

Finanziare la ricerca sulle malattie genetiche: l'esperienza di Telethon in Italia

Francesca Sofia

Research Program Manager

Responsabile Ufficio Filo Diretto con i Pazienti

Ufficio Scientifico, Telethon

Rare ... ma non troppo: le Malattie Rare Scheletriche

Bologna 15 maggio 2009

LA MISSIONE DI TELETHON

- Vogliamo far avanzare la ricerca scientifica verso la cura della distrofia muscolare e delle altre malattie genetiche
- Vogliamo dare priorità a quelle malattie che per loro rarità sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali
- Vogliamo dare fondi a eccellenti progetti di ricerca e ai migliori ricercatori in Italia
- Vogliamo che gli italiani partecipino a questa lotta contro le malattie genetiche
- Vogliamo far sapere sempre a chi ci aiuta come vengono spesi i soldi che raccogliamo

Fonte: Statuto Telethon, gennaio 2002

Rare ... ma non troppo: le Malattie Rare Scheletriche/Bologna150509/FS

L'AMBITO DI RICERCA DI TELETHON: LE MALATTIE GENETICHE

- Le **malattie genetiche** sono causate da alterazioni nel DNA e si trasmettono per via ereditaria. Possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualunque età.
- Le malattie genetiche sono migliaia, la maggior parte con un decorso grave o letale e ad oggi senza una terapia efficace. Si stima che colpiscono circa il 5% della popolazione.
- Prese singolarmente sono malattie rare e, quindi, trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali.

LE MALATTIE GENETICHE: COME AGGREDIRE IL PROBLEMA

- Somministrare il gene corretto
- Spegnere/sostituire/correggere il gene difettoso
- Attivare un gene supplente

Somministrare una molecola (farmaco)

Somministrare la proteina mancante

Somministrare cellule sane o curate

CELLULA

Gene → proteina → funzione

Terapia genica

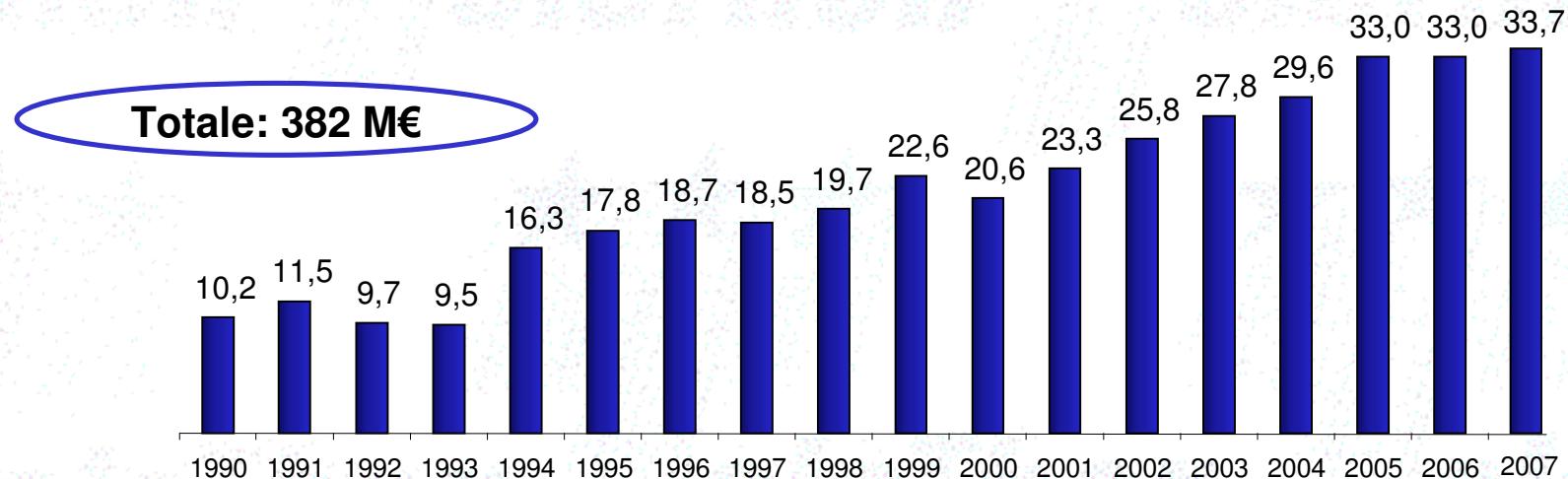
Terapia enzimatica sostitutiva

Terapia farmacologica

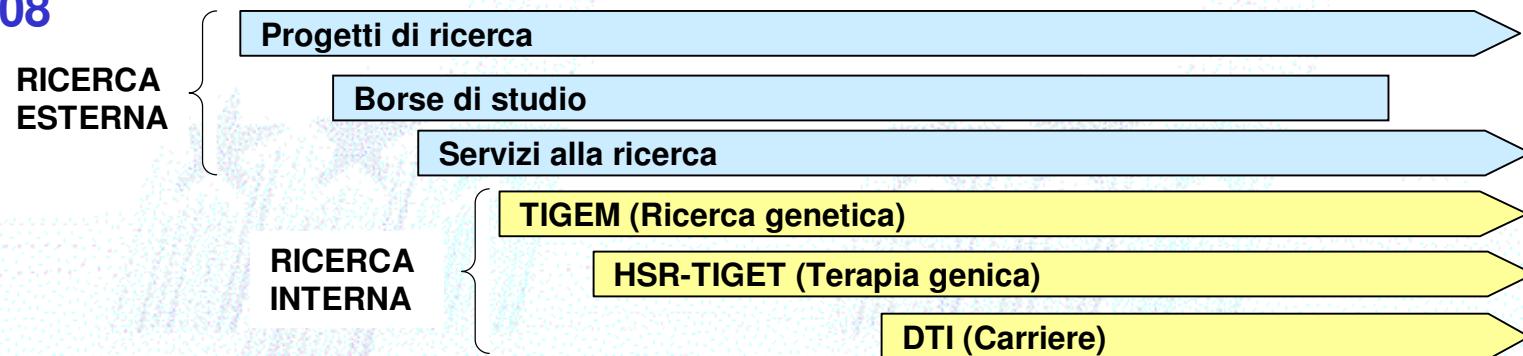
Terapia cellulare

FONDI RACCOLTI E PROGETTI INTRAPRESI

FONDI RACCOLTI 1990-2007



PROGRAMMI DI FINANZIAMENTO 1991-2008



Fonte: raccolta fondi: Bilancio Telethon 2008; finanziamenti: database TRIC, gennaio 2009

Rare ... ma non troppo: le Malattie Rare Scheletriche/Bologna150509/FS

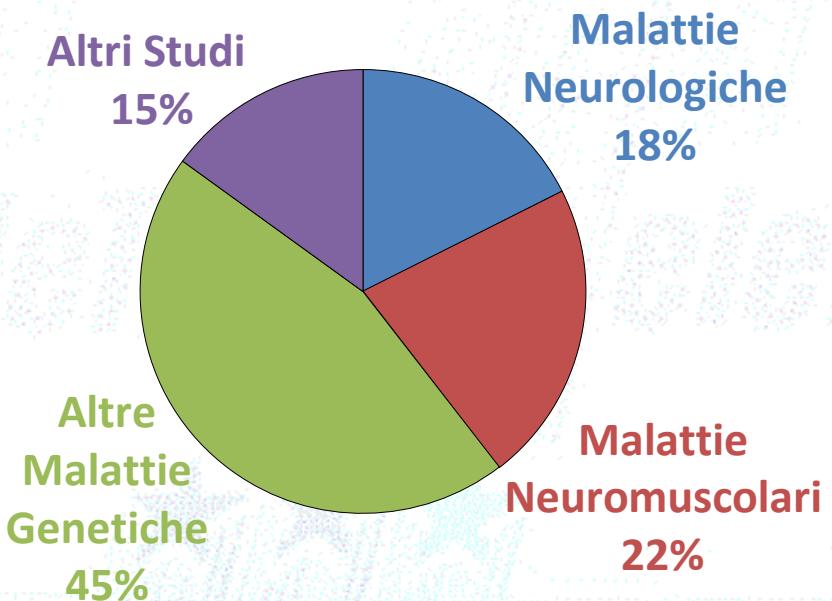
MALATTIE FINANZIATE

Distribuzione dei fondi, 1991-2007

LE MALATTIE PIÙ FINANZIATE

MALATTIA	M€
1 Duchenne muscular dystrophy Severe Combined	10,56
2 Immunodeficiency	7,85
3 Amyotrophic Lateral Sclerosis	5,68
4 Diabetes, type 1	4,35
5 Metachromatic Leukodystrophy	3,95
6 Alzheimer disease	3,81
7 Charcot-Marie-Tooth	3,18
8 Wiskott-Aldrich Syndrome	3,11
9 Huntington Disease	2,64
10 Spinal muscular atrophy	2,38

LE CATEGORIE DI MALATTIA

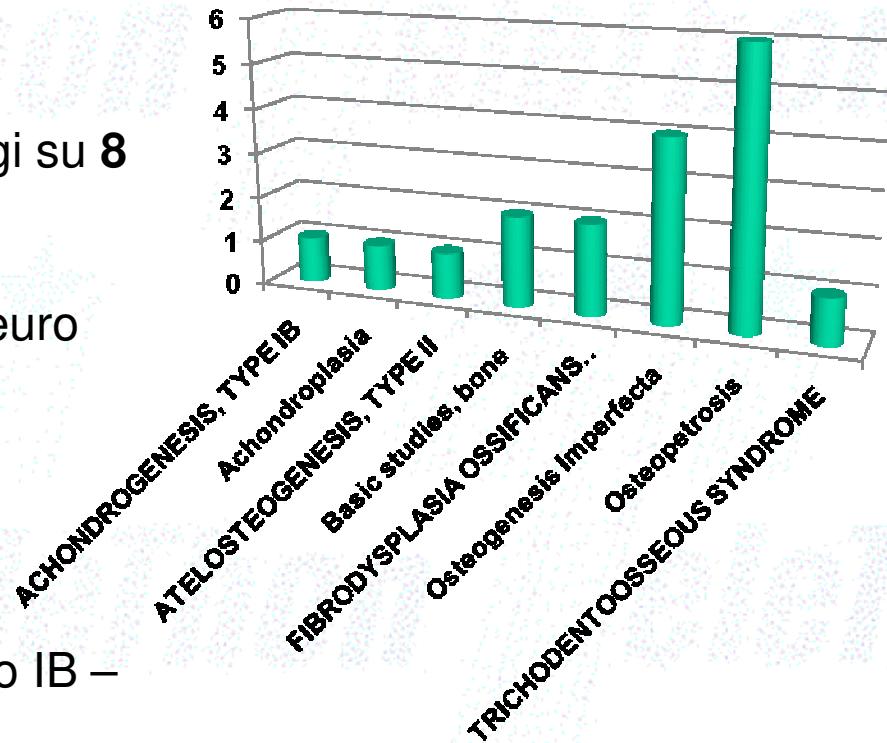


Fonte: Centro Studi Telethon Giugno 2008

Rare ... ma non troppo: le Malattie Rare Scheletriche/Bologna150509/FS

PROGETTI SULLE MALATTIE SCHELETRICHE

- **17 Progetti** di ricerca finanziati fino ad oggi su **8 patologie** diverse
- Investimento totale di circa **1,5 milioni** di euro
- I progetti attualmente in corso sono 3:
 - ✓ PI: Anna Maria Teti (Osteopetrosi)
 - ✓ PI: Antonio Rossi (Acondrogenesi Tipo IB – Atelosteogenesi, Tipo II)
 - ✓ PI: Cristina Sobacchi (Osteopetrosi)



VALUTAZIONE E SELEZIONE DEI PROGETTI

La selezione dei progetti Telethon avviene attraverso il sistema del *peer review*

- Sistema basato sulla valutazione di ciascun progetto da parte di revisori indipendenti scelti fra i ricercatori esperti nell'area a cui il lavoro si riferisce
- Ha come principio imprescindibile, oltre alla competenza scientifica di chi giudica, anche quello della separazione tra valutato e valutatore (*research program manager*).
- Il *peer review* è utilizzato da tutte le principali agenzie di finanziamento alla ricerca internazionale.

IL PEER REVIEW DI TELETHON IN SINTESI

1. I progetti di ricerca vengono presentati dai ricercatori in risposta a specifici bandi periodici
2. Dopo un'eventuale fase di pre-selezione (*triage*),
3. i *research program managers* esaminano ciascun progetto e lo assegnano a tre membri della Commissione Medico-Scientifica e a due o più revisori esterni
4. Ai revisori viene chiesto di presentare una valutazione scritta riguardo al progetto proposto
5. La decisione finale sul finanziamento avviene in una riunione plenaria della



il finanziamento dei progetti approvati dalla

completo della revisione

site visits (TIGEM, TIGET, DTI) e interviste

VALUTAZIONE DEI RISULTATI DI TELETHON

1. Risultati scientifici
2. Progresso verso la cura
3. Terapie



UTILITÀ
SOCIALE

1. RISULTATI SCIENTIFICI: IMPATTO DELLE PUBBLICAZIONI TELETHON

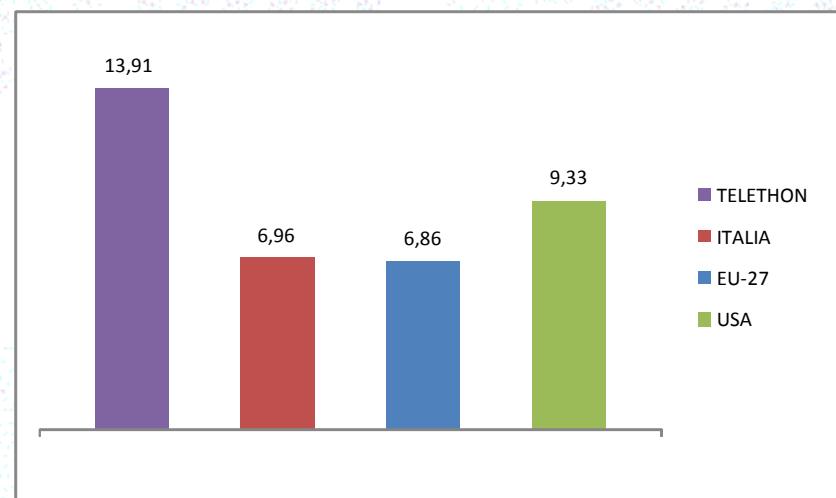
L'analisi bibliometrica non può essere utilizzata come uno strumento per erogare fondi,

ma

è essenziale per misurare ex post la produttività globale dei ricercatori finanziati e l'efficacia del processo di selezione stesso.

- Dal 1991 a oggi, i ricercatori finanziati da Telethon hanno pubblicato i loro risultati in oltre 6400 lavori scientifici
- L'indice medio delle citazioni per articolo dei lavori Telethon è superiore a quello dei lavori pubblicati da ricercatori italiani, europei e statunitensi sulle riviste biomediche

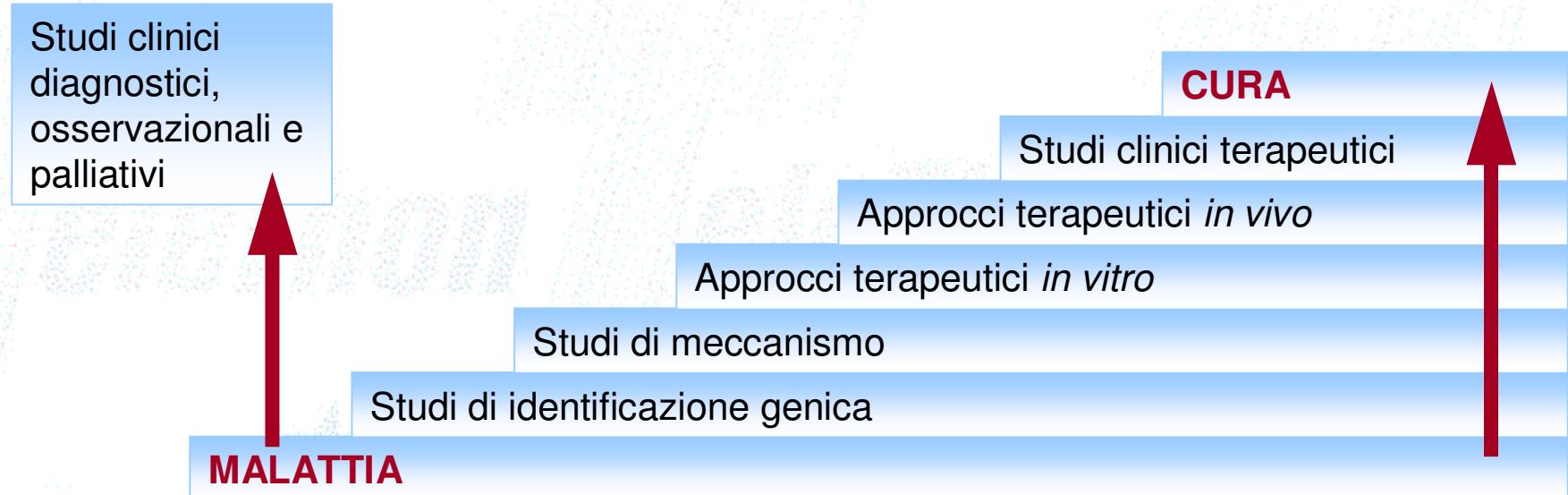
Numero di citazioni /articolo su riviste biomediche, 2003-2007



Fonte: Centro Studi Telethon e Thomson Scientific-Philadelphia

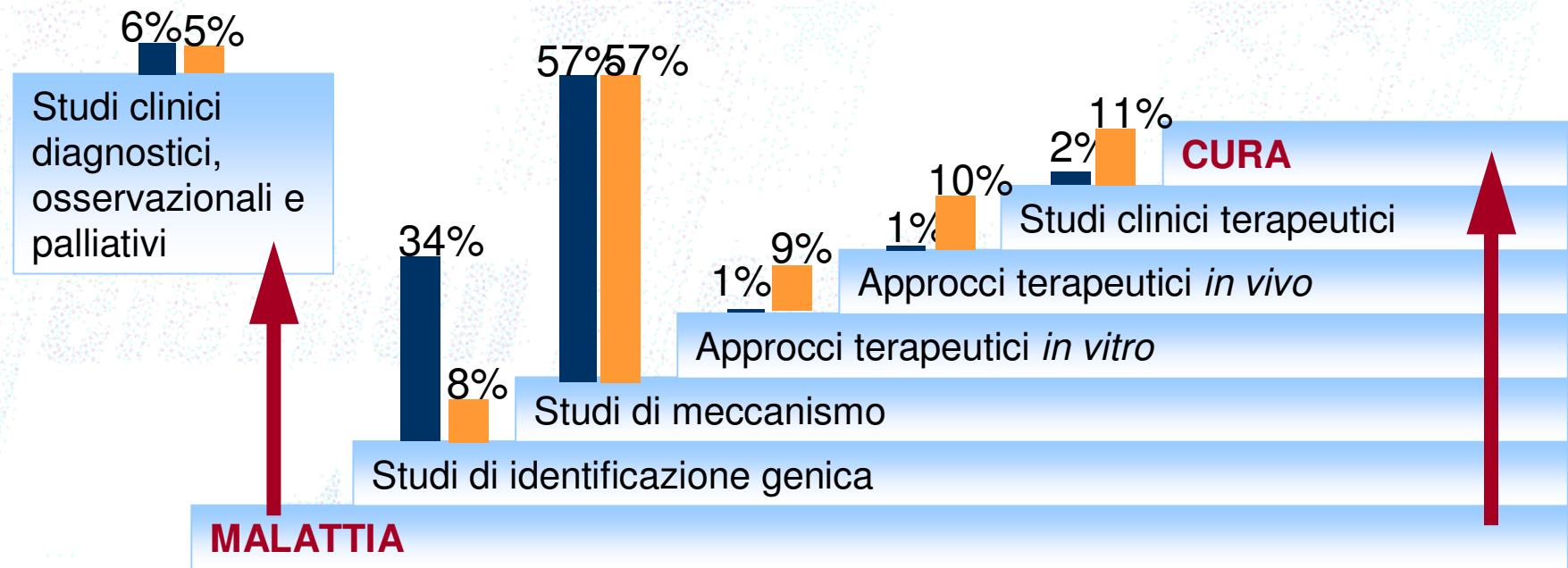
2. PROGRESSO VERSO LA CURA: LA SCALA DELLA RICERCA

Uno strumento per analisi e gestione del portafoglio progetti



DISTRIBUZIONE DEI FINANZIAMENTI SULLA SCALA

Percentuale fondi erogati, confronto primo ed ultimo triennio



Fonte: Centro Studi Telethon, Marzo 2009

■ 1991-1994
■ 2005-2008

3. LE TERAPIE DI TELETHON

IL NOSTRO PRIMO SUCCESSO

- Presso l'istituto HSR-TIGET sono stati curati definitivamente dieci bambini affetti da ADA-SCID grazie alla **prima terapia genica di successo** nel mondo

OTTENIMENTO DELLA DESIGNAZIONE DI FARMACO ORFANO

- Terapia genica per l'ADA-SCID (HSR-TIGET): Agosto 2005, EMEA
- Terapia genica per la leucodistrofia metacromatica (HSR-TIGET): Marzo 2007, EMEA
- Terapia genica per la malattia di Stargardt (TIGEM): Ottobre 2008, FDA; Dicembre 2008, EMEA

AUTORIZZAZIONE ALLA COMMERCIALIZZAZIONE

- Intendiamo registrare all'EMEA la terapia per l'ADA-SCID per ottenere l'autorizzazione alla commercializzazione

NUOVI STUDI CLINICI IMMINENTI O INCORSO

- Sindrome di Wiskott-Aldrich (HSR-TIGET)
- Leucodistrofia metacromatica (HSR-TIGET)
- Amaurosi congenita di Leber (TIGEM)

Rare ... ma non troppo: le Malattie Rare Scheletriche/Bologna150509/FS



TELETHON E I PAZIENTI: L'UFFICIO FILO DIRETTO CON I PAZIENTI

PROBLEMA

ISOLAMENTO
MANCANZA DI CONOSCENZA E DI RICERCA
ASSENZA DI TERAPIE

SOLUZIONE

INFOLINE SULLE MALATTIE GENETICHE E SULLA RICERCA
SITO DEDICATO
PROGETTO AMICHE ASSOCIAZIONI

RISULTATO

INFORMAZIONE E CONOSCENZA
PROGRESSIONE DELLA RICERCA
QUALITA' DELLA VITA

LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

- Sono associazioni di malattie genetiche costituite con statuto e atto costitutivo, il cui presidente è riconosciuto e sostenuto dal consiglio direttivo:
 - Attualmente sono 121
 - 7 si sono costituite grazie al supporto di Telethon e altre 2 sono in via di realizzazione
- Sono tra i più forti sostenitori della ricerca biomedica
- Stanno assumendo un ruolo sempre più determinante nella elaborazione di strategie di finanziamento della ricerca
- Riconoscono a Telethon un mandato: promuovere la migliore ricerca scientifica in Italia per arrivare alla cura delle malattie genetiche

CONCLUSIONI

- Telethon è nato dalla volontà di un gruppo di pazienti
- Il coinvolgimento del pubblico è stato cruciale per il suo successo
- Una **gestione rigorosa** e l'allocazione dei fondi mediante ***peer review*** sono obbligatorie per garantire l'eccellenza della qualità scientifica
- **Monitoraggio** e **riorientamento** continui delle nostre attività sono costantemente applicati al fine di andare incontro alle aspettative di tutti gli stakeholders