



FONDAZIONE TELETHON ETS

(dati aggiornati al 31/12/2021)

Fondazione Telethon ETS è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera "filiera della ricerca" occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. **Dalla sua fondazione ha investito in ricerca 623, 69 milioni di euro, ha finanziato 2804 progetti con 1676 ricercatori coinvolti e 589 malattie studiate.** Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica. *Strimvelis*, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di *Libmeldy*. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

FONDAZIONE TELETHON E LA RICERCA COMPETITIVA

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

Ad oggi sono complessivamente **130** i bandi competitivi attivati da Fondazione Telethon in 30 anni di attività. Oltre a valutare i progetti proposti attraverso bandi competitivi, la Cms valuta

periodicamente anche l'attività dei ricercatori che lavorano negli **istituti Telethon** di Milano e Pozzuoli.

Il Bando generale di Fondazione Telethon

Con 1946 progetti finanziati, costituisce una piattaforma di riferimento per lo sviluppo della ricerca nel campo delle malattie genetiche rare:

<i>dal 1991</i>	
TOTALE PROGETTI FINANZIATI	1946
TOTALE INVESTIMENTO (milioni di euro)	287,78
TOTALE GRUPPI DI RICERCA FINANZIATI	1284
TOTALE MALATTIE STUDIATE	526

Il Bando Telethon-Uildm

in collaborazione con l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, è nato nel 2002 per sostenere studi clinici incentrati su prevenzione, diagnosi, terapia e riabilitazione nel campo delle malattie genetiche neuromuscolari. Il bando ha lo scopo di favorire la collaborazione a livello nazionale tra gli esperti del settore, contribuendo così a rafforzare una rete clinica a livello internazionale:

<i>dal 2002</i>	
TOTALE PROGETTI FINANZIATI	59
TOTALE INVESTIMENTO (milioni di euro)	11,75
TOTALE CENTRI CLINICI FINANZIATI	43
TOTALE PAZIENTI INTERESSATI DAGLI STUDI	> 7000

L'Istituto Telethon Dulbecco (Dti)

È un programma per promuovere e sostenere giovani promettenti ricercatori, impegnati nel campo delle malattie genetiche rare, nell'avvio di una carriera indipendente in Italia. La Commissione medico scientifica seleziona i candidati attraverso un processo molto competitivo.

I fondi assegnati sostengono l'attività di ricerca e il reclutamento di un nucleo iniziale del personale di laboratorio per 5 anni. Il programma è nato nel 1999, dalla scelta del Premio Nobel per la Medicina Renato Dulbecco di dedicare il compenso ricevuto per la partecipazione al Festival di Sanremo allo sviluppo di un progetto che facesse rientrare in Italia gli scienziati migliori. Dulbecco scelse di affidare lo sviluppo del progetto a Telethon, ritenendo la Fondazione «una garanzia di trasparenza e di efficienza». Ad oggi ammonta a **37,65 milioni di euro** l'investimento complessivo, per un totale di **33 laboratori e 40 carriere** sostenute (di cui 2 attive nel 2021).

Bandi Seed Grant

Avviata per la prima volta nel 2020, questa iniziativa è nata per mettere a disposizione delle associazioni di pazienti le competenze di Fondazione Telethon nella valutazione dei progetti di ricerca, permettendo loro di utilizzare al meglio i fondi raccolti per lo studio di malattie molto rare. Questa tipologia di finanziamento, sostenuta dalle Associazioni di pazienti, ha l'obiettivo di finanziare progetti di ricerca "seed" della durata di un anno e con un budget di **50mila euro**.

Ad oggi sono **37 i "semi" piantati su 20 malattie genetiche rare**. A finanziare i progetti – **oltre 1,8 milioni di euro** l'investimento totale - sono state **21 associazioni**, una piccola fondazione privata, ma anche Fondazione Telethon stessa, che ha voluto fare la sua parte finanziando **7 progetti tra quelli selezionati** come meritevoli e presentati da ricercatori dei propri Istituti di Milano e Pozzuoli.