione Telethon. Due spettacoli teatrali hanno portato a Riva del Garda leggerezza ed emozione: "Siamo fatti Di-versi, perché siamo poesia" di Guido Marangoni e Nicola De Agostini e "Life is magic" di Christopher Castellini – l'illusionista della mente.

CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI IN RETE

Titolo: "La ricerca scientifica: un percorso partecipato, innovativo e responsabile per le Associazioni di pazienti".

Dal 12 al 14 marzo, in parallelo alla Convention Scientifica, la comunità dei pazienti è entrata in contatto con i ricercatori per confrontarsi sulle logiche del finanziamento della ricerca e per essere aggiornata sull'andamento dei progetti.

Gli speaker hanno accompagnato i partecipanti lungo il percorso possibile della terapia genica e hanno spiegato come ricercatori, pazienti, istituzioni, industria farmaceutica e agenzie regolatorie, tutti insieme, possano comprendere e comunicare la scienza, incentivarla, facilitarla, sostenerla.

Molti anche i momenti di dialogo e confronto informali durante le sessioni di poster e i momenti ricreativi. Per approfondire argomenti specifici di interesse dei singoli partecipanti sono stati organizzati anche incontri individuali tra i rappresentanti delle Associazioni e il

CONVEGNO CLINICO NEUROMUSCOLARE

Anche nel 2023, il 12 e il 13 marzo, prima della Convention Scientifica, si è svolto il convegno dedicato alla clinica delle malattie neuromuscolari. Il programma è stato elaborato insieme all'AIM (Associazione italiana di miologia) e all'ASPN (associazione per lo studio del nervo periferico). I temi:

- le terapie innovative nelle malattie neuromuscolari
- gli sviluppi dell'ERN EURO-NMD
- le miastenie congenite: dalla diagnosi alla terapia
- i registri clinici
- il Bando Telethon-UILDM 2023.

Medici e ricercatori hanno sottolineato il contributo della comunità italiana nel contesto internazionale, discusso delle criticità e di come affrontarle insieme. Molti i giovani clinici, impegnati anche nei vari progetti finanziati da Telethon con ruoli di ricercatore responsabile: la comunità clinica italiana è attiva, fertile e connessa anche grazie al network che Telethon continua a stimolare e a far crescere.

1.5 L'area relazioni con i pazienti e le Associazioni di pazienti e il suo ruolo strategico nella Fondazione

"I pazienti sono la nostra origine e sono il nostro fine": le parole di Susanna Agnelli risuonano anche oggi in tutta la loro verità e autenticità. La missione di Fondazione Telethon è arrivare alla cura delle malattie genetiche rare attraverso la ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi internazionali. Il principio che ci guida è l'importanza di ogni singola vita, di ogni singola persona, che viene prima di ogni etichetta, inclusa la sua malattia. Ogni vita conta e cerchiamo di ribadirlo concretamente impegnandoci per un maggiore tempismo nelle diagnosi, per un miglioramento della qualità di vita e per l'individuazione di terapie, garantendo l'accesso alla cura.

Nell'ecosistema Telethon i pazienti hanno un ruolo fondamentale perché:

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

Proprio per questo motivo, il team dedicato alle Relazioni con i pazienti e le Associazioni sviluppa tutte le proprie attività intorno al concetto di centralità del paziente, prima di tutto in quanto persona, con la consapevolezza che l'ecosistema che ruota intorno a Telethon possa stare in piedi soltanto se partecipativa-

mente, responsabilmente e supportati dall'innovazione scientifica e metodologica, costruiremo insieme un futuro in cui le malattie vengano curate.

La strategia dell'Area si basa sulla collaborazione con altre realtà associative che condividono gli stessi obiettivi e ruota intorno a tre concetti chiave: empowerment, advocacy e awareness.

Questo team è quindi la cerniera che collega il mondo dei pazienti e le diverse anime di Telethon, che collaborano per:

- supportare con strumenti e competenze per il grant-making e il peer review le Associazioni che hanno scelto di adottare le migliori pratiche per finanziare la ricerca biomedica;
- facilitare la creazione di percorsi di collaborazione tra pazienti e comunità scientifica;
- sviluppare progetti di ricerca, registri di patologia, biobanche;
- indirizzare nei percorsi di trasferimento tecnologico e valorizzazione della proprietà intellettuale, e nel grant-scouting;
- sviluppare progetti di comunicazione, mirati all'inclusione e all'aumento della conoscenza e della consapevolezza sul mondo delle malattie rare.

La rete delle Associazioni di Fondazione Telethon a fine 2023 conta 269 associazioni, 12 in più rispetto al 2022.



FOCUS I progetti

→ EMPOWERMENT

- essere per i pazienti e le loro Associazioni un punto di riferimento sui temi della ricerca scientifica, per farle proseguire consapevolmente nel percorso di una ricerca partecipata, innovativa e responsabile.
- approfondire le logiche del finanziamento alla ricerca, dell'accesso ai trial clinici e di ciò che è propedeutico alla ricerca.
- divulgare i risultati della ricerca attraverso formazione e incontri.
- essere catalizzatori tra il mondo della ricerca e le Associazioni, facilitando tutto ciò che può avviare un progetto di ricerca (esempio: progetti seed grant - pag. 55).

PROGETTO WEBINAIR

In un'ottica di condivisione di informazioni trasversali di interesse comune è nato il progetto WebinAIR: un percorso di webinar monotematici, per dare la possibilità di approfondire tematiche utili a tutte le realtà associative.

PROGETTO AIR BAG

Perché possano ampliare le loro conoscenze anche in ambito raccolta fondi, Telethon mette a disposizione delle Associazioni in Rete (AIR) una "borsa di strumenti" (BAG) da utilizzare per le loro attività di fundraising, approfondendo varie tematiche: come iniziare, quali priorità darsi, come gestire i contatti e un database, come impostare campagne di successo, come gestire social, donatori, 5x1000, lasciti e polizze vita.

→ ADVOCACY

- facilitare i rapporti con le Istituzioni e i soggetti importanti per la comunità delle malattie rare.
- rafforzare la rete tra le associazioni di pazienti, la loro costituzione e la loro crescita (esempio: la Convention scientifica - pag. 34)

PROGETTO "PIACERE DI CONOSCERTI"

Nasce per far incontrare e dialogare le Associazioni di pazienti coi ricercatori sulla loro patologia: durante l'incontro, il ricercatore illustra il proprio progetto e i pazienti gli pongono direttamente domande. Nel 2023 sono stati organizzati più di 40 incontri.

→ AWARENESS O "FUORI DAL BUIO"

- offrire ai pazienti e alle Associazioni di pazienti occasioni e strumenti di visibilità e supporto attraverso i nostri canali

PROGETTO AIR

Si raccontano i progetti condotti dalle Associazioni in rete, per condividere le best practice, per incentivare gli scambi di informazioni e ispirare concretamente il concetto di "fare rete". Dal 2021, i nostri social e il nostro sito hanno raccontato oltre 130 progetti.

PROGETTO RACCOLTA FONDI CONGIUNTA

Anche nel 2023 Telethon ha offerto alle Associazioni di pazienti la propria infrastruttura e la propria esperienza per aiutarle a raccogliere fondi, aumentare la propria visibilità e sostenere la ricerca sulle malattie genetiche rare di Fondazione Telethon durante la Campagna di Primavera. Nel 2023 hanno partecipato 49 Associazioni.

FOCUS

La Maratona Televisiva

A dicembre di ogni anno, la settimana di Maratona Televisiva sulle tre reti RAI racconta agli italiani la missione di Telethon in tutte le sue sfaccettature - scientifiche, organizzative, emotive, umane - e sollecita donazioni. Nel 2023, dal 9 al 17 dicembre, il racconto ha attraversato l'intero palinsesto della RAI:

18 ore

DI DIRETTA TELEVISIVA DALLO STUDIO CENTRALE TELETHON (STUDI RAI - FABRIZIO FRIZZI)

198

SPAZI TELEVISIVI DEDICATI ALLE MALATTIE GENETICHE RARE

44

STORIE RACCONTATE E TESTIMONIANZE DELLE FAMIGLIE

61

TRASMISSIONI COINVOLTE

36

VIDEO IDEATI E REALIZZATI

24

INTERVENTI IN DIRETTA TV TRA PARTNER ASSOCIATIVI E AZIENDALI E PRESENZE ISTITUZIONALI

VOLTI, VOCI & VICINANZE

A raccontare e testimoniare i progressi della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare sono stati soprattutto ricercatrici e ricercatori Telethon con la loro autorevolezza, le famiglie dei pazienti con le loro esperienze e speranze di vita.

NOI TELETHON & LA RAI

La Maratona è un evento mediatico complesso, che dura una settimana ma ha dietro settimane di preparazione accurata e intensa, che non lascia nulla al caso. Dal primo contatto con gli stakeholder (famiglie, ricercatori, volontari, donatori) alla diretta tv. Un lavoro redazionale, ma soprattutto relazionale: ascoltare, scegliere, coinvolgere, scrivere, intervistare, girare. La grande macchina comunicativa deve funzionare

alla perfezione per far vedere e sentire agli italiani un'impresa che, ogni anno, è sempre più di tutti.

LE NOVITÀ DEL 2023

Nella tensostruttura di Casa Telethon, all'esterno degli studi Rai, famiglie dei pazienti, ricercatrici e ricercatori, volontari, aziende e partner che sostengono la raccolta fondi hanno potuto incontrarsi e dialogare, tra un'incursione e l'altra dei conduttori della Maratona durante le dirette in studio. Dalla postazione Isoradio di Casa Telethon, la Maratona è stata raccontata ai radioascoltatori con interviste in diretta alle famiglie, ai ricercatori, ai conduttori e ai personaggi Rai che hanno partecipato all'evento televisivo. E quest'anno è stato anche Maratona Digitale Telethon: su Rayplay e i canali social della Rai.



1.6 Struttura, governo e amministrazione

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

IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

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

Il CdA:

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

uffici organizzativi e amministrativi, per ricevere chiarimenti e informazioni sulle attività di gestione e mantenere alto il grado di condivisione interna

- delibera sull'attribuzione dei fondi sulla base delle valutazioni della Commissione Medico-Scientifica.
- Il Presidente ha la legale rappresentanza della Fondazione, è nominato a maggioranza dei due terzi dei membri del Consiglio di Amministrazione, resta in carica per tre esercizi e può essere riconfermato. Sorveglia il buon andamento della Fondazione, esegue quanto deliberato dal Consiglio di Amministrazione e, nei casi urgenti, può esercitarne i poteri. Il Vicepresidente viene nominato a maggioranza dei membri del Consiglio di Amministrazione e fa le veci del Presidente quando è temporaneamente indisponibile. In data 12 settembre 2023 è stato nominato dal Consiglio di Amministrazione il Consigliere Delegato che ha la funzione di guidare e coordinare la Fondazione secondo le linee di indirizzo definite dal Consiglio di Amministrazione stesso.

LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

La Commissione Medico-Scientifica orienta le attività di sviluppo e supporto della ricerca scientifica. I suoi membri sono designati dal Consiglio di Amministrazione tra esperti italiani e internazionali nel settore biomedico. Rimangono in carica mediamente per 3/4 anni.

La Commissione Medico-Scientifica:

- valuta validità e innovatività dei progetti di ricerca presentati
- può avvalersi di ulteriori esperti di comprovata autorevolezza, in base alla proposta da valutare, e di ulteriori Commissioni tecniche.

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

» PER TERZO SETTORE SI INTENDE IL COMPLESSO DEGLI ENTI PRIVATI COSTITUITI PER IL PERSEGUIMENTO, SENZA SCOPO DI LUCRO, DI FINALITÀ CIVICHE, SOLIDARISTICHE E DI UTILITÀ SOCIALE E CHE, IN COERENZA CON I RISPETTIVI STATUTI, PROMUOVONO E REALIZZANO ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE SECONDO IL PRINCIPIO DI SUSSIDIARIETÀ ORIZZONTALE



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

NOME E CARICA	NOMINATO DAL
Luca Cordero di Montezemolo (Presidente)	07/07/09
Omero Toso (Vice Presidente)	23/07/90
Francesca Pasinelli (Consigliere Delegato)	22/07/07
Alberto Fontana (Consigliere)	07/07/09
Carlo Pontecorvo* (Consigliere)	24/02/11
Isabella Seragnoli* (Consigliere)	14/06/12
Fabio Gallia* (Consigliere)	23/06/14
Giovanni Manfredi (Consigliere)	23/06/14
Lupo Rattazzi (Consigliere)	25/07/18
Alessandra Colonna (Consigliere)	14/01/21
Davide Dattoli (Consigliere)	22/06/22
Simona Agnes (Consigliere)	23/01/23
Giovanni Malagò (Consigliere)	08/11/23
Mariangela Marseglia (Consigliere)	08/11/23
Michele Pontecorvo (Consigliere)	08/11/23
Elena Goitini** (Consigliere)	10/04/24

(*) Dimissionario 8/11/2023

(**) Elena Goitini è entrata nel CdA nel 2024

/ RIUNIONE DEL CDA E LIVELLO DI PARTECIPAZIONE (ANNO 2023)

	NUMERO RIUNIONI	PARTECIPAZIONE MEDIA
Riunioni effettuate dal Cda	5	11

/ SINTESI DEI PRINCIPALI TEMI TRATTATI DAL CDA (ANNO 2023)

Definizione delle linee strategiche di ricerca

Approvazione Bilancio di Esercizio 2023

Approvazione Bilancio previsionale 2024

Adeguamento dello statuto per estendere le attività della Fondazione anche nell'ambito della produzione e distribuzione delle terapie

Delibera e ratifica progetti ricerca extramurali selezionati dalla Commissione Medico Scientifica

Rinnovo nomine Organo di Controllo



/ CONSIGLIO DI INDIRIZZO SCIENTIFICO (NOMINATO NEL 2024)

NOME	POSIZIONE ACCADEMICA	AFFILIAZIONE
Robin Ali	Professore di Genetica Molecolare Umana	University College London - UCL Institute of Ophthalmology
Beverly Davidson	Professore di Patologia e Medicina di Laboratorio	University Of Pennsylvania, School of Medicine
Giovanni Manfredi	Professore di Neurologia	"Feil Family Brain and Mind Research Institute Weill Cornell Medicine"
Ivan Martin	Ph.D., Professore e Direttore del Dipartimento di Biomedicina	University of Basel
Thomas A Rando	M.D, Ph.D., Professore di Neurologia	Stanford
Ronenn Roubenoff	Consulente	Roubenoff Consulting, Boston

/ COMPOSIZIONE COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA

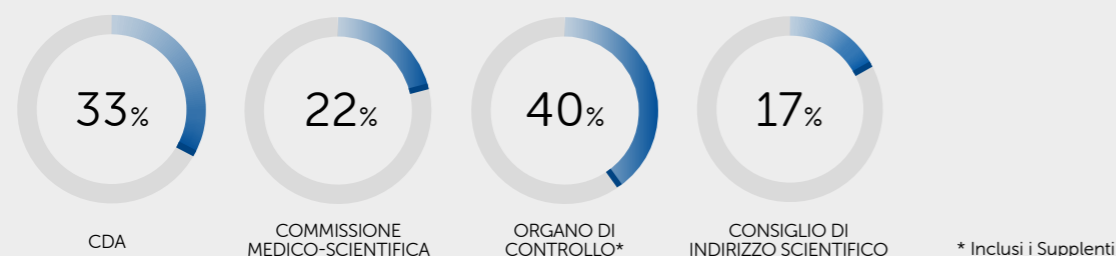
NOME	POSIZIONE ACCADEMICA	AFFILIAZIONE
Beverly Davidson (Presidente)	Ph.D., Professoressa di Patologia e Medicina di Laboratorio	University of Pennsylvania (Stati Uniti)
Thomas A Rando (Vice Presidente)	MD, Ph.D., Professore di Neurologia	Stanford University School of Medicine (Stati Uniti)
Jacques Beckmann	Ph.D, professore onorario, Facoltà di biologia e medicina	Université de Lausanne (Svizzera)
Paola Bovolenta	Ph.D., Professoressa di ricerca e Direttrice del Dipartimento di Sviluppo e Differenziazione	Center for Molecular Biology, Severo Ochoa (Spagna)
Robert M. Brosh	Ph.D., ricercatore senior, ramo di gerontologia traslazionale	NIH Translational Gerontology Branch NIH (Stati Uniti)
Fabio Candotti	Dottore in Medicina, Professore Associato di Medicina e Primario	Université de Lausanne (Svizzera)
Filippo Del Bene	Ph.D, Unità di genetica e biologia dello sviluppo	Institut Curie (Francia)
Jeffrey Dilworth	Ph.D., Professore, Dipartimento di Medicina Cellulare e Molecolare	University of Ottawa (Canada)
Angela Giangrande	Ph.D., Professore ordinario	Institut de génétique, biologie moléculaire et cellulaire di Strasburgo (Francia)
Markus Glatzel	Prof., Dott., Primario, Istituto di Neuropatologia	UKE Amburgo (Germania)
Simon Heales	MD, Professore di Chimica Clinica, Dipartimento di Genetica e Medicina Genomica	UCL University College London (Gran Bretagna)

NOME	POSIZIONE ACCADEMICA	AFFILIAZIONE
Albert La Spada	M.D., Ph.D., Professore eminente di Patologia, Neurologia, Chimica Biologica	UC Irvine (Stati Uniti)
Holger Lerche	Prof. Dr., Centro di Neurologia, Istituto Hertie per la ricerca clinica sul cervello, Dipartimento di Neurologia ed Epilettologia	Università di Tubinga (Germania)
Barry London	M.D., Ph.D., Professore di Medicina Interna- Medicina Cardiovascolare	Università dell'Iowa (Stati Uniti)
Angeliki Louvi	PhD, Professore Associato di Neurochirurgia e di Neuroscienze, Vicedirettore del Programma MD-PhD	Yale, School of Medicine (Stati Uniti)
Punam Malik	M.D., Direttore	Cincinnati Children's - Cincinnati Comprehensive Sickle Cell Center (Stati Uniti)
Diane Merry	Dottorato di ricerca Professore Vicepresidente per lo sviluppo e il coinvolgimento della facoltà Co-direttore del programma di formazione in scienze cellulari, biochimiche e molecolari T32	Thomas Jefferson University (Stati Uniti)
Michael P. Murphy	Ph.D., Professore di Biologia Redox Mitocondriale, Ricercatore MRC, Ricercatore Wellcome Trust	Università di Cambridge (Gran Bretagna)
Bradley Olwin	Dottorato di ricerca Professore di Biologia molecolare, cellulare e dello sviluppo	Università del Colorado Boulder (Stati Uniti)
Massimo Pandolfo	MD, Professore di Neurologia	McGill University (Canada)
Ambra Pozzi	Professore di dottorato Dipartimento di Medicina, Fisiologia Molecolare e Biofisica	Vanderbilt University School of Medicine (Stati Uniti)
Ahad Rahim	PhD, Professore di Neuroscienze Traslazionali Wellcome Chair e Direttore del Dipartimento di Farmacologia	UCL School of Pharmacy University College London (Gran Bretagna)
Paul Robbins	Prof. Biochimica, Biologia Molecolare e Biofisica	Università del Minnesota (Stati Uniti)
Gonzalo Sanchez-Duffhues	PhD, capogruppo e membro del Centro di ricerca sui nanomateriali e sulle nanotecnologie. Segnalazione BMP specifica per i tessuti ISPA-HUCA	CINN-CSIC "Ramon y Cajal" - CINN (Spagna)
Hans Van Bokhoven	PhD, Direttore e Professore Ordinario dell'Unità di Neurogenetica Molecolare	Università Radboud, Nijmegen (Paesi Bassi)
Roberto Zoncu	Ph.D., Professore Associato nella divisione di Biochimica, Biofisica e Biologia Strutturale del Dipartimento di Biologia Molecolare e Cellulare	dUC Berkeley (Stati Uniti)

/ IMPEGNO DELLA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA (ANNO 2023)

	NUMERO DI RIUNIONI	PARTECIPAZIONE MEDIA
Riunioni effettuate dalla Commissione Medico-Scientifica	2	20 membri
	NUMERO PROGETTI	NUMERO REVISIONI SCIENTIFICHE
Valutazioni effettuate dalla Commissione Medico-Scientifica	180	543

/ PRESENZA FEMMINILE NEGLI ORGANI DI GOVERNANCE (IN % RISPETTO AL NUMERO DEI MEMBRI, ANNO 2023)



L'ORGANO DI CONTROLLO

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

L'Organo di Controllo:

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

Nel 2023 l'Organo di Controllo si è riunito otto volte e ha partecipato ai cinque Consigli di Amministrazione.

Nel 2024, fino alla data di approvazione di questo Bilancio Sociale, si è riunito quattro volte.

L'Organo di Controllo ha espresso parere favorevole sulla conformità di redazione del Bilancio Sociale come da Relazione allegata.

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

/ COMPOSIZIONE ORGANO DI CONTROLLO (PERIODO DI MANDATO 2023-2025)

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

GRATUITÀ DELLE CARICHE E DEI COMPENSI

Ogni carica è gratuita, tranne i compensi degli organi di controllo (30 mila euro annui complessivi più imposte e tasse) e di vigilanza (30 mila euro annui complessivi più imposte e tasse), i gettoni di partecipazione alle riunioni della Commissione Medico-Scientifica e l'eventuale rimborso delle spese vive sostenute per svolgere l'incarico o per specifica delibera del Consiglio di Amministrazione.

Il Consiglio di Amministrazione ha facoltà di deliberare l'attribuzione di compensi per i singoli Consiglieri, a fronte di specifici incarichi; a tal proposito, per due membri del CdA è stato erogato nel 2023 un compenso medio di 31 mila euro per specifici incarichi non connessi con le attività del Consiglio.

SISTEMI DI PROGRAMMAZIONE, GESTIONE E CONTROLLO

Fondazione Telethon ha un sistema di programmazione e controllo dell'andamento economico e finanziario, con controlli mensili su tutti gli ambiti della gestione e dell'organizzazione.

Il Consigliere Delegato, che ha la visibilità continua sull'esecuzione operativa dei processi, segnala eventuali criticità nella gestione al Consiglio di Amministrazione. Per ogni eventuale contenzioso si valuta il rischio per la Fondazione. Su questa base, per trasparenza e per applicare il principio prudenziale, si procede a un accantonamento a fondi rischi in bilancio. Nel 2023 non ci sono stati contenziosi tali da richiedere accantonamenti.

IL MODELLO DI ORGANIZZAZIONE, GESTIONE E CONTROLLO

Per rafforzare trasparenza, efficacia e correttezza delle proprie azioni, dal 2012 Fondazione Telethon ha definito il proprio Modello di Organizzazione, Gestione e Controllo (D.Lgs. 231/2001), monitorato periodicamente per adeguarne l'applicazione allo sviluppo della normativa e delle attività. Nel 2023 il Modello è stato completamente revisionato a seguito di alcuni cambiamenti dei processi organizzativi e in vista di nuove attività sensibili e dell'introduzione della normativa **Whistleblowing**. Il Modello definisce e disciplina le fattispecie di reati-presupposti, inclusi quelli legati ai rapporti con lo Stato e la Pubblica Amministrazione e i rischi legati alla corruzione.

Parte integrante del Modello Organizzativo sono il Codice Etico e il Sistema Disciplinare che individua le

condotte rilevanti e la tipologia delle sanzioni, il procedimento di accertamento delle violazioni e di definizione delle sanzioni. Per ridurre il rischio che si verificano fattispecie corruttive, sono state identificate le aree sensibili nella Fondazione e introdotti specifici presidi di controllo. Le aree sensibili riguardano:

- la raccolta di fondi e finanziamenti (pubblici e privati) per la ricerca scientifica
- la valutazione, selezione e finanziamento dei progetti di ricerca scientifica
- la gestione delle risorse finanziarie
- la selezione e qualificazione dei fornitori nel processo di acquisto di beni e servizi
- la gestione dei rapporti con enti pubblici (in occasione di adempimenti amministrativi, previdenziali, fiscali; il rilascio di atti o provvedimenti amministrativi; verifiche o ispezioni)
- la gestione del contenzioso e di successioni e donazioni
- la gestione della contabilità e la redazione del bilancio di missione, delle operazioni corporate e dei rapporti con il Revisore esterno e con il Collegio dei Sindaci
- la selezione, assunzione e gestione amministrativa del personale, anche straniero
- la gestione dei sistemi informatici e telematici della Fondazione
- la gestione, registrazione e sfruttamento di brevetti o altri titoli o diritti di proprietà industriale
- il sistema di gestione della salute e sicurezza nei luoghi di lavoro
- il sistema di gestione e sicurezza ambientale
- la gestione in autonomia della produzione e distribuzione di cure, farmaci e/o terapie nei casi in cui non sarebbero altrimenti prodotte e/o distribuite dagli operatori del mondo farmaceutico.

» UN WHISTLEBLOWER È COLUI CHE DENUNCIA, PUBBLICAMENTE O SEGRETAMENTE, UN ILLECITO DI INTERESSE PER LA COMUNITÀ COMMESSO DALL'AZIENDA PER LA QUALE LAVORA. LA NORMATIVA PREVEDE UN SISTEMA DI TUTELA DEGLI INTERESSI DEL LAVORATORE CHE NON PUÒ ESSERE LICENZIATO, TRASFERITO O DEMANSIONATO





IL CODICE ETICO E LE REGOLE DI CASA TELETHON

Dal 2012 il [Codice Etico](#) esprime gli impegni assunti da amministratori, dipendenti e collaboratori nella conduzione delle proprie attività lavorative, per prevenire i comportamenti illeciti ed evitare qualsiasi coinvolgimento di Telethon in condotte penalmente rilevanti. Il Codice elenca anche i diritti, i doveri e le responsabilità della Fondazione verso i propri stakeholder, ispirati ai principi di correttezza, trasparenza e integrità, e le modalità per individuare e gestire il conflitto di interesse.

In linea con i principi organizzativi della Fondazione, fissati nel Codice Etico, le Regole di Casa Telethon definiscono il quadro di riferimento, affinché tutti i dipendenti adottino comportamenti organizzativi responsabili e coerenti con l'impianto valoriale basato sui principi di integrità, trasparenza, correttezza e rispetto delle leggi.

Ambiti disciplinati dal Codice Etico

I criteri di condotta nelle relazioni con il personale:

- guidano Telethon nella selezione, gestione e valorizzazione del merito e della competenza delle proprie persone
- disciplinano il processo di selezione, la valutazione delle prestazioni, la tutela della salute e della sicurezza, la tutela della privacy e i doveri delle persone
- dedicano particolare attenzione alla disciplina del conflitto di interesse e alla condotta dei fundraiser

- guidano Telethon a identificare i principali interlocutori e a stabilire criteri di rilevanza, ponendo al centro la collettività e i soggetti che ne fanno parte: persone con malattie rare, mondo della ricerca e società civile
- chiariscono il modello di comportamento da adottare nel caso di rapporti partenariali nell'ambito della raccolta fondi, con i fornitori di beni e servizi e con la pubblica amministrazione.

L'ORGANISMO DI VIGILANZA

Per applicare correttamente il Modello Organizzativo e il Codice Etico e per aggiornarli con l'evoluzione della normativa e dell'assetto organizzativo, è stato nominato l'Organismo di Vigilanza (OdV). L'Organismo di Vigilanza riferisce periodicamente alla governance della Fondazione sull'attuazione del Modello; se emergono criticità, suggerisce le opportune modifiche.

L'OdV riferisce su base continuativa alla Direzione della Fondazione; riferisce all'Organo di Controllo e al Consiglio di Amministrazione almeno una volta l'anno in occasione del CdA. Nella sua relazione descrive l'attività svolta, indica i controlli e le verifiche specifiche svolte e i loro risultati, gli eventuali aggiornamenti del Modello.

Nel 2023 e sino alla data di approvazione del presente Bilancio Sociale non sono stati riferiti episodi di corruzione né sono pendenti controversie di rilievo ai fini della rendicontazione sociale.

QUALITÀ, ANALISI E GESTIONE DEI RISCHI

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

L'ambito di applicazione delle norme riguarda:

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

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

Per identificare i rischi Telethon adotta il metodo PDCA (Plan, Do, Check, Act): selezione del processo in esame, sua declinazione nelle varie fasi, individuazione dei rischi associati a ogni fase, definizione di azioni di mitigazione del rischio individuato. I rischi sono valorizzati attraverso il prodotto fra probabilità di accadimento, gravità dell'impatto al loro verificarsi e rilevanza con gli attuali sistemi di controllo. I rischi valorizzati sono ordinati secondo l'indice di priorità di rischio determinato e sottoposti al Consigliere Delegato per la valutazione e il conseguente trattamento.

STRUTTURA E RUOLI ORGANIZZATIVI

La struttura organizzativa di Telethon è snella e l'attività delle direzioni è suddivisa in aree. L'organigramma può essere modificato in qualsiasi momento.

» QSA È UNO STRUMENTO VOLONTARIO DI AUTOCONTROLLO DI UN'AZIENDA CHE HA COME OBIETTIVO LA CONFORMITÀ CON LE PRESCRIZIONI APPLICABILI E IL MIGLIORAMENTO CONTINUO IN TERMINI DI QUALITÀ, IMPATTO AMBIENTALE, DI TUTELA DELLA SALUTE SUL LUOGO DI LAVORO.

All'interno di ciascuna area, le unità organizzative fanno capo ai coordinamenti, per garantire condivisione e assicurare flessibilità e rapidità nel prendere le decisioni. Il Comitato di Direzione, cui partecipano i direttori delle funzioni, favorisce l'allineamento interno, il confronto, la condivisione di piani e obiettivi.

CONSIGLIERE DELEGATO

Guida e orienta l'organizzazione insieme al Comitato di Direzione. In staff al Consigliere Delegato c'è l'area delle Relazioni Istituzionali, che rappresenta la Fondazione su tavoli nazionali e internazionali, gestendo relazioni e creando network. Fa parte dello staff anche l'area che si occupa delle Relazioni con le Associazioni di Pazienti, per creare momenti di formazione, condivisione e ascolto. Nel 2023 ha riportato al Consigliere Delegato il Responsabile degli Acquisti, cui spetta garantire la massima trasparenza nel processo di acquisto di beni e servizi.

RICERCA E SVILUPPO

La Direzione Ricerca e Sviluppo definisce i piani strategici con l'ausilio dell'Advisory board e si suddivide in quattro aree.

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

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

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

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

RISORSE UMANE E ORGANIZZAZIONE

Si occupa dello sviluppo delle professionalità e della qualità dell'ambiente lavorativo, secondo la missione e i Codici di comportamento della Fondazione. Il suo obiettivo è valorizzare e sviluppare le competenze, motivare le persone, migliorare il benessere interno, rispondere puntualmente agli adempimenti amministrativi correlati.

Fanno parte della Direzione anche:

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

AMMINISTRAZIONE E FINANZA

Gestisce la struttura operativa e della ricerca, in particolare la pianificazione e il controllo delle spese e dei costi, mantenendo sempre presenti i principi di efficienza e trasparenza. Verifica la corretta allocazione

dei costi e gestisce gli investimenti finanziari. Gestisce i finanziamenti ricevuti da enti esterni e la loro rendicontazione. Redige il bilancio di esercizio e la nota integrativa rispettando la norma vigente.

RACCOLTA FONDI

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

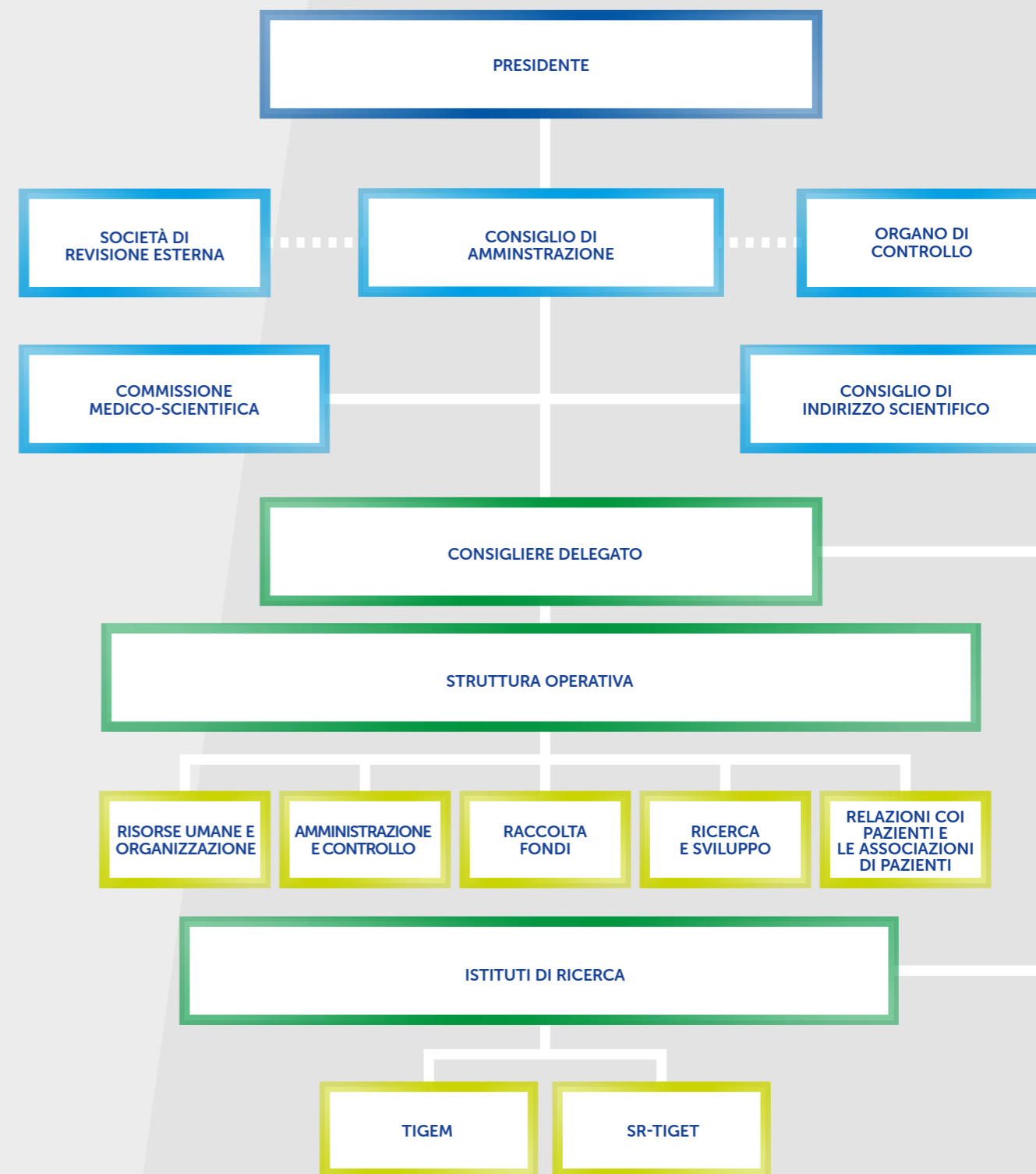
Fanno capo a questa funzione anche:

- i grandi eventi Telethon, come la Maratona Rai
- la gestione delle reti di volontariato, come i Coordinatori provinciali, che creano e coordinano squadre di volontariato per la promozione di iniziative di raccolta fondi e sensibilizzazione nelle province di competenza.

La Raccolta Fondi comunica la missione e i risultati della ricerca scientifica finanziata verso l'esterno e i sostenitori attraverso tutti i canali di comunicazione, sia analogici sia digitali.



/ ORGANIGRAMMA





Attività istituzionali



Portare una terapia sul mercato: la visione diventa realtà



Vogliamo assicurare la disponibilità di terapie che altrimenti non arriverebbero o non resterebbero sul mercato e affrontiamo quest'impresa con un'idea molto chiara di ciò che essa comporta.

Portare un farmaco sul mercato è un processo estremamente impegnativo: si stima che sia superato, per complessità, solo dalle imprese in ambito nucleare e aerospaziale.

Concretamente, significa che, oltre a risorse ingenti, è necessario avvalersi di tantissime competenze diverse e farle lavorare insieme verso l'obiettivo.

Nel prenderci questa responsabilità di fronte ai pazienti e ai donatori, confidiamo nella forza di un sistema ricerca che Fondazione Telethon ha fatto crescere nel tempo e nella nostra capacità di governarlo.

Posso affermare che tutta la ricerca Telethon, dagli studi che servono ad aumentare la conoscenza sui meccanismi delle malattie genetiche a quelli più applicativi, è impostata con una visione precisa dell'obiettivo: lo sviluppo di soluzioni per migliorare la qualità e le prospettive di vita del paziente.

E per assicurare che questa visione possa tradursi in realtà, noi lavoriamo a fianco dei ricercatori cercando di intercettare il potenziale innovativo delle scoperte e curando il trasferimento tecnologico. Creiamo così i presupposti affinché una ricerca di qualità possa generare terapie e strumenti che supportano la diagnosi e la qualità della vita.

Questa gestione dello sviluppo della ricerca, ha prodotto, presso i nostri Istituti, risposte concrete per i 153 pazienti trattati con le cinque terapie geniche messe a punto all'Istituto Tiget (144) e con la terapia sviluppata al Tigem (9) e per i 451 pazienti che hanno trovato una diagnosi grazie al programma Malattie senza diagnosi del Tigem. Due bambini con ADA-SCID sono già stati trattati con la terapia prodotta e distribuita da Fondazione Telethon e stiamo lavorando per portare a registrazione anche la terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich e renderla quanto prima accessibile a tutti i pazienti che abbiano bisogno di usufruirne.

CELESTE SCOTTI - DIRETTORE RICERCA E SVILUPPO

2.1 Ricerca scientifica e sviluppo di terapie

La missione di Fondazione Telethon è la ricerca sulle malattie genetiche rare, a partire dal loro studio e comprensione, fino alla realizzazione di terapie, programmi per la diagnosi e per il supporto alla qualità della vita dei pazienti.

Il fulcro di questa missione è la ricerca biomedica di alta qualità, selezionata attraverso un processo rigoroso basato sul merito. La Fondazione si impegna a garantire che i risultati di queste ricerche diventino accessibili alle persone affette da malattie genetiche rare. Per raggiungere questo obiettivo, Telethon sostiene la ricerca di base, fondamentale per comprendere le cause e i meccanismi delle malattie, fino alla trasfazione dei risultati in strumenti concreti che migliorano la vita dei pazienti.

Per Telethon tradurre i risultati della ricerca in benefici concreti e accessibili a tutti coloro che ne hanno bisogno significa anche investire nello sviluppo delle terapie, occupandosi, se necessario, di immetterle in commercio, di attivare start-up e di cooperare con investitori e aziende del settore.

Per questo la Fondazione:

- assicura i fondi necessari per garantire continuità al lavoro dei ricercatori
- applica processi trasparenti per la selezione dei progetti più meritevoli

- investe in un sistema di tecnologie e competenze in grado di sostenere e accelerare lo sviluppo verso la cura
- coordina progetti di **sperimentazione clinica**, anche in collaborazione con altri enti
- lancia start-up o avvia partenariati con aziende interessate a completare lo sviluppo di farmaci e terapie a partire dalle strategie di cura sviluppate da Telethon nei propri Istituti
- gestisce in autonomia la produzione e distribuzione delle terapie nei casi in cui gli operatori del farmaceutico non ne garantiscano la disponibilità ai pazienti
- partecipa a reti collaborative di eccellenza per rendere disponibili e accessibili conoscenze, strumenti e risultati.

Elemento centrale e prioritario di tutte queste attività è l'interesse del paziente.

» LE SPERIMENTAZIONI CLINICHE COINVOLGONO I PAZIENTI. SI EFFETTUANO PER CONFERMARE LA SICUREZZA E L'EFFICACIA DI TERAPIE, PROCEDURE O STRUMENTI DIAGNOSTICI CHE HANNO GIÀ SUPERATO SCRUPOLOSE VERIFICHE NEI MODELLI DI LABORATORIO E SONO RITENUTE IDONEE ALL'APPLICAZIONE AI PAZIENTI.



IL PERCORSO DELLA RICERCA

La via che conduce dalla ricerca di base alle terapie è complessa e caratterizzata da diverse fasi. Non è sempre un percorso diretto, poiché talvolta è necessario retrocedere prima di avanzare verso la tappa

successiva. È essenziale per Fondazione Telethon presidiare l'intera filiera, dalla ricerca alla terapia, e le singole iniziative non sempre possono posizionarsi univocamente lungo questo percorso.

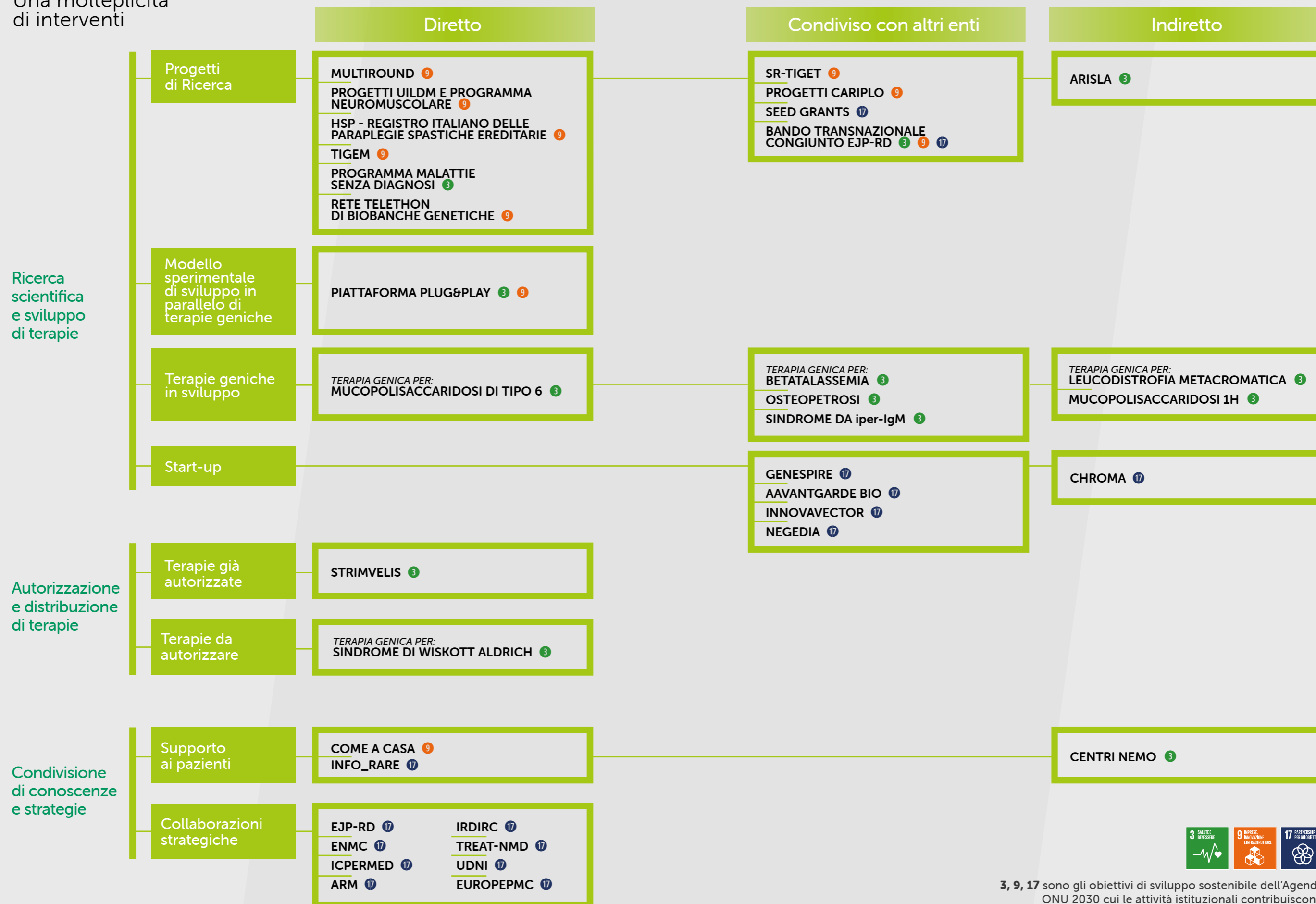


Studi osservazionali

INDAGANO LE CAUSE E/O LE CONSEGUENZE DI UNA MALATTIA. A DIFFERENZA DEI TRIAL CLINICI SPERIMENTALI NON TESTANO UNA TERAPIA. PER QUESTO, SI POTREBBERO CONSIDERARE COME ABILITANTI PER LO SVILUPPO DI UNA TERAPIA.



Una molteplicità di interventi



3, 9, 17 sono gli obiettivi di sviluppo sostenibile dell'Agenda ONU 2030 cui le attività istituzionali contribuiscono

PROGETTI DI RICERCA

Fondazione Telethon:

- sostiene gruppi di ricerca extra-murale che operano per enti, università e istituti di ricerca in Italia che accedono ai finanziamenti tramite bandi competitivi;
- realizza programmi di ricerca cosiddetta intra-murale attraverso gli Istituti Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) e SR-Tiget (Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica): istituzioni leader nel proprio ambito per i risultati ottenuti e per lo sviluppo di piattaforme tecnologiche all'avanguardia.

Con il metodo della peer review, basato su prassi internazionali per la selezione della ricerca, riesce a individuare i progetti migliori con rigore e trasparenza, sia nell'ambito dei bandi competitivi sia quando valuta i programmi sviluppati dagli Istituti.

Questo processo di valutazione della ricerca è possibile grazie a due soggetti con ruoli fondamentali e distinti: il Research Program Manager (RPM) e la Commissione Medico-Scientifica (CMS).

I Research Program Manager operano nell'Ufficio Ricerca di Fondazione Telethon e gestiscono l'intero processo, dalla definizione dei bandi competitivi per l'attribuzione dei fondi alla gestione delle riunioni della CMS, fino alla redazione e all'invio del rapporto finale del percorso valutativo.

Inoltre, individuano i revisori esterni: scienziati indipendenti e competenti in specifici ambiti di ricerca che supportano la CMS nella valutazione delle proposte progettuali.

I Research Program Manager permettono la separazione tra i soggetti valutati e i soggetti che valutano, garantendo in questo modo rigore e oggettività.

La CMS valuta e seleziona i progetti. È composta da scienziati di statura internazionale che hanno il compito di garantire che i fondi Telethon siano assegnati ai progetti più promettenti.

Per realizzare strumenti terapeutici innovativi è fondamentale pensare all'obiettivo della cura lungo tutto il percorso della ricerca, già a partire dagli studi molto di base fino a quelli definiti "traslazionali" perché tra-

ducono i risultati della ricerca in sviluppi applicativi. Telethon crea le condizioni perché ricercatrici e ricercatori possano mettere a frutto il proprio talento tenendo sempre presente il potenziale impatto della ricerca sui pazienti.

La condivisione di intenti e conoscenza è un pilastro essenziale per il progresso della ricerca, specialmente quando si tratta di affrontare malattie poco conosciute come quelle genetiche rare. In questo contesto, ci impegnamo a costruire appositi strumenti e servizi, come registri di malattia e le biobanche (pagg. 46 e 51).



Bando Multiround

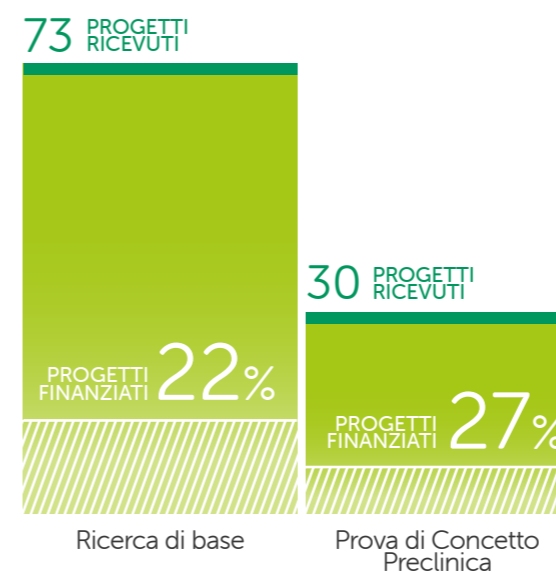
Per stimolare ricercatrici e ricercatori che operano in Italia a impegnarsi nell'ambito delle malattie genetiche rare e far avanzare la ricerca verso lo sviluppo di terapie, a dicembre 2021 Fondazione Telethon ha attivato il primo Bando Multiround. Il bando rimarrà aperto fino al 2024 e sarà suddiviso in quattro tornate (round) di valutazione distribuite nei tre anni. Per ogni round la CMS valuterà i progetti ricevuti e selezionerà i più meritevoli. Questa scansione temporale massimizza le opportunità di accesso ai finanziamenti e agevola i ricercatori nella programmazione del proprio lavoro.

Il bando è suddiviso in due percorsi in base allo stadio di sviluppo dei progetti: ricerca di base e ricerca preclinica. I ricercatori sono così incentivati a focalizzarsi su uno stadio di ricerca ben definito, ottenendo una valutazione più equa basata sul confronto di progetti allo stesso stadio di sviluppo.

Nel 2023 la CMS, con il supporto di 179 revisori esterni, ha concluso la seconda tornata di selezione. I progetti ricevuti sono stati 103: il 71% per la ricerca di base (73 in valore assoluto) e il 29% per la ricerca preclinica (30 in valore assoluto).

Sono stati così finanziati 24 progetti: 16 di ricerca di base e 8 di ricerca preclinica, con un tasso di successo medio (calcolato come n° di progetti finanziati/n° di progetti ricevuti) del 23%.

/ TASSO DI SUCCESSO BANDO MULTIROUND ROUND 2



Il tasso di successo dei progetti di ricerca di base è del 22%, poco meno di quello dei progetti di ricerca preclinica (27%).

Nel 2023 l'investimento complessivo di Fondazione Telethon in questi progetti è stato di 4,37 milioni di euro: fondi che sosterranno lo studio dei meccanismi alla base di diverse malattie genetiche e la verifica di fattibilità di potenziali strategie di cura.

Tra i progetti vincitori sono presenti studi riguardanti sia malattie più conosciute come la beta talassemia, l'atrofia muscolare spinale (SMA), la distrofia muscolare di Duchenne, la malattia di Huntington, la malattia di Kennedy e la fibrosi cistica, sia patologie meno note come la malattia di Niemann-Pick, la sindrome di Dravet, e la discheratosi congenita.

BANDO MULTIROUND

24 PROGETTI DI RICERCA PORTATI AVANTI DA:

24 GRUPPI DI RICERCA RIGUARDANTI LO STUDIO DI:

26 MALATTIE



/ I PERCORSI DI RICERCA DEL BANDO MULTIROUND



FOCUS

Peer Review

Per massimizzare l'efficacia del percorso di valutazione e selezione dei progetti presentati nei bandi competitivi, il processo di valutazione peer review adottato da Fondazione Telethon è certificato ISO9001:2015.

Prevede due fasi: la valutazione da remoto e la sessione plenaria. I cardini del sistema di valutazione sono la competenza dei revisori, la tutela della riservatezza e il controllo dei potenziali conflitti di interesse.

Bando Telethon-Uildm e altre iniziative dedicate alle malattie neuromuscolari

Anche nel 2023 sono proseguite le attività del Bando Telethon-Uildm, attivato dalla Fondazione nel 2001 insieme all'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (Uildm) per finanziare il lavoro di ricercatori e medici che conducono ricerca clinica in ambito neuromuscolare. Grazie a questa iniziativa sono stati realizzati studi su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione e si è formata una rete di centri clinici che opera in modo coordinato su tutto il territorio italiano.

Nel 2023 è stata aperta una nuova edizione del bando Telethon-Uildm. Obiettivo del bando era identificare progetti dedicati allo sviluppo di protocolli clinici multidisciplinari e azioni preventive per supportare il percorso di cura delle persone adulte con distrofia muscolare.

Sono stati selezionati due progetti:

- Un investimento di circa 200 mila euro è dedicato a uno studio sul metabolismo osseo nelle persone con distrofia muscolare di Duchenne, che coinvolge quindici centri clinici.
- Un finanziamento di circa 300 mila euro è dedicato a un progetto che riguarda la distrofia miotonica di tipo 1 e coinvolge i sette centri clinici NeMO.

STUDI CLINICI NEUROMUSCOLARI AL 2023

48 CENTRI CLINICI COINVOLTI

6.500+ PAZIENTI

67 PROGETTI FINANZIATI IN TOTALE, DI CUI:

61 TELETHON-UILD
6 PROGETTI SPECIALI



FOCUS

Le iniziative in ambito neuromuscolare

- Nel 2009 Fondazione Telethon ha contribuito a costituire l'Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari (ADR) di cui è ancora socia. ADR gestisce una piattaforma informatica a disposizione dei medici che raccoglie dati anagrafici, genetici e clinici di pazienti con distrofie muscolari, malattie del motoneurone e del nervo periferico. Questi dati, organizzati in registri di patologia, forniscono un fondamentale supporto alla ricerca. ADR garantisce la tutela dei diritti dei pazienti e la correttezza delle procedure di raccolta e gestione dei dati. Nel 2023 Telethon ha

investito 33 mila euro per il mantenimento della piattaforma informatica e per il supporto legale sugli aspetti relativi alla privacy, materia centrale in questa attività.

- Nel 2023 Telethon ha attivato alcune azioni propedeutiche a uno studio clinico per la messa a punto di una terapia per le malattie neuromuscolari causate da deficit del Collagene VI; il prodotto sperimentale che sarà testato in questa sperimentazione ha ricevuto nel 2022 la designazione di farmaco orfano dall'Agenzia europea del farmaco (EMA).

Il Registro italiano delle Paraplegie spastiche ereditarie (HSP, Hereditary spastic paraplegia)

A fronte di un'importante donazione vincolata, nel 2023 Fondazione Telethon ha selezionato e finanziato un progetto speciale dedicato alle paraplegie spastiche ereditarie (HSP), che sarà sostenuto con un investimento complessivo di circa 800 mila euro in cinque anni.

Obiettivo del progetto è agevolare il percorso verso la sperimentazione clinica di terapie per diverse forme di HSP tramite la creazione di un registro di patologia che raccolga in modo organizzato i dati relativi a più di 500 pazienti.

La decisione di realizzare il registro era emersa da un'analisi di scenario della ricerca sulla HSP che aveva evidenziato la definizione della **storia naturale** della

malattia come passaggio risolutivo verso la cura: raccogliere dati genetici e clinici accurati dei pazienti è essenziale per realizzare questo obiettivo.

Per un gruppo di patologie così complesso come le HSP, che presentano una notevole varietà di forme genetiche, il registro aiuterà anche a migliorare la diagnosi e a definire in modo più efficace gli standard di cura, con ricadute concrete sulla qualità della vita dei pazienti.

» LA STORIA NATURALE DI UNA MALATTIA RIGUARDA IL SUO EVOLVERSI NEL TEMPO, DALL'ESORDIO ALLO SVILUPPO ALL'ESITO, IN ASSENZA DI QUALSIASI TIPO DI INTERVENTO. È IMPORTANTE PER MIGLIORARE LA DIAGNOSI E VALUTARE L'IMPATTO DELLE TERAPIE.

Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem)

L'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) è il primo istituto di ricerca fondato da Telethon nel 1994. Centro di ricerca di grande prestigio a livello internazionale, oggi Tigem rimane sul fronte più avanzato della genetica di nuova generazione, a partire dagli studi di base sui meccanismi delle malattie fino allo sviluppo di alcune strategie di cura.

Tigem è leader nello studio del funzionamento e del ruolo dei lisosomi nelle malattie genetiche, ha dato un contributo decisivo allo sviluppo delle prime terapie geniche per alcune forme di cecità ereditaria e svolge un ruolo importante anche nelle applicazioni diagnostiche di nuova generazione.

Grazie a partnership con istituzioni accademiche, industria e associazioni di pazienti, Tigem si impegna nella formazione della prossima generazione di scienziati dedicati alle malattie genetiche rare. L'attuale ciclo di finanziamento quinquennale con cui Fondazione Telethon sostiene l'Istituto (core grant) è stato attivato nel 2022 dopo la valutazione dei programmi di ricerca di Tigem da parte di una commis-



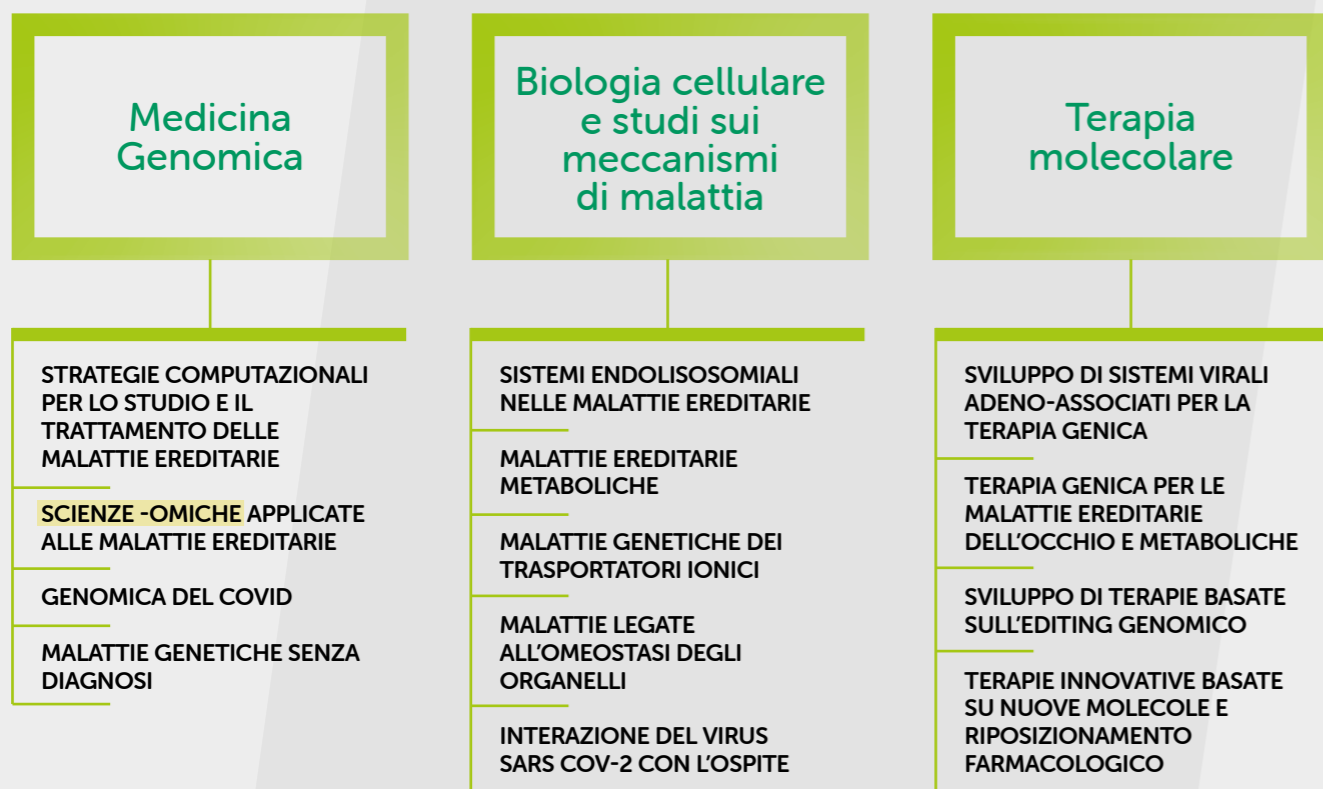
sione di esperti internazionali creata ad hoc. Le linee strategiche di Tigem in questo ciclo di finanziamento (2022-2027) sono suddivise nei tre programmi di ricerca: medicina genomica, biologia cellulare e terapia molecolare.

» GENOMICA, TRASCRIPTOMICA, PROTEOMICA, METABOLOMICA... LE SCIENZE -OMICHE SI BASANO SU TECNOLOGIE DI ANALISI CHE CONSENTONO LA RACCOLTA E L'ELABORAZIONE DI UN AMPIO SPETTRO DI INFORMAZIONI BIOLOGICHE. AD ESEMPIO, ANALIZZANO TUTTI I GENI (GENOMICA), TUTTE LE PROTEINE SINTETIZZATE DA UNA CELLULA O TESSUTO (PROTEOMICA) E COSÌ VIA.

I team di ricerca di Tigem accedono anche a fondi ottenuti tramite competizioni internazionali come quelli erogati dall'Unione europea e altre agenzie di finanziamento. Ciò conferma il valore internazionale dell'Istituto, reso possibile in primo luogo dal sostegno continuativo di Telethon, che abilita Tigem a svolgere ricerca di alto livello e a formare una squadra di ricercatori e ricercatrici molto competenti. L'Istituto è anche molto attivo nello sviluppo clinico grazie all'Unità Telethon di Terapie Innovative per le Malattie Genetiche e Metaboliche dell'AOU Federico II di Napoli, diretta dal Prof. Nicola Brunetti-Pierri, a capo di un gruppo di ricerca di Tigem e professore ordinario all'Università Federico II. L'unità, conforme alla Determina AIFA del 19 giugno 2015, ha ottenuto l'autorizzazione a condurre studi clinici di Fase I/II il 25 febbraio 2017. L'Unità è inoltre conforme alla norma ISO9001 Standard di Qualità dal 2015 ed è attualmente coinvolta in due studi di Fase I/II, cinque studi di Fase III e diversi studi clinici osservazionali. Tigem impiega 244 ricercatori italiani e stranieri in

26 gruppi di ricerca indipendenti e 13 strutture per servizi di ricerca tra microscopia avanzata, bioinformatica, *high content screening* e spettrometria di massa. Ogni struttura è dotata di attrezzature specializzate ed è gestita da scienziati e personale tecnico esperto. Tigem si avvale del supporto della Direzione Ricerca e Sviluppo Telethon, con competenze in ambito di sviluppo del farmaco, proprietà intellettuale e trasferimento tecnologico. Agli scienziati del Tigem la Fondazione fornisce inoltre una guida alle procedure regolatorie necessarie per portare prodotti diagnostici o terapeutici innovativi allo stadio della ricerca clinica. Il buon funzionamento dell'Istituto è possibile anche grazie al lavoro degli uffici interni a Tigem, che in loco supportano e facilitano tutte le attività di ricerca, dall'identificazione di ulteriori fonti di finanziamento alla gestione di consorzi per collaborazioni nazionali e internazionali. Nel 2023 Tigem ha impiegato 19,28 milioni di euro in ricerca.

/ LE LINEE STRATEGICHE DI TIGEM



FOCUS

I riconoscimenti ottenuti da scienziate e scienziati del TIGEM nel 2023

- 20 finanziamenti pluriennali ricevuti da enti nazionali e internazionali, tra cui: 1 finanziamento del MUR nell'ambito del PNRR, 1 finanziamento della Regione Campania nell'ambito del POR FESR 2014-2020.
- 2 ricercatori hanno ricevuto il prestigioso ERC Advanced Grant, assegnato a ricercatori leader riconosciuti nel proprio settore, con un progetto di ricerca eccellente, particolarmente visionario e innovativo, per un totale di 5 milioni di euro.
- 6 premi vinti da giovani ricercatori nell'ambito di congressi internazionali, tra cui 6 Travel Grant, 1 Young Investigator Award e 1 Best Poster Award.
- 14 ricercatori sono stati premiati e finanziati da associazioni di pazienti nazionali e internazionali, tra cui The National MPS Society, NCL Foundation e Alpha 1 Foundation, per approfondire una patologia e gettare le basi per nuove opportunità terapeutiche.
- 1 ricercatore è stato nominato Vicepresidente della Società Europea di Terapia Cellulare e Genica (ESGCT).

Programma malattie senza diagnosi (TUDP - Telethon Undiagnosed Disease Program)

Tigem coordina il programma Malattie Senza Diagnosi, istituito nel 2016 e tra i primi a partecipare alla rete internazionale UDNI (Undiagnosed Diseases Network International). La rete UDNI riunisce i programmi che applicano tecnologie di nuova generazione per il sequenziamento e l'analisi del DNA al fine di identificare la diagnosi per i pazienti che hanno una malattia genetica non ancora diagnosticata. A seguito del primo rinnovo del finanziamento nel 2020, i servizi forniti dal TUDP sono diventati accessibili ai pazienti sulla gran parte del territorio italiano con una rete di 19 centri clinici di riferimento per la genetica medica. Nel 2023 il programma è stato rinnovato per un ulteriore triennio per un importo di 1 milione di euro, con l'obiettivo di introdurre tecniche sempre più all'avanguardia per risolvere i casi di malattie ancora non diagno-

sticate e raggiungere una maggiore integrazione con il Sistema Sanitario Nazionale.

/ PROGRAMMA MALATTIE SENZA DIAGNOSI: CASI ESAMINATI DAL 2016



GRAZIE A UN FINANZIAMENTO DI CIRCA 300 MILA EURO, NEL 2023:

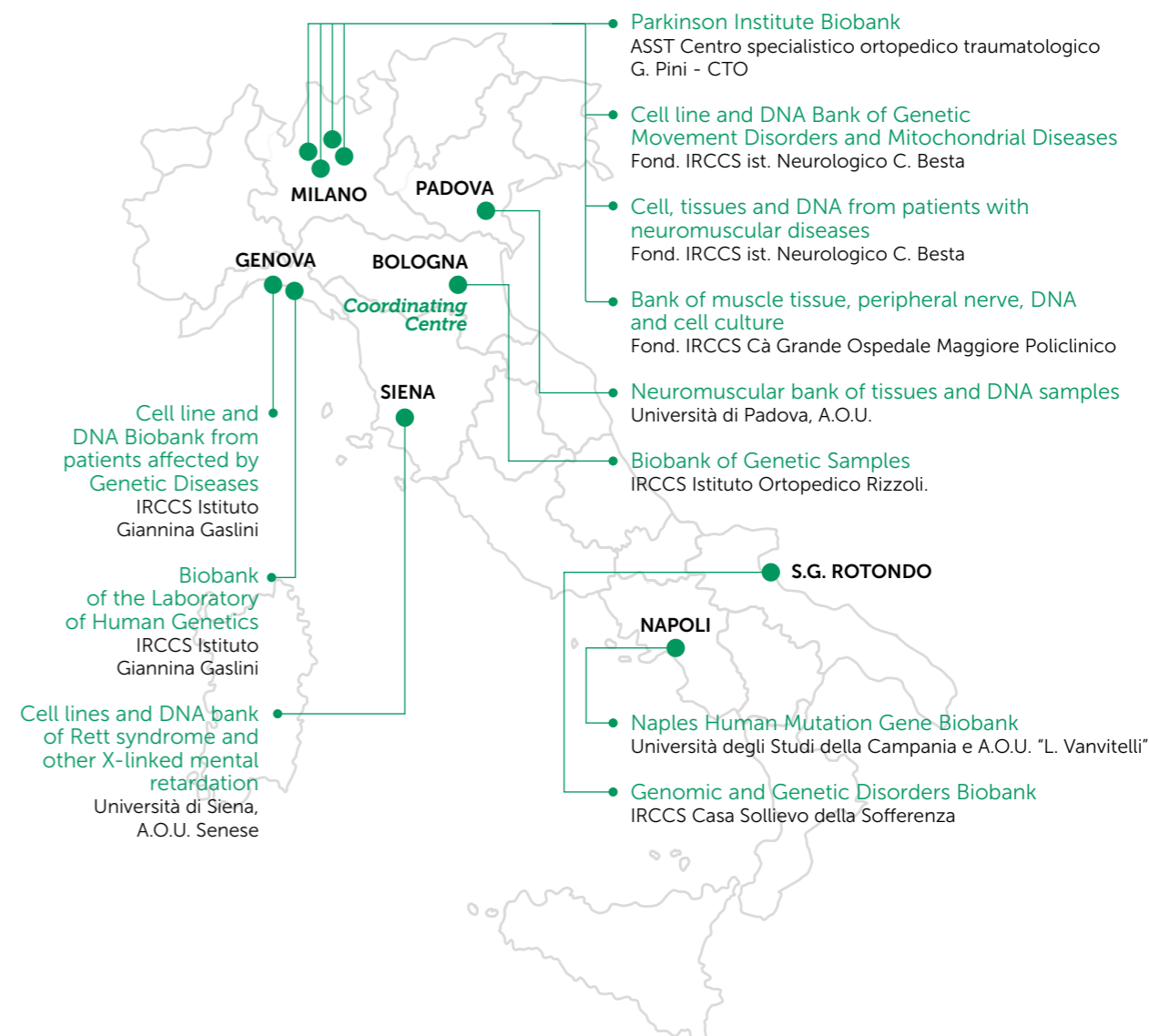
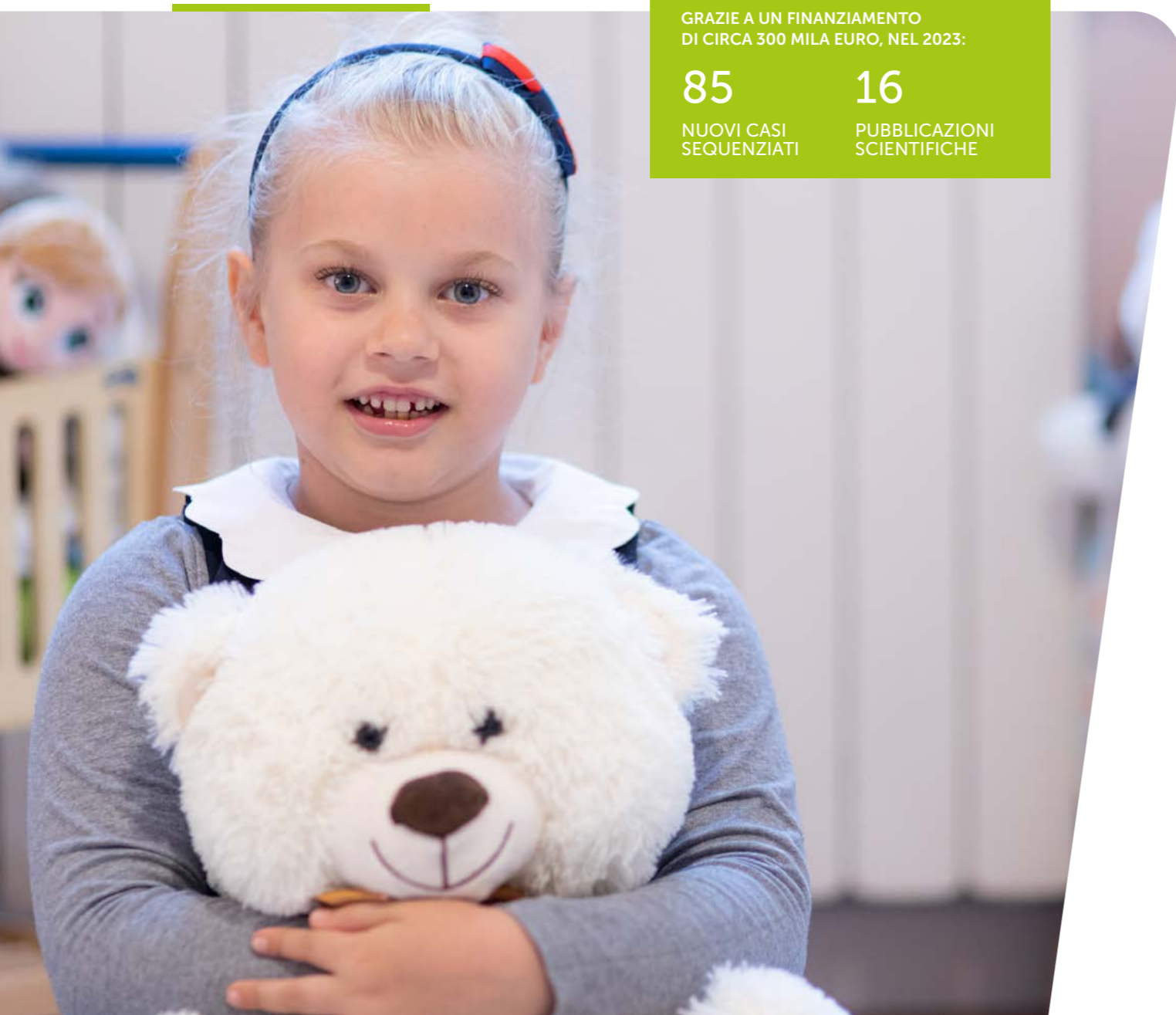
85 NUOVI CASI SEQUENZIATI
16 PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Rete Telethon di biobanche genetiche (TNGB - Telethon Network of Genetic Biobanks)

Anche nel 2023 Telethon ha confermato il sostegno a questa rete che oggi connette 11 biobanche italiane. Le biobanche hanno un ruolo centrale nella ricerca e nella diagnostica: raccolgono e conservano campioni di tessuti, DNA e RNA di pazienti e li mettono a disposizione, insieme ai dati collegati, per supportare la ricerca o per mettere a punto strumenti diagnostici innovativi. Come organo finanziatore, Fondazione Telethon è parte della governance di TNGB, di cui monitora attività e risultati, fornisce e mantiene la rete informatica e le risorse comuni. L'impatto della rete TNGB è considerevole: supporta la ricerca e contribuisce ad armonizzare modulistica e procedure per tutte le attività delle biobanche. Rispecchiano questa impostazione il metodo applicato per definire il modulo di consenso informato per

la conservazione di **materiale biologico** e l'accordo per il trasferimento di materiale biologico, con la partecipazione di associazioni dei pazienti ed esperti del settore in ambito etico-legale. Il TNGB collabora con associazioni di pazienti e famiglie, cui offre un servizio efficace grazie alla raccolta centralizzata e standardizzata di campioni e dei dati associati. Questo ha permesso di far crescere nei pazienti consapevolezza, fiducia e interesse nelle biobanche. Al 2023 la rete conserva complessivamente 130 mila campioni per circa 1.500 difetti genetici.

» PER MATERIALE BIOLOGICO SI INTENDE QUALSIASI SOSTANZA O PARTE DERIVATA DA UN ESSERE VIVENTE. RIENTRANO IN QUESTA CATEGORIA I TESSUTI, I LIQUIDI BIOLOGICI, LE CELLULE E LE MOLECOLE DA ESSE DERIVABILI COME DNA, RNA E PROTEINE.



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

Istituito nel 1996 da un'alleanza tra Fondazione Telethon e l'Ospedale San Raffaele di Milano, SR-Tiget è uno dei principali centri di riferimento a livello mondiale per la ricerca d'avanguardia nella terapia genica e cellulare.

Alla ricerca svolta dagli scienziati di SR-Tiget si devono avanzamenti storici nello sviluppo dei primi protocolli di terapia genica per le immunodeficienze e nella messa a punto della piattaforma tecnologica di trasferimento genico basata sui vettori lentivirali.

L'Istituto ha sviluppato alcune tra le prime terapie geniche al mondo ad arrivare all'applicazione clinica. Due di queste – per l'immunodeficienza congenita ADA-SCID e per la leucodistrofia metacromatica – hanno completato l'intero percorso di sviluppo dal bancone del laboratorio al letto del paziente e oggi sono disponibili ai pazienti come

farmaci approvati dall'Agenzia europea del farmaco, EMA (pagg. 64 e 65).

L'unità di ricerca clinica di SR-Tiget – che si trova all'interno dell'Ospedale San Raffaele di Milano – è il centro di riferimento per la somministrazione di queste e altre terapie geniche sviluppate in ambito sperimentale nel contesto del programma di ricerca clinica dell'Istituto. Pazienti provenienti dai cinque continenti 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 il programma Come a Casa, per dare assistenza e supporto alle famiglie dei pazienti coinvolti nelle attività cliniche.

In SR-Tiget 17 gruppi di ricerca sono impegnati in 4 linee strategiche.

L'Istituto ha una forte vocazione a tradurre i risultati della ricerca in terapie. Per facilitare questo percorso, SR-Tiget si è dotato di laboratori e uffici che supportano la ricerca. Ha quindi costituito un nucleo di servizi per la fase di "traslazione" della ricerca verso la clinica e uno per il supporto della ricerca in fase clinica.

Per rispondere alle richieste degli enti regolatori che vigilano sullo sviluppo dei nuovi prodotti farmaceutici, SR-Tiget si è dotata di tre strutture che operano secondo sistemi di qualità internazionalmente riconosciuti:

- Il centro di Saggio GLP: Autorizzato dal Ministero della Salute, agisce come centro di validazione per gli studi su terapie cellulari e geniche (la certificazione è stata rinnovata nel 2023).
- Il Tiget Clinical Lab: certificato ISO9001:2015 GCLP e AIFA 890/2015, conduce test analitici su campioni provenienti da pazienti inclusi in sperimentazioni cliniche.

mentazioni cliniche.

- L'Unità di Ricerca Clinica Pediatrica: Accreditata Jacie, certificata ISO9901:2015 e AIFA 890/2015, coordina e conduce gli studi clinici pediatrici di terapia genica.

Per le sperimentazioni cliniche l'Istituto opera all'interno delle strutture di Ospedale San Raffaele, pienamente integrate con SR-Tiget. Maggiori approfondimenti sulle sperimentazioni cliniche in corso sono presentati nei paragrafi dedicati da pagina 62 a 66. Nel 2023, SR-Tiget ha impiegato 20 milioni di euro in ricerca.

17 GRUPPI DI RICERCA
271 RICERCATORI
1.081 PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

/ LE LINEE STRATEGICHE DI SR-TIGET

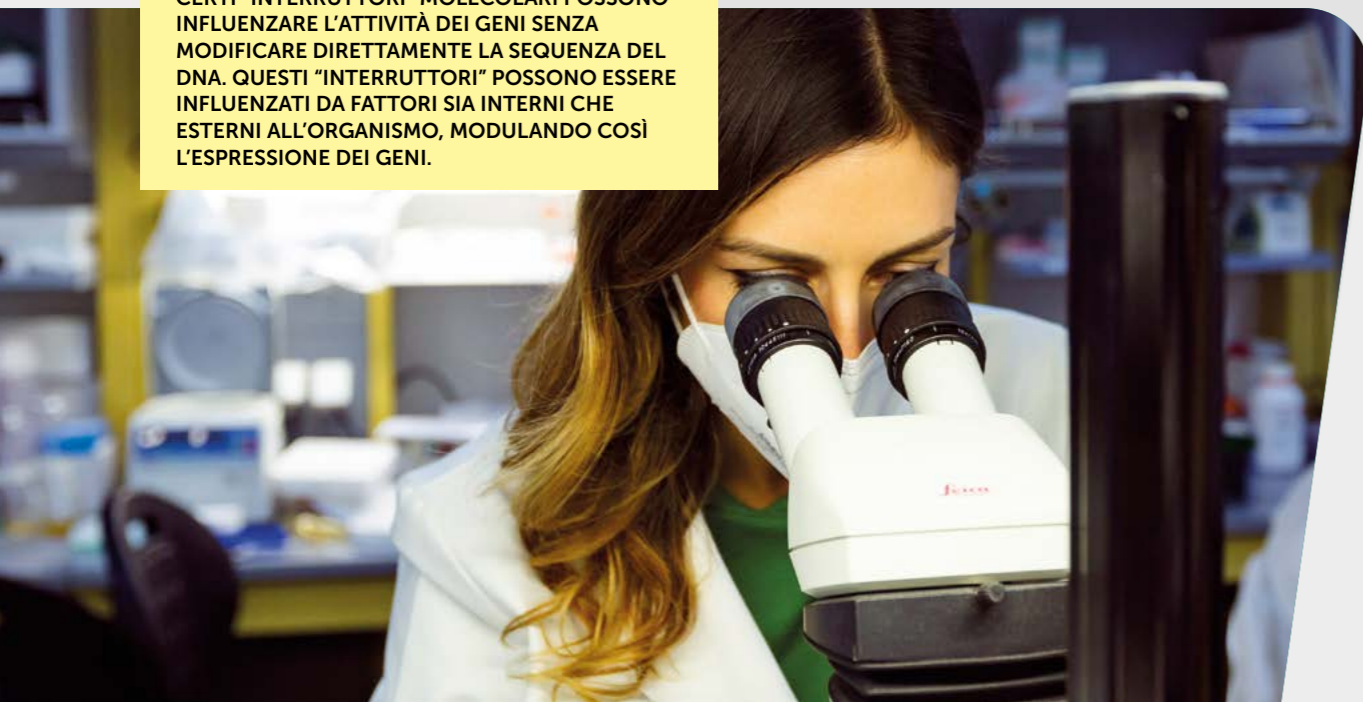
Terapia genica ex vivo

Terapia genica in vivo

Editing genetico ed epigenetico

Modulazione della risposta immunitaria

» RELATIVO ALL'EPIGENETICA, OSSIA A COME CERTI "INTERRUTTORI" MOLECOLARI POSSONO INFLUENZARE L'ATTIVITÀ DEI GENI SENZA MODIFICARE DIRETTAMENTE LA SEQUENZA DEL DNA. QUESTI "INTERRUTTORI" POSSONO ESSERE INFLUENZATI DA FATTORI SIA INTERNI CHE ESTERNI ALL'ORGANISMO, MODULANDO COSÌ L'ESPRESSIONE DEI GENI.



FOCUS

I riconoscimenti ottenuti da scienziate e scienziati di SR-Tiget nel 2023

- 19 Grant pluriennali ricevuti da enti nazionali e internazionali per un budget complessivo di circa 8 milioni di euro. I più prestigiosi: 2 Grant Fondo Italiano per la Scienza (1 Consolidator e 1 Starting) del MUR, 1 ERC Consolidator Grant, 1 AIRC Investigator Grant.
- Tra questi finanziamenti, sono 9 i Grant vinti dai giovani ricercatori: 1 Grant Giovani Ricercatori di Fondazione Cariplo, 2 European Hematology Association Junior Research Grant, 1 grant da American Society of Hematology, 3 Grant da AIRC, 1 Grant Fondo Italiano per la Scienza (Starting) e 1 Grant da HyperIgM Foundation.
- Gli scienziati dell'Istituto SR-Tiget rappresentano

Telethon nei più importanti board internazionali scientifici di settore ed enti regolatori.

- 2 Postdoc hanno ricevuto il Seal of Excellence: un "sigillo di qualità" che la Commissione Europea assegna a progetti revisionati nel contesto della call europea "Marie Skłodowska-Curie Actions" e considerati di alta qualità e valore ma che non sono stati finanziati per mancanza di budget.
- A 2 Project Leader sono stati conferiti prestigiosi premi: 1 Early Career Investigator Award dalla European Society of Gene and Cell Therapy e 1 Under 40 in Hematology della Società Italiana Ematologia per la pubblicazione del miglior lavoro di ricerca di base.

Bando congiunto con Fondazione Cariplo

L'iniziativa è stata attivata a fine 2021 in collaborazione con Fondazione Cariplo per promuovere la ricerca di base nel campo delle malattie rare, di origine genetica e non, con focus su geni e **famiglie geniche**, proteine e molecole di RNA la cui funzione è ancora sconosciuta.

Nella sua seconda edizione, nel 2023, il bando ha ricevuto oltre 92 proposte progettuali da parte di enti

» **PER FAMIGLIE GENICHE SI INTENDONO GENI CON SEQUENZE DI DNA SIMILI CHE DERIVANO DA UN GENE ANCESTRALE COMUNE. ESEMPI TIPICI SONO QUELLI DEI GENI CHE CODIFICANO LE GLOBINE DELL'EMOGLOBINA O LE IMMUNOGLOBULINE DEGLI ANTICORPI.**

di ricerca italiani. 78 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di revisione: sono stati selezionati 21 progetti ed è stato riconosciuto un finanziamento complessivo di 5 milioni di euro, sostenuti per il 50% da Fondazione Telethon.

I progetti selezionati studiano 18 malattie. Gli ambiti studiati sono vari e riguardano disordini del neurosviluppo, disabilità intellettive, malattie autoimmuni, una forma di leucemia pediatrica, una malattia mitocondriale, una cardiomiopatia, una malattia renale e un disordine del movimento. I progetti fanno capo a 34 gruppi di ricerca operanti in Italia.

Iniziativa di finanziamento Seed Grant

Dal 2019 Telethon supporta le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare che desiderano investire propri fondi per la ricerca sulle patologie di loro interesse: l'obiettivo è fornire alle associazioni gli strumenti in grado di orientare al meglio le decisioni di finanziamento.

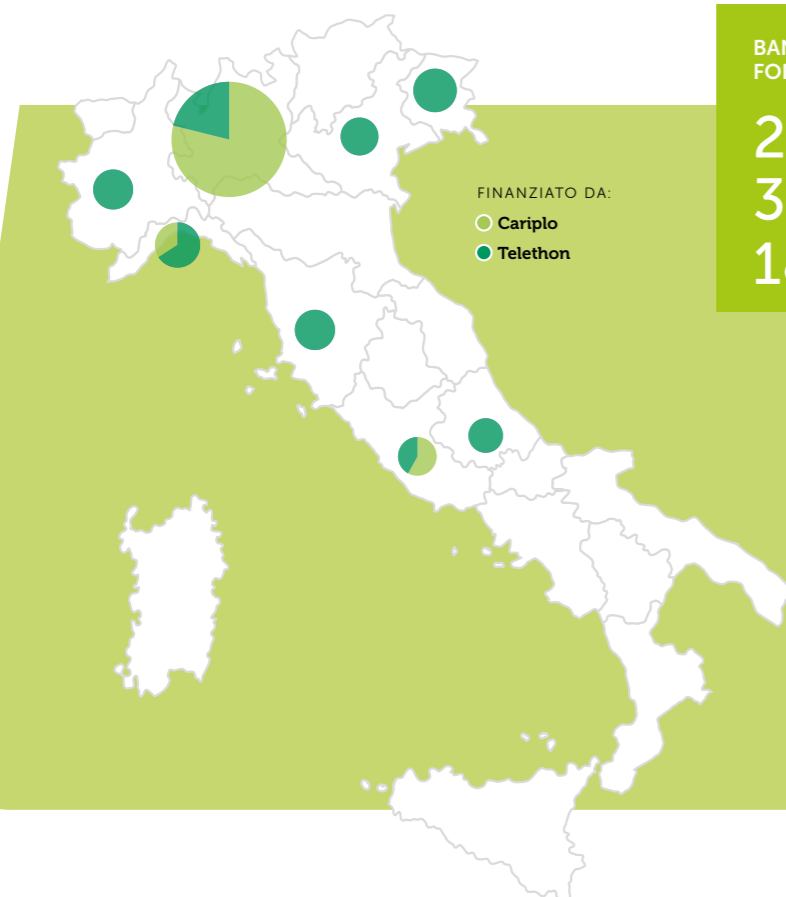
Infatti, tramite l'iniziativa di finanziamento **Seed Grant**, Fondazione Telethon mette a disposizione risorse e competenze per gestire il processo di valutazione, selezione e monitoraggio dei progetti finanziati con i fondi delle associazioni di pazienti o in maniera congiunta con la Fondazione.

Il termine "seed" (seme) si riferisce all'obiettivo comune di tutti i progetti che concorrono a questo bando e cioè avviare la ricerca su malattie non ancora studiate o riorientarla verso aspetti scientifici

ancora inesplorati e per cui le associazioni hanno mostrato interesse.

I Seed Grant forniscono quindi ai ricercatori l'opportunità di testare ipotesi innovative, irrobustirle e generare così una base dati solida su una linea d'indagine del tutto nuova. L'obiettivo è assicurare a questi "germogli" di conoscenza la possibilità di essere competitivi anche in altri bandi e ottenere finanziamenti più consistenti e in grado di fare avanzare quelle linee di ricerca.

Nel 2023 sono stati attivati 15 progetti Seed Grant, di cui 12 finanziati dalle associazioni di pazienti e 3 da Fondazione Telethon. Il totale dell'investimento per il 2023 è di 760 mila euro, di cui 616 mila euro finanziati dalle associazioni di pazienti e 144 mila euro finanziati direttamente da Fondazione Telethon.

**BANDO CONGIUNTO CON FONDAZIONE CARIPLO**

21 PROGETTI DI RICERCA
PORTATI AVANTI DA:
34 GRUPPI DI RICERCA
RIGUARDANTI LO STUDIO DI:
18 AMBITI E
MALATTIE

**Bando transnazionale congiunto EJP-RD (EJP-RD, European Joint Programme on Rare Diseases)**

Nell'ambito del programma europeo sulle malattie rare EJP-RD, anche nel 2022 è stato attivato un bando congiunto transnazionale che, per la prima volta, ha visto la partecipazione di Telethon tra gli enti finanziatori.

Il bando incoraggia scienziati di diversi Paesi europei a costruire collaborazioni su progetti di ricerca interdisciplinari che producano risultati con un impatto sui pazienti. Il bando è dedicato alla realizzazione di studi di storia naturale efficienti, innovativi e di alta qualità, che possano aiutare a chiarire come progrediscono

le malattie rare. Si tratta di ricerche che raccolgono e analizzano i dati completi dei pazienti e sono cruciali per definire gli obiettivi delle terapie in via di sviluppo. Fondazione Telethon ha partecipato al bando insieme ad altre 20 agenzie di finanziamento europee. Il bando ha ricevuto 18 proposte progettuali di cui 7 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di valutazione. Nel 2023 sono stati selezionati 3 progetti con un investimento complessivo di 590 mila euro (stanziati nel 2022).

FOCUS

I progetti Seed Grant finanziati nel 2023

- 3 progetti selezionati nel Seed Fall 2022 (1 per le atassie; 1 per la malattia di Gaucher; 1 per la sindrome di Sturge-Weber)
- 6 progetti selezionati nel Seed Spring 2023 (1 per le cereoidolipofuscinosi neuronali; 1 per la sindrome di Jamuar (UGDH); 1 per l'encefalopatia epilettica e di sviluppo correlata a mutazioni del gene PIG-A (o MCAHS2); 1 per la sindrome di Sanfilippo (MPSIII); 1 per le malformazioni linfatiche; 1 per la miopatia da corpi di poliglucosano di tipo 1 legata a mutazione del gene RBCK1)
- 6 rinnovi per il secondo anno di progetti Seed Grant completati (1 per le atassie; 1 per la pseudo-ostruzione intestinale cronica (CIPO); 1 sulla encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5; 1 per la sindrome di Sanfilippo (MPSIII); 1 per la fibrodipasia ossificante progressiva (FOP); 1 per la sindrome di Ehlers-Danlos (vEDS))

Fondazione AriSLA ETS

La Fondazione è nata nel 2008 per iniziativa di Fondazione Telethon, AISLA Onlus, Fondazione Cariplo e Fondazioni Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus. L'obiettivo è sostenere la ricerca scientifica sulla SLA, malattia neurodegenerativa per cui non esiste ancora una terapia: AriSLA emana bandi competitivi per selezionare i progetti più promettenti e innovativi su questa patologia.

Il contributo di Fondazione Telethon è un finanziamento diretto ad AriSLA di 400 mila euro l'anno. Come socio fondatore, Fondazione Telethon partecipa al Consiglio di Amministrazione di AriSLA.

I progetti sono valutati con il metodo peer review per assicurare un processo rigoroso e trasparente per la valorizzazione del merito. Tramite i propri bandi, AriSLA seleziona sia ricerche innovative sia progetti che

consolidano linee di sperimentazione già avviate.

Fondazione Telethon collabora con AriSLA al coordinamento dei progetti finanziati, al monitoraggio dei risultati della ricerca e alla loro divulgazione condividendoli con la comunità scientifica e il pubblico.

Nel 2023 AriSLA ha definito un nuovo Piano Strategico che si prefigge di massimizzare l'impatto clinico della ricerca finanziata. Le priorità del Piano sono state integrate nel bando annuale in modo da accelerare l'identificazione di soluzioni per diagnosi, trattamento e prevenzione della SLA, e promuovere la collaborazione tra ricercatori di base e clinici.

Nel 2023 AriSLA ha finanziato 4 progetti della durata di tre anni e 3 progetti pilota della durata di un anno. Tutti i progetti selezionati sono in linea con le nuove priorità strategiche.

IL MODELLO DI SVILUPPO PER TERAPIE GENICHE ECONOMICAMENTE SOSTENIBILI: LA PIATTAFORMA PLUG&PLAY

Con l'esperienza maturata nello sviluppo di terapie geniche, Fondazione Telethon è diventata sempre più consapevole delle potenzialità di una strategia terapeutica basata su piattaforme tecnologiche che consentano lo sviluppo simultaneo per diverse patologie.

Mentre il metodo tradizionale per sviluppare le terapie e renderle accessibili ai pazienti segue uno schema lineare, l'idea alla base della piattaforma Plug&Play è che utilizzando la medesima piattaforma tecnologica sia possibile produrre, in parallelo, i dati preclinici e clinici per più patologie distinte, ottimizzando così i tempi e le risorse necessari a completarne lo sviluppo.

Adottare uno schema di sviluppo simultaneo significa quindi lavorare in parallelo a più malattie che possano essere affrontate tramite la stessa piattaforma tecnologica (es. la terapia genica con vettori virali) per arrivare a produrre una base comune di dati scientifici e di documentazione regolatoria.

Telethon lavora alla definizione di questa strategia innovativa dal 2020. L'obiettivo è evitare che in qualsiasi stadio del percorso di sviluppo di un nuovo farmaco si debbano ripetere esperimenti per convalidare piattaforme tecnologiche di cui sono già disponibili dati consolidati generati in precedenza, qualora non siano necessari.

Il metodo Plug&Play garantirebbe in questo modo

costi e tempi inferiori e potrebbe mitigare, seppure in parte, il problema della sostenibilità economica dello sviluppo di terapie innovative per patologie rare e ultra-rare (vedi focus in basso).

Per testare questa strategia, Fondazione Telethon ha selezionato come pilota la terapia genica **ex vivo** con cellule staminali e progenitrici ematopoietiche (CSE) modificate attraverso vettori lentivirali, sviluppata da SR-Tiget: nel 2022 è stato attivato il progetto per applicarla al trattamento di un gruppo di malattie da accumulo lisosomiale rare e ultra-rare con coinvolgimento scheletrico progressivo (mucopolisaccaridosi IVA, mucopolisaccaridosi IVB e Alfa-Mannosidosi).

Il progetto prevede che i tre medicinali di terapia genica seguano un percorso di sviluppo parallelo utilizzando lo stesso sistema di trasferimento genico. In questo modo intendiamo validare un unico processo di produzione del prodotto; cambia solo il gene trasferito, specifico per ogni patologia. Grazie a questo protocollo innovativo, Fondazione Telethon conta di ottimizzare i costi degli esperimenti necessari per generare la documentazione richiesta dagli enti regolatori per l'avanzamento del percorso di sviluppo.

Nel 2023 Fondazione Telethon vi ha investito 1,2 milioni di euro anche grazie al contributo dei fondi PNRR.

» A DIFFERENZA DELLA TERAPIA IN VIVO CHE PREVEDE L'INIEZIONE DEL VETTORE NEL CORPO DEL PAZIENTE, LA TERAPIA EX VIVO SI EFFETTUA IN LABORATORIO SU CELLULE PRELEVATE DAL PAZIENTE E SUCCESSIVAMENTE REINFUSE.



FOCUS

Rari tra i rari

Le malattie rare non sono tutte rare allo stesso modo.

Secondo la definizione europea (adottata anche in Italia) una malattia è rara se colpisce meno di 5 persone su 10 mila. Tuttavia, l'85% delle malattie rare colpisce meno di una persona su un milione. Questo significa che un gruppo di patologie rarissime riguarda, complessivamente, meno dell'1% delle persone con malattie rare: malati "rari tra i rari". In epoca recente si è aperto un dibattito internazionale sull'opportunità di definire una sotto-categoria delle malattie rare, le "ultra-rare". Una definizione condivisa ad oggi non c'è, ma è evidente che le malattie estremamente rare sono molto numerose e hanno bisogno di attenzione ancora maggiore perché hanno maggiori difficoltà ad attirare l'interesse della ricerca e attrarre investimenti.

Ciò emerge in modo ancora più evidente quando guardiamo alle terapie. Per le aziende profit, anche volendo investire nell'ambito delle malattie rare, che offre limitate prospettive di remunerazione, in termini di fatturato vi è un'enorme differenza tra trattare 2000, 200, 20 o 2 pazienti l'anno. Differenza che può essere solo in parte colmata dai prezzi elevati dei farmaci che si rivolgono alle patologie più rare. L'ADA-SCID rientra pienamente nella categoria delle malattie estremamente rare: da qui il paradosso che ha costretto Fondazione Telethon a farsi carico della produzione e della distribuzione della terapia genica per questa patologia. Nonostante non vi sia ancora una definizione condivisa, le persone con malattie ultra-rare esistono e sono numerose: è sempre più urgente che vi sia una presa di coscienza e un impegno collettivo a trovare risposte per questa comunità.

GLI ACCORDI CON PARTNER INDUSTRIALI

La collaborazione con l'industria farmaceutica è un importante acceleratore dello sviluppo di nuove terapie perché permette a Fondazione Telethon di accedere a risorse economiche e competenze aggiuntive. Nello stringere queste alleanze, la Fondazione mantiene un equilibrio tra la propria missione e i diritti concessi al partner, salvaguardando in primo luogo l'interesse dei nostri principali stakeholder, i pazienti e i ricercatori.

Telethon imposta le collaborazioni con l'industria farmaceutica sulla base di alcuni principi:

- salvaguardare l'indipendenza scientifica dei ricercatori Telethon e la loro possibilità di svolgere ricerca
- mantenere la proprietà di brevetti e know-how, a cui il partner accede tramite licenza concessa da Telethon
- richiedere al partner di impegnarsi a sviluppare le terapie oggetto dell'alleanza
- prevedere, se il partner decide di non proseguire nello sviluppo, che la proprietà intellettuale ritorni alla Fondazione
- ottenere dal partner un supporto economico per le attività di ricerca svolte in collaborazione
- garantire che la proprietà intellettuale della ricerca su cui si basa l'alleanza sia adeguatamente com-

pensata (tramite royalty) in modo da poter reinvestire questi fondi nella ricerca Telethon a beneficio di tutta la comunità dei pazienti e dei donatori, amplificando il valore delle loro donazioni.

Le alleanze sono impostate nel lungo periodo perché hanno l'ambizione di coprire tutta la fase di sviluppo e, auspicabilmente, di commercializzazione della nuova terapia.

Telethon e i ricercatori che hanno messo a punto la strategia di cura collaborano con l'azienda lungo tutto il percorso, mettendo a disposizione le proprie conoscenze e, nella maggior parte dei casi, partecipando direttamente allo sviluppo della terapia nei propri laboratori.

Per meglio individuare le aziende interessate a sviluppare i progetti originati dalla ricerca Telethon, la Fondazione si è dotata di un Business Development Office. Questa unità identifica i progetti promettenti nelle diverse fasi di sviluppo della ricerca, li supporta nella richiesta di brevetto e presenta i loro risultati ai partner industriali o ai finanziatori che potrebbero accelerarne lo sviluppo. In parallelo, e in collaborazione con il team Translational Project Management & Regulatory Affairs, ne supporta l'avanzamento con-

tribuendo a definire un piano di sviluppo incentrato sul potenziale prodotto terapeutico e favorendo l'accesso a materiali, servizi, know-how e tecnologie necessari per avanzare in questo percorso.

Il brevetto è uno degli strumenti per incentivare aziende e start-up a investire sui risultati della ricerca. Infatti, grazie alla protezione brevettuale, una volta che la terapia arriva al mercato, l'azienda può godere di un periodo di esclusività commerciale e quindi rientrare dall'investimento fatto in fase di sviluppo. Tale diritto esclusivo riguarda solo lo sfruttamento commerciale dell'invenzione brevettata; il brevetto, infatti, non impedisce ad altri ricercatori di partire dalle conoscenze brevettate per far avanzare ulteriormente quella linea di ricerca.

A dicembre 2023 Telethon conta 86 invenzioni coperte da brevetti attivi, di cui 11 nuove invenzioni brevettate nell'ultimo anno.

Al Business Development Office sono affidati anche gli accordi di collaborazione per gli scambi di materiali, tecnologie e know-how di soggetti terzi che

sono indispensabili a progetti di ricerca altamente interdisciplinari. L'ufficio raccoglie le necessità dei ricercatori, negozia e gestisce questi accordi e facilita la circolazione di materiali e tecnologie interagendo con gli Istituti Telethon e con altri enti di ricerca, aziende e università.

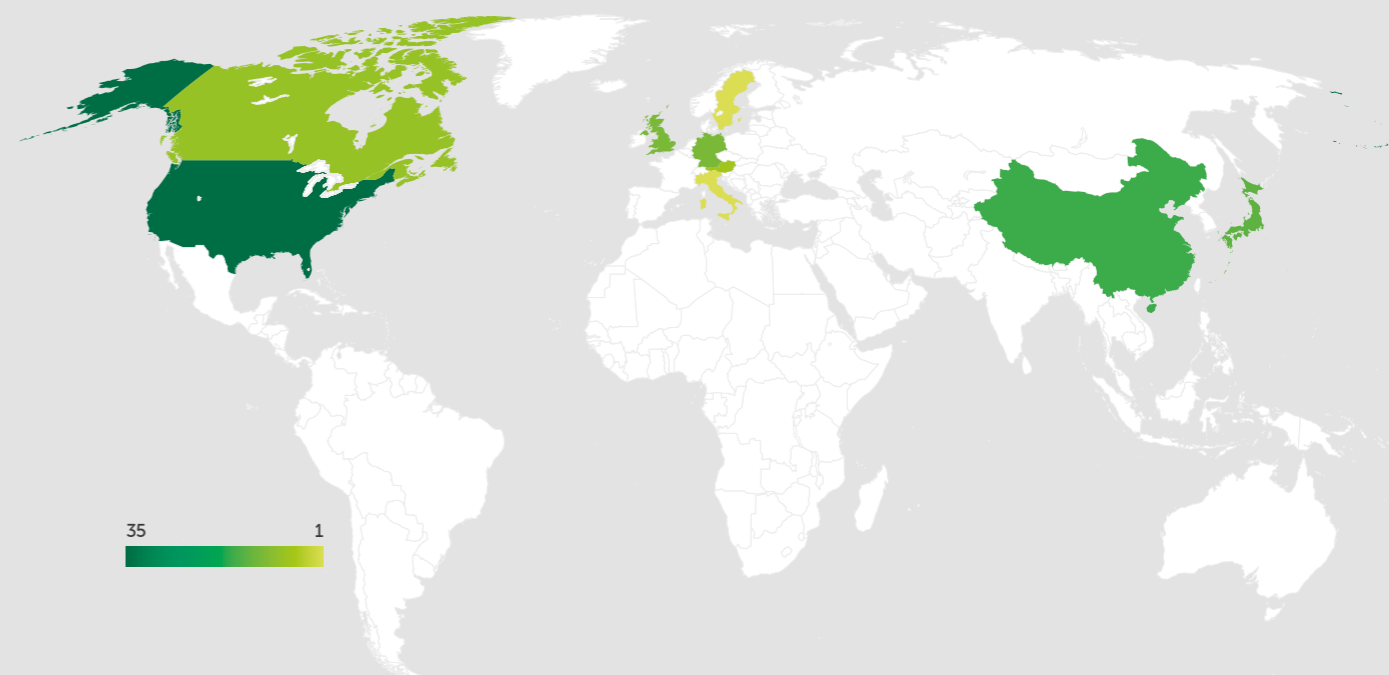
Nel 2023 sono stati negoziati 97 accordi di confidenzialità e 128 accordi di trasferimento di materiali, tecnologie e/o know-how.

Tra le partnership industriali attive, resta particolarmente significativa quella con Orchard Therapeutics, che attualmente riguarda due terapie di cui una già in uso come farmaco.

» UN MTA (MATERIAL TRANSFER AGREEMENT) È UN ACCORDO LEGALE CHE REGOLA IL TRASFERIMENTO DI MATERIALI BIOLOGICI O TECNOLOGICI TRA ISTITUZIONI, GARANTENDO LA PROTEZIONE DEI DIRITTI DI PROPRIETÀ INTELLETTUALE E L'USO RESPONSABILE.



/ MATERIALE DI RICERCA SVILUPPATO DAL LABORATORIO DEL PROF. ANDREA BALLABIO AL TIGEM E DISTRIBUITO PER L'UTILIZZO DELLA COMUNITÀ SCIENTIFICA (DA MARZO 2012)



Le ricerche condotte da Fondazione Telethon hanno un impatto importante nella comunità scientifica. A titolo di esemplificazione segnaliamo la scoperta del gene TFEB da parte del Prof. Andrea Ballabio (Tigem), un fattore essenziale per il corretto funzionamento dei lisosomi. Il gruppo del Prof. Ballabio ha ottenuto molti risultati in questo campo, tra cui un modello animale, fondamentale strumento messo a disposizione della comunità scientifica e citato in un lavoro pubblicato nel

2012 (Settembre C, et al. A lysosome-to-nucleus signalling mechanism senses and regulates the lysosome via mTOR and TFEB). Ad oggi il Business Development Office ha gestito e siglato 65 accordi di trasferimento di materiale per poter permettere a 65 gruppi di ricerca in 9 paesi in tutto il mondo di utilizzare questo modello murino nelle proprie linee di ricerca: un modo indiretto per esprimere l'impatto che la scoperta del TFEB ha esercitato sulla comunità scientifica.

FOCUS

Malattie genetiche rare e innovazione

Le malattie genetiche rare sono state spesso strumentali all'innovazione. E questo è particolarmente vero oggi, come emerge dai dati a nostra disposizione. Se consideriamo tutti gli studi clinici avviati nel 2023, quelli che riguardano le malattie rare sono quasi la metà, quota che nell'ultimo decennio è sempre stata intorno al 40%. Questa costanza si allinea con i loro tassi di successo più elevati rispetto ad altre aree di ricerca: il 13,3% rispetto ad una media dell'8% nel 2023. Se guardiamo, poi, alle statistiche che riguardano i farmaci innovativi, cioè quelli che si basano su principi attivi utilizzati per la prima volta a scopo terapeutico, emerge la presenza significativa della ricerca sulle malattie rare. Negli ultimi 5 anni, infatti, il 50% dei nuovi principi attivi immessi sul mercato statunitense è destinato al trattamento di patologie rare.

Queste evidenze sottolineano la rilevanza delle malattie rare nei processi della ricerca, delle

politiche regolatorie e di sviluppo del farmaco, contribuendo in ultima analisi al progresso dell'innovazione sanitaria.



Libmeldy: terapia genica per leucodistrofia metacromatica

Nel 2020 è stata approvata, ed è da quel momento disponibile in Europa (in licenza di Orchard Therapeutics LTD), la terapia genica per il trattamento della leucodistrofia metacromatica, malattia pediatrica che causa una neurodegenerazione fatale.

Questa terapia, commercializzata con il nome di Libmeldy (atidarsagene autotemcel), è frutto di anni di impegno di Fondazione Telethon in ricerca e sviluppo. Presso SR-Tiget sono in corso sperimentazioni per estenderne l'applicazione alle forme tardo-infantili e per continuare a valutarne sicurezza ed efficacia. Fondazione Telethon e SR-Tiget sono coinvolti nello sviluppo di un test per la diagnosi precoce della patologia e in studi finalizzati a includere tale diagnosi nei piani di screening neonatale, obiettivo fondamentale per un intervento terapeutico sempre più mirato e soprattutto più tempestivo.

Sviluppo clinico per MPS-IH

La mucopolisaccaridosi di tipo 1 (detta sindrome di Hurler) è una malattia metabolica rara che si manifesta già dai primi mesi di vita colpendo diversi 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. A causare la malattia è una mutazione genetica che porta all'accumulo nei lisosomi (organuli interni alla cellula deputati alla degradazione di metaboliti tossici per la cellula) di due sostanze tossiche del gruppo dei glicosaminoglicani.

SR-Tiget ha formulato e sviluppato una terapia genica che nel 2018 ha ottenuto la designazione di farmaco orfano. A partire dai risultati promettenti della ricerca preclinica, nel 2020 l'Istituto ha stretto una partnership con Orchard Therapeutics per completarne lo sviluppo: è stata così avviata la prima sperimentazione clinica i cui risultati positivi sono stati pubblicati nel 2021. Lo studio clinico prosegue presso SR-Tiget per continuare a valutarne sicurezza ed efficacia a lungo termine sui pazienti già trattati.

Fondazione Telethon continua a partecipare attivamente all'avanzamento dello sviluppo e nel 2023 si è lavorato alla preparazione di un nuovo studio clinico per confermare efficacia e sicurezza della terapia.

Telethon si sta anche impegnando per promuovere l'inclusione di MPS-IH tra le patologie previste dalla prassi di screening neonatale, passo fondamentale per permettere ai bambini che nascono con questo difetto genetico di accedere a una presa in cura tempestiva ed efficace.

Fondazione Telethon gestisce autonomamente lo sviluppo clinico di terapie emerse dalla ricerca di base e preclinica sostenuta dalla Fondazione che attualmente non sono oggetto di partnership con l'industria farmaceutica.

Sviluppo clinico per beta-talassemia

La beta-talassemia, una tra le più comuni malattie genetiche causate da mutazioni di un singolo gene, interessa in Italia circa 7.000 persone. Questi pazienti necessitano per tutta la vita di trasfusioni regolari e di una terapia chelante per evitare il sovraccarico di ferro che provoca loro diversi scompensi. Il trapianto di midollo è potenzialmente curativo, soprattutto per pazienti di età inferiore ai 14 anni, ma è molto difficile individuare un donatore compatibile. La terapia genica supera questo limite e ha dimostrato di avere un potenziale curativo per la beta-talassemia. In uno studio clinico di fase I/II SR-Tiget ha sviluppato e testato la propria strategia ex vivo che utilizza un **vettore lentivirale** ed è designata come farmaco orfano dal 2016.

A partire da questi risultati promettenti, SR-Tiget ha progettato un nuovo protocollo di terapia genica ex vivo per la beta-talassemia migliorato e abbreviato. L'obiettivo ora è finalizzare il nuovo protocollo per applicarlo in uno studio clinico che sarà svolto in collaborazione con Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Nel 2023 Telethon ha investito circa 760 mila euro in questo progetto grazie ai fondi PNRR.

» I VETTORI LENTIVIRALI DERIVANO DAL VIRUS HIV, CHE APPARTIENE A UNA CATEGORIA DI RETROVIRUS DETTA LENTIVIRUS. RISPETTO AI VETTORI RETROVIRALI, I LENTIVIRALI SONO PIÙ EFFICIENTI NEL GARANTIRE L'ESPRESSIONE DEL GENE TRASFERITO A LUNGO TERMINE.

Sviluppo clinico per osteopetrosi

L'osteopetrosi è una malattia genetica del tessuto osseo caratterizzata dalla mancata attività di un gruppo particolare di cellule, gli osteoclasti, che negli individui sani rimuovono il tessuto osseo invecchiato o danneggiato. Colpisce un bambino su 250.000 con sintomi gravi e un esito fatale entro i dieci anni, se non curata.

Il trapianto di midollo è lo standard di cura, ma presenta significative limitazioni. La terapia genica apre quindi un nuovo scenario per il trattamento di questa patologia: evita le complicanze immunologiche legate al trapianto ma mantiene lo stesso principio curativo, cioè la generazione di cellule funzionali.

SR-Tiget ha sviluppato una terapia genica ex vivo con vettore lentivirale la cui sicurezza ed efficacia sono state dimostrate in fase preclinica su modelli animali.

È attualmente in fase di progettazione uno studio clinico di fase I/II per testare la terapia in neonati e pazienti pediatrici con osteopetrosi che non hanno un donatore idoneo.

Nel 2021 l'EMA ha designato questa terapia come farmaco orfano.

Nel 2023 l'investimento in questo progetto è stato di 1,6 milioni euro anche grazie ai fondi PNRR.

Sviluppo clinico per MPS VI

La mucopolisaccaridosi di tipo 6 è una malattia estremamente rara che colpisce lo scheletro, gli occhi e il cuore dei neonati. L'unica cura disponibile, e solo parzialmente efficace, è la terapia enzimatica sostitutiva. Nel 2017 la terapia genica sviluppata presso l'Istituto Tigem ha portato all'attivazione di uno studio clinico in collaborazione con l'ospedale universitario Federico II di Napoli.

Nel 2022 la rivista New England Journal of Medicine - Evidence ha pubblicato i risultati di questo studio a cui hanno partecipato nove pazienti tra i 5 e i 29 anni, provenienti da Turchia, Italia, Spagna e Canada. I pazienti che hanno ricevuto questo trattamento innovativo non hanno avuto effetti avversi e quanti di coloro che hanno ricevuto la dose più alta sono tuttora liberi dalla terapia enzimatica: ciò è stato confermato dall'osservazione clinica e dalle analisi di laboratorio. Nel 2023 l'investimento di Telethon in questa sperimentazione clinica è stato di 877 mila euro.

Sviluppo clinico per la Sindrome da iper-IgM

La sindrome iper-IgM 1, legata al cromosoma X, è una rara immunodeficienza causata da mutazioni del gene CD40LG, che codifica per un recettore localizzato sulla superficie di un gruppo specifico di cellule T del sistema immunitario e necessario per il loro funzionamento. I pazienti affetti da questa patologia tendono a sviluppare infezioni ricorrenti e hanno un maggior rischio di sviluppare tumori e malattie autoimmuni. Attualmente la prima linea di trattamento è rappresentata dalla terapia sostitutiva con somministrazione periodica di anticorpi, ma l'unica terapia risolutiva consiste nel trapianto di cellule staminali ematopoietiche da midollo o cordone ombelicale di un donatore compatibile, e presenta significative limitazioni.

Per questo motivo in SR-Tiget è stata sviluppata un'alternativa terapeutica di terapia genica ex vivo basata sulla tecnologia di editing genomico CRISPR-Cas9.

La sicurezza e l'efficacia sono state dimostrate in fase preclinica su modelli animali ed è attualmente in fase di progettazione uno studio clinico di fase I/II. Nel 2022 l'EMA ha designato questa terapia come farmaco orfano. Nel 2023 l'investimento di Telethon in questa sperimentazione clinica è stato di 776 mila euro.



LA CREAZIONE DI START-UP PER LO SVILUPPO DELLE TERAPIE

Per sviluppare la ricerca e accelerare il percorso verso le terapie, Fondazione Telethon collabora anche con fondi di investimento pubblici e privati, per attrarre e concentrare fondi e competenze specifiche su tecnologie o strategie terapeutiche promettenti.

Il Business Development Office identifica le linee di ricerca più idonee a questo tipo di sviluppo e le promuove presso gli investitori potenzialmente interessati, insieme al ricercatore che ha generato i risultati promettenti. Quindi affianca la start-up in fase di costituzione, negoziando le condizioni e gli accordi legali alla base della collaborazione, e poi nei primi anni di vita per favorirne la crescita e monitorare l'alleanza. Dall'interesse degli investitori per le scoperte scientifiche generate dalla ricerca Telethon sono nate diverse start-up.

Telethon partecipa a cinque di queste come socio fondatore e siede in quattro consigli di amministrazione. Il grado di influenza della Fondazione nel governo delle start-up varia da caso a caso e si riduce man mano che le imprese si espandono, attraggono nuovi finanziatori e diventano indipendenti.

Vi sono poi altre quattro start-up nate da ricerche finanziate da Telethon in cui la Fondazione non è tra i soci pur essendo co-titolare dei brevetti da cui sono nate: Sibylla Biotech, IAMA Therapeutics, Genenta Science, Tr1X.

Genenta Science è stata la prima biotech italiana a quotarsi al Nasdaq; anche Sibylla Biotech, IAMA Therapeutics e Tr1X proseguono le attività di sviluppo con nuovi finanziamenti.

// GENESPIRE

Sviluppa tecnologie per la terapia genica di malattie ereditarie, ad esempio alcune malattie metaboliche. GeneSpire si occupa di piattaforme tecnologiche basate sui vettori lentivirali avanzati che consentono l'espressione stabile e a lungo termine dei geni terapeutici e sono dunque progettate per essere risolutive dopo un singolo trattamento. È uno spin-off di SR-Tiget con sede a Milano ed è stata fondata nel 2020 da Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele con il supporto di finanziamenti raccolti da fondi di venture capital. Le attività di ricerca e sviluppo di GeneSpire si svolgono presso SR-Tiget e sono guidate dagli esperti di terapia genica Luigi Naldini e Alessio Cantore.

// AAVANTGARDE BIO

Il focus dell'azienda è sulle terapie geniche di nuova generazione per le malattie ereditarie della retina. AAVantgarde Bio sta ottimizzando il trasferimento genico con vettori adeno-associati (AAV) tramite una piattaforma tecnologica in grado di trasferire geni di grandi dimensioni, superando così il limite attuale delle terapie geniche basate su AAV. AAVantgarde è stata co-fondata con Alberto Auricchio, a partire dalle attività di ricerca da lui svolte presso Tigem, con il sostegno di Sofinnova Partners.

Le due piattaforme sviluppate da AAVantgarde Bio sono in fase di validazione clinica per due malattie ereditarie della retina, la sindrome di Usher di tipo 1B e la malattia di Stargardt, ma potranno essere applicate ad altre malattie.

// INNOVAVECTOR

Progetta e sperimenta tecniche di produzione di vettori virali adeno-associati (AAV) per la terapia genica finalizzate alla veicolazione sicura di materiale genetico all'interno delle cellule da trattare. In quanto CDMO (Contract development and manufacturing organization) ha acquisito le competenze del gruppo Vector Core di Tigem, che negli anni aveva consolidato la propria esperienza nella produzione di vettori adenovirali e adeno-associati per la ricerca. Dalla fine del 2022, InnoVaVector persegue l'obiettivo di consolidare la propria posizione sul mercato di riferimento per la produzione dei vettori AAV. A fine 2023 AIFA ha ispezionato il sito produttivo di InnoVaVector, che conta quindi di ottenere l'autorizzazione GMP (Good Manufacturing Practice, norme di buona prassi di fabbricazione), necessaria alla produzione di vettori per uso nell'uomo entro il 2024. Potrà così gestire la sua prima commessa nell'ambito di un progetto di terapia genica in ambito oftalmologico.

// NEGEDIA

Inizialmente costituita con il nome di Next Generation Diagnostic Srl (Negedia dal 2022), questa start-up intende perfezionare l'applicazione dei sistemi di sequenziamento del DNA di nuova generazione alla diagnosi molecolare di malattie genetiche rare e di tumori. L'obiettivo è sviluppare servizi diagnostici innovativi. Il know-how di questa impresa deriva da oltre trenta anni di esperienza di Fondazione Telethon nello studio delle malattie genetiche rare. Nel 2022 il laboratorio di Negedia è stato inaugurato e certificato ISO:9001 per la ricerca e per la diagnostica. Dopo la conclusione della fase 1 del progetto Negedia Pathology Breast, ne è stato depositato il brevetto. Nel 2023 la società ha definitivamente avviato le attività nell'ambito dei servizi alla ricerca arrivando a fatturare 1,5 milioni di euro. Nel 2024 conta di espandere il proprio portafoglio di prodotti e servizi e superare i 3 milioni di euro di fatturato.

// EPSILEN BIO (CHROMA MEDICINE)

Sviluppa terapie basate sullo spegnimento stabile e duraturo dei geni coinvolti in processi patologici e lo fa applicando una tecnica per la modifica reversibile del DNA che si chiama silenziamento epigenetico. È stata fondata nel 2019, come spin-off di SR-Tiget, da Fondazione Telethon e Ospedale San Raffaele con gli esperti nella terapia genica Angelo Lombardo e Luigi Naldini. Avviata grazie a un **seed funding** del Fondo Sofinnova Telethon, nel 2021 è stata acquisita dalla statunitense Chroma Medicine che, tramite Epsilen Bio, continua ad avvalersi di una partnership strategica con SR-Tiget e a portare avanti attività di ricerca e sviluppo presso l'Istituto. Dopo l'acquisizione di Epsilen Bio, Chroma Medicine ha raccolto due round di investimento per un totale di 260 milioni di dollari.

» IL CICLO DI INVESTIMENTO DELLE START-UP PUÒ INCLUDERE FASI COME IL FINANZIAMENTO PRE-SEED, IL SEED FUNDING, IL FINANZIAMENTO DI SERIE A, SERIE B, SERIE C E COSÌ VIA, CON CIASCUNA FASE CHE RAPPRESENTA UN LIVELLO SUCCESSIVO DI MATURITÀ E SCALA AZIENDALE. GLI INVESTIMENTI POSSONO PROVENIRE DA UNA VARIETÀ DI FONTI, INCLUSI INVESTITORI PRIVATI, VENTURE CAPITAL, CROWDFUNDING E ALTRO ANCORA.



FOCUS

AAVantgarde Bio

A giugno 2023 AAVantgarde Bio ha raccolto un nuovo round di investimento di 61 milioni di euro da parte di tre società di investimento internazionali: Atlas Venture, Forbion e Longwood. Si tratta del più elevato **finanziamento di Serie A** nel biotech italiano e il primo nel nostro Paese per due importanti

società di investimento internazionali, Atlas Venture (USA) e Forbion (Paesi Bassi). Per il Consigliere Delegato di Telethon Francesca Pasinelli i finanziamenti ottenuti da AAVantgarde Bio confermano il valore della piattaforma tecnologica sviluppata dal gruppo di ricerca guidato da Alberto Auricchio. "Si tratta di

un bell'esempio di sinergia tra ricerca accademica e industriale: un programma eccellente, opportunamente valorizzato nel potenziale di sviluppo e di trasferimento tecnologico, è stato intercettato dall'industria e auspichiamo potrà generare prodotti utili alla collettività".

2.2 Il coronamento della missione: autorizzazione e distribuzione di terapie

UN MODELLO ALTERNATIVO DI DISTRIBUZIONE DELLE TERAPIE

Nel 2023 Fondazione Telethon ha avviato un proprio modello di produzione e distribuzione delle terapie che rappresenta attualmente un unicum nel panorama internazionale. È infatti la prima volta al mondo che una non profit si fa carico della produzione e della distribuzione di terapie.

Questa decisione è nata dall'esigenza di continuare a garantire la disponibilità di Strimvelis, la terapia

genica per l'immunodeficienza congenita ADA-SCID, dopo che a marzo 2022 Orchard Therapeutics aveva annunciato la sua intenzione di interrompere gli investimenti nell'ambito delle deficienze immunitarie primarie rare (vedi focus in basso).

Per la Fondazione questo passo ha comportato l'acquisizione di operatività e competenze a oggi tipiche solo dell'industria farmaceutica e, in questo modello,

inserite in un contesto completamente non profit. A tale scopo lo statuto di Fondazione Telethon è stato integrato con la specifica che prevede che la Fondazione possa "gestire in autonomia la produzione e distribuzione di cure, farmaci e/o terapie nei casi in cui non sarebbero altrimenti prodotte e/o distribuite dagli operatori del mondo farmaceutico".

Il modello impostato da Telethon non si pone quindi come un'alternativa all'industria ma come una soluzione complementare. Nella logica della sussidiarietà tipica del terzo settore, Fondazione Telethon interviene quando non vi siano altre strade per garantire che un farmaco resti a disposizione dei pazienti.

Sia la ADA-SCID sia la sindrome di Wiskott-Aldrich appartengono alla categoria delle deficienze immunitarie primarie. Si tratta di malattie rare gravi che colpiscono già nella prima infanzia e che possono por-

tare anche alla morte, se non trattate. Per entrambe le malattie l'unica opzione è il trapianto di midollo, la cui fattibilità e sicurezza è però fortemente condizionata dalla disponibilità di un donatore compatibile. Come il trapianto, la terapia genica si somministra una sola volta nell'arco della vita. Il farmaco viene preparato a partire delle cellule staminali ematopoietiche prelevate dal paziente e messe a contatto con un vettore virale che trasferisce loro una versione corretta del gene difettoso. In questo modo le cellule contengono le istruzioni per ripristinare le difese immunitarie dopo essere state reinfuse nel paziente.

In oltre vent'anni, la terapia genica ha dimostrato di essere un'opzione terapeutica in grado di cambiare drasticamente la vita dei pazienti trattati e offrire una possibilità anche a chi non potrebbe altrimenti accedere al trapianto.



FOCUS

La sostenibilità delle terapie avanzate per patologie rare

Negli ultimi anni lo scenario delle terapie avanzate (terapia genica, cellulare e ingegneria tissutale) è profondamente mutato.

Queste tecnologie, nate proprio dalla ricerca sulle malattie rare, hanno oggi interessanti prospettive di applicazione in ambiti che, in un'ottica profit, sono nettamente più remunerativi, quali l'oncologia e lo sviluppo di vaccini.

Quando invece questi prodotti farmaceutici sono destinati a pochi pazienti, come nel caso delle patologie rare e ultrarare, le aziende faticano a trovare accordi soddisfacenti sul loro prezzo.

La scarsa redditività è dovuta al fatto che le terapie avanzate hanno caratteristiche molto diverse rispetto a quelle dei farmaci tradizionali e comportano processi onerosi di produzione e

distribuzione.

Si tratta di terapie complesse che prevedono la manipolazione genetica delle cellule del paziente presso strutture specializzate, l'uso di materiali di partenza molto costosi (come i vettori virali) e numerosi test per il controllo della qualità. In più sono terapie altamente innovative con obblighi di monitoraggio superiori a quelli dei farmaci classici. La conseguenza purtroppo è il progressivo abbandono delle malattie rare come ambito di sviluppo industriale per le terapie avanzate. Questo pone seriamente a rischio l'accesso alla cura per le persone con malattie rare a meno che si trovino soluzioni innovative in grado di compensare lo squilibrio attuale del sistema di sviluppo e distribuzione per questi farmaci.

→ Strimvelis: distribuzione diretta di terapie

L'immunodeficienza congenita ADA-SCID è una delle prime malattie per cui la terapia genica ha dato buoni risultati. Nata e sviluppata all'Istituto SR-Tiget, la terapia ha richiesto il continuo impegno dei ricercatori e di Telethon per oltre dieci anni. Nelle sperimentazioni cliniche completate si è dimostrata sicura ed efficace. Grazie a un'alleanza con GlaxoSmithKline, nel 2016 ha ottenuto dell'Agenzia europea del farmaco (EMA) l'approvazione all'immissione in commercio, trasferita poi a Orchard Therapeutics.

» FARMACO DI TERAPIA GENICA PER LA CURA DEL DEFICIT DI ADENOSINA DEAMINASI (ADA-SCID) DISPONIBILE NELL'UNIONE EUROPEA FIN DAL 2016 E ORA DISTRIBUITO DA FONDAZIONE TELETHON.

Da quel momento la terapia, con il nome di **Strimvelis**, è l'unico trattamento approvato disponibile in Europa per i pazienti con ADA-SCID che non possono accedere al trapianto di midollo e che da tutto il mondo si rivolgono a SR-Tiget per sottoporsi a questo trattamento.

A luglio 2023, dopo il parere positivo di EMA, la Commissione Europea ha approvato la richiesta di trasferimento della titolarità dell'autorizzazione all'immissione in commercio per Strimvelis a Fondazione Telethon.

→ Verso la registrazione: la terapia genica della Wiskott-Aldrich

La scelta di Orchard Therapeutics di disinvestire dall'ambito delle immunodeficienze primarie ha determinato anche l'abbandono della linea di sviluppo riguardante la **terapia genica per la sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS)** anch'essa messa a punto da SR-Tiget e fino a quel momento inclusa nella partnership con Fondazione Telethon.

Orchard Therapeutics e Fondazione Telethon stanno quindi lavorando perché la licenza ritorni alla Fondazione, che ha deciso di completare in proprio il percorso registrativo di questa terapia e di gestirne la distribuzione come già fatto per Strimvelis.

Ciò è agevolato dal fatto che Telethon e Ospedale San Raffaele hanno sempre mantenuto un ruolo attivo nello sviluppo di questa terapia. Lo studio clinico è stato completato con successo confermando i risultati incoraggianti in termini di sicurezza ed efficacia. Nel 2023, questa terapia è stata inserita da AIFA nel programma di accesso precoce previsto dalla legge 648/96, per cui i pazienti italiani ed europei continuano ad aver accesso alla terapia, pur essendo lo studio clinico chiuso e in attesa che si completi il percorso di registrazione del farmaco.

» FARMACO DI TERAPIA GENICA PER IL TRATTAMENTO DELLA SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH (WAS), PER IL QUALE LO STUDIO CLINICO È STATO COMPLETATO, DISPONIBILE A OGGI ATTRAVERSO IL PROGRAMMA DI ACCESSO PRECOCE PREVISTO DALLA LEGGE 648/96.

2.3 Condivisione di conoscenze e strategie

SUPPORTO AI PAZIENTI

→ Il programma Come a Casa

Dal 2016 il programma [Come a Casa](#) accompagna i bambini e le loro famiglie nel percorso di trattamento con le terapie geniche sviluppate dall'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica.

Sono bambini seguiti all'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica affetti da ADA-SCID, leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich, mucopolisaccaridosi di tipo 1 e beta-talassemia, che usufruiscono di questi trattamenti perché non hanno altre alternative terapeutiche.

Il team della Fondazione accoglie le famiglie che giungono a Milano da tutto il mondo, le assiste presso l'Ospedale San Raffaele e le supporta negli aspetti pratici e nei risvolti emotivi del trattamento. Per le famiglie economicamente fragili, la Fondazione provvede, in tutto o in parte, alle spese di viaggio e di permanenza a Milano, in modo da garantire a ogni bambino le stesse opportunità di cura e di guarigione. Questo livello di supporto è fondamentale perché il bambino deve rimanere in Italia per almeno 4-6 mesi nel primo anno e anche più a lungo se sorgono complicanze cliniche. Nei nove anni successivi sono

previsti, per il follow-up, ricoveri periodici di una settimana: uno o due all'anno, a seconda della condizione clinica del paziente e sulla base di un'assistenza altamente personalizzata.

Nel 2023 Telethon ha investito 361 mila euro nel programma Come a Casa, grazie al quale sono stati accolti sette pazienti. Di questi sette, sei sono stati effettivamente trattati con terapia genica. Il programma Come a Casa, infatti, si mette in contatto con le famiglie quando queste sono ancora nel proprio paese di origine, cercando di diventare un punto di riferimento. A volte, purtroppo, capita che il paziente arrivi all'Ospedale San Raffaele di Milano e che inizi il percorso ma che, per diverse ragioni, non possa essere trattato.

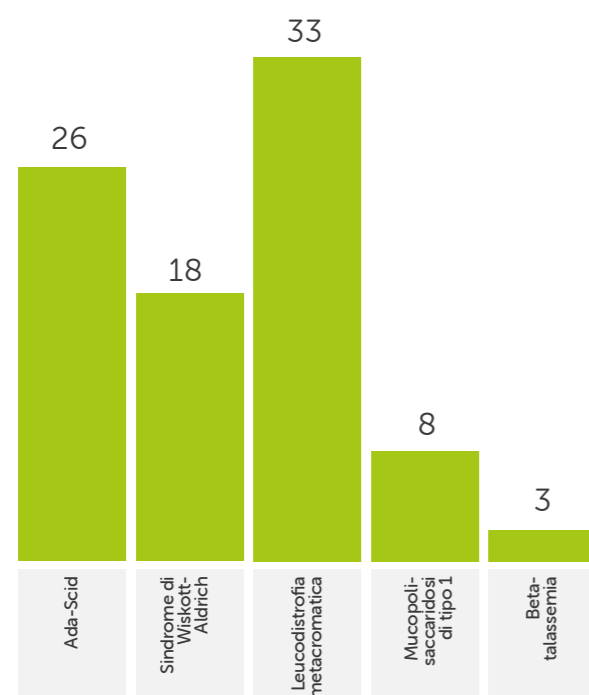
Il programma Come a Casa contribuisce al successo della terapia perché assicura alla famiglia la relativa serenità per ambientarsi e dedicarsi completamente al bambino.

→ Info_Rare

Info_rare è un servizio online gratuito che assiste chi ha bisogno di informazioni chiare e verificate sulle malattie genetiche. Si avvale della consulenza di due medici specializzati in Genetica Medica che hanno la competenza per rispondere via email a richieste di approfondimento su diversi temi:

- i centri diagnostici e di riferimento per la presa in cura dei pazienti con malattie rare;
- le ultime notizie dagli studi in corso sulle malattie genetiche e dalle sperimentazioni cliniche, della Fondazione e non;
- i riferimenti delle associazioni dei pazienti o di gruppi di aggregazione nel mondo delle malattie rare. Nel caso in cui non esistano associazioni di pazienti o gruppi di aggregazione già costituiti, la Fondazione mette in contatto tra loro persone con la stessa patologia che negli anni si sono rivolte a Info_Rare o pubblica appelli sui social di Telethon per ampliarne la ricerca.

/ PROGRAMMA COME A CASA: FAMIGLIE ACCOLTE DAL 2016



GESTIONE DI QUASI
21.000
RICHIESTE DALLA
FONDAZIONE DEL
PROGETTO (1998)

DI CUI:
1.622
NEL 2023
(+12% RISPETTO
AL 2022)



→ Il supporto ai centri clinici NeMO

Le malattie neuromuscolari, come l'atrofia muscolare spinale, le distrofie muscolari e la sclerosi laterale amiotrofica, sono patologie altamente invalidanti, a elevato impatto sociale, che richiedono percorsi lunghi e complessi di assistenza e cura.

I sette centri clinici ad alta specializzazione che fanno parte del progetto NeMO nascono proprio per rispondere a questa esigenza.

I centri NeMO si rivolgono alle persone con malattie neuromuscolari che hanno bisogno di:

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

Con 126 posti letto dedicati alla degenza ordinaria, nel 2023 i Centri NeMO hanno seguito 5.078 pazienti, che non hanno dovuto sostenere alcun costo per accedere a queste prestazioni sanitarie erogate nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale.

Il modello NeMO si basa un team multispecialistico cui partecipano neurologi, neuropsichiatri infantili, pneumologi, fisiatristi, fisioterapisti e psicologi. La collaborazione con l'ospedale ospitante è molto stretta in modo da includere nel percorso di cura anche altri specialisti e consulenti dedicati, in base alle esigenze di ogni paziente.

I Centri NeMO sono gestiti da Fondazione Serena Onlus, nata nel 2007 dall'iniziativa congiunta di Fondazione Telethon, Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (Uildm) e Azienda Ospedaliera Niguarda Ca' Granda (socio fino al 2013), dove ha sede il NeMO Milano, primo centro aperto.

Ai soci fondatori si sono poi aggiunti l'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica Onlus (AISLA), l'Associazione Famiglie Sma e l'Associazione non profit Slanciamoci.

La rete dei Centri NeMO sviluppa numerosi progetti di ricerca clinica, epidemiologica, osservazionale, gestionale e terapeutica.

Ogni centro partecipa a studi di cui è promotore o partner in rete con altri centri, creando così, con enti nazionali e internazionali, sinergie fondamentali per la conduzione di progetti sostenuti da enti pubblici e privati.

I Centri di Milano e Roma sono dotati di strutture di ricerca per la gestione dei trial clinici (il NeMO Clinical Research Center Nanni Anselmi a Milano e il NINeR NeMO Institute of Neuromuscular Research a Roma) e sono un riferimento nazionale e internazionale per la ricerca sulle malattie neuromuscolari. In questi centri gli studi clinici coinvolgono pazienti adulti e pediatrici e riguardano principalmente la distrofia muscolare di Duchenne e Becker, la distrofia facio-scapolo-omerale, le distrofie miotoniche, la sclerosi laterale amiotrofica e l'atrofia muscolare spinale. Nel 2023 il NeMO Clinical Research Center Nanni Anselmi di Milano ha ricevuto l'accreditamento di AIFA per le sperimentazioni cliniche di fase 1. Complessivamente, nel 2023 i Centri NeMO hanno condotto 50 studi interventistici e 26 osservazionali e prodotto 90 pubblicazioni scientifiche.

Fondazione Telethon contribuisce da sempre al progetto NeMO con due rappresentanti membri del Consiglio di Amministrazione e con un supporto economico dedicato ai costi di base della struttura e a eventuali interventi una tantum per sviluppare specifiche attività. Nel 2023 l'investimento è stato di 238 mila euro.

COLLABORAZIONI STRATEGICHE

Fondazione Telethon crede da sempre nella collaborazione con la comunità scientifica mondiale. In un ambito complesso come quello delle malattie genetiche rare, condividere la conoscenza è fondamentale per mettere a fattor comune l'impegno di tutti gli attori del sistema e avanzare verso la cura.

L'autorevolezza di Telethon è ampiamente riconosciuta: ha stabilito relazioni ed è presente all'interno di network e consorzi europei e mondiali, e partecipa attivamente a numerosi progetti e iniziative di collaborazione per la ricerca sulle malattie genetiche rare.

European Joint Programme for Rare Diseases (EJP-RD)

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

European NeuroMuscular Centre (ENMC)

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

ENMC è anche un modello per le modalità di coin-

volgimento delle organizzazioni di pazienti nel campo della ricerca neuromuscolare. Incoraggia i pazienti a partecipare attivamente ai suoi workshop dedicati al confronto e alla discussione tra le associazioni di pazienti e gli altri stakeholder del mondo neuromuscolare.

Il contributo di Telethon alle attività di ENMC per l'anno 2023 è stato di 33 mila euro.

Consorzio ICPeMed

L'International Consortium for Personalized Medicine (ICPeMed) ha l'obiettivo di favorire il dialogo sulla medicina personalizzata in modo da allineare le strategie e le iniziative di finanziamento dei diversi Paesi. Fondazione Telethon vi partecipa insieme a più di 40 enti di Europa, Turchia, Canada e Israele.

Il progetto ICPeMed conclusosi nel 2023, supporta la collaborazione tra Europa e Cina nello sviluppo di ricerca, innovazione e politiche per la medicina personalizzata. L'obiettivo è promuovere l'accesso a soluzioni di cura personalizzate, intelligenti e inclusive.

Alliance for Regenerative Medicine (ARM)

Fondazione Telethon è parte di ARM, organizzazione internazionale di advocacy che coinvolge aziende, istituti di ricerca non profit, organizzazioni di pazienti e altri attori della medicina rigenerativa. Promuove politiche e pratiche per le terapie avanzate anche attraverso la produzione di dati e analisi di questo ecosistema.

Telethon ha contribuito alla stesura e alla pubblicazione di documenti ufficiali in materia di sviluppo, registrazione e accesso alle terapie avanzate per malat-



tie orfane. Ha dedicato molta attenzione alle politiche sanitarie che regolano l'accesso transfrontaliero, cioè la possibilità per i pazienti di accedere ai trattamenti disponibili solo al di fuori del proprio Paese. Un tema importantissimo per le persone con malattie rare.

International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)

Fondazione Telethon è parte di questo consorzio composto da enti di finanziamento governativi e non profit, aziende, associazioni di pazienti e ricercatori per promuovere la collaborazione internazionale e il progresso della ricerca sulle malattie rare.

Telethon è membro dal 2011 e ne ha presieduto l'Assemblea nel triennio 2019-2021. Scienziati ed esperti della Fondazione fanno parte di alcuni dei comitati e dei gruppi di lavoro del Consorzio.

TREAT-NMD

Fondazione Telethon partecipa stabilmente a questo network internazionale attivo dal 2007. Treat-Nmd coordina una rete di registri nazionali e sovranazionali che condividono i dati anonimizzati dei pazienti da utilizzare in ricerche e studi di fattibilità in ambito accademico e industriale.

Il network supporta lo sviluppo di trial clinici attraverso il suo Comitato consultivo per i trattamenti terapeutici (TACT), un gruppo multidisciplinare di esperti che valuta i programmi di sviluppo di farmaci per patologie rare neuromuscolari e ne identifica le aree di maggiore criticità.

Treat-Nmd svolge attività formative con masterclass scientifiche e una piattaforma di e-learning per clinici.

Undiagnosed Diseases Network International (UDNI)

Anche nel 2023 Fondazione Telethon ha partecipato a questo partenariato composto da centri con competenze riconosciute a livello internazionale. UDNI dedica risorse scientifiche e competenze ai programmi che nascono per dare risposte ai pazienti con malattie senza diagnosi e alle loro famiglie ([pag. 50](#)).

Europe Pubmed Central (EUROPE PMC)

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



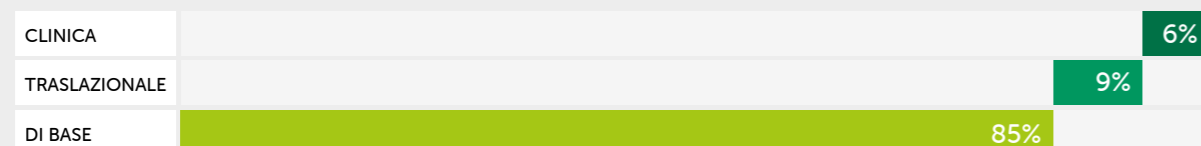
2.4 Impatto e Pubblicazioni

In più di 30 anni di attività, Fondazione Telethon ha progressivamente orientato il finanziamento della ricerca verso fasi sempre più traslazionali, focalizzate sulle esigenze dei pazienti. Andando infatti a valutare il posizionamento dei progetti lungo il percorso di sviluppo della ricerca e i relativi fondi, si può notare come

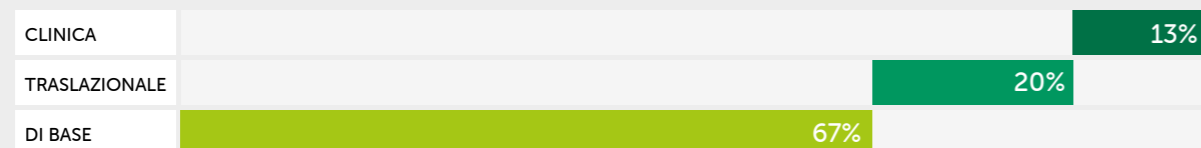
la percentuale impiegata in ricerca di base vada a diminuire in favore della ricerca traslazionale e clinica. Lo stesso non si può dire dell'ultimo triennio di attività: pur avanzando nello sviluppo di terapie, infatti, crediamo fortemente nel finanziamento della ricerca di base come fondamento abilitante alla conoscenza.

/ TRE DECADI DI INVESTIMENTI IN RICERCA

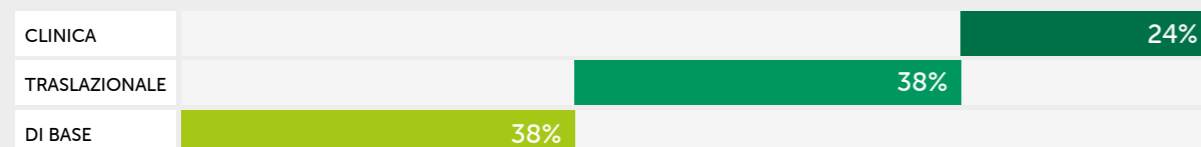
1991-2000



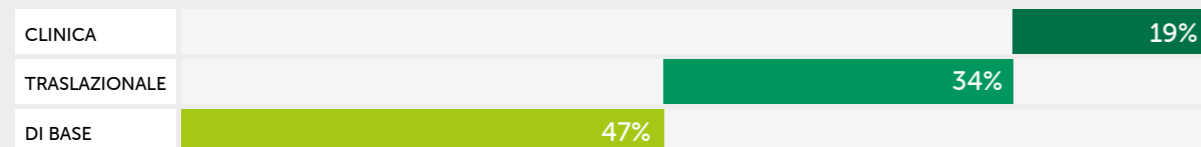
2001-2010



2011-2020



2021-2023



/ I NUMERI DI FONDAZIONE TELETHON DAL 1991 AL 2023

698

MILIONI DI EURO INVESTITI IN RICERCA

637

MALATTIE STUDIATE

3.024

PROGETTI FINANZIATI, DI CUI **64** ATTIVATI NEL 2023

86

INVENZIONI BREVETTATE E A OGGI ATTIVE, DI CUI **11** DEPOSITATE NEL 2023

1.771

RICERCATORI FINANZIATI, DI CUI **51** FINANZIATI NEL 2023 PER LA PRIMA VOLTA

252

ENTI DI RICERCA FINANZIATI, DI CUI **6** FINANZIATI NEL 2023 PER LA PRIMA VOLTA

15.596

PUBBLICAZIONI TOTALI, DI CUI **401** NEL 2023

19

ORPHAN DRUG DESIGNATION DI FONDAZIONE TELETHON, DI CUI **17** IN EUROPA (EMA) E **2** NEGLI STATI UNITI (FDA)

PRODUZIONE SCIENTIFICA DI FONDAZIONE TELETHON

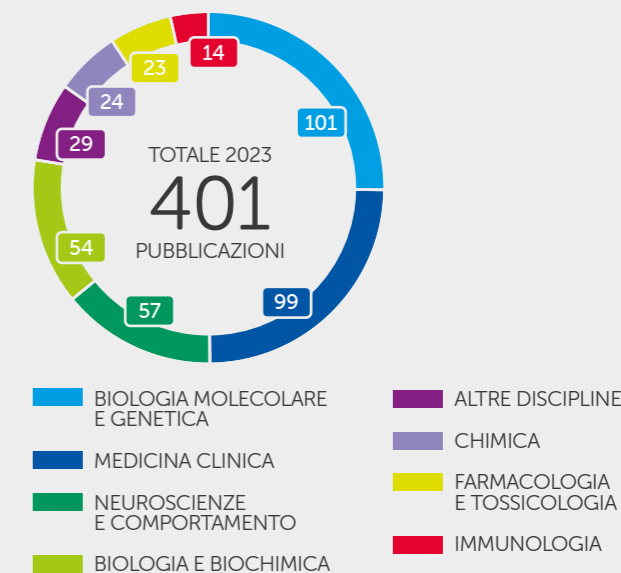
Le pubblicazioni del 2023 includono principalmente articoli ma anche Review, Editorial Material e lettere. Le pubblicazioni del 2023 possono essere categorizzate secondo le Essential Science Indicators (ESI) come mostrato nel grafico qui sotto. Le categorie più

rappresentate sono la Biologia molecolare e la Genetica, insieme alla Medicina clinica. Tuttavia, è nell'ampia gamma di settori coperti che emerge l'impegno trasversale di Fondazione Telethon nella ricerca di terapie per le malattie genetiche rare.

/ TIPOLOGIA PUBBLICAZIONI

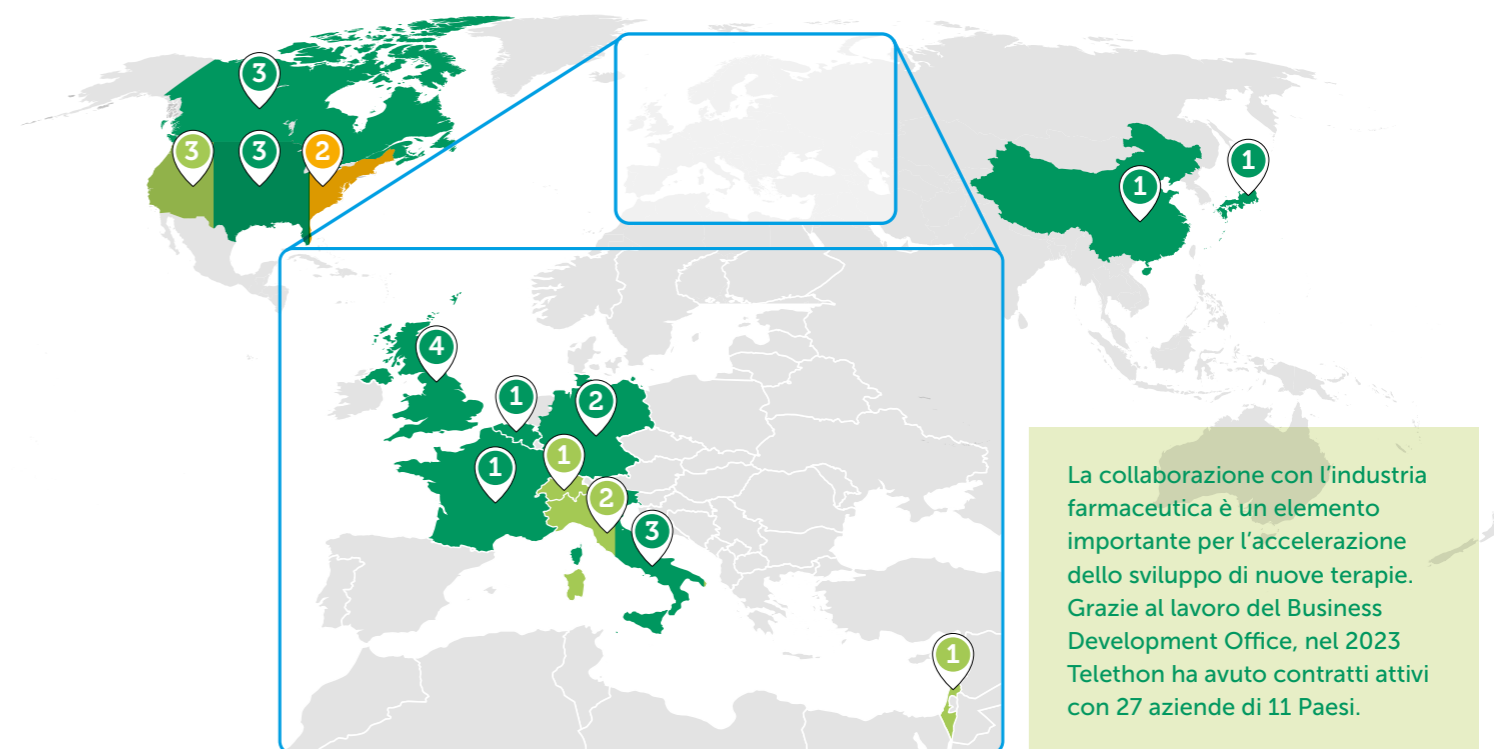


/ GLI AMBITI TRATTATI



/ ENTI CON ACCORDI ATTIVI

● Tigem ● SR-Tiget ● DTI



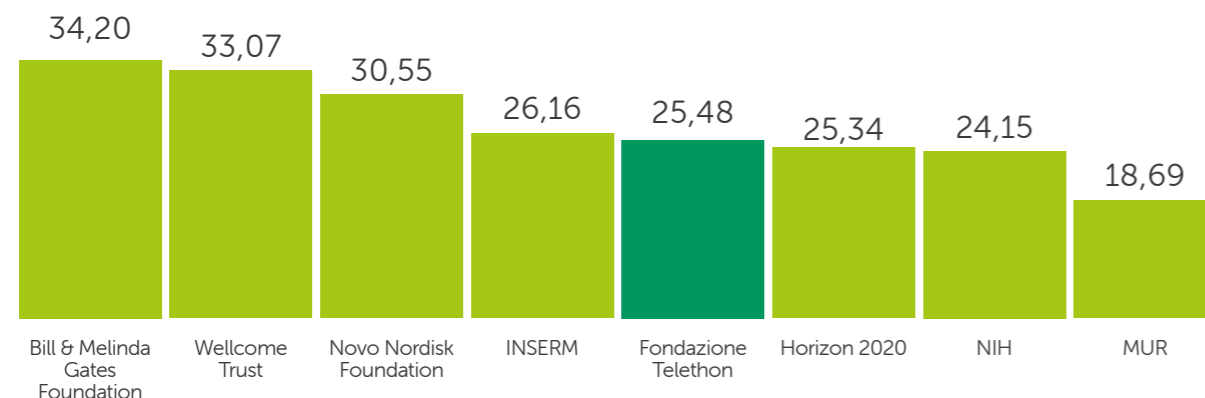
SIGNIFICATIVITÀ DELLE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

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

namiento di rilievo rispetto ad altre agenzie di finanziamento nazionali ed internazionali. Il grafico qui sotto mostra i valori relativi agli ultimi cinque anni (2018-2022) e riguarda le 7 aree scientifiche che includono il 97% di tutte le pubblicazioni Telethon: Biologia molecolare e Genetica, Medicina clinica, Biologia e Biochimica, Neuroscienze, Chimica, Immunologia, Farmacologia e Tossicologia (l'analisi è stata effettuata il 15 aprile 2024 sulla piattaforma inCites, Clarivate).

/ TELETHON SI ATTESTA TRA I FINANZIATORI GLOBALI DI ECCELLENZA

Confronto con altre agenzie di finanziamento. Citation Impact pubblicazioni 2018-2022

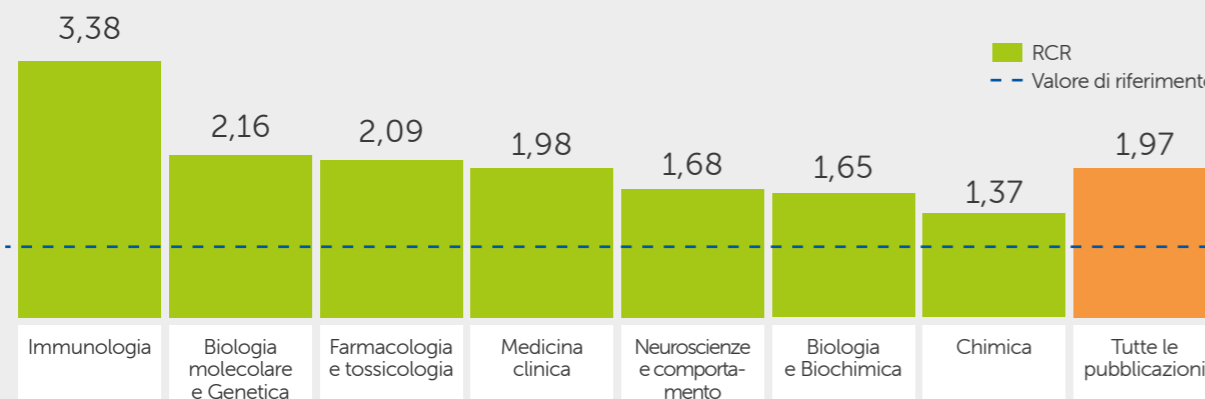


Un secondo indicatore, il Relative Citation Ratio (RCR) misura l'influenza di una pubblicazione, normalizzando il numero di citazioni nello specifico ambito di ricerca. Il valore di riferimento è il dato relativo alle pubblicazioni dei National Institutes of Health (NIH), gli Istituti di Sanità statunitensi,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

cazioni di Telethon nel periodo 2018-2022 mostrano un indice RCR superiore al valore di riferimento, che va da 1,37 a 3,38 volte a seconda dell'ambito scientifico, a riprova dell'influenza della ricerca Telethon nel contesto scientifico internazionale (l'analisi è stata effettuata il 15 aprile 2024 sulla piattaforma iCite: icite.od.nih.gov/analysis).

/ L'IMPATTO DEGLI ARTICOLI TELETHON SUPERA LO STANDARD NIH

Indice RCR medio per categoria. Pubblicazioni 2018-2022

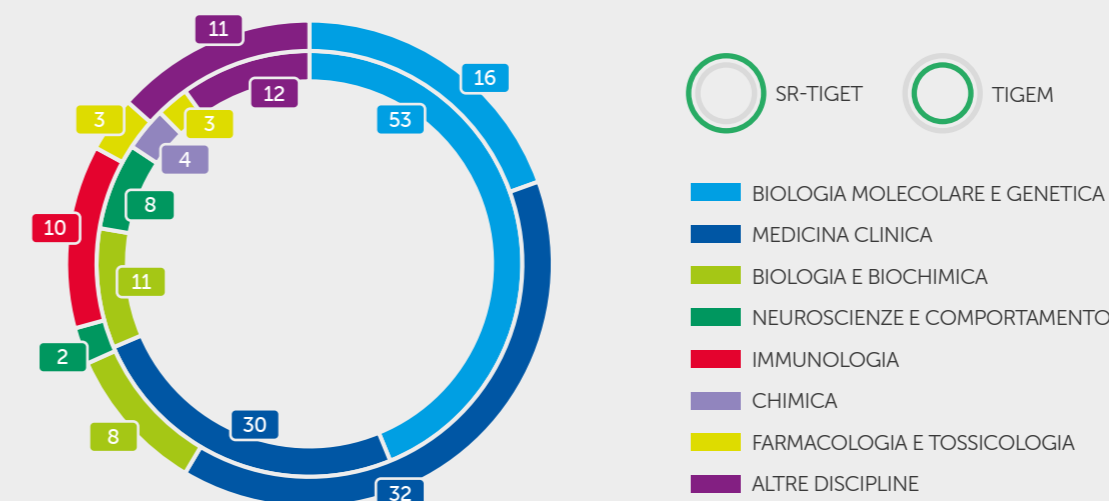


GLI ISTITUTI: SR-TIGET E TIGEM

Le pubblicazioni di SR-Tiget e Tigem possono essere suddivise nelle categorie Essential Science Indicators (ESI), come illustrato nel grafico qui sotto. Le categorie più rappresentate sono la Biologia Molecolare e la Genetica e la Medicina Clinica. Tuttavia, emergono chiaramente i diversi ambiti di interesse dei due Istituti: Tigem

si distingue per un notevole impegno nella Biologia Molecolare e nella Genetica, mentre SR-Tiget evidenzia il suo particolare legame con l'Immunologia. Entrambi gli Istituti mostrano un impegno trasversale nella ricerca sulle malattie genetiche rare, contribuendo a garantire la continuità della missione di Fondazione Telethon.

/ GLI AMBITI TRATTATI DALLE PUBBLICAZIONI DEGLI ISTITUTI

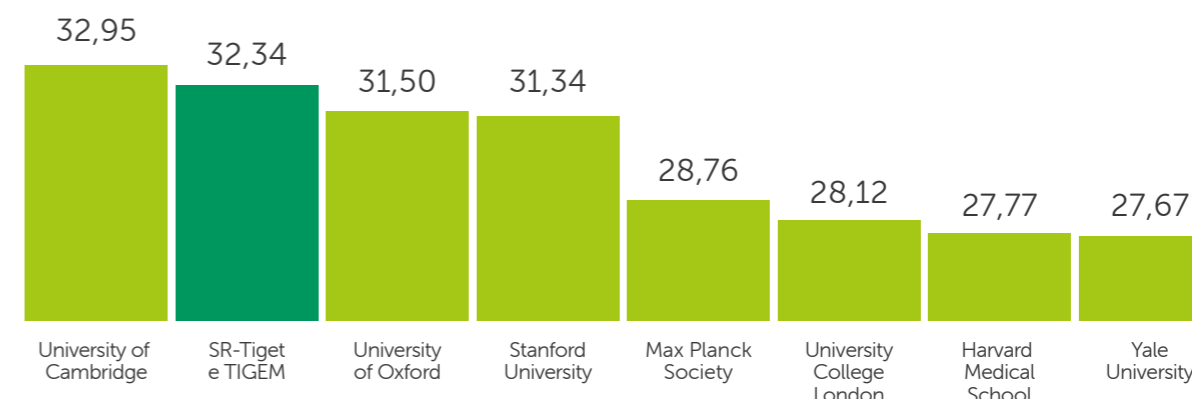


Il Citation Impact delle pubblicazioni dei due Istituti Telethon, SR-Tiget e Tigem, dimostra il loro posizionamento di eccellenza nel panorama della ricerca mondiale. Questi due centri si confrontano direttamente con istituzioni di fama internazionale come Stanford, Oxford e Cambridge, ottenendo un numero simile di citazioni per articolo nelle aree di interesse, seppur con un volume di pubblicazioni e finanzia-

menti molto minori. Il grafico qui sotto mostra i valori relativi agli ultimi cinque anni (2018-2022) e riguarda 7 aree scientifiche che includono il 97% delle pubblicazioni di SR-Tiget e Tigem: Biologia Molecolare e Genetica, Medicina Clinica, Immunologia, Biologia e Biochimica, Neuroscienze, Chimica, Farmacologia e Tossicologia. Quest'analisi è stata condotta il 15 aprile 2024 tramite la piattaforma inCites, Clarivate.

/ I NOSTRI ISTITUTI, A CONFRONTO CON I MIGLIORI

Confronto con altri istituti di ricerca. Citation Impact pubblicazioni Istituti 2018-2022

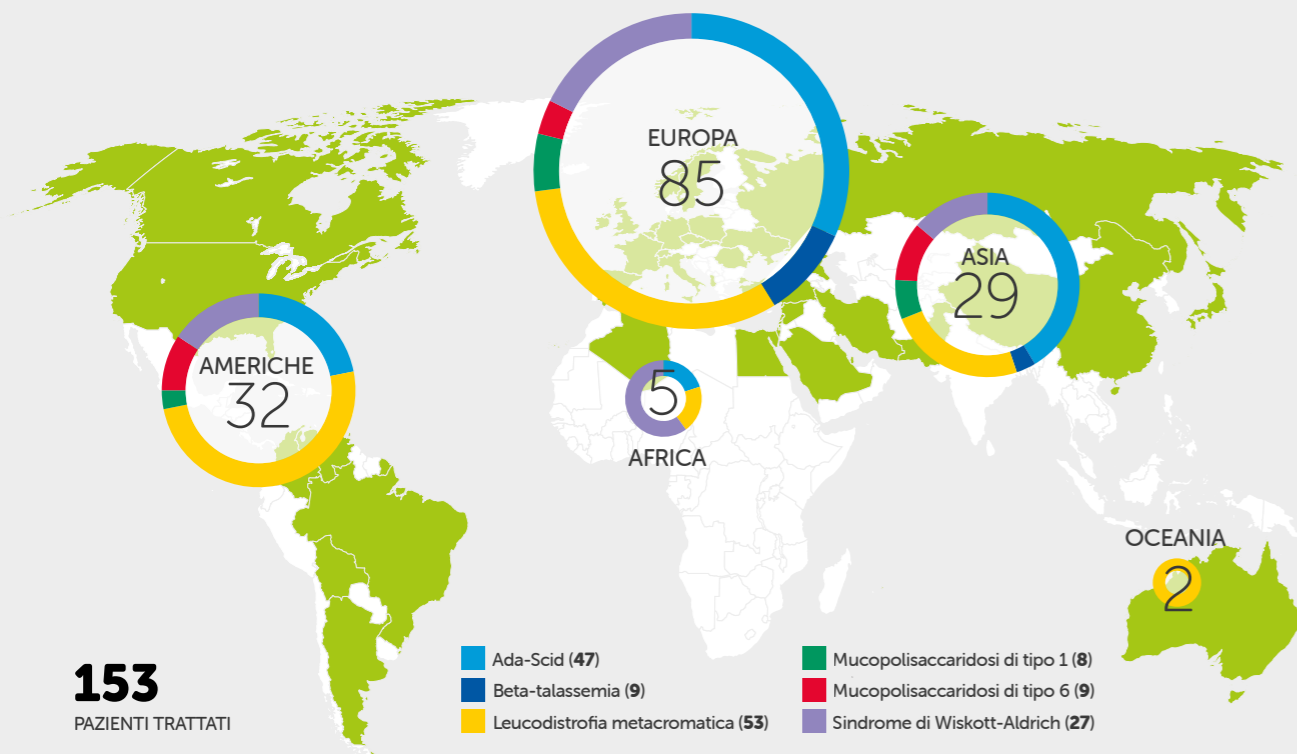


DA TUTTO IL MONDO PER UNA CURA

Dal 1990, ci dedichiamo all'avanzamento della ricerca per trattare le malattie genetiche rare, concentrando gli sforzi sulla terapia genica, una scelta innovativa che oggi sta ottenendo risultati significativi per il trattamento di sei patologie. In particolare, la terapia genica è diventata

un farmaco accessibile a livello globale per ADA-SCID e leucodistrofia metacromatica, offrendo speranza a bambini e ragazzi provenienti da 43 paesi di tutti i cinque continenti, che ora stanno guardando con fiducia verso un futuro migliore, grazie agli Istituti di ricerca Telethon.

/ DA DOVE VENGONO I PAZIENTI TRATTATI



153
PAZIENTI TRATTATI



ALCUNE PUBBLICAZIONI

RICERCA EXTRAMURALE

Iron chelation in early Parkinson's disease

LEVI ET AL., LANCET NEUROLOGY

In diverse malattie neurodegenerative è stata osservata la deposizione di ferro nel cervello, ma resta da chiarire il meccanismo alla base di questo processo. Gli autori analizzano i risultati ottenuti nei modelli di laboratorio della malattia di Parkinson e nel cervello dei pazienti studiato tramite diagnostica di immagine e analisi del tessuto. L'ipotesi che emerge è quella che un'alterazione del metabolismo del ferro sia coinvolta nell'origine del Parkinson.

Treatment with THI, an inhibitor of sphingosine-1-phosphate lyase, modulates glycosphingolipid metabolism and results therapeutically effective in models of Huntington's disease

PEPE ET AL., MOLECULAR THERAPY

La malattia di Huntington è una grave patologia neurodegenerativa ereditaria con esito fatale per cui attualmente non esiste cura. In questo studio i ricercatori esplorano la possibilità di interferire nello sviluppo della malattia tramite la somministrazione cronica di una molecola (THI) che agisce sul metabolismo degli sfingolipidi che è alterato nei pazienti con malattia di Huntington. Lo studio dimostra che, nei modelli animali, il THI riduce le alterazioni biochimiche caratteristiche della malattia e attenua le disfunzioni motorie che ne derivano.

Impaired synaptic plasticity in an animal model of autism exhibiting early hippocampal GABAergic-BDNF/TrkB signaling alterations

SGRITTA ET AL., I SCIENCE

Nelle malattie del neuro-sviluppo alterazioni della plasticità neuronale possono provocare dei cambiamenti strutturali che hanno ricadute sulle funzioni cognitive del paziente. In questo studio i ricercatori analizzano le dinamiche che coinvolgono la plasticità neuronale in modelli animali che presentano una mutazione individuata in alcune famiglie con bambini autistici. Riescono così a caratterizzare i meccanismi che sono alla base del deficit cognitivo nelle forme di autismo che sono causate da alterazioni al livello delle sinapsi.

LSD1/PRMT6-targeting gene therapy to attenuate androgen receptor toxic gain-of-function ameliorates spinobulbar muscular atrophy phenotypes in flies and mice

PRAKASAM ET AL., NATURE COMMUNICATIONS

In questo studio i ricercatori caratterizzano un meccanismo alla base della atrofia muscolare spino-bulbare (o malattia di Kennedy): coinvolge due fattori che insieme regolano il funzionamento del recettore degli androgeni nel tessuto muscolare dei pazienti.

Lo studio dimostra che, nei modelli di laboratorio, uti-

lizzando dei micro-Rna per silenziare questi fattori è possibile ripristinare le funzioni alterate nella malattia. Questi risultati aprono allo sviluppo di una strategia terapeutica per l'atrofia muscolare spino-bulbare.

Anxiety and depression in Charcot-Marie-Tooth disease: data from the Italian CMT national registry

BELLOFATTO ET AL., JOURNAL OF NEUROLOGY

Si sa molto poco circa le ricadute di tipo neuro-psichiatrico della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT): il registro italiano della patologia ha consentito di acquisire maggiori informazioni su questi aspetti. L'indagine ha coinvolto i pazienti afferenti al registro e un gruppo di controllo. I risultati sono stati incrociati con i dati raccolti nel registro per individuare la correlazione tra la presenza di ansia e depressione e la gravità della patologia e l'utilizzo di farmaci antidepressivi, ansiolitici, analgesici e antinfiammatori.

Stati ansiosi e depressivi, che peggiorano con la gravità della patologia, sono riscontrabili con una frequenza significativa nella persone con CMT.

ISTITUZIONALI

The positive impact on translational research of Fondazione italiana di ricerca per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (AriSLA), a non-profit foundation focused on amyotrophic lateral sclerosis.

Convergence of ex-ante evaluation and ex-post outcomes when goals are set upfront

GUARESCHI ET AL., FRONTLINE IN RESEARCH METRICS AND ANALYTICS

Il lavoro presenta una approfondita analisi qualitativa della produzione scientifica derivante dai progetti di ricerca finanziati da AriSLA confrontandola con un benchmark internazionale di riferimento. L'analisi evidenzia una significativa influenza della ricerca sostenuta da AriSLA sulla comunità scientifica internazionale che studia la SLA e un forte focus verso la traslazione dei risultati in strategie di cura.

A systematic review of real-world applications of genome sequencing for newborn screening

MAGNIFICO ET AL., RARE DIS ORPHAN DRUG JOURNAL

Fondazione Telethon partecipa a uno studio di fattibilità sull'introduzione del sequenziamento del genoma dei neonati come prassi avanzata di screening. A fronte di evidenti vantaggi in termini di informazioni ricavabili tramite lo screening genomico e di malattie così individuabili alla nascita, vi sono diverse implicazioni che è necessario chiarire prima di adottare questa pratica. Lo studio sistematico delle esperienze fatte in questo campo al livello globale fornisce una base di conoscenza fondamentale per lo sviluppo del progetto.

SR-TIGET

Lipid nanoparticles allow efficient and harmless ex vivo gene editing of human hematopoietic cells

VAVASSORI ET AL., BLOOD

L'editing genetico effettuato su cellule ematopoietiche prelevate dal paziente e reinfuse dopo la correzione, è un passaggio chiave per la realizzazione di terapie avanzate che realizzano una correzione molto precisa del genoma. È dunque fondamentale mettere a punto la tecnica migliore per inserire in questo tipo di cellule il "macchinario" molecolare dell'editing in modo efficiente e senza provocare reazioni di rigetto da parte della cellula. In questo lavoro i ricercatori dimostrano che è possibile fare questo utilizzando le nanoparticelle lipidiche.

Interferon-inducible phospholipids govern IFITM3-dependent endosomal antiviral immunity

UNALI ET AL., EMBO JOURNAL

Lo studio analizza i meccanismi che le cellule utilizzano per difendersi dagli attacchi dei virus. In particolare, i ricercatori descrivono l'inositolo-trifosfato (PIP3) come un interruttore che, su segnale dell'interferone, attiva un meccanismo di immunità antivirale basato su organelli chiamati endosomi. La comprensione di questa dinamica fornisce i presupposti per lo sviluppo di farmaci antivirali ad ampio spettro.

Partial correction of immunodeficiency by lentiviral vector gene therapy in mouse models carrying Rag1 hypomorphic mutations

CASTIELLO ET AL., FRONTIERS IN IMMUNOLOGY

È in corso la sperimentazione clinica della terapia genica per pazienti con immunodeficienza combinata grave (SCID) causata dal gene RAG1. Questa terapia non è ad oggi applicabile a quei pazienti che hanno una particolare mutazione del gene detta ipomorfica e presentano un quadro clinico particolarmente complesso. I ricercatori hanno dunque testato una modifica del protocollo di terapia genica su modelli animali con mutazione ipomorfica di RAG1 riuscendo a ottenere una correzione parziale della malattia. Lo studio evidenzia la necessità di svolgere ulteriori test anche su altri modelli sperimentali prima di applicare questo protocollo ai pazienti.

IL-1 β + macrophages fuel pathogenic inflammation in pancreatic cancer

CARONNI ET AL., NATURE

L'adenocarcinoma duttale del pancreas è una malattia letale con elevata resistenza alle terapie. I macrofagi associati al tumore (TAM) sono coinvolti in questo ma è necessario acquisire maggiori informazioni sui meccanismi specifici di relazione col tumore per poter intervenire su di essi a scopo terapeutico. In questo lavoro i ricercatori applicano le tecnologie e le conoscenze sui processi di infiammazione e immuno-modulazione acquisite negli studi di terapia genica per chiarire le dinamiche della relazione tra l'adenocarcinoma e i TAM e identificano un potenziale bersaglio terapeutico.

Genotoxic effects of base and prime editing in human hematopoietic stem cells

FIUMARA ET AL., NATURE BIOTECHNOLOGY

L'editing genetico, che possiamo considerare un'evoluzione della terapia genica, si basa sulla possibilità di intervenire in maniera molto precisa sulla sequenza del Dna, anche correggendo la singola base nucleotidica, direttamente sul genoma all'interno della cellula. In questo lavoro i ricercatori analizzano due tecniche più avanzate e potenzialmente ancora più precise di editing genetico e le mettono a confronto con la tecnologia "classica" Cas9. Lo studio porta alla conclusione che vi sono ancora motivi di preoccupazione riguardo alla tossicità di queste tecnologie che richiederanno ulteriore perfezionamento prima di essere applicate ai pazienti.

TIGEM

Rescue by elexacaf tor-tezacaf tor-ivacaf tor of the G1244E cystic fibrosis mutation's stability and gating defects are dependent on cell background

TOMATI ET AL., JOURNAL OF CYSTIC FIBROSIS

In questo studio si applicano tecniche di analisi molecolare, biochimica e funzionale per caratterizzare una variante della proteina CFTR presente nei pazienti con fibrosi cistica. In particolare, i ricercatori hanno indagato la capacità di una combinazione di farmaci di ripristinare il corretto funzionamento della proteina sulla membrana cellulare. Il lavoro dimostra che il tipo cellulare utilizzato è determinante per capire se i farmaci possano effettivamente funzionare nel paziente ed evidenzia la necessità di sviluppare nuove molecole in grado di aiutare anche i pazienti con mutazioni attualmente non trattate in modo efficace.

Liver-directed gene therapy for ornithine aminotransferase deficiency

BOFFA ET AL., EMBO MOLECULAR MEDICINE

Lo studio dimostra, nel modello animale, la prova di concetto della terapia genica per la deficienza di ornitina aminotransferasi che provoca atrofia girata della corioide e della retina con progressivo restringimento del campo visivo fino alla cecità.

I ricercatori hanno dimostrato che, nel modello murino della patologia, i livelli dell'enzima e la funzionalità della retina sono ripristinati dopo iniezione nel fegato di un vettore adeno-associato che trasferisce alle cellule il gene sano.

TFEB and TFE3 drive kidney cystogenesis and tumorigenesis

DI MALTA ET AL., EMBO MOLECULAR MEDICINE

Studiando la sindrome genetica di Birt-Hogg-Dubé che causa la frequente produzione di cisti e tumori ai reni, i ricercatori hanno chiarito il coinvolgimento dei geni TFEB e TFE3 nello sviluppo della patologia. Hanno poi dimostrato che l'inibizione di questi due fattori riesce a prevenire la tumorigenesi in modelli animali della malattia e in colture cellulari derivate dai tessuti dei pazienti. I risultati di questo studio forniscono i presupposti per mettere a punto una strategia terapeutica per bloccare la genesi dei tumori al livello renale.

Integrated exome and transcriptome analysis prioritizes MAP4K4 de novo frameshift variants in autism spectrum disorder as a novel disease-gene association

CESANA ET AL., HUMAN GENETICS

Lo studio documenta la messa a punto di una metodica che supera il principale limite del sequenziamento di nuova generazione quando applicato alla pratica clinica.

Integrando l'analisi genetica dell'esoma (la porzione codificante del Dna) e del trascrittoma (la porzione che viene trascritta nei diversi tessuti), i ricercatori hanno chiarito la rilevanza clinica di due varianti del gene MAP4K4 identificate nel sangue periferico di pazienti con patologie del neuro-sviluppo.

Distinct changes in endosomal composition promote NLRP3 inflammasome activation

ZHANG ET AL., NATURE IMMUNOLOGY

Complessi proteici detti "inflammosomi" svolgono un ruolo centrale nella risposta immunitaria innata. Questo lavoro chiarisce il processo che, all'interno della cellula, porta all'assemblaggio e all'attivazione di un inflammosoma specifico detto NLRP3. Grazie alle conoscenze acquisite con questo studio sarà possibile progettare dei farmaci in grado di attivare o inibire l'inflammosoma e quindi la risposta immunitaria.



Personale e volontari



Una struttura in evoluzione



La struttura di Fondazione Telethon è in costante evoluzione perché accompagna e supporta le sfide che anno dopo anno ci poniamo, in una costante tensione verso il miglioramento continuo e sempre in coerenza con la nostra missione.

Il 2023 ci ha visto protagonisti di un traguardo storico, etico e progettuale: dopo la ricerca clinica e le partnership con le case farmaceutiche, abbiamo

scelto di gestire anche l'ultimo passaggio, cioè la produzione e la distribuzione del farmaco.

Per farlo abbiamo esteso notevolmente il livello di professionalità della nostra area scientifica, che per diversi aspetti oggi assomiglia all'area ricerca e sviluppo di un'azienda farmaceutica, determinando un cambio di paradigma organizzativo importante che comporta alcuni ostacoli, di cui siamo consapevoli.

Uno è la difficoltà di reperire in Italia alcuni tipi di competenze, in particolare quelle con conoscenza ed esperienza in terapia genica. Un altro è il livello dei compensi del settore farmaceutico, da sempre tra i più alti per la specializzazione tecnica delle sue persone e che mal si conciliano con le logiche del terzo settore.

Nonostante questi vincoli, siamo riusciti a creare una squadra di professionisti pronti per affrontare le nuove sfide con competenza e passione, spesso reclutando persone che hanno deciso di tornare in Italia dopo percorsi professionali di successo all'estero.

Persone che hanno rinunciato a benefici economici importanti, ma sono ben felici di partecipare a un progetto italiano di altissimo valore sociale per i pazienti con malattie genetiche rare. Un progetto italiano, ma con forte impatto internazionale.

Non è semplice rappresentare oggi la virtuosa complessità della nostra struttura organizzativa: stiamo di fatto consolidando un nuovo modello di ricerca grazie ad una squadra di professionisti che lavora in costante dialogo con i nostri Istituti, rendendo Fondazione Telethon, l'Istituto di Milano SR-Tiget e il Tigem di Napoli, un unico organismo costruito e alimentato per poter rispondere in modo robusto alle sfide crescenti che ci aspettano negli anni a venire.

DANIELE ELEODORI - DIRETTORE RISORSE UMANE E ORGANIZZAZIONE

3.1 Composizione e descrizione del personale

FONDAZIONE TELETHON

Nel 2023 hanno collaborato con Fondazione Telethon 152 persone fra dipendenti (92,1%) e collaboratori (7,9%). Il 74% sono donne. Se il numero dei collaboratori non è cambiato dal 2022, sono aumentati i dipendenti assunti (+13 persone). I contratti di lavoro subor-

dinato corrispondono al 92,1% del totale, di cui oltre il 92% sono a tempo indeterminato: il segno di quanto la Fondazione privilegia la solidità e la continuità dei rapporti con le persone sul lungo periodo. L'età media del personale dipendente si conferma di 44 anni.

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

DIPENDENTI

QUANTI SONO	TOTALE 2023	140
DI CUI DONNE / UOMINI	101	39
DI CUI A TEMPO DETERMINATO / INDETERMINATO	11	129
DI CUI PART-TIME / FULL-TIME	4	136

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

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

COLLABORATORI

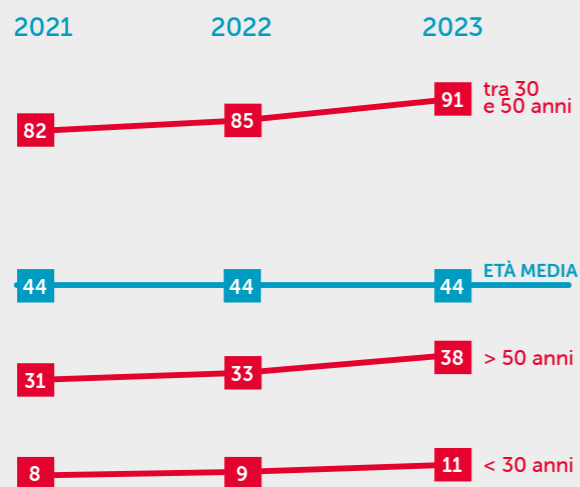
TOTALE 2023	12
Donne	9
Uomini	3

TOTALE 2022	12
Donne	11
Uomini	1

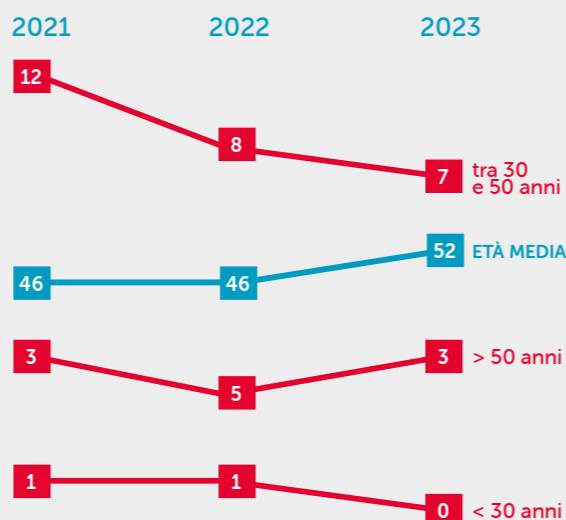
TOTALE 2021	18
Donne	15
Uomini	3

/ DIPENDENTI E COLLABORATORI PER ETÀ (NUMERO)

DIPENDENTI

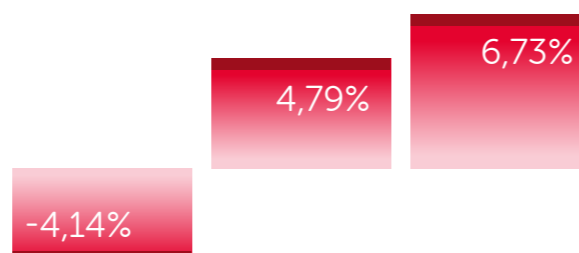


COLLABORATORI



Nel 2023 l'analisi del turnover ha confermato i trend del 2022. Già nel biennio 2021-2022 la politica di assunzioni e stabilizzazioni aveva invertito il dato negativo del 2020, conseguenza dell'emergenza sanitaria. Nel 2023 Fondazione Telethon ha assunto nuove persone attraverso un processo di reclutamento strutturato. Ognuna di esse è accompagnata per le prime tre settimane perché prenda confidenza con la complessità dei temi, apprenda i processi e gli obiettivi dell'area, sia accolta da colleghe e colleghi.

/ TURNOVER COMPLESSIVO (ENTRATI + USCITI NEL PERIODO / ORGANICO MEDIO DEL PERIODO)*100UMERO



/ TURNOVER DIPENDENTI

		2021	2022	2023
Numero uscite	Valore assoluto	10	11	6
Turnover in uscita	n° uscite nell'anno/organico inizio anno*100	8	9	5
Turnover in uscita (netto dei pensionamenti)	n° uscite nell'anno al netto dei pensionamenti/organico inizio anno*100	6,7	9	5
Numero di nuove assunzioni	Valore assoluto	5	17	15
Turnover in entrata	n° entrate nell'anno/organico inizio anno*100	4	14	12

Il 39,5% dei dipendenti e dei collaboratori è impegnato nell'area **Raccolta Fondi**, cui sono affidate:

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

Il 21,7% opera nell'area Ricerca e Sviluppo, cui sono affidati:

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

Nel 2023 l'area **Ricerca e Sviluppo** è cresciuta più delle altre in termini di dipendenti (+8), come previsto

dal piano di sviluppo strategico.

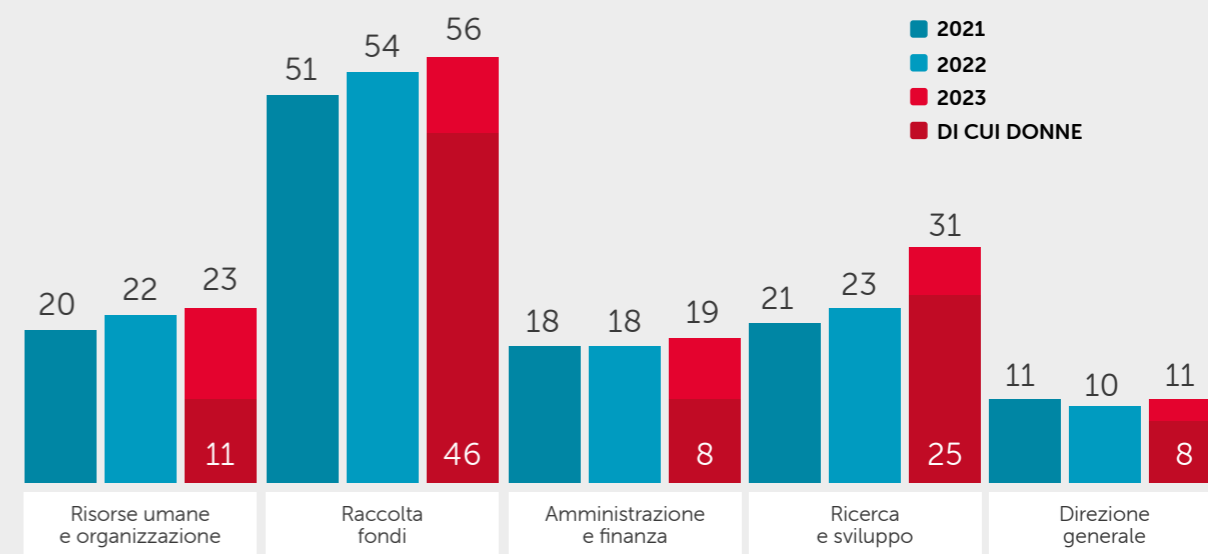
Gli altri dipendenti e collaboratori si distribuiscono tra:

- l'area **Risorse Umane e Organizzazione** (15,1%), cui sono affidati lo sviluppo della professionalità e della qualità dell'ambiente lavorativo, i sistemi informativi, le attività di certificazione e gli affari legali
- l'area **Amministrazione e Finanza** (12,5%), che gestisce la struttura operativa e della ricerca, in particolare i flussi dei finanziamenti e la rendicontazione
- la **Direzione Generale** (11%), che guida la Fondazione verso lo sviluppo delle proprie attività e gestisce le relazioni con gli stakeholder.

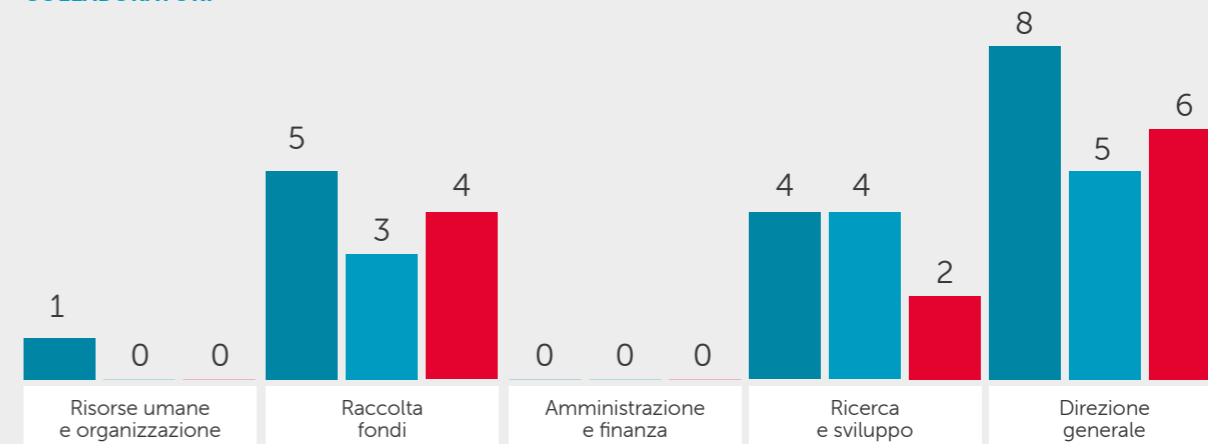
Nel 2023 sono entrati in Fondazione Telethon 15 tirocinanti, per effetto di quattro nuove convenzioni con Enti Universitari e altri enti formativi.

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

DIPENDENTI



COLLABORATORI



GLI ISTITUTI

In Tigem (Istituto Telethon di Genetica e Medicina) lavorano 244 persone, il 62,70% delle quali donne. Il 91,30% è impegnato in attività di ricerca o cliniche, gli altri sono dipendenti amministrativi.

Le figure professionali sono molteplici: 106 dipen-

denti (43,44%), 9 collaboratori (3,69%), 69 fra dottorandi e tirocinanti (28,28%), 60 fra assegnisti di ricerca e ricercatori ospitati (24,59%). Nel 2023 il dato complessivo delle persone che lavorano in Tigem ha subito un discreto aumento (+15,09%).

Fondazione Telethon sostiene anche l'Istituto SR-Tiget (San Raffaele Telethon per la Terapia Genica). Vi lavorano 271 persone fra ricercatori, clinici, responsabili di progetto e impiegati amministrativi. Il 92,62%

è impegnato direttamente in attività di ricerca o cliniche. Rispetto al 2023 il personale è rimasto sostanzialmente lo stesso.

/ RIPARTIZIONE DIPENDENTI E COLLABORATORI TIGEM (NUMERO)

QUANTI SONO	TOTALE 2023		244
RESPONSABILI DI PROGETTO	27	33	
STAFF DI RICERCA			193
STAFF CLINICO	3	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	21	116	
QUANTI SONO	TOTALE 2022		212
RESPONSABILI DI PROGETTO	27	33	
STAFF DI RICERCA			163
STAFF CLINICO	3	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	19	116	
QUANTI SONO	TOTALE 2021		221
RESPONSABILI DI PROGETTO	27	33	
STAFF DI RICERCA			171
STAFF CLINICO	3	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	20	116	

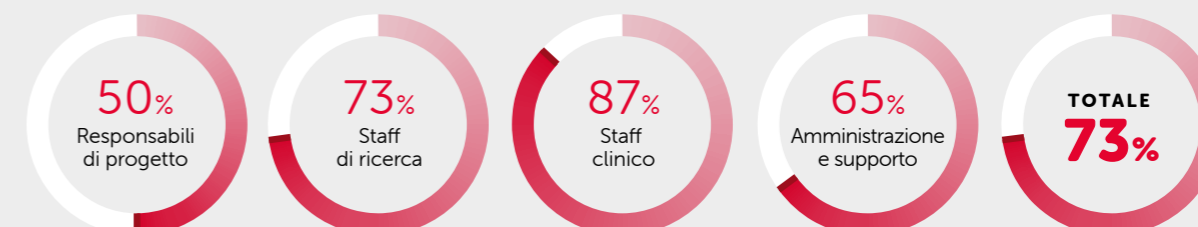
/ RIPARTIZIONE DIPENDENTI E COLLABORATORI SR-TIGET (NUMERO)

QUANTI SONO	TOTALE 2023		271
RESPONSABILI DI PROGETTO	22	33	
STAFF DI RICERCA			190
STAFF CLINICO	39	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	20	116	
QUANTI SONO	TOTALE 2022		271
RESPONSABILI DI PROGETTO	22	33	
STAFF DI RICERCA			187
STAFF CLINICO	39	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	23	116	
QUANTI SONO	TOTALE 2021		258
RESPONSABILI DI PROGETTO	20	33	
STAFF DI RICERCA			169
STAFF CLINICO	42	116	
AMMINISTRAZIONE E SUPPORTO	18	116	

/ PRESENZA FEMMINILE IN TIGEM PER AREA (DATO 2023 IN % RISPETTO AL PERSONALE DI AREA)



/ PRESENZA FEMMINILE IN TIGEM PER AREA (DATO 2023 IN % RISPETTO AL PERSONALE DI AREA)



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

Fondazione Telethon ETS è articolata in tre unità organizzative:

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

Le tre unità:

- sono dislocate sulle sedi di Milano, Roma e Pozzuoli

- contano in tutto 667 persone
- conservano un buon grado di autonomia operativa
- sono guidate da 7 dirigenti (l'1,05% delle risorse umane complessive). Ognuno distribuisce il proprio impegno in modo diverso tra le tre unità, sia in termini di tempi di lavoro che di responsabilità gestionali e giuridiche, come riportato in tabella.

/ FONDAZIONE TELETHON

RETRIBUZIONE LORDA MEDIA PER DIRIGENTE (EURO)

Struttura Fondazione Telethon	68.204
Istituti Tigem e SR-Tiget*	56.273

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

I lavoratori degli enti del Terzo settore hanno diritto a un trattamento economico e normativo non inferiore a quello previsto dai contratti collettivi di cui all'articolo 51 del decreto legislativo 15 giugno 2015, n. 81.

In base all'art. 16 del decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117, negli enti del Terzo settore, la differen-

za retributiva, che si calcola sulla base della retribuzione annua lorda, tra lavoratori dipendenti, non può essere superiore al rapporto uno a otto.

Fanno eccezione i casi in cui è necessario acquisire competenze specifiche per svolgere le attività di interesse generale. La Fondazione ha rispettato i parametri di cui all'articolo 16.



Cara Fondazione Telethon, sono un ragazzo di 16 anni e sono stato curato grazie a voi, grazie a tutto il vostro impegno e vi sono eternamente grato.

A volte mi fermo a pensare alla mia vita se non avessi avuto una cura per la malattia genetica rara con cui sono nato - l'ADA-SCID, un'immunodeficienza rarissima - e penso a tutte le belle esperienze che ho fatto in questi anni. Ho

visitato città, laghi, montagne, giostre; ho potuto conoscere culture e luoghi incantevoli, ho giocato ogni venerdì a calcetto con i miei amici e ho vissuto una normale vita da alunno... tutto questo sarebbe stato solo un sogno se non fosse per la cura, e per tutti voi.

Il pensiero che tutto ciò sarebbe potuto non diventare la realtà di qualche ragazzo che come me è nato con l'ADA-SCID, per motivi economici mi rattrista. Grazie per non averlo permesso, grazie per dare valore alla vita di ogni bambino.

Thomas

3.2 Sviluppo delle competenze

QUATTRO DIMENSIONI UMANE

Lavorare in una fondazione come Telethon, la cui missione intreccia profondamente umanità e scienza, richiede anche sensibilità personale e grande apertura e fiducia nei cambiamenti. Ecco perché i percorsi di crescita individuali e collettivi per le nostre persone si ispirano a quattro dimensioni: spirito, mente, cuore e corpo. Nel Modello 4D ogni dimensione è legata a specifiche capacità comportamentali trasversali che ricerchiamo in fase di selezione e continuiamo a tenere vive e a coltivare con iniziative di formazione mirate, che accompagnano la vita professionale.

DOVE SI IMPARA E SI CRESCE ANCHE COME PERSONE

Il sistema di valutazione e monitoraggio delle performance dei dipendenti si basa sul Modello 4D e sui risultati dell'analisi sul clima organizzativo svolta nel 2021. La sua logica è lo sviluppo della persona e del sistema organizzativo, insieme. La valutazione delle performance è legata sia agli obiettivi individuali e di squadra sia alle capacità comportamentali. L'obiettivo è promuovere un ambiente di lavoro nel

quale le competenze possono svilupparsi e dispiegarsi. Attraverso la propria crescita, ogni persona contribuisce alla missione della Fondazione.

Il piano di formazione è quindi fondamentale per coinvolgere l'intera comunità dei dipendenti, farla crescere con costanza a livello individuale e di squadra.

Il numero delle persone che partecipano ai corsi cresce ogni anno: nel 2023 sono state 132, con l'obiettivo di sviluppare aggiornare le competenze tecniche di ruolo e quelle manageriali.

Oltre alla formazione obbligatoria per legge, nel 2023 le attività di formazione programmate ispirate al Modello 4D sono state 16 (-26% rispetto al 2022). I corsi hanno riguardato:

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

In totale le ore di formazione sono state 439 (+16%), con l'obiettivo di radicare e consolidare le competenze chiave per lo sviluppo della Fondazione e per la sua missione, soprattutto quelle comunicative e relazionali.



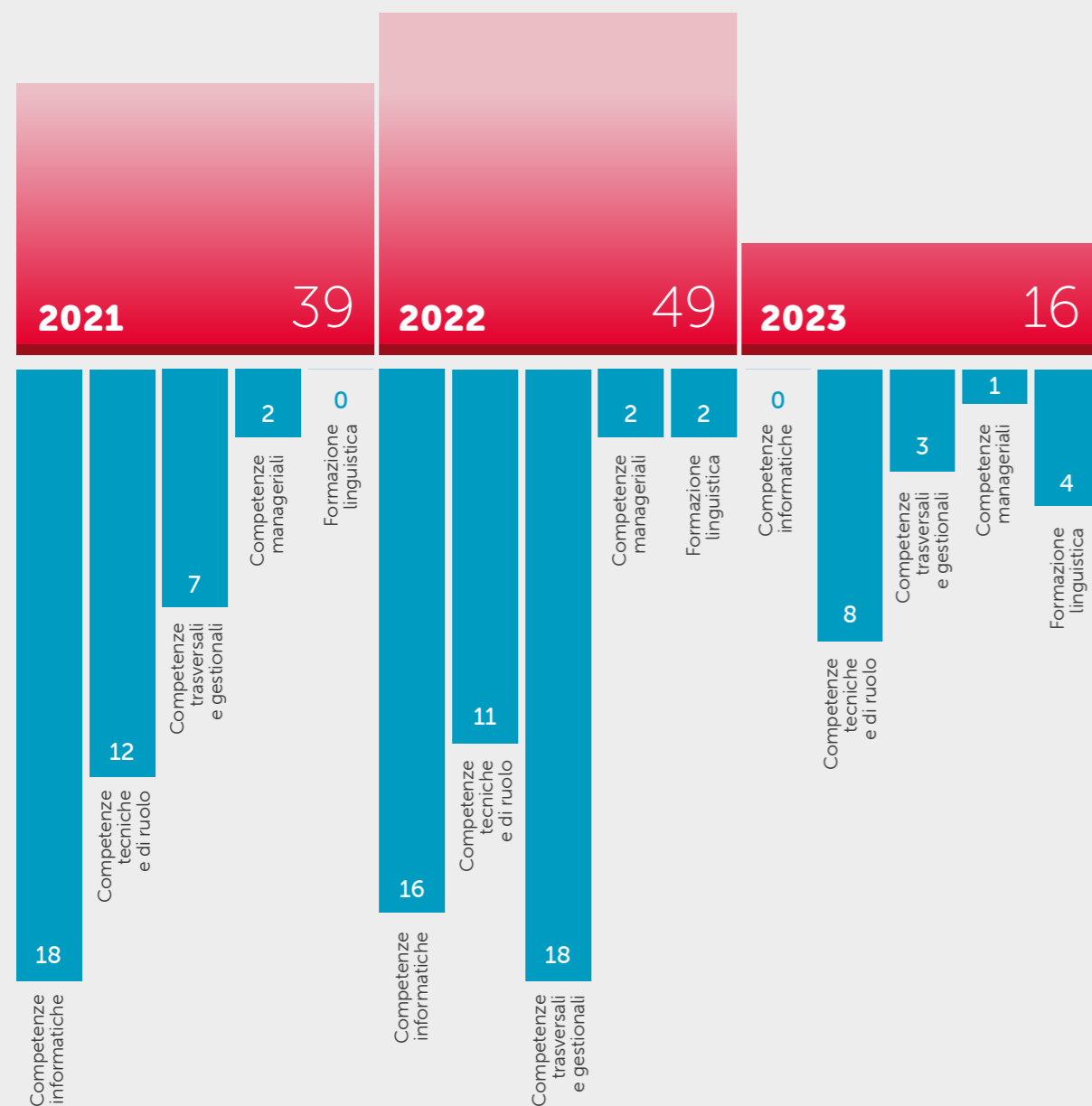
/ TOTALE ORE DI FORMAZIONE A FAVORE DEL PERSONALE TELETHON

TOTALE 2023	439
TOTALE 2022	443
TOTALE 2021	382

/ DIPENDENTI A CUI È STATA EROGATA LA FORMAZIONE

TOTALE 2023	95
TOTALE 2022	132
TOTALE 2021	126

/ RIPARTIZIONE PER TIPOLOGIA DI FORMAZIONE (NUMERO)



INTORNO ALL'AULA, TANTE ALTRE ATTIVITÀ FORMATIVE

Conoscersi, confrontarsi, crescere insieme: per questo privilegiamo la formazione in aula, ma arricchita da altre modalità formative. Per esempio percorsi di coaching individuale e di gruppo, donati da scuole di formazione specializzate, o webinar e workshop sui temi sempre più importanti della digitalizzazione. Alla fine di ogni corso, il questionario di valutazione del gradimento permette di misurare l'efficacia del piano annuale di formazione. Altrettanto importanti sono le occasio-

ni formative dedicate al senso di identità delle nostre persone, perché possano approfondire la missione e farla propria, come una fonte continua di ispirazione e di energia. Per esempio le visite ai Centro NeMO e agli Istituti, le Convention dei Ricercatori o dei Volontari o ancor di più l'incontro fuori sede con tutti i dipendenti, ripreso in presenza dopo le limitazioni della pandemia. Tutte attività che dal 2023 diventano appuntamenti fissi, curati da un team dedicato.

3.3 Benessere e Sicurezza

INCLUSIONE È ANCHE EQUILIBRIO TRA VITA PERSONALE E PROFESSIONALE, RISPETTO E PROMOZIONE DELL'EQUITÀ DI GENERE

Impegnarsi perché tutte le persone si sentano accolte, ascoltate, valorizzate: ecco cosa significa praticare una *leadership* inclusiva.

Nel percorso organizzativo di Fondazione Telethon persone, spazi di lavoro e tecnologia evolvono insieme per innescare e affermare dinamiche gestionali e di relazione basate su responsabilità, fiducia e spirito di squadra. L'equilibrio tra vita personale e professionale vi ha un ruolo fondamentale.

Oggi è possibile svolgere da remoto il 50% delle ore lavorative. La flessibilità oraria è sia in ingresso sia giornaliera e settimanale.

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

La pandemia e il lavoro da remoto hanno cambiato profondamente il contesto di lavoro e le relazioni tra colleghi, in qualche caso gli equilibri personali e familiari. Ai dipendenti che ne sentono il bisogno, Fondazione Telethon offre sia servizi di *coaching* sia un servizio di supporto psicologico affidato a una psicoterapeuta. Il benessere delle persone viene monitorato attraverso analisi

periodiche di valutazione del rischio stress lavoro-correlato. Anche nel 2023 iniziative di formazione, sviluppo di competenze e miglioramento dello stato di benessere si sono concentrate sulle aree di criticità emerse nell'ultima analisi del 2021.

Per rispondere alle indicazioni della normativa sull'uguaglianza di genere nella ricerca e nell'innovazione, nel 2022 Fondazione Telethon

ha approvato il *Gender Equality Plan*, disponibile sul sito www.telethon.it, che formalizza un orientamento e un principio da sempre parte della sua cultura. Il documento segue le disposizioni che favoriscono i processi di uguaglianza di genere nelle organizzazioni europee, per tutti gli enti di ricerca e gli istituti di educazione superiore, introdotte come requisito per accedere ai finanziamenti del programma di ricerca *Horizon Europe*.

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

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

Al Piano ha lavorato un gruppo trasversale in cui sono rappresentate tutte le aree di attività di Fondazione Telethon e degli Istituti. Il gruppo ne ha curato la stesura, l'implementazione e la diffusione. Oltre a tutelare e monitorare l'equità di genere all'interno delle strutture, la Fondazione si è impegnata a sensibilizzare sugli stereotipi di genere, a comunicare il Piano e ad attivare iniziative di benessere organizzativo ed equilibrio vita-lavoro.

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



3.4 I volontari in Telethon

NEI LUOGHI DEL LAVORO E DELLA VITA

Piazze, scuole, teatri, luoghi di lavoro, campi sportivi: sono i luoghi in cui le volontarie e i volontari Telethon raccontano la missione, animano le tantissime iniziative di divulgazione dei risultati della ricerca scientifica, coinvolgono le persone perché donino con generosità e diventino amiche di Telethon.

I COORDINATORI PROVINCIALI: L'ANIMA DELLA RETE DI VOLONTARIATO

I Coordinatori Provinciali guidano e supervisionano l'attività dei volontari. Volontari essi stessi, hanno il compito di costruire e far crescere la rete nella loro provincia, e sviluppare la raccolta fondi. Nel 2023 i Coordinatori Provinciali attivi sono stati 55, per il 67% uomini, con età media di 56 anni e una media di 9 anni di attività di coordinamento. Nel complesso, i Coordinatori Provinciali hanno donato 13.805 ore di **volontariato**.

Questa quota rappresenta il 21% del totale delle ore

donate dalla comunità di volontari. I Coordinatori Provinciali:

- gestiscono, formano e sviluppano le squadre di volontari locali
 - promuovono la raccolta fondi attraverso iniziative nazionali come le Campagne di Piazza o eventi e opportunità locali, coinvolgendo privati, istituzioni e aziende
 - sensibilizzano la comunità di riferimento, divulgano la missione di Telethon, danno conto del suo impegno e dell'impiego delle risorse presso le istituzioni locali e i media, anche in collaborazione con i partner di Fondazione Telethon sul territorio
- I Coordinatori Provinciali possono contare su:
- i Volontari di Staff che li aiutano nelle attività di promozione e organizzazione durante tutto l'anno
 - i Volontari di Cuore, persone che condividono i valori di Telethon e sostengono le Campagne di Piazza nazionali distribuendo i prodotti solidali.

» IL VOLONTARIATO È UNA PRESTAZIONE VOLONTARIA E GRATUITA A FAVORE DI CATEGORIE DI PERSONE CHE HANNO GRAVI NECESSITÀ E ASSOLUTO E URGENTE BISOGNO DI AIUTO. IN ITALIA I PRINCIPI IN TEMA DI VOLONTARIATO SONO STATI DETTATI DALLA LEGGE-QUADRO 266/1991.



CI SIAMO CONTATI, E SIAMO TANTI

Quando nel 2022 è diventata Ente del Terzo Settore (ETS), Fondazione Telethon ha censito tutti i volontari attivi, sia occasionali sia continuativi, compresi i volontari di associazioni partner che decidono di sostenerne la missione durante le due Campagne di Piazza. Il censimento ha contato 5.515 volontari (70% donne), che nel 2023 hanno messo tempo e competenze al servizio di Telethon, per un totale di

quasi 66.000 ore di volontariato. Il 3% dei volontari totali è costituito dai 55 Coordinatori Provinciali e dai 114 Volontari di Staff che li affiancano. Il 63% dai Volontari di Cuore, responsabili dell'organizzazione dei punti di raccolta nelle due Campagne di Piazza nazionali. Il 21% dai 1.182 volontari di Cuore aggregati che li supportano nei vari punti di raccolta. Il 12% è infine costituito dai Partner di volontariato.

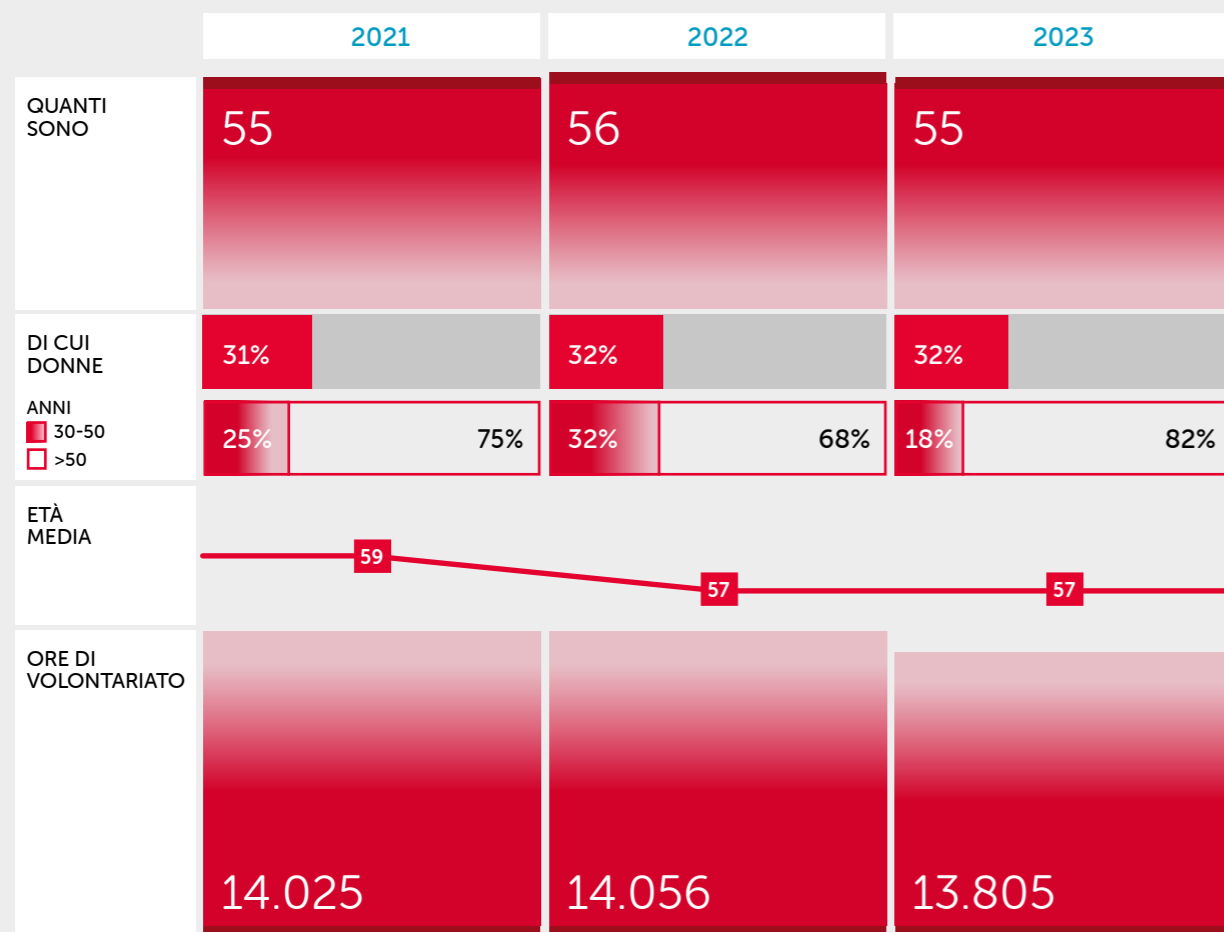
/ RIPARTIZIONE VOLONTARI PER FASCIA DI ETÀ



/ RIPARTIZIONE VOLONTARI PER TIPOLOGIA



/ IL PROFILO DEI COORDINATORI PROVINCIALI



Solo i Coordinatori Provinciali Telethon e le sezioni Uildm ricevono un rimborso a fronte di una rendicontazione delle spese con giustificativi di spesa allegati (fatture, scontrini, rimborsi chilometrici); nel 2023 sono stati richiesti e accordati 52 rimborsi.

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

/ VALORE DEI RIMBORSI EROGATI (IN EURO)

	2021	2022	2023
Struttura Fondazione Telethon	83.735	96.911	113.402

UNA COMUNITÀ CHE SI FORMA E SI INFORMA

Grazie a **Noi Volontari Telethon**, volontarie e volontari si informano, imparano e dialogano con la Fondazione e tra loro. Dal reclutamento in poi sono sempre seguiti dalla Fondazione e dai Coordinatori Provinciali per tutti gli aspetti amministrativi, logistici e formativi della campagna: dall'organizzazione dei punti di raccolta fino alla rendicontazione e al monitoraggio dei risultati.

Alcune iniziative dedicate a volontarie e volontari:

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

- video pillole per organizzare, realizzare e concludere al meglio le attività di raccolta fondi.

Per il loro ruolo chiave nella gestione della rete di volontariato, i Coordinatori Provinciali Telethon seguono attività dedicate a loro, sia per formarsi e aggiornarsi, sia per essere allineati con le linee di indirizzo e di sviluppo della Fondazione:

- la Convention Nazionale dei Coordinatori Provinciali, tre giorni di formazione e riflessione in presenza sulle principali novità dell'ecosistema Telethon, che coinvolge tutti i coordinamenti attivi in Italia
- i due incontri di area per rendicontare le Campagne di Piazza e condividere le progettualità future
- webinar dedicati su temi operativi e gestionali come la lettura del bilancio, la riforma del Terzo Settore, il registro dei volontari.



FOCUS

La 14ª Convention dei Coordinatori Provinciali Telethon

La Convention annuale è una tappa fondamentale nel nostro progetto di volontariato. Un momento unico in cui i Coordinatori provinciali si riuniscono dal vivo per momenti di formazione e informazione, per rincontrarsi e per nutrire il senso di appartenenza e motivazione che da sempre li lega alla Fondazione. La Convention è anche l'occasione per vivere il territorio che ci ospita e conoscere il coordinamento locale.

È dalla stessa rete di volontariato che arrivano le candidature delle città dove tenere la Convention. Nel 2023 si è svolta a Ferrara dal 6 all'8 ottobre nell'aula magna del Dipartimento di Giurisprudenza

dell'Università, con il patrocinio del Comune. È stata anche l'occasione per salutare e ringraziare il coordinatore provinciale Claudio Benvenuti, che ha lasciato il coordinamento dopo vent'anni di vicinanza e di impegno.

Il tema di quest'anno, **Il nostro impegno per la cura**, è stato scelto per approfondire con la rete di volontariato il cambio di paradigma che stiamo vivendo sulla produzione e commercializzazione dei farmaci basati sulla terapia genica. Hanno partecipato alla Convention 140 rappresentanti dei 55 Coordinamenti provinciali attivi e circa 40 dipendenti come staff o relatori.

FOCUS

Le associazioni di volontariato: partner di Telethon

Alcune associazioni di pazienti e di volontariato collaborano con la Fondazione perché condividono il valore e l'importanza della ricerca come promessa di un futuro e di una qualità di vita migliori per le persone con una malattia genetica rara e le loro famiglie. Per questo la sostengono con le proprie reti di volontari in tutta Italia.



UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE (UILDM)

Da più di 60 anni UILDM è l'associazione nazionale di riferimento per le persone con distrofie e altre malattie neuromuscolari. Fondazione Telethon è nata proprio dal suo impulso. Dal 2001 le sue sezioni raccolgono fondi per il bando clinico Telethon-UILDM.



ASSOCIAZIONE VOLONTARI ITALIANI SANGUE (AVIS)

AVIS è la principale organizzazione italiana di volontariato per la donazione di sangue. Collabora con Fondazione Telethon da oltre 20 anni in nome del sostegno alla ricerca, con un particolare interesse verso gli studi sulle malattie genetiche del sangue.



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

ANFFAS è al fianco di Fondazione Telethon dal 2014 per promuovere e sostenere la ricerca come strumento di miglioramento della qualità della vita per le persone con disabilità.



UNIONE NAZIONALE PRO LOCO D'ITALIA (UNPLI)

UNPLI collabora con Fondazione Telethon dal 2016. Grazie alla presenza capillare nel Paese, svolge un'opera fondamentale di supporto all'azione di Telethon sul territorio.



AZIONE CATTOLICA ITALIANA (AC)

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



Per sostenere la ricerca sulle malattie genetiche rare e mantenere la promessa di una cura, i volontari Telethon e le Associazioni di volontariato animano campagne, iniziative e collaborazioni.

CAMPAGNE DI PIAZZA

Le due principali campagne di raccolta fondi dell'anno, in primavera e a dicembre, si svolgono in tutta Italia e mobilitano l'intera rete di volontari. In punti di raccolta in luoghi pubblici e privati, volontarie e volontari distribuiscono i nostri prodotti solidali a fronte di una donazione minima.

I volontari possono distribuire i prodotti solidali anche attraverso la propria rete informale di familiari, amici, colleghi di lavoro.

EVENTI TERRITORIALI

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

Gli eventi territoriali possono essere di due tipi:

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



FOCUS

Un supporto importante

PROGETTO SCUOLE

Fin dal 2005 nel **Progetto Scuole** i volontari si impegnano per:

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

Fondazione Telethon porta il valore della ricerca scientifica, dell'inclusione sociale e della solidarietà nelle scuole con progetti educativi dedicati e mette a disposizione di insegnanti e studenti innovativi kit didattici, digitali e non, dedicati alle diverse fasce d'età.

COMUNI DEL CUORE

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

LE EDICOLE PER TELETHON

Dal 2021 il Sindacato Nazionale Giornalai d'Italia (SI.NA.G.I.) collabora con Fondazione Telethon per promuovere insieme iniziative di sensibilizzazione e raccolta fondi. Molte edicole distribuiscono i nostri prodotti solidali durante le campagne di primavera e dicembre.



Raccolta fondi e comunicazione



La sfida del cambiamento e la gestione della comunicazione



Fondazione Telethon è la prima charity al mondo a produrre e distribuire un farmaco. Con il parere positivo della Commissione Europea di luglio 2023, la Fondazione è infatti diventata titolare della produzione e della distribuzione di Strimvelis, la terapia interamente sviluppata nei nostri laboratori e destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. È la conferma di un

impegno preso oltre trent'anni fa con la comunità dei pazienti nella lotta alle malattie genetiche rare.

È anche una grande responsabilità, che ci chiede una rinnovata strategia di comunicazione, in equilibrio tra due esigenze: comunicare messaggi corretti e in linea con questo nuovo ruolo e coglierne le opportunità per rafforzare la notorietà di Telethon e il suo racconto.

Ci piace pensare a questo primato non come a un punto di arrivo ma come a un primo passo. Finora Fondazione Telethon è stata un modello per lo sviluppo di terapie per malattie genetiche rare e ultra-rare in campo non profit. D'ora in poi vorremmo diventasse un modello anche per l'accesso al mercato.

Trasparenza e dialogo sono da sempre i pilastri della nostra comunicazione. Su tutti i canali e con tutti gli stakeholder dell'ecosistema Telethon: pazienti, ricercatrici e ricercatori, istituzioni, volontari e donatori.

Oggi con il digitale e i social media riusciamo a raggiungere sempre più persone e a far sì che siano pienamente informate e consapevoli quando, donando il proprio tempo o il proprio denaro, scelgono di sostenerci. Continueremo a raccontare loro sia l'impegno nel garantire che farmaci efficaci arrivino e restino sul mercato, sia la missione. Missione che dal 1990 continua a orientarci e a ispirarci come la nostra stella polare: finanziare una ricerca scientifica che permetta di sconfiggere ogni malattia genetica rara.

ALESSANDRO BETTI, DIRETTORE RACCOLTA FONDI E COMUNICAZIONE

4.1 Raccolta fondi

La fiducia nella ricerca biomedica e in Telethon continua a crescere, insieme alla consapevolezza che trovare una cura per le malattie rare riguarda tutti e tutti possono contribuirvi. Nel 2023, le donazioni riferibili alla raccolta fondi sono cresciute ancora: +2% rispetto all'anno precedente. In tutto, sostenitori privati e aziende partner hanno donato 62,2 milioni di euro, pari al 72% del totale fondi raccolti da Telethon nel suo complesso.

Le donazioni di persone fisiche attraverso le diverse forme di sostegno, inclusi il 5x1000 e i lasciti testamentari, sono state di 51 milioni di euro pari all'82% del totale delle donazioni ricevute così suddivise:

- donatori regolari: 45%
- donatori occasionali: 27%
- campagne di piazza ed eventi territoriali: 10%
- aziende: 18%

La parte restante del totale dei fondi raccolti (24,5 milioni, pari al 28%) deriva da accordi partenariali e dai

contributi erogati agli Istituti da enti pubblici, da enti non profit privati per svolgere le attività di ricerca, da imprese soprattutto farmaceutiche e biotech per lo sviluppo di ricerca di base, preclinica e clinica, da attività finanziarie e patrimoniali.

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

» LE EROGAZIONI LIBERALI SONO DONAZIONI DI DENARO O IN NATURA CHE UNA PERSONA SCEGLIE LIBERAMENTE DI EFFETTUARE PER SOSTENERE LE ATTIVITÀ DI SOGGETTI ATTIVI IN AMBITO SOCIALE O CHE COMUNQUE PERSEGUONO UN INTERESSE GENERALE.

/ ANDAMENTO DEI PROVENTI E RIPARTIZIONE 2023 (IN MIGLIAIA EURO)

	2021	2022	2023	2023%
Totale proventi (in migliaia euro)	75.225	75.605	86.502	100%
- da donazioni raccolta fondi*	57.859	61.089	62.274	72%
- da grant pubblici e privati e partnership industriali ed attività finanziarie e patrimoniali	17.366	14.516	24.538	28%

(*) Include valori inseriti in bilancio di esercizio nell'area raccolta fondi, proventi per il 5x1000 ed erogazioni liberali riferibili all'attività di raccolta fondi



DONATORI REGOLARI

I donatori regolari sostengono la ricerca biomedica di Fondazione Telethon in modo continuativo attraverso il programma [lo adottato il futuro](#).

Il nome **lo adottato il futuro** ne esprime lo spirito e l'obiettivo: solo con la certezza di poter contare su risorse costanti Telethon può pianificare con lungimiranza il percorso della ricerca, realizzare bandi periodici sui diversi ambiti che richiedono il lavoro dei ricercatori e assicurare loro continuità. Questo fa sì che tutti i progetti con il potenziale di produrre risultati non debbano essere interrotti o abbandonati prima che se ne possano raccogliere i frutti.

Ogni persona che decide di donare regolarmente investe quindi sulla ricerca e fa propria la promessa di Telethon: trovare una cura per le malattie rare, trovare loro un nome quando ancora non lo hanno, migliorare la qualità della vita delle persone malate e della loro famiglia.

Nel 2023 anche i donatori regolari sono aumentati: 163.304, +10% rispetto al 2022. Il valore complessivo delle loro donazioni è passato da 24,34 a 28 milioni di euro, +15% rispetto al 2022.

Per la ricerca Telethon mantenere e ampliare la base dei donatori regolari significa poter pianificare e fare di più. Al primo posto in questo impegno ci sono i dialogatori, per molti il primo contatto con Telethon: nelle strade, nelle piazze, sui treni. Lavorano ogni giorno con passione e professionalità per far conoscere la nostra missione alle persone che incontrano

e proporre loro di sostenere la ricerca con una donazione regolare.

Gli appelli televisivi fanno conoscere al pubblico più vasto le difficoltà che migliaia di famiglie affrontano ogni giorno e raccontano cosa sta facendo la ricerca per arrivare a una cura. I nostri spot chiedono di sostenere la ricerca con una donazione regolare mensile, chiamando un numero verde o andando sul sito telethon.it.

Chi contatta il numero verde è accolto dai nostri operatori che lo guidano fino all'attivazione della donazione, attraverso domiciliazione bancaria o un addebito ricorrente su carta di credito. Chi sceglie di attivare la donazione online, dalla home page di telethon.it accede alla pagina dove può donare.

Coinvolgere i donatori nella missione Telethon, condividere l'impatto che il loro prezioso apporto ha sul raggiungimento dei risultati, far loro capire l'importanza della loro costante vicinanza, è un'attività continua, che sempre più spesso utilizza i canali digitali. Questo ciclo di gestione è in parte automatizzato: le comunicazioni sono concepite per tenere conto delle attese del donatore rispetto alle azioni che ha compiuto – benvenuto dopo la prima donazione, festeggiamento del primo anno insieme, compleanno, eccetera –. Oppure le comunicazioni condividono risultati importanti nel campo della cura, avanzamenti scientifici sulle malattie genetiche rare, campagne di raccolta.

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

	2021	2022	2023
Valore donazioni da donatori regolari (in migliaia euro)	21.953	24.340	27.998
Numero donatori regolari	134.024	148.095	163.304



C'è una frase bellissima, dice "Ho imparato che un uomo ha il diritto di guardare un altro uomo dall'alto in basso solo per aiutarlo a rialzarsi". Quando non viviamo una determinata situazione è come se non esistesse. Poi, magari in futuro ti ritrovi in quella stessa situazione e la ricerca scientifica diventa una tua priorità... Non sarebbe meglio fare una piccola donazione oggi? Permettere a Telethon di aiutare tante persone che hanno diritto al futuro?

Nicola, pianista e donatore

FOCUS

Servizio Donatori

Per tutti i donatori Telethon il punto di riferimento è il **Servizio Donatori**, sempre a disposizione con un numero di telefono, un indirizzo email e un numero whatsapp.

La rivista **Telethon Notizie**, cartacea e digitale, e le newsletter mensili li aggiornano sulla ricerca, celebrano i momenti speciali nella vita dei donatori o della relazione che hanno con Telethon, li invitano o raccontano loro eventi e incontri dedicati alla comunità dei donatori.

Nel 2023 abbiamo fatto ancora di più per ascoltare e coinvolgere i donatori regolari. Ai residenti in Lombardia abbiamo chiesto di partecipare, a Milano, al set fotografico e video per la campagna di Natale 2023 **Insieme**. Un'iniziativa accolta in modo entusiasta.

Il **Servizio Donatori** accoglie ogni giorno testimonianze e feedback spontanei alle nostre

comunicazioni. Nel 2023 coloro che hanno contattato il **Servizio Donatori** attraverso i vari strumenti (telefono, email, whatsapp) hanno poi ricevuto un questionario per valutarne la velocità di risposta, l'efficacia e la soddisfazione generale. Su 16.338 questionari inviati ne sono stati compilati 4.002 (24,5%).

Per il 98% il **Servizio Donatori** ha saputo rispondere alle richieste (+2% rispetto al 2022), attribuendo un punteggio di 4,9 al grado di soddisfazione generale con un punteggio di 4,9 sulle modalità di risposta e 4,8 sulla sua velocità (punteggio da 1 a 5 dove 1 è "per niente soddisfatto" e 5 è "pienamente soddisfatto").

Da giugno 2023 il **Servizio Donatori** ha attivato una live chat che aiuta l'utente a muoversi e trovare le informazioni sul sito telethon.it. Da novembre un chatbot propone risposte automatizzate alle richieste più frequenti; quando non riesce a rispondere, è sempre possibile avviare una chat con un operatore.



I DONATORI OCCASIONALI

Fondazione Telethon acquisisce donatori occasionali da quando è nata, nel 1990. Sono donatori che contribuiscono una sola volta o più volte sporadiche, soprattutto nell'ultima parte dell'anno, durante la Maratona TV.

Le donazioni occasionali arrivano soprattutto attraverso:

- il sito Telethon.it
- l'e-shop
- il direct mailing
- il 5x1000
- i lasciti testamentari
- le grandi donazioni.

/ ANDAMENTO DONAZIONI DA DONATORI OCCASIONALI

	2021	2022	2023
Valore donazioni da donatori occasionali (in migliaia euro)	20.705	18.585	16.772

Sito Telethon

Gli anni della pandemia hanno dato fortissimo impulso ai canali digitali: i nostri sono sempre più integrati e il sito li raccorda tutti.

Il sito presenta la missione e la visione di Telethon, le linee, i temi e le prospettive della ricerca, la rete delle collaborazioni, le storie di chi ogni giorno lotta contro una malattia genetica e le storie di ricercatrici e ricercatori che hanno scelto di dedicare i loro studi a queste rare patologie.

Il sito è anche uno dei principali strumenti di comunicazione per raccogliere fondi e raccontare con trasparenza come sono stati impiegati. La live chat e il chatbot lo hanno reso ancora più accessibile e interattivo. Nel 2023 i fondi raccolti online sono cresciuti e nuovi donatori ci hanno raggiunto attraverso i canali digita-

li. Vi hanno contribuito anche gli influencer, i talent e i brand ambassador che abbiamo coinvolto e le azioni multicanale (QR code, maratona sui social, etc.) integrate alla Maratona TV.

Nel 2023 la raccolta fondi attraverso i donatori occasionali ha superato 1.4 milioni di euro, assorbendo l'impatto della guerra in Ucraina che da febbraio 2022 aveva portato a una lieve contrazione mensile.

E-shop solidale

Da 10 anni le persone fisiche possono sostenere Fondazione Telethon anche scegliendo i regali solidali (fisici e digitali) o le bomboniere solidali attraverso l'e-shop (shop.telethon.it/).

La distribuzione dei prodotti non ha fatto che crescere.



Direct mailing

L'invio di lettere cartacee, anche abbinate a **Telethon Notizie**, è il più tradizionale fra gli strumenti di contatto. Serve ad acquisire nuovi donatori, a raccogliere fondi, ad aggiornare, fidelizzare e riattivare i donatori occasionali. Negli ultimi tre anni sono stati raccolti con il direct mailing quasi 9,5 milioni di euro, più di 3,2 milioni nel solo 2023.

Per il 2024 l'obiettivo è mettere a punto azioni per avere nuovi donatori, riattivare quelli che non donano da anni e spingere sulla multicanalità per informare in modo mirato e approfondito chi entra in contatto con noi.

5x1000

Con il [5x1000](#) il contribuente può destinare a Fondazione Telethon una quota della propria Irpef, senza che questo comporti alcun onere per lui. Basta scegliere la Fondazione quando si compila l'apposita sezione nella dichiarazione dei redditi, indicando il nostro codice fiscale 04879781005.

/ ANDAMENTO 5X1000

	2021	2022	2023
Valore in migliaia euro	4.418	4.408	4.436
Numero di contribuenti sostenitori	104.277	105.077	101.970

Fondazione Telethon è presente in tre riquadri di destinazione del 5x1000:

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

Anche i risultati del 5x1000 confermano la fiducia degli italiani nella ricerca scientifica e nella competenza e trasparenza con la quale la Fondazione gestisce i fondi. Nel 2023 oltre 100.000 persone hanno espresso il proprio sostegno al finanziamento della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare, un risultato in linea con gli ultimi anni e che ha garantito una raccolta fondi di oltre 4 milioni di euro.

Nel 2023 la campagna digitale per il 5x1000 è stata rilanciata dai nostri brand ambassador sui loro canali social ed è stata trasmessa anche in radio.



Lasciti testamentari

I lasciti testamentari e le polizze vita sono una fonte di raccolta fondi sempre più importante. Negli ultimi tre anni ha portato a Telethon quasi 12 milioni di euro e nel solo 2023 ha superato i 3,2 milioni di euro (+128% rispetto al 2020).

Includere Fondazione Telethon nel proprio testamento o come beneficiaria di una polizza vita significa fare grandi progetti oltre il proprio personale orizzonte di vita, impegnarsi per un futuro libero dalle malattie genetiche rare, condividere la speranza delle famiglie con una bambina o un bambino in attesa di una cura.

Fare questa scelta è un atto di responsabilità e generosità semplice e sicuro, che non lede i diritti dei familiari. Nel 2023 la Fondazione ha risposto a moltissime richieste di informazioni su questo tema e ricevuto altrettante pratiche testamentarie.

La sensibilità e l'interesse delle persone per il lascito solidale è in crescita, anche se non ancora ai livelli di altri paesi. Per promuoverla, la Fondazione partecipa al **Comitato Testamento Solidale**, un network composto da 28 tra le principali realtà del non profit nazionale.

/ ANDAMENTO LASCITI TESTAMENTARI

	2021	2022	2023
Totale raccolto (valore in migliaia euro)	4.376	4.344	2.952
Pratiche in gestione che hanno generato proventi e flussi di cassa	70	59	65

Grandi donatori

Nel corso del 2023, Fondazione Telethon si è impegnata nel percorso di crescita della qualità della relazione con i grandi donatori privati avviato da qualche anno, che ha determinato una interessante crescita del numero di donatori e del valore della raccolta a loro associata.

Rimane costante il numero di grandi donatori che decidono di sostenere la ricerca con un'importante donazione una tantum dedicata al ricordo di una persona cara, mentre cresce il numero di donatori che riconoscono una grande donazione liberale alla Fon-

dazione quando approfondiscono la nostra missione con un percorso personalizzato sull'impatto che riusciamo a creare insieme.

Proprio questo percorso sta contribuendo alla formazione di un nucleo di sostenitori fedeli che ormai da tre anni decide di rinnovare e aumentare annualmente il suo supporto.

Nel 2023 è stato avviato un dialogo più strutturato con i membri del CdA per creare una rete di sostenitori di alto valore.

/ ANDAMENTO DONAZIONI DA GRANDI DONATORI

	2021	2022	2023
Valore in migliaia euro	848	763	1.062
Sostenitori	667	661	792



Ho immaginato cosa vuol dire aspettare una cura senza sapere se il ricercatore che la studia abbia tutti i mezzi a disposizione per lavorare. I fondi alla ricerca non sono infiniti, purtroppo, e a farne le spese sono le malattie che colpiscono un numero di persone limitato. Per me questo è inaccettabile, perché da mamma penso che se ci fosse in ballo la vita di mio figlio anche 1 non sarebbe un numero piccolo

Jane, donatrice Telethon

CAMPAGNE DI PIAZZA ED EVENTI TERRITORIALI

Oggi Fondazione Telethon e i suoi volontari sono presenti ovunque in Italia e organizzano eventi di sensibilizzazione e raccolta fondi territoriali, come le **Campagne di Piazza di Natale e di Primavera**.

Nel 2023 attraverso le **Campagne di Piazza** e gli eventi territoriali, la nostra rete di volontariato ha raccolto 6,2 milioni di euro, +22% rispetto all'anno precedente.

/ ANDAMENTO RACCOLTA FONDI DA CAMPAGNE DI PIAZZA ED EVENTI TERRITORIALI

	2021	2022	2023
Valore in migliaia euro	4.601	5.064	6.173

AZIENDE PARTNER

Con le **aziende** che decidono di sostenere la ricerca, Fondazione Telethon crea partnership solide e durature. A loro volta, le aziende si assumono la responsabilità di partecipare a un investimento che genera valore. Alla base di questa fiducia ci sono il successo delle terapie e la costruzione di un patrimonio di conoscenze che ha impatti molto oltre l'ambito delle malattie genetiche.

Nel 2023 hanno sostenuto Fondazione Telethon 2.500 aziende, che hanno donato complessivamente quasi 11,33 milioni di euro.

Nel 2023 la Fondazione ha consolidato le relazioni con le aziende partner con iniziative che assecondano e danno risposte alle loro esigenze.

Abbiamo realizzato progetti di collaborazione con aziende in linea con i valori di Telethon che hanno destinato parte dei loro proventi al sostegno della causa della Fondazione, acquistando prodotti solidali o organizzando raccolte digitali ed eventi aziendali. Sono proseguiti alcuni progetti, come **lo sto con Fondazio-**

ne Telethon, per le piccole e medie imprese. Alcune iniziative hanno coinvolto i dipendenti delle aziende, come i programmi charity della **Milano Marathon** e della **Run Rome Marathon**.

Per sensibilizzare i dipendenti sull'importanza della ricerca sulle malattie genetiche rare e presentarne i progetti, sono stati realizzati incontri formativi online e visite guidate negli Istituti di ricerca. Così le aziende e le loro persone hanno potuto vedere con i loro occhi come vengono impiegati i fondi raccolti.

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

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

/ ANDAMENTO DELLE DONAZIONI DA AZIENDE PARTNER

	2021	2022	2023
Valore in migliaia euro	10.600	13.100	11.331
Numero di aziende	2.449	2.638	2.478

FOCUS

Progetto Mirroring in Telethon

Uno strumento formativo-esperienziale, un percorso che permette un percorso che permette di sviluppare in modo diverso di agire i valori aziendali, attraverso il confronto e il rispecchiamento con

i valori di Fondazione Telethon, e che diventa scambio di valore tra mondo profit e non profit: una sinergia che riconosce il ruolo chiave delle persone, per trasformarlo in motore di cambiamento.

4.2 Comunicazione e Sensibilizzazione

Instaurare e curare le relazioni con tutti gli stakeholder attraverso tutti i canali serve a far conoscere missione, attività e risultati della Fondazione, ma anche e soprattutto a mantenere sempre viva l'attenzione sui bisogni delle persone con malattie genetiche rare, sui progressi della ricerca e delle cure e sui tanti obiettivi che possono essere raggiunti solo con un grandioso impegno collettivo.

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

TELETHON NOTIZIE

La nostra rivista trimestrale divulga i risultati della ricerca e delle cure, e racconta le storie di ricercatori, pazienti, famiglie, sostenitori. Informa tutti gli stakeholder sullo sviluppo della ricerca finanziata e le nostre tante iniziative.

Nel 2023 le copie cartacee di **Telethon Notizie** sono state oltre un milione, inviate a donatori, associazioni di malattie e persone con malattie genetiche rare, giornalisti, ricercatori, università, associazioni e aziende partner. Sul sito della Fondazione è possibile scaricare la versione digitale.

A gennaio la rivista è stata allegata a 100.000 copie del settimanale **SETTE** del Corriere della sera per raccontare al pubblico più ampio la nuova sfida della

Fondazione: produrre e commercializzare un farmaco di provata efficacia abbandonato dall'industria farmaceutica per la sua insostenibilità economica.

SITO ISTITUZIONALE

Il sito www.telethon.it ha soprattutto due obiettivi:

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

Il sito offre informazioni utili a tutti gli stakeholder: pazienti, ricercatori, dipendenti, persone e aziende che ci sostengono, volontari e quanti entrano in contatto con noi.

Informa sulle posizioni ufficiali di Fondazione Telethon in merito a temi di dominio pubblico come la sperimentazione animale, il finanziamento alla ricerca, i vaccini o lo sviluppo di nuove terapie.

Descrive in dettaglio e con la massima trasparenza i processi di finanziamento della ricerca sviluppata negli Istituti e finanziata. Per ciascun progetto e ricercatore sostenuto sono riportati i dati dei fondi erogati.

Nel 2023 il sito istituzionale ha registrato 1.849.598 accessi e 1.279.077 nuovi utenti. Un minore investimento in campagne pubblicitarie ha portato un calo degli accessi al sito rispetto al 2022, ma contestualmente è cresciuta la qualità della navigazione degli utenti del 153% (quasi 2 minuti di permanenza media in pagina), a riprova dell'interesse verso gli argomenti trattati. Rispetto al 2020, quando il sito istituzionale è stato riorganizzato, il traffico è cresciuto del 13% e i nuovi utenti del 7%.

/ ANDAMENTO TELETHON.IT

ANNO	SESSIONI	NUOVI UTENTI
2023	1.849.598	1.279.077
2022	2.379.561	1.670.741
2021	2.289.739	1.617.551



SOCIAL MEDIA

Attraverso [Facebook](https://www.facebook.com/telethon), [Instagram](https://www.instagram.com/telethon), [LinkedIn](https://www.linkedin.com/company/telethon), [X](https://www.x.com/telethon) e YouTube Fondazione Telethon racconta a tutti gli stakeholder le sue attività e il loro l'impatto sulla vita delle persone con malattie genetiche rare.

Ogni canale ha il suo piano editoriale, coordinato con la strategia di comunicazione della Fondazione e adattato al pubblico di riferimento. Su Facebook siamo presenti da più tempo e raggiungiamo un pubblico ampio ed eterogeneo di oltre 314.000 follower. Su Instagram, dove abbiamo oltre 53.000 follower, pubblichiamo soprattutto contenuti scientifici vicini

alla missione, anche coinvolgendo noti divulgatori. I follower su LinkedIn sono oltre 44.000; i contenuti riguardano l'identità della Fondazione, i progressi scientifici, la narrazione delle principali partnership con aziende e associazioni.

Ai 90.000 follower su X, Telethon racconta l'avanzamento della ricerca e i suoi principali risultati e informa sulle attività di raccolta.

Su Youtube, che conta circa 12.000 iscritti, è possibile guardare i video istituzionali, gli spot di campagna, i principali cortometraggi, le pillole dedicate alla scienza.

/ ANDAMENTO DEI PROVENTI E RIPARTIZIONE 2023

		2021	2022	2023
Instagram	Contenuti pubblicati	155	280	888
	Fan/Follower	37k	44k	53K
Facebook	Contenuti pubblicati	615	620	572
	Fan/Follower	306k	312k	314K
LinkedIn	Contenuti pubblicati	476	525	488
	Fan/Follower	29,5k	37k	44K
Twitter	Contenuti pubblicati	699	626	512
	Fan/Follower	91,5k	91k	90K

UFFICIO STAMPA

L'ufficio stampa ha tre principali obiettivi:

- far conoscere la Fondazione e la sua missione su tutti i media (stampa, web, radio, tv, e social media), generalisti e specializzati
- sensibilizzare sulle malattie genetiche rare
- approfondire la ricerca finanziata e i risultati scientifici ottenuti.

Le uscite stampa supportano anche iniziative, le campagne di raccolta fondi e gli eventi territoriali, con la massima attenzione alla trasparenza e alla rendicontazione dei fondi raccolti.

Nel 2023 le uscite sono state 12.590, concentrate so-

prattutto sul web e sulla stampa tradizionale.

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

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

/ ESPOSIZIONE MEDIATICA

	2021	2022	2023
Uscite totali	10.239	9.983	12.590
- stampa	2.141	2.251	2.431
- web	7.540	7.103	9.347
- tv e radio	558	629	812

FOCUS

Una giornata particolare

Era una caldissima giornata di luglio 2023, a Milano. Non proprio l'ideale per una campagna fotografica, che richiede i suoi tempi e tanta pazienza. Ma le anime di Fondazione Telethon quel giorno c'erano tutte, incuranti di afa e stanchezza. Ricercatrici, donatori, rappresentanti di associazioni e aziende. E le "nostre" famiglie, naturalmente: papà, mamme, fratelli, sorelle, nonni, zii, di sangue e acquisiti.

Tra loro Sofia e i suoi genitori. È lei, Sofia, portata in alto, verso il futuro, da tutto "l'ecosistema" della Fondazione, la bambina protagonista della campagna che tutti hanno visto nella Maratona e nei luoghi della raccolta fondi di dicembre 2023. Uno scatto che coglie lo slancio e la determinazione per far diventare grandi Sofia e tanti altri bambini e bambine come lei.



Grazie a tutte le aziende e le associazioni partner che hanno sostenuto la ricerca sulle malattie genetiche rare, permettendole di raggiungere grandi risultati. Fondazione Telethon, con il loro sostegno, può continuare a fare la differenza per tanti bambini che vogliono crescere e diventare grandi.

Aziende



Associazioni



FOCUS

Campagne di comunicazione

Anche nel 2023 Fondazione Telethon ha realizzato campagne di comunicazione per invitare sempre più persone a sostenere la ricerca.

La più importante è stata la campagna multicanale **Facciamoli diventare grandi insieme**, basata sull'idea di impresa collettiva.

Nella foto simbolo della campagna una bambina con una malattia neuromuscolare viene sollevata da un grande gruppo di persone: per scattarla abbiamo coinvolto donatori, volontari e stakeholder. Tutti insieme hanno espresso fisicamente e visivamente quello che Fondazione Telethon fa da sempre:

sostenere le persone con malattie genetiche rare attraverso il contributo di tutti alla ricerca scientifica per offrire loro una vita migliore. Le riprese video fatte in occasione dello scatto fotografico hanno alimentato la campagna TV e digital.

Per acquisire donatori regolari in TV, sono stati realizzati nuovi spot pubblicitari: uno ha coinvolto alcuni ricercatori, un altro l'attrice ambasciatrice di Fondazione Telethon Maria Pia Calzone. Alcune campagne sono state realizzate per testare online nuovi messaggi sull'importanza della donazione regolare.



Io per Lei

Legata alla primavera e alla festa della mamma, questa campagna accompagna la raccolta fondi che distribuisce cuori di biscotto. L'obiettivo è sensibilizzare le mamme sul problema delle malattie genetiche rare.



5x1000

Ricorda di destinare il 5x1000 a Fondazione Telethon attraverso la firma sulla dichiarazione dei redditi affiancata al codice fiscale della Fondazione. Nel 2023 è stata pubblicata solo online.



Lasciti

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



In memoria di

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



Campagne di prodotto

Promuovono la donazione attraverso la scelta di un prodotto fisico proposto dai volontari in piazza o sul nostro e-shop: cuori di cioccolato, cuori di biscotto, regali e bomboniere solidali.



Facciamoli diventare grandi

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



Il valore economico



Fare la propria parte, fino in fondo



Un anno fa Fondazione Telethon aveva fatto una promessa: non bloccare la terapia salvavita per l'ADA-SCID. L'abbiamo mantenuta, e ne siamo felici. Non sapevamo come sarebbe davvero andata, ma eravamo convinti che fosse giusto. E quando si è nel giusto, quando i propositi che ispirano un'azione assecondano la propria natura e cercano il benessere della comunità, allora andare avanti è sano, anche se comporta uscire da schemi

rassicuranti e le conseguenze non sono del tutto prevedibili. Naturalmente, dietro quell'azione ci deve essere la consapevolezza che possa essere realizzata in modo sostenibile e senza snaturare la propria identità.

Ecco, qui sta un primo punto essenziale. Telethon che distribuisce le terapie non sta alterando la propria missione. Anzi, distribuire una terapia è del tutto coerente con la finalità che i nostri fondatori avevano in mente quando hanno costituito la Fondazione, oltre trent'anni fa.

Quello che stiamo facendo oggi è aggiungere un'altra attività per arrivare allo stesso obiettivo e rendere più completa e incisiva la nostra missione: scrivere la parola "cura" accanto a una malattia genetica rara. Chiariamoci meglio: non vogliamo sostituirci alle società farmaceutiche, vogliamo solo garantire la distribuzione di una terapia efficace nel momento in cui nessuna società farmaceutica è interessata a distribuirla. Secondo punto fondamentale: perché una piccola Fondazione distribuisce una terapia quando una big-pharma non ritiene opportuno farlo?

La risposta è che soggetti diversi hanno vocazioni e finalità diverse.

Le scelte del management di una società farmaceutica quotata in borsa poggiano su basi e su elementi razionali diversi da quelli di una Fondazione non profit.

Per Telethon ogni euro ricevuto da un donatore che viene destinato alla ricerca ha raggiunto il suo obiettivo.

Per una società di capitali ogni euro investito deve essere remunerato.

In contesti così diversi, anche la sostenibilità ha valori e parametri diversi. Ma la diversità è un bene: me lo ricordava mia figlia quando ha indossato due calzini diversi proprio per sostenere (su suggerimento di sagge maestre) questo sano principio.

ANDREA ARRIGO - DIRETTORE AMMINISTRAZIONE E FINANZA

5.1 Il valore economico generato e distribuito

Fondazione Telethon presenta i propri risultati economico-finanziari nel Bilancio d'Esercizio 2023 corredato della Relazione di Missione, redatto secondo lo schema di bilancio per gli Enti del Terzo Settore. Lo schema è definito dal D.M. 5 marzo 2020, in ottemperanza alle disposizioni del Codice del Terzo Settore (decreto legislativo n. 117 del 2017) e al principio contabile OIC 35 emanato a febbraio 2022. I documenti di bilancio dimostrano la solidità economica e patrimoniale della Fondazione, che le garantisce continuità nel perseguire le finalità statutarie, nell'assolvere agli obblighi assunti e nell'ampliare le attività secondo gli obiettivi del piano strategico.

I **proventi generati** nel 2023 sono di 86,5 milioni di euro (+14% rispetto al 2022) e confermano la capacità di Fondazione Telethon di creare valore economico.

Il 64,7% proviene dalla raccolta fondi: la stabilità di proventi rispetto al 2022 è frutto di una continua crescita dei donatori regolari che ha compensato una diminuzione, nel 2023, delle entrate derivanti da eredità e legati. Il 33,3% proviene dalle attività di interesse generale: oltre alle stabili sottoscrizioni del 5x1000 tali proventi comprendono le liberalità, i contributi vincolati alle attività di missione (in aumento soprattutto per effetto dei fondi Pnrr assegnati) ed i ricavi da attività per lo sviluppo delle terapie, anche in collaborazione con partner commerciali. Il restante 2,2% dei proventi generati riguarda attività finanziarie, patrimoniali e di supporto generale. Nel 2023 Telethon ha sostenuto **oneri** per 85,20 milioni di euro oltre a 0,14 milioni di euro di tasse per

un totale di 85,34 milioni di euro (+13,7% rispetto al 2022). Il 68,4% degli oneri riguarda le attività di interesse generale, ossia le attività strettamente legate alla missione statutaria. Si tratta, infatti, dei costi sostenuti per le attività di ricerca degli Istituti e anche degli accantonamenti effettuati per garantire sostenibilità nel tempo a programmi di valore. Gli oneri per l'attività istituzionale di interesse generale sono cresciuti del 13,6% rispetto al 2022, raggiungendo il livello più alto mai registrato di impieghi di missione (58,30 milioni di euro). Il valore degli impieghi di missione può essere identificato come uno dei criteri del raggiungimento degli obiettivi di missione: più cresce il valore, maggiore è la capacità dell'ente di raggiungere gli scopi previsti nello statuto.

I costi e gli oneri per le attività di promozione e divulgazione delle iniziative e riferibili all'area raccolta fondi sono stati di 23,28 milioni di euro, il 27,3% del totale degli oneri sostenuti.

Le attività di raccolta fondi sono gestite da Fondazione Telethon secondo il **criterio dell'efficienza**: il rapporto tra oneri di raccolta fondi sostenuti e relativi proventi raccolti (incluso 5xMille e donazioni vincolate riferibili alla Raccolta Fondi) è pari al 37%. Per generare un euro di raccolta fondi dobbiamo sostenere oneri relativi pari a 0,37 centesimi.

Gli oneri legati alle attività finanziarie e patrimoniali sono stati lo 0,4% del totale; il restante 3,8% è stato determinato dai costi e oneri di supporto generale, i cui valori sono rimasti sostanzialmente stabili.

/ SINTESI DEL RENDICONTO GESTIONALE (VALORI IN EURO)

€/1.000	2023	2022	VAR %
RICAVI, RENDITE E PROVENTI	86.502	75.605	14,4%
RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE	28.406	18.367	55%
1) Proventi da quote associative e apporti dei fondatori	-	-	-
4) Erogazioni liberali	1.680	565	197%
5) Proventi del 5 per mille	4.436	4.408	1%
6) Contributi da soggetti privati	4.334	4.451	-3%
7) Ricavi per prestazioni e cessioni a terzi	6.741	5.533	22%
8) Contributi da enti pubblici	7.627	2.929	160%
9) Proventi da contratti con enti pubblici	-	-	-
10) Altri ricavi, rendite e proventi	2.096	481	336%
11) Rimanenze finali	1.491	-	-

> segue

> segue

€/1.000	2023	2022	VAR %
RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DIVERSE	177	23	655%
3) Ricavi per prestazioni e cessioni a terzi	177	23	655%
RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ DI RACCOLTA FONDI	55.994	56.017	0,0%
1) Proventi da raccolta fondi abituali	34.748	30.750	13%
2) Proventi da raccolte fondi occasionali	19.629	21.249	-8%
3) Altri proventi	1.617	4.018	-60%
RICAVI, RENDITE E PROVENTI DA ATTIVITÀ FINANZIARIE E PATRIMONIALI	1.926	676	185%
1) Da rapporti bancari	984	159	518%
2) Da altri investimenti finanziari	-	-	-
3) Da patrimonio edilizio	8	3	189%
4) Da altri beni patrimoniali	934	514	82%
5) Altri proventi	-	-	-
PROVENTI DI SUPPORTO GENERALE	-	521	-100%

€/1.000	2023	2022	VAR %
COSTI E ONERI	85.336	75.049	13,7%
COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE	58.232	51.261	13,6%
1) Materie prime, sussidiarie, di consumo e di merci	7.458	4.200	78%
2) Servizi	18.696	12.860	45%
3) Godimento beni di terzi	1.131	1.067	6%
4) Personale	8.367	7.478	12%
5) Ammortamenti	1.044	1.021	2%
6) Accantonamenti per rischi ed oneri	-	-	-
7) Oneri diversi di gestione	984	265	271%
8) Rimanenze iniziali	-	-	-
9) Accantonamento a riserva vincolata per decisione degli organi istituzionali	15.975	18.245	-12%
10) Utilizzo riserva vincolata per decisione degli organi istituzionali	- 1.695	-	-
11) Altri oneri istituzionali e ufficio scientifico	6.272	6.123	2%

€/1.000	2023	2022	VAR %
COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ DIVERSE	64	18	261%
2) Servizi	4	-	-
4) Personale	60	18	238%
COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ DI RACCOLTA FONDI	23.284	20.171	15%
1) Oneri per raccolte fondi abituali	14.504	13.145	10%
2) Oneri per raccolte fondi occasionali	6.905	5.460	26%
3) Altri oneri	1.875	1.565	20%
COSTI E ONERI DA ATTIVITÀ FINANZIARIE E PATRIMONIALI	336	278	21%
1) Su rapporti bancari	237	203	17%
3) Da patrimonio edilizio	59	38	58%
4) Da altri beni patrimoniali	36	36	0%
5) Accantonamenti per rischi e oneri	-	-	-
6) Altri oneri	4	2	100%
COSTI E ONERI DI SUPPORTO GENERALE	3.281	3.021	8,6%
1) Materie prime, sussidiarie, di consumo e di merci	11	11	0%
2) Servizi	1.078	979	10%
3) Godimento di beni di terzi	90	90	0%
4) Personale	1.907	1.551	23%
5) Ammortamenti	149	165	-10%
6) Accantonamenti per rischi e oneri	-	100	-100%
7) Altri oneri	-	125	-100%
8) Utilizzo fondi per rischi e oneri	46	-	-
IMPOSTE	140	300	-53%

AVANZO/(DISAVANZO) DELL'ESERCIZIO	1.166	556	110%
--	--------------	------------	-------------

Si rimanda al Bilancio di Esercizio e Relazione di Missione per il dettaglio dei valori e della situazione patrimoniale dell'Ente.

/ EFFICIENZA RACCOLTA FONDI

	2023	2022
EFFICIENZA RACCOLTA FONDI	37%	33%

AVANZI E DISAVANZI DELLE SINGOLE GESTIONI (VALORI IN EURO)

Nel complesso, l'analisi degli avanzi e dei disavanzi relativi alle diverse gestioni mostra chiaramente l'importanza dell'attività di raccolta fondi per il normale svolgimento delle attività. Le risorse generate dalle attività di raccolta fondi, infatti, consentono di sostenere le attività di interesse generale e, in minor misura, quello derivante dalle attività di supporto.

€/1.000	2023	2022	VAR %
Attività di interesse generale	-29.826	-32.894	-9%
Attività diverse	113	6	1877%
Attività di raccolta fondi	32.710	35.847	-9%
Attività finanziarie e patrimoniali	1.590	398	300%
Attività di supporto generale	-3.281	-2.500	31%

/ RIPARTIZIONE DEI PROVENTI PER GESTIONE

Attività di interesse generale	32,8%
Attività diverse	0,2%
Raccolta fondi	64,7%
Attività finanziarie e patrimoniali	2,2%
Supporto generale	0,0%

/ RIPARTIZIONE DEGLI ONERI PER GESTIONE

Attività di interesse generale	68,4%
Attività diverse	0,1%
Raccolta fondi	27,3%
Attività finanziarie e patrimoniali	0,4%
Supporto generale	3,8%

/ SUDDIVISIONE PROVENTI RF*

	2023	2022
Persone Fisiche Regolari	27.998	24.340
Persone Fisiche Occasionali	8.322	9.070
Persone Fisiche Eventi Territoriali	6.173	5.064
Persone Fisiche 5xMille	4.436	4.408
Persone Fisiche Lasciti	2.952	4.344
Persone Fisiche Grandi Donatori	1.062	763
Aziende	11.331	13.100
TOT RACCOLTA FONDI	62.274	61.089

(*) Include valori inseriti in bilancio di esercizio nell'area raccolta fondi, proventi per il 5x1000 ed erogazioni liberali riferibili all'attività di raccolta fondi

€/1.000	2023	2022	VAR € 2023/2022	VAR % 2023/2022
VALORE ECONOMICO GENERATO	86.502	75.605	10.897	14%
Proventi da raccolta fondi (contributi, progetti, eventi)	55.994	56.017	-24	0%
Proventi da attività istituzionali	28.406	18.367	10.038	55%
Altri proventi	177	545	-368	-68%
Proventi finanziari	1.926	676	1.250	185%
VALORE ECONOMICO DISTRIBUITO	69.492	55.218	14.274	26%
Costi operativi raccolta fondi e supporto	21.843	18.806	3.037	16%
Retribuzioni, benefit e sviluppo attività istituzionale	11.042	10.118	924	9%
Retribuzioni, benefit e sviluppo raccolta fondi e supporto	4.742	4.319	423	10%
Fornitori di capitale	-	-	-	n.d.
Pagamenti alla Pubblica Amministrazione (non include IVA)	140	300	-160	-53%
Altri proventi	177	545	-368	-68%

€/1.000	2023	2022	VAR € 2023/2022	VAR % 2023/2022
VALORE ECONOMICO TRATTENUTO	17.010	20.387	-3.377	-17%
Ammortamenti e svalutazioni	1.564	1.586	-22	-1%
Accantonamenti e utilizzo fondi attività istituzionale	14.280	18.245	-3.965	-22%
Risultato dell'esercizio	1.166	556	610	110%

Prospetto del valore economico generato e distribuito, come da linee guida Global Reporting Initiative, basato su una riclassificazione del rendiconto gestionale del Bilancio di Esercizio, al fine di mostrare in che modo il valore economico generato da Telethon sia stato distribuito tra i principali stakeholder

Il valore economico generato da Fondazione Telethon, attraverso le attività a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche rare, consente di remunerare le altre categorie di stakeholder, come per esempio, i ricercatori, i dipendenti, i fornitori e la pubblica amministrazione. Calcolato riclassificando i valori del rendiconto gestionale, il prospetto del **valore generato e distribuito** consente di individuare e calcolare l'impatto economico creato dalle attività di Telethon per gli stakeholder.

La Fondazione ha generato un valore economico più elevato rispetto a quello del 2022 (+14%). Vi hanno contribuito la costante crescita della raccolta fondi (al netto della diminuzione dei proventi derivanti dalle eredità), la maggiore valorizzazione del patrimonio finanziario, la capacità di attrarre risorse esterne (vedi Pnrr) grazie alla qualità della ricerca effettuata e l'assunzione di responsabilità nel portare avanti le terapie.

L'aumento delle attività a supporto della ricerca risulta evidente dalla crescita del valore distribuito (quale categoria ha beneficiato degli oneri sostenuti), con un incremento del 26%, determinato soprattutto dalla cre-

scita dell'attività di carattere scientifico (+46%) e dall'attività di comunicazione e raccolta fondi condotta per il sostegno e supporto alla ricerca (+16%).

Cresce anche il valore economico destinato alla retribuzione ed il benessere del personale. Il costo del personale operante negli ambiti degli impieghi di missione ammonta 11 milioni di euro, il 70% del costo del personale totale. La quota restante riguarda le retribuzioni del personale impiegato nella raccolta fondi (19%) e nelle attività trasversali di amministrazione, organizzazione e gestione (11%).

Il **valore economico trattenuto** rappresenta la parte del valore economico generato da Fondazione Telethon ma mantenuto internamente per poter contribuire allo sviluppo futuro coniugando obiettivi futuri e sostenibilità finanziaria. Tale valore è stato pari al 20% del valore generato, a fronte del 80% impiegato nelle finalità istituzionali e distribuito agli stakeholder. L'entità del valore economico trattenuto risente degli accantonamenti a valere sulle attività istituzionali future, importanti per garantire l'operatività e lo sviluppo strategico di Telethon.

/ IMPATTO SOCIALE DEL VALORE GENERATO

	2023	2022
Valore distribuito	80%	73%
Valore trattenuto	20%	27%

/ RIPARTIZIONE DEL VALORE GENERATO

	2023	2022
Fornitori - Attività Istituzionale	36,7%	28,7%
Fornitori - Raccolta Fondi e Supporto	25,3%	24,9%
Sviluppo strategico - Attività Istituzionali e Risultato d'esercizio	19,7%	27,0%
Personale e Collaboratori - Attività Istituzionale	12,8%	13,4%
Personale e Collaboratori - Raccolta Fondi e Supporto	5,5%	5,7%
Pubblica Amministrazione	0,2%	0,4%
Istituzioni Finanziarie	0,0%	0,0%

Il 62% del valore generato è distribuito ai Fornitori. Il 20% viene trattenuto per finalità strategiche. Il 18% è distribuito al Personale ed una parte residuale è destinato alla Pubblica Amministrazione.

In coerenza con la missione, la maggior parte del va-

lore distribuito (pari circa al 70%) è stato destinato alla remunerazione dei fornitori e del personale afferenti alle attività istituzionali nonché al sostegno dello sviluppo strategico delle attività di missione

5.2 Costi e oneri da attività di interesse generale (di missione)

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO € /1.000
Impieghi in Comunicazione e Gestione della Ricerca		Fondazione Telethon	Roma	6.272
Terapie	Terapia sindrome Wiskott-Aldrich	Fondazione Telethon	Milano	1.092
Terapie	Terapia Strimvelis	Fondazione Telethon	Milano	3.133
Terapie	Utilizzo Fondo Terapia	Fondazione Telethon	Milano	-919
Impieghi Terapie				3.306
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)	16.243
SR-Tiget	Ricerca di base e preclinica su malattie ematologiche, neurologiche, neurodegenerative e metaboliche e sviluppo di approcci di terapia genica ("ex-vivo" e "in vivo"), avanzamento delle tecnologie di trasferimento genico e studio della risposta immunitaria alla terapia genica	Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica	Milano	14.071
DTI	Rinnovi posizioni DTI	Istituto Telethon Dulbecco	Proprie sedi	34
Assistenza	Progetto "Come a Casa"	Fondazione Telethon	Roma	361
Altro supporto alla ricerca	ENMC	Altri		33
Altro supporto alla ricerca	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	1.936
Tiget - Fondi da destinare ad attività di ricerca	Progetto Gene-editing	Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica	Milano	3.300
Tiget - Fondi da destinare ad attività di ricerca	Sviluppo Progetti Terapie SR-Tiget	Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica	Milano	3.200
Tigem - Fondi da destinare ad attività di ricerca	Progetto MPS VI	Istituto Telethon di Genetica e Medicina	Pozzuoli (Napoli)	3.000

INIZIATIVA	ATTIVITÀ / TITOLO DEL PROGETTO	ENTE RESPONSABILE DEL PROGETTO	CITTÀ	IMPORTO € /1.000
Impieghi Intramurale				42.178
Altro supporto alla ricerca	Arisla	Fondazione Telethon	Roma	400
Diagnosi	Malattie Non Diagnosticate	Fondazione Telethon	Roma	1.037
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Uildm	Fondazione Telethon	Roma	492
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Uildm Primavera	Fondazione Telethon	Roma	141
Alleanze con Fondazioni e Associazioni	Fondazione Serena/Centro NeMO	Fondazione Serena Onlus	Milano	238
Altro supporto alla ricerca	Spese di supporto alla ricerca, incluse attività finanziate da enti esterni	Fondazione Telethon	Roma	120
Bando congiunto GGP con CARIPOLO	Bando congiunto GGP con Cariplo	Fondazione Telethon		2.477
Seed Grant	Vedi dettaglio Sheet Seed Grant	Fondazione Telethon		760
Progetto Speciale	HSP Special Project - Nappi	Fondazione Telethon		800
Progetto Speciale Rings	Sequenziamento Genomico del Neonato	Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) Papa Giovanni XXIII	Bergamo	11
Impieghi Extramurale				6.475
TOTALE				58.231



/ BANDO MULTIROUND DELIBERATI

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Chiara Verpelli	Caratterizzazione di una nuova strategia terapeutica per la sindrome di Phelan McDermid	"Istituto di Neuroscienze Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Veduggio al Lambro (MB)	160.000
Angelisa Frasca	Studio del ruolo di interleuchina-6 (IL-6) nella sindrome di Rett: focus sui meccanismi di comunicazione tra le cellule neuronali	"Dipartimento di Biotecnologie mediche e Medicina Traslazionale Università degli Studi di Milano Statale"	Milano	156.750
Sara Mercurio	Studio del ruolo di Sox2 nei neuroni del talamo visivo: verso la comprensione di malattie del sistema visivo	"Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze Università di Milano Bicocca"	Milano	157.500
Manuela Basso	Nuove strategie terapeutiche per la malattia di Kennedy	"Dipartimento di Biologia Cellulare, Computazionale e Integrata (CIBio) Università di Trento"	Trento	160.000
Roberto De Giorgio	DONOR: Studio di un modello murino di pseudo-Ostruzione intestinale cronica dovuta ai meccanismi molecolari dipendenti da RAD21	"Dipartimento di Medicina Traslazionale Università di Ferrara"	Ferrara	154.350
Davide Gabellini	Comprendere le cause e le conseguenze dell'infiammazione nella distrofia muscolare facio-scapolo-omerale per sviluppare un possibile trattamento	"Divisione di Genetica e Biologia Cellulare Università Vita Salute San Raffaele"	Milano	159.940
Nicola Lore	L'interleuchina 17F come bersaglio terapeutico durante l'infezione polmonare da micobatteri non tubercolari nella fibrosi cistica	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	159.500
Antonella Nai	Studio del ruolo dell'eritropoiesi inefficace nello sviluppo del diabete nella beta-talassemia	"Facoltà di Medicina Università Vita Salute San Raffaele"	Milano	159.940
Nina Kaludercic	Riposizionamento dei farmaci come nuova strategia terapeutica per la cardiomiopatia associata alla distrofia	"Dipartimento di Scienze Biomediche Università di Padova"	Padova	159.861
Gabriella Viero	Proteine associate ai ribosomi come terapie di prossima generazione per il trattamento della SMA	"Istituto di Biofisica Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Trento	157.650
Claudia Lodovichi	Ruolo del cloro nei ritmi cerebrali nelle patologie dello spettro autistico	"Istituto di Neuroscienze Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Padova	160.000
Elena Cattaneo	Ruolo e instabilità del DNA nel locus genico responsabile della malattia di Huntington	"Dipartimento di Bioscienze Università degli Studi di Milano Statale"	Milano	160.000

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Alessandro Carrer	Analisi del ruolo del metabolismo cellulare nella patogenesi della malattia di Niemann-Pick di tipo C	Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM)	Padova	160.000
Andrea Riccio	Studio del ruolo del gene PADI6 nei disordini dell'imprinting genomico	"Istituto di genetica e biofisica "Adriano Buzzati Traverso" (IGB) Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Napoli	160.000
Massimo Zeviani	Alla ricerca della funzione di MPV17, una proteina chiave nel mantenimento del DNA mitocondriale	"Dipartimento di Neuroscienze Università di Padova"	Padova	160.000
Oliver Harschnitz	Studio dei meccanismi neuropatologici associati al deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID) mediante l'utilizzo di organoidi	Human Technopole	Milano	157.981
Viviana Moresi	Promuovere l'espressione di HDAC4 citoplasmatico per migliorare la DMD	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Roma	232.200
Fabrizio d'Adda di Fagnana	Controllo selettivo della risposta al danno del DNA ai telomeri come approccio terapeutico innovativo per la discheratosi congenita	IFOM ETS - Istituto Fondazione di Oncologia Molecolare	Milano	239.800
Valentina Pallottini	Studio di un nuovo target terapeutico per la malattia di Niemann-Pick di tipo C	"Dipartimento di Scienze Università di Roma Tre"	Roma	234.260
Gaia Colasante	Una terapia basata sul potenziamento della traduzione di Nav1.1 per il trattamento della sindrome di Dravet	"Facoltà di Medicina Università Vita Salute San Raffaele"	Milano	239.833
Giulio Cossu	Un nuovo vettore lentivirale multi-funzionale per la terapia genica ex vivo della Distrofia Muscolare di Duchenne	"Istituto di Neurologia Sperimentale Università Vita Salute San Raffaele"	Milano	216.260
Christodoulos Xinaris	Trattamento della malattia renale policistica autosomica dominante attraverso l'inalazione di nanotrasportatori di ormone tiroideo	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri - IRCCS	Milano	207.300
Ildiko Szabo	Una strategia terapeutica basata su ciclatori redox per le malattie mitocondriali legate alla disfunzione della catena respiratoria	"Dipartimento di Biologia Università di Padova"	Padova	240.000
Nicoletta Plotegher	Utilizzo di piccoli anticorpi, detti "nanobodies", come nuova strategia terapeutica per la forma neuropatica della malattia di Gaucher	"Dipartimento di Biologia Università di Padova"	Padova	216.700
Multiround totale			euro	4.369.825

/ BANDO CARIPLO 2023

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Lorenzo Cingolani	La proteina 4 simile all'ippocalcina (HPCAL4) offre nuove opportunità terapeutiche per l'ataxia episodica di tipo 2 e l'encefalopatia epilettica 42	"Dipartimento di Scienze della Vita Università di Trieste"	Trieste	179.960
Paolo Scudieri	La proteina 4 simile all'ippocalcina (HPCAL4) offre nuove opportunità terapeutiche per l'ataxia episodica di tipo 2 e l'encefalopatia epilettica 42	"Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili DINOgMI Università di Genova"	Genova	70.000
Matteo Fossati	Studio della funzione molecolare del gene KLHL17 nella patogenesi della sindrome di West	Fondazione Humanitas per la Ricerca	Rozzano (MI)	190.000
Michela Matteoli	Studio della funzione molecolare del gene KLHL17 nella patogenesi della sindrome di West	Humanitas University	Rozzano (MI)	60.000
Antonello Mallamaci	Controllo dell'attività elettrica neuronale da parte dei geni T-dark Rnf responsivi a Foxg1	"Area di Neuroscienze Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (SISSA)"	Trieste	249.964
Anna Margherita Corradi	Studio molecolare e funzionale del ruolo di TMEM151a nella patogenesi dei disturbi parossistici	"Dipartimento di Medicina Sperimentale Università di Genova"	Genova	135.000
Federico Zara	Studio molecolare e funzionale del ruolo di TMEM151a nella patogenesi dei disturbi parossistici	"DINOgMI - Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili Università di Genova"	Genova	115.000
Carlo Cosimo Campa	Meccanismo molecolare e nuovi approcci farmacologici per la sindrome nefrosica ereditaria resistente agli steroidi	Italian Institute for Genomic Medicine (IIGM)	Candiolo (TO)	166.000
Letizia De Chiara	Meccanismo molecolare e nuovi approcci farmacologici per la sindrome nefrosica ereditaria resistente agli steroidi	"Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche Università di Firenze"	Firenze	84.000
Cecilia Mannironi	Studio dell'interazione di MeCP2 con il regolatore di splicing PRPF40B e possibile ruolo nella patogenesi della sindrome di Rett	"Istituto di Biologia e Patologia Molecolari Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Roma	115.600
Ilaria Meloni	Studio dell'interazione di MeCP2 con il regolatore di splicing PRPF40B e possibile ruolo nella patogenesi della sindrome di Rett	"Dipartimento di Biotecnologie Mediche Università di Siena"	Siena	116.800
Raffaele Badolato	Identificazione del ruolo patogenetico di ZNF341 in immunodeficienze primitive correlate a mutazioni in STAT1 e STAT3	"Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali Università degli Studi di Brescia"	Brescia	125.000

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Eleonora Gambineri	Identificazione del ruolo patogenetico di ZNF341 in immunodeficienze primitive correlate a mutazioni in STAT1 e STAT3	"Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del Farmaco e Salute del Bambino (NEUROFARBA) Università di Firenze"	Firenze	125.000
Maria Eugenia Soriano	Dissezione molecolare e funzionale della proteina TMEM65 per la comprensione delle encefalomiopatie mitocondriali	"Dipartimento di Biologia Università di Padova"	Padova	249.832
Pietro Roversi	Recupero ad ampio spettro della secrezione di glicoproteine T-dark mutanti	"Istituto di Biologia e Biotecnologia Agraria (IBBA) Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Milano	103.100
Marco Trerotola	Recupero ad ampio spettro della secrezione di glicoproteine T-dark mutanti	Università di Chieti-Pescara	Chieti (CH)	143.400
Ferdinando Fiumara	Meccanismi e bersagli terapeutici della sindrome del neurosviluppo con regressione NEDAMSS	"Dipartimento di Neuroscienze Università di Torino"	Torino	151.500
Luca Colnaghi	Meccanismi e bersagli terapeutici della sindrome del neurosviluppo con regressione NEDAMSS	Università Vita Salute San Raffaele	Milano	96.976

Cariplo totale euro **2.477.132**



/ SEED GRANT 2023

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Alessandra Rufa	Movimenti oculari e marcatori del nervo ottico nella paraplegia spastica 7	"Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze Università di Siena"	Siena	49.875
Solmaz Abdolrahimzadeh	Imaging oftalmico nella sindrome di Sturge Weber: diagnosi precoce non invasiva dell'emangioma coroideo	"Dipartimento Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso Università di Roma la Sapienza"	Roma	50.000
Francesca Clemente	Approccio a doppio bersaglio per il trattamento della malattia di Gaucher: nuovi farmaci chaperone farmacologici antiossidanti pH-sensibili	"Dipartimento di Chimica Università di Firenze"	Sesto Fiorentino (FI)	47.250
Stefano Diciotti	Mappe della Dimensione Frattale delle MRI cerebrali e apprendimento profondo decentralizzato per la predizione nell'ataxia di Friedreich e nelle SCA utilizzando il meta-dataset ENIGMA-Ataxia	"Dipartimento di Ingegneria Elettrica e dell'Informazione ""Guglielmo Marconi"" - DEI Università di Bologna"	Bologna	50.000
Federica Viti	Ruolo del reticolo endoplasmatico nelle cellule portatrici del mutante R257C ACTG2	Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR	Genova	49.980
Dario Finazzi	Generazione e caratterizzazione morfo-funzionale di modelli di pesci zebra con deficit di piga: nuovi strumenti per indagare le basi molecolari del MCAHS2 ed esplorare strategie di recupero potenziali	Università degli Studi di Brescia	Brescia	69.935
Caterina Garone	Sviluppo di strategie di trattamento per il difetto di RBCK1 in modelli di cellule staminali derivate dai pazienti	Università di Bologna	Bologna	49.900
Maria Marchese	Riutilizzo di agenti antidiabetici e identificazione di biomarcatori della malattia mediante analisi lipidomica in un nuovo modello di pesci zebra di cln8	Fondazione Stella Maris - IRCCS	Calambrone (PI)	49.875
Monica Beltrame	PLVAP come nuovo attore per le malformazioni linfatiche nella rete regolatoria SOX18-VEGFC	Università degli Studi di Milano	Milano	44.835
Elvira De Leonibus	Vie emergenti della neurodegenerazione nella sindrome di Sanfilippo	Fondazione Telethon	Pozzuoli (NA)	50.000

RICERCATORE	TITOLO DEL PROGETTO	ISTITUTO	CITTÀ	TOTALE ASSEGNATO EURO
Emanuela Bottani	Esplorazione dei meccanismi patogenetici della sindrome di Jamuar: focus sulla trascrittomica e sui cambiamenti nella matrice extracellulare cerebrale	Università di Verona	Verona	49.350
Aglaia Vignoli	Mirare all'intestino per migliorare il controllo delle crisi convulsive nel CDD	"Dipartimento di Scienze della Salute Università degli Studi di Milano"	Milano	49.140
Elvira De Leonibus	Spermidina nella sindrome di Sanfilippo: amico o nemico?	Telethon Institute of Genetics and Medicine (Tigem)	Pozzuoli (NA)	50.000
Venturina Stagni	Investigare l'interazione tra segnalazione ACVR1/Alk2 e autofagia nella fibrodiplosia ossificante progressiva (FOP)	"Istituto di Biologia e Patologia Molecolari Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR"	Roma	50.000
Nicola Chiarelli	Esplorare difetti nella matrice extracellulare, proteostasi e autofagia nella sindrome di Ehlers-Danlos vascolare: un approccio proteomico e funzionale mirato	"Dipartimento di Medicina Molecolare e Trasazionale Università degli Studi di Brescia"	Brescia	50.000
Seed Grant totale			euro	760.140

5.3 Come sostenere la Fondazione



PROGRAMMA

"IO ADOTTO IL FUTURO"

"Io adotto il futuro" è il programma per garantire continuità alla ricerca e offrire una cura a un numero sempre maggiore di bambini con malattie genetiche diverse. Adotta anche tu il futuro sottoscrivendo una donazione continuativa: puoi visitare ioadottoilfuturo.it, o contattare la **Segreteria Donatori (tel. 06 44015418 - WhatsApp +393458771557 - serviziodonatori@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 chiama il numero **02 44578581** o scrivi a prodottisolidali@telethon.it. E se sei un'azienda troverai tanti prodotti personalizzabili su shopaziende.telethon.it. Per informazioni chiama il numero **06 4401 5415** o scrivi a shopaziende@telethon.it



BOMBONIERE

SOLIDALI

Le bomboniere solidali Telethon, oltre al pensiero, sono cariche del valore della generosità. L'intera gamma è disponibile su shop.telethon.it. Per informazioni chiama il numero **02 44578581** o scrivi a ricorrenze@telethon.it.



LASCITI E

POLIZZE VITA

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



PER FARE UNA DONAZIONE

IMPORTANTE

Di fronte al desiderio di un donatore di legare una grande donazione al suo nome o al nome di una persona cara, individuamo, tra le attività in corso, quella che per contenuto e valore economico è più affine e la "dedichiamo". A disposizione il personale dell'Ufficio Grandi Donatori: si può chiamare il **366 6446772** o scrivere a mgnagnarini@telethon.it (Roma) oppure chiamare il **335 7661226** o scrivere a smortara@telethon.it (Milano).



DONAZIONE

"IN MEMORIA DI..."

Il legame con una persona cara resta indelebile anche dopo la sua scomparsa. Con un contributo a Telethon il ricordo dà vita al futuro, aiutando la ricerca. 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 puoi chiamare il numero **06 44015418** o scrivere a inmemoria@telethon.it



DONARE

IN BANCA

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



SEI UNA

AZIENDA?

Scegli di sostenere Fondazione Telethon e contribuisce in modo concreto al progresso della ricerca scientifica. Scrivi a aziende@telethon.it per saperne di più sui programmi di partnership.



DONAZIONE

SU TELETHON.IT

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



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**

SGRAVI FISCALI

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

DIVENTA VOLONTARIO

Operare per Telethon sul territorio, sostenendo le speranze delle famiglie che lottano contro le malattie genetiche rare significa appartenere a una comunità unita da valori e obiettivi. Per informazioni si può chiamare il numero **06 440151** - tasto 2 - oppure scrivere un'email a volontari@telethon.it



Allegati



6.1 Indice dei contenuti

Global Reporting Initiative

DICHIARAZIONE D'USO Fondazione Telethon ETS ha rendicontato le informazioni citate in questo indice dei contenuti GRI per il periodo dal 1/1/2023 al 31/12/2023 con riferimento agli Standard GRI.

GRI 1 **Principi Fondamentali – Versione 2021**

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
CGRI 2	Informativa Generale – Versione 2021	

L'organizzazione e le sue prassi di rendicontazione

2-1	Dettagli sull'organizzazione	Par. 1.1
2-2	Entità giuridiche incluse nella rendicontazione	nota metodologica
2-3	Periodo di rendicontazione, frequenza e responsabilità	nota metodologica
2-4	Revisione delle informazioni contenute nel bilancio precedente	nota metodologica

Attività e organico

2-6	Attività, filiera e accordi	Cap. 2
2-7	Dipendenti	Par. 3.1
2-8	Collaboratori e altre figure professionali	Par. 3.1

Governance

2-9	Struttura di governance e composizione	Par. 1.6
2-10	Nomina e selezione dei più alti organi di governance	Par. 1.6
2-11	Presidenza del più alto organo di governance	Par. 1.6
2-12	Ruolo del massimo organo di governo nel presidio della gestione degli impatti	Par. 1.6
2-14	Ruolo del più alto organo di governo nel bilancio di sostenibilità (o sociale)	Il bilancio è redatto sulla base dei dati forniti dalle diverse aree gestionali. Il Presidente della Fondazione o suo delegato è coinvolto nell'impostazione del documento e nella revisione delle informazioni. Il bilancio è approvato dal Consiglio di Amministrazione dopo essere stato esaminato dall'Organo di Controllo.
2-15	Conflitto di interessi	I processi per la gestione del conflitto di interessi sono disciplinati del Codice Etico e di Comportamento.
2-16	Comunicazione delle criticità	Par. 1.6
2-17	Consapevolezza del più alto organo di governo	Il più alto organo di governo si riunisce per valutare le tematiche di natura economica, ambientale e sociale ed i relativi impatti, rischi e opportunità almeno due volte l'anno.

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
2-18	Valutazione dell'operato del più alto organo di governo	La valutazione dell'operato del più alto organo di governo è effettuata attraverso il confronto periodico con gli stakeholder e nell'ambito delle riunioni degli organi statutari.
2-19 / 2-21	Politiche di remunerazione, procedure di determinazione e rapporto di retribuzione	Ogni carica è gratuita, tranne i compensi degli organi di controllo, di vigilanza, i gettoni di partecipazione alle riunioni della CMS e l'attribuzione di compensi per i singoli Consiglieri, a fronte di specifici incarichi. I dipendenti hanno un trattamento economico non inferiore ai contratti collettivi di riferimento. Inoltre, la differenza retributiva tra i dipendenti rispetta il rapporto uno a otto, calcolato sulla base della retribuzione annua lorda, in conformità con l'art. 16, comma 1, Codice del Terzo Settore.

Strategia, politiche e prassi

2-22	Dichiarazione sulla strategia di sviluppo sostenibile	Editoriale e cap. 2
2-23	Codici di condotta	Par. 1.6
2-24	Integrazione delle indicazioni delle politiche di buona condotta	Par. 1.6 e Par. 3.2
2-25	Processo per rimediare agli impatti negativi	Par. 1.6
2-26	Meccanismi per richiedere chiarimenti e sollevare preoccupazioni	Par. 1.6
2-27	Conformità con leggi e regolamenti	Nel corso dell'anno, non sono state assegnate sanzioni per casi di non conformità con leggi e regolamenti.
2-28	Appartenenza ad associazioni e reti	Par. 2.3

Coinvolgimento degli stakeholder

2-29	Approccio allo stakeholder engagement	Par. 1.5
2-30	Accordi di contrattazione collettiva	Par. 3.1

DIMENSIONE ECONOMICA

GRI 201	Performance economica	2016
201-1	Valore economico direttamente generato e distribuito	Par. 5.1 e par. 5.2
201-3	Piani pensionistici a benefici definiti e altri piani di pensionamento	In ottemperanza rispetto a quanto previsto dalla legge.
201-4	Finanziamenti significativi ricevuti dalla Pubblica Amministrazione	Par. 5.1 e par. 5.2

< segue

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
GRI 202	Presenza sul mercato	2016
202-1	Rapporto tra lo stipendio standard dei neoassunti per genere e lo stipendio nazionale previsto dal CCNL	Non ci sono discrepanze rispetto a quanto previsto dal CCNL di riferimento.
GRI 203	Impatti economici indiretti	2016
203-1	Sviluppo di investimenti forniti prevalentemente per "pubblica utilità"	Cap. 2
203-2	Impatti economici indiretti significativi	Non rilevati
GRI 205	Anti-corruzione	2016
205-1	Processi e attività valutati per i rischi legati alla corruzione	Tutte le aree di gestione sono soggette ad audit interno per l'identificazione di violazioni.
205-2	Comunicazione e formazione in materia di politiche e procedure anticorruzione	Disciplinate dal Codice Etico e di Comportamento
205-3	Episodi di corruzione accertati e azioni intraprese	Nel corso dell'anno non sono stati registrati incidenti di corruzione.
206	Comportamento anticompetitivo	2016
206-1	Azioni legali per comportamento anticoncorrenziale	Nel corso dell'anno non sono state registrate azioni legali riferite a tematiche di concorrenza sleale, anti-trust o a pratiche monopolistiche.
207	Tasse	2019
207-1	Approccio alla fiscalità	Secondo la normativa vigente
207-2	Governance fiscale, controllo e gestione del rischio	L'attività di monitoraggio sugli aspetti fiscali legati agli Enti del terzo settore è demandata ai più alti organi di governo.
DIMENSIONE SOCIALE		
401	Occupazione	2016
401-1	Nuove assunzioni e turnover	Cap. 3
401-2	Benefit previsti per i dipendenti a tempo pieno ma non per i dipendenti part-time o con contratto a tempo determinato	Par. 3.2 e Par. 3.3
401-3	Congedo parentale	Come da CCNL di riferimento
402	Gestione del lavoro e delle relazioni sindacali	2016
402-1	Periodo minimo di preavviso per cambiamenti operativi	Come da CCNL di riferimento.
403	Salute e sicurezza sul lavoro	2018
403-1	Sistema di gestione della salute e sicurezza sul lavoro	Par. 3.3
403-2	Identificazione dei pericoli, valutazione dei rischi e analisi degli incidenti	Par. 3.3
403-3	Servizi di medicina del lavoro	Sono effettuati controlli periodici
403-4	Partecipazione e consultazione dei lavoratori e comunicazione in materia di salute e sicurezza sul lavoro	Par. 3.3
403-5	Formazione del personale in materia di salute e sicurezza	Par. 3.3
403-6	Promozione della salute dei lavoratori	Par. 3.3
403-8	Copertura del sistema di gestione della salute e sicurezza sul lavoro	100%
403-9	Infortuni sul lavoro	Par. 3.3
404	Formazione e istruzione	2016
404-1	Formazione erogata	Par. 3.2

INDICATORE	DESCRIZIONE	CORRISPONDENZA
404-2	Programmi di aggiornamento delle competenze e programmi di assistenza alla transizione	Par. 3.2
404-3	Valutazione periodica delle performance e dello sviluppo professionale	Par. 3.2
405	Diversità e pari opportunità	2016
405-1	Diversità negli organi di governo e tra i dipendenti	Par. 1.6; Par. 3.1
405-2	Rapporto dello stipendio base e retribuzione delle donne rispetto agli uomini	Par. 3.1
406	Non discriminazione	2016
406-1	Episodi di discriminazione e azioni intraprese	Nel corso dell'anno non sono stati registrati episodi di discriminazione.
407 – 412	Tutela dei diritti e delle comunità locali	2016
407-1 / 412-1	Politiche e gestione della libertà di associazione, lavoro minorile, lavoro forzato, gestione della sicurezza, diritti delle comunità indigene	Gli indicatori non sono rilevanti per le attività svolte dall'Ente. Fondazione Telethon svolge attività di sensibilizzazione e rappresentanza in favore e a tutela delle persone con malattie rare e per la promozione della ricerca scientifica in tale ambito.
413	Comunità locali	2016
413-1	Attività che prevedono il coinvolgimento delle comunità locale, valutazioni d'impatto e programmi di sviluppo	Cap. 2; Par. 3.4; Par. 4.2
413-2	Attività con impatti negativi, potenziali e attuali significativi sulle comunità locali	Non sono stati rilevati, nel corso dell'anno, impatti negativi per la comunità locale.
415	Politica pubblica	2016
415-1	Contributi politici	Nel corso dell'anno non sono stati elargiti contributi a partiti politici.
416	Salute e sicurezza dei beneficiari	2016
416-1	Valutazione degli impatti sulla salute e sulla sicurezza per categoria di servizio.	Nel 2023 ha rinnovato le certificazioni secondo ISO 9001:2015, ISO 14001:2015, ISO45001:2018 ed il sistema di gestione integrato QSA
416-2	Episodi di non conformità riguardanti impatti sulla salute e sulla sicurezza di prodotti e servizi	Non sono stati rilevati nel corso dell'anno casi di non conformità
417	Marketing ed etichettatura	2016
417-1	Requisiti in materia di informazione ed etichettatura di prodotti e servizi	Processo di peer review e infrastrutture certificate Istituti
417-3	Casi di non conformità riguardanti comunicazioni di marketing	Non sono stati rilevati, nel corso dell'anno, casi di non conformità
418	Privacy	2016
418-1	Denunce comprovate riguardanti le violazioni della privacy e perdita di dati	Non ci sono state denunce, nel corso dell'anno, per violazioni della privacy e perdita di dati. Non sono in atto procedimenti legati a violazioni di anni precedenti.

6.2 Tabella corrispondenze

Ai sensi dell'art 6 del decreto 4 luglio 2019 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali recante l'Adozione delle linee guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore

AMBITI	INDICATORI	CORRISPONDENZA
Metodologia adottata per la redazione del bilancio sociale	Standard adottati, cambiamenti significativi nel perimetro o nei metodi di misurazione e altre informazioni sul processo di redazione	Nota Metodologica
	Anagrafica, forma giuridica	Par. 1.1
Informazioni generali sull'ente	Sedi e aree territoriali di operatività	Par. 1.1
	Valori e finalità perseguite	Par. 1.1
	Attività statutarie e altre attività	Par. 2.1
	Collegamenti con altri Enti	Cap. 2
Struttura, governo e amministrazione	Contesto di riferimento	Par. 1.2
	Sistema di governo e controllo, articolazione, responsabilità e composizione degli organi	Par. 1.6
	Aspetti relativi alla democraticità interna e alla partecipazione	Par. 1.3
	Mappatura dei principali stakeholder e modalità di coinvolgimento	Par. 1.3
Persone che operano per l'ente	Tipologie, consistenza e composizione del personale	Par. 3.1
	Tipologie, consistenza e composizione dei volontari	Par. 3.4
	Attività di formazione e valorizzazione	Par. 3.2
	Contratto di lavoro applicato ai dipendenti	Par. 3.1
	Natura delle attività svolte dai volontari	Par. 3.4
	Struttura dei compensi, delle retribuzioni e delle indennità di carica e modalità e importi dei rimborsi ai volontari	Par. 3.4
Obiettivi e attività	Rapporto tra retribuzione annua lorda massima e minima dei lavoratori dipendenti dell'Ente	Par. 3.1
	Informazioni qualitative e quantitative sulle azioni realizzate nelle diverse aree di attività	Par. 1.6
	Informazioni sul possesso di certificazioni di qualità	Par. 1.6
	Livello di raggiungimento degli obiettivi di gestione individuati	Cap. 2
Situazione economico-finanziaria	Elementi e fattori che possono compromettere il raggiungimento dei fini istituzionali e procedure poste in essere per prevenire tali situazioni	Par. 1.6
	Provenienza delle risorse economiche con separata indicazione dei contributi pubblici e privati	Par. 5.1
	Specifiche informazioni sull'attività di raccolta fondi	Par. 4.1
Altre informazioni	Segnalazioni da parte degli amministratori di eventuali criticità emerse ed azioni messe in campo	Par. 1.6
	Contenziosi e controversie in corso rilevanti ai fini della rendicontazione sociale	Par. 1.6
	Altre informazioni di natura non finanziaria	Cap. 2; Par. 4.2
	Informazioni sulle riunioni degli organi deputati alla gestione e all'approvazione del bilancio, numero di partecipanti, principali questioni trattate e decisioni adottate	Par. 1.6
Monitoraggio svolto dall'organo di controllo	Modalità di effettuazione ed esiti	Par. 1.6

6.3 Relazione dell'Organo di Controllo

RELAZIONE DELL'ORGANO DI CONTROLLO Bilancio sociale al 31.12.2023 -FONDAZIONE TELETHON ETS

AL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE DI FONDAZIONE TELETHON ETS

Rendicontazione della attività di monitoraggio e dei suoi esiti

Ai sensi dall'alt 30, co. 7, del Codice del Terzo Settore, abbiamo svolto nel corso dell'esercizio 2023 l'attività di monitoraggio dell'osservanza delle finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale da parte della "Fondazione Telethon ETS", con particolare riguardo alle disposizioni di cui agli artt. 5, 6, 7 e 8 dello stesso Codice del Terzo Settore. Tale monitoraggio, eseguito compatibilmente con il quadro normativo attuale, ha avuto ad oggetto, in particolare, quanto segue:

- la verifica dell'esercizio in via esclusiva o prevalente delle attività di interesse generale di cui all'alt 5, co. 1, per finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale, in conformità con le norme particolari che ne disciplinano l'esercizio, nonché di attività diverse da quelle indicate nell'alt 5, co. 1, del Codice del Terzo Settore, nei limiti delle previsioni statutarie e in base a criteri di secondarietà e strumentalità stabiliti con D.M. 19.5.2021, n. 107;
- il rispetto, nelle attività di raccolta fondi effettuate nel corso del periodo di riferimento, dei principi di verità, trasparenza e correttezza nei rapporti con i sostenitori e il pubblico e la conformità alle linee guida per la raccolta fondi stabilite con D.M. 9.6.2022;
- il perseguimento dell'assenza dello scopo di lucro, attraverso la destinazione del patrimonio, comprensivo di tutte le sue componenti (ricavi, rendite, proventi, entrate comunque denominate) per lo svolgimento dell'attività statutaria; l'osservanza del divieto di distribuzione anche indiretta di utili, avanzi di gestione, fondi e riserve a fondatori, associati, lavoratori e collaboratori, amministratori ed altri componenti degli organi sociali, tenendo conto degli indici di cui all'alt 8, co. 3, lett. da a) a e), del Codice del Terzo Settore.

Attestazione di conformità del bilancio sociale alle Linee guida di cui al decreto 4 luglio 2019 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali.

Ai sensi dall'alt 30, co. 7, del Codice del Terzo Settore, abbiamo svolto nel corso dell'esercizio 2023 l'attività di verifica della conformità del bilancio sociale, predisposto dalla "Fondazione Telethon ETS", alle Linee guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo settore, emanate dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con D.M. 4.7.2019, secondo quanto previsto dall'alt 14 del Codice del Terzo Settore.

La "Fondazione Telethon ETS" ha dichiarato di predisporre il proprio bilancio sociale per l'esercizio 2023 in conformità alle suddette Linee guida.

Ferma restando le responsabilità dell'organo di amministrazione per la predisposizione del bilancio sociale secondo le modalità e le tempistiche previste nelle norme che ne disciplinano la redazione, l'organo di controllo ha la responsabilità di attestare, nei termini legali previsti, la conformità del bilancio sociale alle Linee guida del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali.

Per quanto concerne il monitoraggio degli aspetti sopra indicati e delle relative disposizioni, si riferiscono di seguito le risultanze dell'attività svolta:

La Fondazione Telethon ETS persegue in via prevalente le attività di interesse generale costituite da

- i. la ricerca scientifica di particolare interesse sociale di cui alla lettera h) dell' art. 5 del Codice del Terzo Settore;
 - ii. gli interventi e le prestazioni sanitarie di cui alla lettera b) dell'alt 5 del Codice del Terzo Settore necessari per il raggiungimento dello scopo statutario;
 - iii. L'erogazione di denaro, beni o servizi a sostegno dei pazienti e loro familiari coinvolti in progetti di ricerca scientifica e/o assistenza medica finalizzata alla erogazione delle terapie innovative della Fondazione o di attività di interesse generale ai sensi della lettera u) dell'alt 5 del Codice del Terzo Settore;
 - iv. l'organizzazione e la gestione di attività culturali, artistiche o ricreative di interesse sociale, incluse attività, anche editoriali, di promozione e diffusione della cultura e della pratica del volontariato e delle attività di interesse generale, di cui alla lettera i) dell'art. 5 del Codice del Terzo Settore;
- la Fondazione effettua attività diverse previste dall'alt 6 del Codice del Terzo Settore in base a quanto disposto dalle disposizioni statutarie e rispettando i limiti previsti dal D.M. 19.5.2021, n. 107, come dimostrato nella Relazione di missione;
 - la Fondazione ha posto in essere attività di raccolta fondi secondo le modalità e i limiti previsti dall'art. 7 del Codice del Terzo Settore e dalle relative linee guida approvate dal D.M. 9.6.2022; ha inoltre correttamente rendicontato i proventi e i costi di tali attività nella Relazione di missione;
 - la Fondazione ha rispettato il divieto di distribuzione diretta o indiretta di avanzi e del patrimonio; a questo proposito, ai sensi dell'art. 14 del Codice del Terzo Settore, ha pubblicato gli eventuali emolumenti, compensi o corrispettivi, retribuzioni, a qualsiasi titolo attribuiti ai componenti degli organi sociali e ai dipendenti apicali;
 - ai fini del mantenimento della personalità giuridica il patrimonio netto risultante dal bilancio di esercizio è superiore al limite minimo previsto dall'art. 22 del Codice del Terzo Settore e dallo statuto.

Abbiamo partecipato alle riunioni del Consiglio di Amministrazione e sulla base delle informazioni disponibili, non abbiamo rilievi particolari da segnalare.

Abbiamo acquisito dal Consiglio di Amministrazione con adeguato anticipo, anche nel corso delle sue riunioni, informazioni sul generale andamento della gestione e sulla sua prevedibile evoluzione, nonché sulle operazioni di maggiore rilievo, per le loro dimensioni o caratteristiche, effettuate dalla Fondazione e, in base alle informazioni acquisite, non abbiamo osservazioni particolari da riferire.

All'organo di controllo compete inoltre di rilevare se il contenuto del bilancio sociale risulti manifestamente incoerente con i dati riportati nel bilancio d'esercizio e/o con le informazioni e i dati in suo possesso.

A tale fine, abbiamo verificato che le informazioni contenute nel bilancio sociale siano coerenti con le richieste informative previste dalle Linee guida ministeriali di riferimento. Il nostro comportamento è stato improntato a quanto previsto in materia dalle Norme di comportamento dell'organo di controllo degli enti del Terzo settore, pubblicate dal CNDCEC nel dicembre 2020. In questo senso, abbiamo verificato anche i seguenti aspetti:

- conformità della struttura del bilancio sociale rispetto all'articolazione per sezioni di cui al paragrafo 6 delle Linee guida;
- presenza nel bilancio sociale delle informazioni di cui alle specifiche sotto-sezioni esplicitamente previste al paragrafo 6 delle Linee guida;
- rispetto dei principi di redazione del bilancio sociale di cui al paragrafo 5 delle Linee guida, tra i quali i principi di rilevanza e di completezza che possono comportare la necessità di integrare le informazioni richieste esplicitamente dalle linee guida.

Sulla base del lavoro svolto non sono pervenuti alla nostra attenzione elementi che facciano ritenere che il bilancio sociale della Fondazione non sia stato redatto, in tutti gli aspetti significativi, in conformità alle previsioni delle Linee guida di cui al D.M. 4.7.2019.

Roma, 27 maggio 2024

L'organo di controllo

6.4 Le nostre storie

**PAGG. 5 E 79****FEDERICO**

Ignazio, il primo figlio di Judith e Pedro, se ne è andato nel 2008 a causa della leucodistrofia metacromatica, una malattia che determina un progressivo deterioramento delle funzioni motorie e cognitive. Judith e Pedro sono andati avanti: hanno avuto altri 5 bambini, tutti sani. È il 2016 quando nasce Federico e come gli altri è stato subito sottoposto all'esame genetico per "cercare" la malattia del fratello. L'esame questa volta ha dato esito positivo: avrebbero dovuto affrontare di nuovo quel dolore. Negli anni, però, la ricerca scientifica è andata avanti e i medici di Barcellona segnalano alla famiglia che esiste una possibilità di salvare Federico grazie a Fondazione Telethon. Il bimbo si sottoporrà al protocollo di cura prima di compiere l'anno. Oggi i genitori sono sereni: «Vediamo che Federico cresce bene - sottolinea il papà -. Abbiamo imparato che la scienza avanza molto rapidamente e questo ci dà fiducia».

**PAGG. 7 E 74****NATHAN**

I genitori di Nathan hanno lasciato l'Eritrea per un futuro in Olanda e nonostante le difficoltà la coppia è diventata una famiglia con l'arrivo di Anismos nel 2014 e di Nathan nel 2016. Quando Nathan aveva pochi mesi, Anismos ha cominciato a mostrare i sintomi di una malattia genetica degenerativa: la leucodistrofia metacromatica. La diagnosi ha gettato la famiglia nell'angoscia, con la scoperta che anche Nathan avrebbe sviluppato la malattia. Qui il destino divide i due fratelli: mentre Anismos continuava a peggiorare, Nathan, più piccolo, non aveva ancora mostrato i sintomi della malattia rendendolo candidato ideale per ricevere la terapia genica nel 2017. Da allora Nathan non ha mai sviluppato sintomi, mentre il fratello Anismos, purtroppo, li ha lasciati nel 2020. Il paradosso che sconvolge il cuore dei suoi genitori è che solamente lo sviluppo dei sintomi in Anismos hanno permesso di salvare la vita di Nathan aprendogli la strada al futuro.

**PAG. 9****LUCA**

Il futuro di Luca oggi è diverso, lo screening neonatale ha cambiato la sua vita. Racconta mamma Barbara: «Se Luca fosse nato in un'altra regione, oggi non staremmo qui a parlarne serenamente». Luca viene al mondo nella sala parto del Policlinico Umberto I, a Roma. In quei giorni l'ospedale promuove un test di prevenzione con screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA), una rara malattia neuromuscolare, e Barbara acconsente a sottoporre Luca a quel test, sebbene lei stessa in quel momento non fosse consapevole di quanto si sarebbe rivelato importante: «Noi abbiamo vissuto sulla nostra pelle sia il valore della prevenzione che le conquiste della ricerca scientifica». Così Luca, ad appena 16 giorni di vita, ha potuto ricevere una terapia grazie alla quale oggi è totalmente asintomatico, sta procedendo con la normale crescita dei suoi coetanei, ed è seguito dal Centro NeMO di Roma.

**PAG. 11****MARGAUX**

Ha poche settimane di vita Margaux, quando contrae una grave polmonite e viene ricoverata in ospedale. Si riprende ma arriva la diagnosi di ADA-SCID: un'immunodeficienza di origine genetica così rara che il suo è il primo caso ufficiale descritto in Belgio. L'unica cura possibile è il trapianto di midollo osseo, ma non si trova un donatore compatibile. Un giorno, però, i genitori scoprono che all'Istituto San Raffaele Telethon di Milano stanno sperimentando da anni una terapia genica che consente di correggere geneticamente le cellule senza dover ricorrere a un donatore. Poco dopo il suo primo compleanno, Margaux riceve le sue cellule corrette. Grazie alla terapia genica, Margaux è cresciuta e può fare tutto quello che fanno i suoi amici. I genitori: «Saremo sempre grati a chi ha reso possibile tutto questo e speriamo che questa terapia sia disponibile per tutti i bambini come nostra figlia».

**PAGG. 13 E 64****ADAM E AYMAN**

«I miei figli sono la prova che è tutto vero, che la ricerca è una cosa concreta» racconta mamma Fatma pensando ai suoi due figli, Adam e Ayman. I due gemelli algerini, 8 anni, sono legati alla nascita anche da una rara immunodeficienza di origine genetica, la sindrome di Wiskott-Aldrich, che colpisce generalmente maschi. La vita della loro famiglia, per i primi tempi, è fatta di rinunce e paura: Adam e Ayman non possono stare all'aria aperta perché ogni occasione li mette a rischio di infezioni. La situazione peggiora ancora quando si scopre che non c'è possibilità di ricorrere al trapianto di midollo. Poi arriva la svolta: Adam e Ayman vengono inclusi nel trial di terapia genica all'SR-Tiget.

Oggi i due gemelli sono tornati a una vita piena, fatta di giochi con i loro coetanei, di passeggiate al mare e uscite in compagnia della loro famiglia. Quella che la malattia gli aveva tolto, gli è stato restituito grazie alla ricerca.

**PAG. 14****INES E MARIA**

Questa è la storia di una famiglia che vive a Rosario, in Argentina. È la famiglia di Mavi ed Emiliano. Lei è una brillante insegnante di storia dell'arte ed Emiliano, suo marito, è un funzionario universitario. Insieme sono i genitori di Maria e Inés, due gemelline. Nate nel 2018, hanno presto manifestato i sintomi di infezioni ricorrenti. È il 2019 e arriva l'inattesa diagnosi: si tratta di ADA-SCID, un'immunodeficienza rara di origine genetica che ha colpito entrambe le piccole. La speranza è a Milano, all'Istituto SR-Tiget e si chiama terapia genica. Emiliano e Mavi decidono di intraprendere il viaggio che potrebbe garantire un futuro alle bambine. Inés e Maria ricevono la terapia per bloccare il decorso della loro malattia genetica rara. Oggi sono cresciute e possono giocare insieme, correre e costruire ogni giorno un legame forte e indissolubile, proprio come quello che nasce tra tutte le sorelle gemelle.

**PAGG. 16, 34 E 67****FABIO**

Già dalle prime settimane di vita di Fabio i genitori capiscono che qualcosa non va. E a soli due mesi, dopo un ricovero d'urgenza, arriva la diagnosi di sindrome di Wiskott-Aldrich, una patologia genetica rara che comporta una grave immunodeficienza e compromette irrimediabilmente il sistema immunitario. L'unica strada possibile per salvarlo sembra il trapianto di midollo osseo, ma nessuno risulta compatibile. Ai medici papà Paolo fa l'unica domanda che gli sembra sensata: «Dottore, se fosse suo figlio, lei cosa farebbe?». Il consiglio fu di andare a Milano, all'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) per il trattamento con la terapia genica. Ricorda Paolo: «Per me e mia moglie la vita si è fermata in un reparto dell'SR-Tiget, dove Fabio è stato isolato per molto tempo dal resto del mondo, ma è anche ricominciata grazie all'SR-Tiget che ha garantito la vita a mio figlio».

**PAGG. 26 E 58****ANA CAROLINA**

Nel 2010, quando nasce Ana Carolina, i suoi genitori non sanno che di lì a poco la loro vita sarà stravolta. Vivono in campagna, in Brasile, e conducono una vita semplice ma felice. Tutto cambia però quando il loro primo genito Carlos inizia a manifestare i segni di una rara e grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica. Non solo non c'è cura, ma essendo di origine genetica potrebbe averla ereditata anche la sorellina e un test, purtroppo, lo conferma. C'è un'unica possibilità: uno studio sperimentale in corso a Milano, una terapia genica che potrebbe correggere il difetto genetico alla base della malattia. Così nel 2011 la famiglia intraprende il lungo viaggio verso l'Italia. Ana Carolina, asintomatica, può sottoporsi alla terapia. Oggi la ragazza sta bene, la ricerca ha trasformato una malattia incurabile in una condizione che non preclude una vita autonoma.





PAGG. 32 E 41

ALBA

«La cosa che mi rende più felice è non dover andare in ospedale ogni settimana, senza saltare giorni di scuola!». Parola di Alba, dieci anni, la più giovane persona al mondo ad aver ricevuto un trattamento sperimentale nato nei laboratori del Tigem e che potrebbe cambiare in meglio la vita di chi come lei è nato con una rara malattia genetica, la mucopolisaccaridosi di tipo 6. «A un anno Alba respirava male e aveva sempre molto muco» ricorda papà Ignacio. Dopo lunghe peregrinazioni, la diagnosi arriva grazie ai medici dell'ospedale pediatrico di Barcellona che, anche in base alla fisionomia della bambina, sospettano una forma di mucopolisaccaridosi. L'unico trattamento disponibile è la terapia enzimatica sostitutiva: significa andare tutte le settimane in ospedale per ore per l'infusione del farmaco. E questa è stata la vita di Alba fino al 2020 quando riceve la terapia che le ha cambiato la vita.



PAG. 39

JABER

Ci sono viaggi che cambiano la vita, come quello nel 2018 di Jaber e la sua famiglia. Un viaggio in cerca di una cura e di una possibilità per il bambino che a solo 4 mesi riceve una diagnosi terribile: la sindrome di Hurler o mucopolisaccaridosi di tipo 1H, una rara malattia genetica. Senza una terapia, Jaber è destinato a un'aspettativa di vita piuttosto bassa.

I genitori ricordano ancora l'emozione nel momento in cui hanno sentito parlare per la prima volta di quel trattamento sperimentale che avrebbe potuto migliorare la vita del figlio. Dopo il colloquio con i ricercatori Telethon, i genitori accettano di sottoporre Jaber alla terapia genica: è il 2018, quando la famiglia va a Milano. Il bambino riceverà la terapia genica a inizio 2019. «Torniamo in Italia per i controlli ogni anno. Jaber è migliorato, le sue ossa stanno crescendo. È in forma – raccontano i genitori - proprio come ci sia spetterebbe da un bambino della sua età».



PAGG. 46 E 97

MARIA VITTORIA

“Stupore”, è questa l'emozione che racconta lo sguardo di di Maria Vittoria, per tutti Mavi, 10 anni. È lo sguardo di chi ha voglia di crescere godendo di ogni istante. «E invece - racconta mamma Eleonora - certe volte temo che debba crescere troppo in fretta».

È un timore che si fa strada quando Mavi aveva appena un anno e, rispetto ad altri bambini, tardava nell'iniziare a camminare. Una preoccupazione che trova conferma nella diagnosi di atrofia muscolare spinale di tipo 2, una patologia genetica rara che impedisce a Mavi di camminare e che fin da piccola la costringe a muoversi con il supporto di una carrozzina. Grazie alla ricerca scientifica, però la bambina segue una terapia che oggi le consente di avere una forza che non sarebbe stata possibile con il decorso naturale della malattia. E così Mavi cresce e da grande vuole fare la giornalista e intervistare capi di stato: «Al Presidente della Repubblica - spiega Mavi - chiederle cosa farebbe per rendere l'Italia più accessibile».



PAG. 47

EDOARDO

Nell'estate del 2023, per la prima volta, Edoardo e un amico sono partiti da soli alla conquista della costa romagnola. Un primo passo verso l'autonomia, vissuto con qualche ragionevole preoccupazione. Quando, nel 2008, è arrivata la diagnosi di paraparesi spastica ereditaria destinandolo alla compagnia di una sedia a rotelle, non è stato facile, ovviamente, ma il cammino di riemersione dallo choc iniziale è stato altrettanto vigoroso, soprattutto per mamma Marina che nel frattempo aveva dato il benvenuto in famiglia alla piccola Margherita. Oggi Edoardo è un adolescente legato a doppio filo al suo Pc e ad un mondo interiore fatto di riflessioni che lasciano spiazzati; con la sorella litiga spesso ma si adorano e hanno un legame fortissimo. Edoardo guarda avanti senza paura, affronta la vita con uno sguardo curioso confidando nella ricerca.



PAG. 50

SOPHIE TERESA

«Tutto è iniziato quando Sophie Teresa aveva nove mesi: dopo una brutta infezione non riusciva a riprendersi» ricorda Ada, la mamma. «Dopo ben cinque anni, i medici dell'Istituto Besta di Milano ci hanno detto che secondo loro Sophie aveva una malattia mitocondriale, ma non sapevano quale».

A Milano tramite la mamma di un compagno di scuola, la famiglia entra in contatto con Fondazione Telethon e il caso della bambina viene anche inserito nel Programma per le malattie senza diagnosi coordinato dall'Istituto Telethon di Pozzuoli, che si avvale delle più avanzate tecniche di sequenziamento del Dna. Nel 2022, il difetto genetico di Sophie viene individuato: è a livello del gene FDX2, un'anomalia genetica di cui oggi si contano soltanto una decina di casi al mondo.

Poco dopo la conferma della diagnosi, è arrivata anche la notizia di un progetto di ricerca dedicato proprio alla malattia di Sophie. Un nuovo punto di partenza.



PAG. 53

RAFIK

«Più pericolosa del cancro». Così l'ematologo ha descritto a mamma Khadidja l'immunodeficienza ADA-SCID, la malattia rarissima appena diagnosticata a suo figlio Rafik, che allora aveva quasi due anni e aveva passato le ultime settimane in ospedale. Prima in Algeria, dove la famiglia si trovava in vacanza, poi in Francia, a Tolosa, dove vive. «Ho pianto tanto, tantissimo, ma la fede mi ha permesso di restare in qualche modo ottimista» ricorda la mamma.

E a distanza di otto anni si può dire che quell'ottimismo era giustificato. Nel 2018 Rafik ha ricevuto a Milano la terapia genica messa a punto dai ricercatori dell'Istituto San Raffaele Telethon (SR-Tiget) e oggi finalmente mamma Khadidja può vederlo come tutti gli altri bambini: «Per anni l'ho visto come un bambino malato, che non poteva andare a scuola, viaggiare, stare con gli altri. Oggi, grazie alla ricerca scientifica di Fondazione Telethon, può farlo».



PAG. 55

LETIZIA

Mamma Lorenza è stata la prima a notare che Letizia non cresceva come le altre bambine; alcuni specialisti sospettavano un semplice ritardo motorio e nel linguaggio. Poi però «verso i tre anni e mezzo, quando aveva già sviluppato tante abilità e un suo carattere, Letizia ha avuto un'improvvisa regressione». È successo mentre Lorenza era in ospedale per dare alla luce la sorellina, quando è tornata a casa, ha trovato una Letizia diversa: «Nel giro di un mese era diventata un'altra bambina». Per mamma Lorenza e papà Alessandro è uno shock scoprire che la loro Letizia ha una malattia genetica rara, la sindrome di Rett la prima causa al mondo di grave disabilità intellettuale femminile. «Adesso dobbiamo pensare a come costruire un futuro migliore per Letizie e le bambine come lei, e l'unico modo è la ricerca» conclude Lorenza.



PAG. 113

ABRAHAM

La diagnosi di una malattia rara è sempre un terremoto, ma per alcune famiglie il contesto di vita può renderla ancora più dura. Abraham, boliviano, nato nel 2016 fin da piccolissimo entra ed esce dagli ospedali. I medici capiscono di essere di fronte a una malattia grave, la sindrome di Wiskott-Aldrich: l'unica possibilità di cura è rappresentata da un trapianto di midollo.

In difficoltà economiche, papà Alberto e mamma Raquel avviano una raccolta fondi per il biglietto aereo per la Spagna, dove sperano che Abraham possa sottoporsi al trapianto. Una volta arrivati scoprono che non c'è un donatore compatibile. Con la forza della disperazione fanno un ultimo tentativo. In Italia c'è una possibilità di cura: è la terapia genica messa a punto all'SR-Tiget. Alberto e Raquel non ci pensano troppo e prendono un pullman per Milano. Il 24 gennaio 2019 Abraham riceve la terapia genica e da allora è iniziata una nuova vita.





PUBBLICAZIONE A CURA DI
Fondazione Telethon

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

Il Bilancio Sociale è stato realizzato grazie alla collaborazione di tutte le Direzioni della Fondazione

PROGETTO GRAFICO
Silvia Vollera

STAMPA
MILIGRAF Srl
via Degli Olmetti 36 - Formello (RM)

Volume chiuso in redazione il 12 giugno 2024

