

RENDICONTO SOCIALE

2017



Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile



**Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile**

Viale Bianca Maria 28 - 20129 Milano
Tel. (+39) 02 795458 - Fax (+39) 02 76009582
E-mail: info@fondazione-mariani.org
www.fondazione-mariani.org
Registro delle persone giuridiche della Prefettura di Milano n. 72
Codice Fiscale 97035810155

*Redazione: Renata Brizzi
Copertina e grafica: Samuele Spinelli
Stampa: stranovario srl, Milano*

Copyright 2018
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani



Fondazione con SGQ certificato



Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

RENDICONTO SOCIALE 2017

*In un mondo perfetto i bambini non soffrono.
In un mondo migliore i bambini potrebbero soffrire di meno.*

Luisa Mariani

INDICE

Identità	4
Missione	4
Governance.....	5
Risorse umane.....	7
Attività.....	8
Assistenza.....	9
Formazione.....	15
Ricerca.....	21
Stakeholder e strumenti di comunicazione.....	25
Relazioni internazionali.....	27
Risorse economiche.....	28
Bilancio d'esercizio.....	29





IDENTITÀ

La Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani (FM) è stata istituita da Luisa Toffoloni Mariani il 18 giugno 1984 in memoria del marito, noto industriale milanese. Sin dagli anni '40 Luisa Mariani partecipava con passione alle attività del Comitato d'Assistenza al reparto infantile dell'Istituto Neurologico "C. Besta". Fu così che decise di costituire una fondazione dedicata alla neurologia infantile, intitolandola al marito. La Fondazione, che alla sua scomparsa porterà anche il nome di Luisa Mariani, è legalmente riconosciuta, non ha scopo di lucro ed è a statuto di rilievo nazionale. Dal 2001 è iscritta con il n. 72 al Registro delle persone giuridiche presso la Prefettura di Milano, città dove hanno sede i suoi uffici.

I settori di intervento sono: Assistenza, Formazione, Ricerca e Cooperazione internazionale (dal 2005 al 2011 - settore ora sospeso). Lo statuto indica come interlocutore privilegiato per la realizzazione di progetti e attività formative la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano. Nel giugno 2009 è stata stipulata una convenzione, rinnovata nel 2014 per ulteriori tre anni, che ha sancito l'ingresso della Fondazione Mariani nella Fondazione "C. Besta" quale primo e unico partecipante privato al fianco dei fondatori pubblici (Ministero della Salute, Regione Lombardia e Comune di Milano).

La Fondazione ha ottenuto la Certificazione di Qualità ISO 9001 per i settori Formazione, Pubblicazioni, Finanziamento di progetti di Ricerca e Assistenza, adeguandosi nel 2016 alla nuova edizione della normativa. Le sue politiche di intervento si ispirano ai principi di trasparenza, sussidiarietà, efficienza ed efficacia.

MISSIONE

La cura dei bambini affetti da patologie neurologiche, che costituisce il cuore della missione della Fondazione Mariani, è stata declinata individuando alcuni specifici ambiti operativi organicamente connessi a tale impegno. La Fondazione opera in appoggio a numerosi istituti scientifici e assistenziali attraverso un'azione complementare (e non sostitutiva) con l'obiettivo di:

- promuovere servizi nel campo dell'assistenza;
- sostenere e sviluppare l'impegno nel campo della formazione continua in sanità per il personale medico e paramedico;
- sovvenire la ricerca scientifica.





GOVERNANCE

Strategia e modello operativo

Le risorse impiegate dalla Fondazione Mariani per il conseguimento dei propri obiettivi istituzionali si ripartiscono secondo due tipologie di attività: erogative e operative. Le disponibilità economiche per la realizzazione delle iniziative vengono stabilite sulla base di un preventivo annuale che il Consiglio di Amministrazione discute e approva su proposta degli organi delegati alla gestione.

Per ogni area operativa, gli interventi sono dedicati sia a un miglioramento della qualità di vita di bambini e famiglie, sia alla crescita professionale degli specialisti, sia al progresso delle conoscenze, sia all'attività di diffusione culturale della neurologia infantile. Tutto ciò per concorrere a un avanzamento complessivo della neurologia infantile, con una interconnessione sinergica tra i settori.

Lodovico Barassi - *presidente*
 Antonio Magnocavallo (a vita) - *vicepresidente vicario*
 Luisa Bonora (a vita) - *vicepresidente*
 Maria Majno - *vicepresidente*
 Adriano Bandera
 Giovanni De Censi
 Ermellina Fedrizzi - *esperta di neurologia infantile*
 Paolo Lazzati
 Fabrizio Tagliavini - *direttore scientifico della Fondazione "C. Besta"*
 Franco Navone - *direttore generale*

Nel 2017 il Consiglio di Amministrazione si è riunito il 27 gennaio, il 20 aprile, il 23 maggio e il 28 novembre.

Franco Arosio
 Roberto Rezzonico, *fino al 23 maggio 2017*
 Domenico Arena, *dal 23 maggio 2017*

Lo statuto prevede che l'amministrazione e la contabilità siano controllate da due revisori dei conti nominati dal CdA. L'incarico ha durata triennale ed è rinnovabile.

Organo di governo: il Consiglio di Amministrazione

Organo di controllo: i Revisori dei Conti





**Organo
consultivo:
il Comitato
Scientifico**

Il Comitato Scientifico è formato da studiosi e operatori di alto profilo nei vari settori di interesse della Fondazione e ha il compito di verificare *ex ante* la qualità e la rilevanza dei progetti di attività della Fondazione, ed *ex post* i relativi risultati. Nel 2017 il Comitato era composto da:

Fabio Sereni - *presidente emerito*

Eugenio Mercuri - *presidente*

Ferdinando Cornelio

Elisa Fazzi

Fabrizio Ferrari

Renzo Guerrini

Francesco Longo

Daria Riva

Angelo Selicorni

Nel 2017 il Comitato Scientifico si è riunito il 28 marzo, il 12 aprile e il 15 novembre. Nel corso dell'anno vi sono poi state una costante corrispondenza per email e videoconferenze fra i membri e la FM, finalizzate alla valutazione di diverse proposte di attività. Nella seduta di marzo è stata inoltre approvata la nominata, proposta dal Comitato, dei due *Scientific Advisor*, dr. Alberto Auricchio e dr.ssa Alessandra Ferlini, chiamati a portare il loro contributo in particolare per l'ambito ricerca.





La struttura funzionale della Fondazione Mariani, formata da collaboratori con contratti di lavoro subordinato a tempo indeterminato e di due collaboratori con contratti di collaborazione a progetto, si caratterizza principalmente per la flessibilità e complementarità nel gestire le svariate esigenze organizzative e operative dell'ente.

Direttore Generale: Franco Navone *

Ha la responsabilità operativa e gestionale nei confronti del Consiglio di Amministrazione con tutti i poteri per l'attuazione delle delibere consiliari e per la conduzione dell'amministrazione ordinaria della Fondazione, eccezion fatta per la gestione del patrimonio.

Vicepresidente, Consulente operativo di Direzione: Luisa Bonora *

Affianca il Direttore Generale nelle funzioni direttive della struttura e nella gestione dei collaboratori interni ed esterni.

Assistenza: Marina Denegri

Formazione: Lucia Confalonieri, Samuele Spinelli

Pubblicazioni: Valeria Basilico

Finanziamento alla ricerca: Anna Illari

Comunicazione: Renata Brizzi

IT e Qualità: AG Consulting di Alberto Giovanola °

Contabilità, Bilancio e Gestione fiscale: BFC & Associati °

Amministrazione: Cristina Giovanola, Marina Antonioli

Segreteria: Chiara Brambilla

Legenda

*contratto di collaborazione coordinata e continuativa

°funzione esternalizzata (appalto o prestazione di servizi o rapporto di consulenza)

La struttura si avvale anche dell'apporto del Vicepresidente vicario, avv. Antonio Magnocavallo, delegato alla gestione del patrimonio della Fondazione, e della Vicepresidente d.ssa Maria Majno per le relazioni internazionali, i rapporti con il Comitato Scientifico e la supervisione delle pubblicazioni.

Staff
(al 31/12/17)

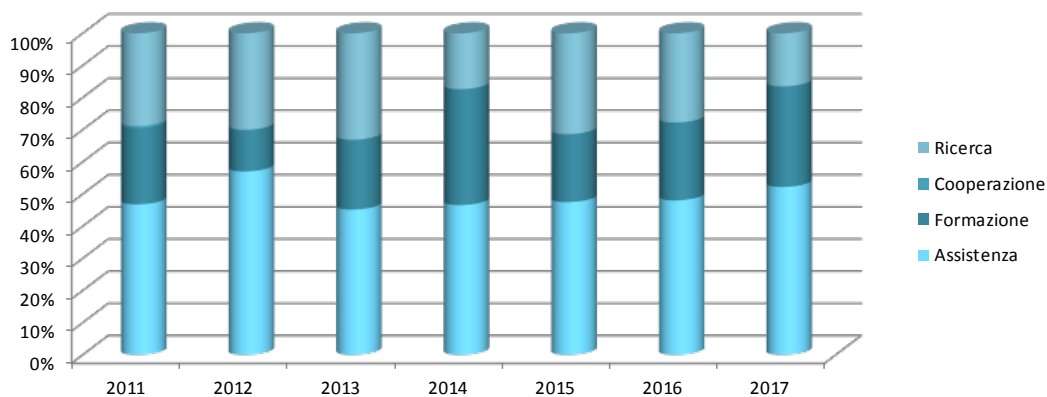




ATTIVITÀ

Oltre che vasto, l'ambito di lavoro della neurologia infantile si caratterizza anche per la sua complessità. Da ciò consegue una ricchezza di stimoli e di possibilità di intervento, che la Fondazione Mariani ha imparato nel corso del tempo a cogliere e selezionare. Le risorse vengono investite principalmente in quattro aree: Assistenza, Formazione (aggiornamento professionale e pubblicazioni), Cooperazione internazionale (ora sospesa) e Finanziamento alla Ricerca.

	Assistenza	%	Formazione	%	Cooperazione	%	Ricerca	%	Totale (in Euro)
2011	1.189.925	47	604.132	23	16.011	1	731.846	29	2.541.914
2012	1.116.469	57	253.452	13	-	-	587.419	30	1.957.340
2013	547.698	45	263.037	22	-	-	401.193	33	1.211.928
2014	391.698	47	303.594	36	-	-	146.000	17	841.458
2015	393.448	48	175.321	21	-	-	259.700	31	828.469
2016	494.926	48	249.730	24	-	-	286.000	28	1.030.656
2017	494.253	52	296.533	31	-	-	156.170	17	946.956

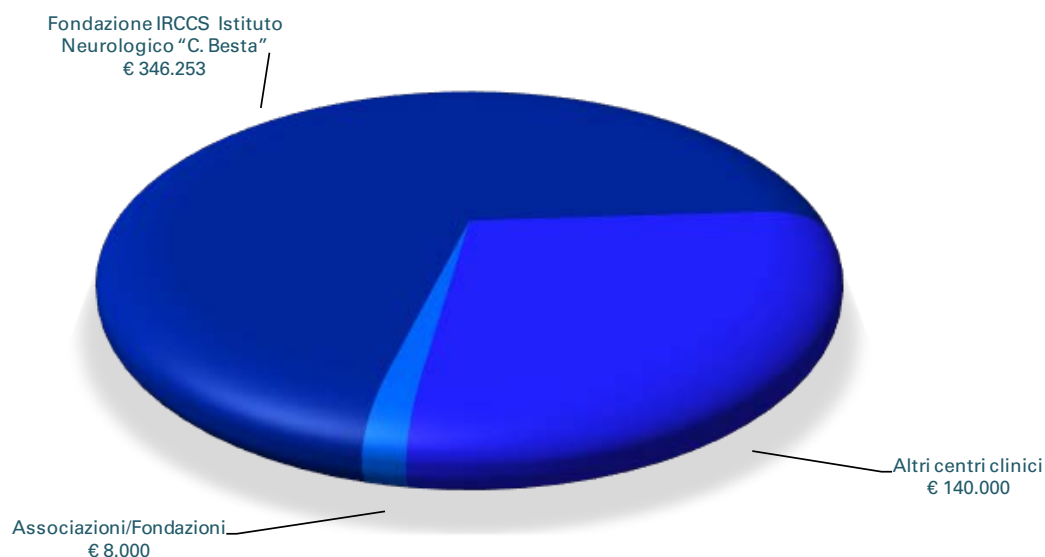




Le attività assistenziali sono senza dubbio le più vicine alle intenzioni della fondatrice Luisa Mariani nella creazione dell'ente, e si propongono di rispondere concretamente alle necessità dei bambini affetti da disabilità neurologiche e delle loro famiglie.

Nel 2017 i finanziamenti per questo settore sono stati destinati parte alla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", partner statutario, secondo le modalità previste dalla convenzione in essere, parte a centri clinici e associazioni impegnati nella cura e nell'aumento della qualità di vita dei bambini affetti da patologie neurologiche e delle loro famiglie.

Ammontare complessivo erogato nel 2017: € 494.253





Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"

In qualità di partecipante alla Fondazione Besta, la Fondazione Mariani è stata rappresentata presso il Consiglio di Amministrazione dell'Istituto dal dr. Paolo Lazzati; inoltre dal prof. Fabio Sereni, membro del Comitato Etico, e dal prof. Eugenio Mercuri, membro del Comitato Tecnico Scientifico. Secondo gli impegni assunti dalla Fondazione Mariani, la stessa ha versato all'Istituto Besta la quota annuale di complessivi € 450.000. Il finanziamento è stato destinato a progetti di assistenza nelle due Unità Operative (UO) del Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche, e a progetti di ricerca nella UO di Neurogenetica Molecolare (si veda pag. 24).

Contributi a sostegno di finalità comuni alle due Unità Operative del Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche

Interventi di umanizzazione

Nel 2017 gli interventi di umanizzazione, presso le 2 UO hanno riguardato il miglioramento e la ristrutturazione dello spazio gioco-giardino presso la sede della Fondazione Besta in via Celoria, attraverso un progetto in cooperazione con l'Associazione CBDIN Onlus.

Ammontare erogato: € 6.000

Sostegno all'Associazione CBDIN (Associazione Amici Divisione Infantile Neurologico)

Sin dagli esordi la Fondazione affianca l'Associazione CBDIN alla quale aveva personalmente aderito la Fondatrice Luisa Mariani, supportando le attività in favore dei familiari dei piccoli pazienti.

Attività 2017

- erogazione del compenso annuale per la responsabile del Servizio di Assistenza Sociale, di cui hanno usufruito 420 bambini con le loro famiglie;
- distribuzione di 1.950 buoni pasto ai familiari dei bambini ricoverati, utilizzabili presso la mensa interna dell'Istituto.

Ammontare erogato: € 38.000

Servizio di alloggio

La difficoltà di reperire a Milano alloggi a costi abbordabili ha convinto la Fondazione dell'utilità di affittare un piccolo appartamento nelle vicinanze dell'Istituto Neurologico. Dal 1989 la Fondazione Mariani mette a disposizione un appartamento per 4 persone in un residence, dove vengono ospitati i parenti dei piccoli pazienti e gli stessi bambini durante i controlli periodici.

Attività 2017

Sono state ospitate 22 famiglie per un totale di 49 persone. Altre 47 persone sono state sistemate presso vari centri di accoglienza tramite il Servizio di Assistenza Sociale.

Ammontare erogato: € 18.000 (per l'affitto dell'appartamento)

Servizio di segreteria

Dal 2002 la Fondazione garantisce la presenza di una segretaria presso le due UO dell'Istituto, che svolge anche un ruolo di *trait d'union* tra la Fondazione Mariani e il Besta e collabora con il settore formazione della FM, come supporto nella preparazione e svolgimento dei corsi.

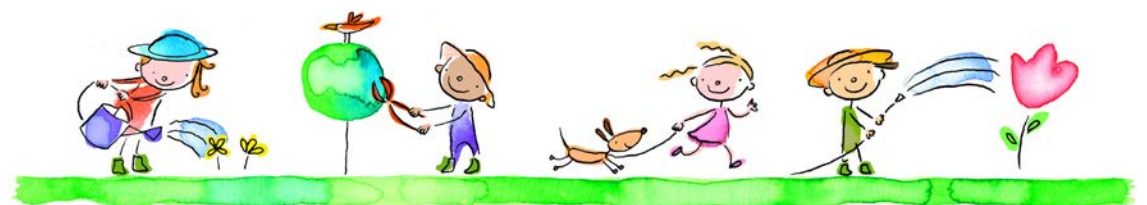
Attività 2017

Erogazione compenso per segretaria e copertura delle spese telefoniche per la gestione del servizio.

Ammontare erogato: € 52.253

Sostegno alla Fondazione Theodora ONLUS

La Fondazione Theodora offre ai reparti pediatrici in Italia e in altri Paesi la professionalità e l'entusiasmo dei suoi "Dottor Sogni", artisti formati al lavoro in ospedale che, attraverso l'ascolto e il gioco, danno ai bambini e alle loro famiglie un prezioso aiuto nell'affrontare la difficile prova del ricovero. Dal 2000 la Fondazione Mariani supporta l'attività di Theodora.





Attività 2017

Erogazione per consentire la presenza settimanale di una coppia di Dottor Sogni presso le due unità infantili dell'Istituto Besta per un totale di 52 accessi di 4 ore ciascuno (pari a 208 ore). Complessivamente hanno beneficiato delle visite dei Dottor Sogni oltre 1.800 bambini ed è stato offerto un sostegno concreto a più di 5.000 familiari.

Ammontare erogato: € 20.000

Contributi alle singole Unità Operative

UO Neurologia dello Sviluppo

È dedicata alla diagnosi, terapia e ricerca delle patologie dell'età evolutiva inerenti i disturbi neurolucitivi, il ritardo mentale sindromico e non, le sindromi neurogenetiche e la neuroncologia. Le patologie di elezione (disturbi neuro evolutivi, sindromi genetiche, patologie malformative, neurofibromatosi, tumori cerebrali infantili, paralisi cerebrali infantili) sono studiate anche in day-service secondo percorsi diagnostico-terapeutici raccolti in pacchetti di prestazioni.

Attività 2017

Attuazione del seguente progetto:

- *Metodologie diagnostiche e di presa in carico precoce di patologie neurologiche complesse in età evolutiva: le sindromi genetiche con disabilità intellettiva e le neurofibromatosi:* è stato possibile garantire elevati livelli qualitativi di assistenza nel rispetto delle risorse del Sistema Sanitario Nazionale mediante l'applicazione dei percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali multidisciplinari, in regime di ricovero o con modalità outpatients (Day Service e ambulatori speciali), anche attraverso l'utilizzo di database informatici per la raccolta e lo studio della casistica, l'organizzazione e la partecipazione a incontri nazionali e internazionali per la discussione di casi complessi e l'aggiornamento degli specialisti coinvolti nella gestione dei pazienti al fine di garantire il più alto standard di cure. Le risorse messe a disposizione dalla Fondazione Mariani hanno consentito, in continuità con gli anni precedenti, il proseguimento dell'attività clinico-scientifica in particolare inerente le sindromi genetiche con disabilità intellettiva, i disturbi dello spettro autistico e le neurofibromatosi. Si segnala un significativo aumento delle afferenze negli Ambulatori Speciali dedicati a tali patologie (specialmente per le neurofibromatosi), e un aumento del numero di ricoveri a fini diagnostici, dovuti a una maggiore attrattività del Servizi.

Ammontare complessivo erogato alla UO: € 106.000

UO Neuropsichiatria Infantile

È dedicata alla diagnosi e alla terapia delle malattie neurologiche acquisite e progressive dell'infanzia e dell'adolescenza: epilessia (la prima malattia neurologica in età pediatrica), disordini del movimento, malattie neuromuscolari, malattie metaboliche e degenerative e delle leucoencefalopatie ereditarie. Il finanziamento della FM è stato ripartito a supporto di tre progetti presso la UO e ha consentito la collaborazione di figure professionali specifiche che hanno implementato l'attività clinica assistenziale e di ricerca.

Attività 2017

Grazie al sostegno della Fondazione Mariani è stato possibile contare su figure professionali specifiche, che hanno implementato l'attività clinica, e attuare i seguenti progetti:

- *Strategie per la diagnosi e cura di pazienti con malattie rare, ad alto carico assistenziale e resistenti alle terapie convenzionali:* è stato sostanzialmente mantenuto il volume di attività. Sono stati ricoverati 790 pazienti, di cui 331 con epilessia e 69 con disordine del movimento, 1.538 pazienti sono inoltre stati seguiti in day-service speciale. L'attività di ricerca clinica e assistenziale, che ha compreso l'elaborazione del percorso diagnostico e terapeutico, sia medico che chirurgico, è stata rivolta a pazienti affetti da encefaliti autoimmuni, encefaliti di Rasmussen, encefalopatie infiammatorie croniche, epilessie farmaco-resistenti, patologie metaboliche-degenerative con stati distonici.





È inoltre proseguito il follow-up dei pazienti già in carico secondo protocolli standardizzati. Si sono poi svolte in modo costante riunioni multidisciplinari e l'attività clinica ha compreso pure attività di tutoraggio a personale in formazione nell'ambito delle epilessie pediatriche, l'attività didattica, l'attività di ricerca clinica con l'analisi dei risultati raccolti, i TRIAL/Studi multicentrici, le disseminazioni e diverse pubblicazioni.

- *Malattie metaboliche genetiche e neurodegenerative in età pediatrica*: il volume di attività nel 2017 è stato mantenuto sia per quanto riguarda l'attività assistenziale (ricoveri, Day service, ambulatori) sia per quanto concerne la ricerca, in particolare in ambito di malattie mitocondriali, leucodistrofie lisosomiali suscettibili di trattamento e malattie muscolari. È proseguito il follow up dei pazienti già in carico ed è stata raggiunta la diagnosi definitiva in nuovi pazienti con il conseguente aumento del numero dei pazienti in carico. I dati clinici raccolti hanno supportato l'attività di ricerca clinica che si è tradotta in produzione scientifica su riviste *peer review* e nella presentazione di contributi scientifici in congressi. È stata altresì incrementata l'attività formativa con l'organizzazione di convegni.

- *Leucoencefalopatie ereditarie*: tutti i pazienti sono stati caratterizzati clinicamente, neurofisiologicamente e radiologicamente e seguiti longitudinalmente con regolari controlli. Per ogni paziente affetto da una leucoencefalopatia geneticamente non definita è stato prelevato e conservato un campione di DNA del soggetto affetto e dei suoi famigliari. Il DNA è stato utilizzato per l'analisi su piattaforme genetiche specifiche mediante *Next Generation Sequencing* in uso presso la SOSD Malattie Neurodegenerative e Metaboliche (leucodistrofie ipo- e demielinizzanti) e l'UO di Neurogenetica Molecolare. Il progetto ha garantito la prosecuzione del follow-up dei pazienti integrando in maniera funzionale gli aspetti clinici e quelli relativi alla ricerca scientifica.

Ammontare complessivo erogato alla UO: € 106.000

Altre strutture

Sostegno ad altre strutture

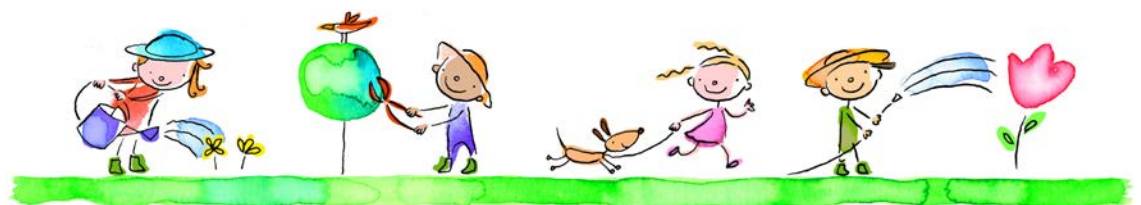
A seguito della valutazione positiva del Comitato Scientifico, la Fondazione Mariani ha deciso di continuare a sostenere alcuni progetti che negli anni precedenti avevano conseguito risultati importanti, così da garantirne la continuità e ulteriore sviluppo.

Centro di Neuroftalmologia - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Mondino", Pavia

Il Centro si rivolge a soggetti in età evolutiva, fra gli 0 e i 18 anni, e si occupa di diagnosi, cura e follow-up di soggetti con deficit visivo di origine centrale, con malattie rare che comportano deficit visivo e a rischio di danno neurologico. È stata messa a punto una metodologia di valutazione neuroftalmologica, con un approccio multidisciplinare che prevede l'integrazione di competenze neuropsichiatriche infantili e neuroftalmologiche, con lo scopo di fornire un inquadramento diagnostico utile a una presa in carico del bambino atta a migliorare le competenze visive e le restanti funzioni adattive, a sostenere il percorso delle famiglie e infine a migliorare la qualità di vita dei bambini e delle loro famiglie. Nell'ambito del Centro, la Fondazione Mariani ha sostenuto il progetto "Percorsi integrati di presa in carico multidisciplinare nelle patologie neuroftalmologiche dell'età evolutiva per la promozione dello sviluppo, dell'autonomia e della interazione sociale del bambino con deficit visivo".

Attività 2017

Grazie al contributo della FM è stato possibile strutturare un più completo e accurato il percorso diagnostico e di presa in carico dei bambini che afferiscono al Centro, offrendo consulenze specialistiche relativamente alla visione e ai diversi aspetti dello sviluppo neuropsichico a essa correlati, in particolare rispetto al profilo neuropsicologico, allo stato evolutivo della comunicazione e del linguaggio, nonché alle dinamiche emotivo-relazionali dei bambini e dei loro genitori. Lo sviluppo e la realizzazione di tale progetto hanno permesso sia di garantire continuità assistenziale ai pazienti





già noti, sia di avviare nuovi percorsi di presa in carico anche nei primi anni di vita, fascia di età particolarmente significativa. Si è proseguito con le valutazioni quali/quantitative rivolte a bambini in età scolare volte a osservare l'eventuale ricaduta del deficit visivo sugli apprendimenti scolastici di base; gli aspetti valutativi sono stati inoltre rivolti a bambini in età pre-scolare, al fine di definirne il profilo neuropsicologico e il potenziale di evoluzione per favorirlo. Specifiche consulenze psicologiche sono state orientate a osservare le dinamiche relazionali, in primo luogo della diade madre-bambino. Sono stati altresì attivati percorsi di sostegno alla genitorialità e attività di potenziamento delle abilità neuropsicologiche di base e/o delle competenze di letto-scrittura per alcuni bambini.

Ammontare erogato: € 40.000

Vivere la Vela a.s.d., Milano

Il progetto "Vela Speciale" nasce dall'idea innovativa di usare l'imbarcazione a vela per permettere a giovani con disabilità differenti di provare un'esperienza ricca di stimoli e a contatto con la natura, favorendo la relazione e l'integrazione tra persone disabili e normodotate. Partecipando attivamente alle manovre, diventando "equipaggio", scoprendo le proprie capacità con la consapevolezza di avere un ruolo, i ragazzi acquisiscono sicurezza in sé stessi e migliorano le condizioni di relazione, con ricadute positive in ambito familiare e sociale. La barca "Fionda", opportunamente modificata per abbattere le barriere architettoniche, è ormeggiata nella Marina di Domaso (Lago di Como) - un'ottima base nautica con foresteria - sia per l'accessibilità per i ragazzi disabili, sia per la possibilità di realizzare eventi insieme alle altre barche della Scuola Vivere la Vela. Il progetto vede coinvolte associazioni, famiglie e ragazzi che hanno così la possibilità di sperimentare con "Fionda", un'esperienza nuova o iniziare un vero e proprio percorso didattico. Nel 2017 sono state effettuate 8 uscite che complessivamente hanno coinvolto 106 bambini/ragazzi e 25 accompagnatori.

Ammontare erogato: € 8.000

UOC Pediatria - ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna, Como

Il percorso assistenziale dei bambini con malattia rara e disabilità nella maggior parte dei casi è costellato da numerose problematiche concrete e, tra queste, è certamente trasversale la problematica nutrizionale data la frequenza di difficoltà alimentari e disturbi gastrointestinali. Connesso ai disturbi alimentari vi è a volte il problema della gestione dei device utilizzati per le quali spesso la famiglia non trova un supporto vicino al domicilio. Da ultimo è costante il problema della comunicazione tra la famiglia e gli attori principali dell'assistenza del figlio (centro ospedaliero, referenti territoriali) e le difficoltà relative alla gestione dell'emergenza. Per ovviare a queste difficoltà la UOC di Pediatria ha voluto sperimentare la messa in campo di un team multi professionale composto da un medico, una dietista e una infermiera che sono referenti per le problematiche citate attraverso strumenti codificati (Nutrition Day, Device Team, Teleassistenza) nell'ambito di un progetto *Bambini Fragili per minori affetti da malattia rara e disabilità neurologica* attivato c/o il Day Hospital pediatrico. Tale progetto è attuato grazie al sostegno della FM e al supporto dell'Associazione S.I.L.V.I.A. Onlus, che coadiuva gli aspetti amministrativi e supporta il personale medico per aspetti pratici e organizzativi.

Attività 2017

Il progetto si è sviluppato in diverse direzioni e il Day Hospital pediatrico ha svolto una funzione di coordinamento. L'Ambulatorio di Gastroenterologia e Nutrizione del bambino disabile ha incontrato 95 bambini, in prevalenza affetti da patologie sindromiche rare. I relativi incontri di follow-up hanno permesso di verificare il superamento o, comunque, il miglioramento del problema inizialmente evidenziato nella assoluta maggioranza dei casi. I risultati di questa attività sono stati presentati come poster al congresso nazionale 2017 SIPO -SIMGePeD. Tutte e tre le aree Nutrition Day, Device Team, Teleassistenza sono state implementate. In contemporanea sono state gettate le basi organizzative per un progetto di estrema innovazione rappresentato dalla condivisione con la centrale operativa





del 118 delle schede di Emergenza relative a bambini affetti da malattie disabilitanti instabili residenti nel territorio comasco e definito *Progetto Emergenza Bambini Fragili* che verrà sviluppato nel 2018-2019.

Ammontare erogato: € 50.000

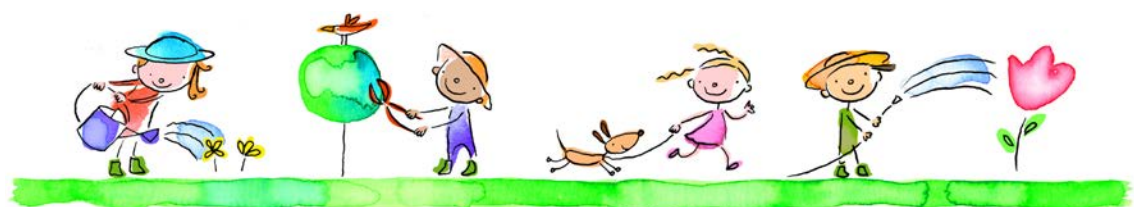
Centro Mariani per le Malattie Metaboliche - Ospedale San Gerardo, Monza

Tramite il progetto *Valutazioni neuropsicologiche e adattive del bambino affetto da errore congenito del metabolismo. Valutazione della qualità di vita del bambino e della sua famiglia* si vuole offrire un servizio di valutazione neuropsicologica e di sostegno psicologico continuativo e completo, con lo scopo di sviluppare al massimo le capacità cognitive e adattive dei pazienti e migliorare la qualità di vita del bambino e dei suoi genitori. È infatti emersa la necessità di valutare le capacità cognitive di alcuni bambini con scale speciali preparate *ad hoc*, nonché la necessità di valutazioni routinarie più complessive, che mettessero in evidenza la capacità di adattamento psicosociale e la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie. Queste valutazioni periodiche, effettuate per ogni paziente sempre dallo stesso operatore, hanno consentito di verificare se i trattamenti medici intrapresi siano stati in grado di stabilizzare o addirittura migliorare le capacità cognitive del paziente con eventuale modifica delle terapie.

Attività 2017

È stato mantenuto il progetto di valutazione neuropsicologica e di sostegno psicologico, già offerto negli anni precedenti che ha compreso: la verifica longitudinale delle capacità cognitive dei pazienti e della qualità di vita dei pazienti e la verifica della qualità di vita dei genitori dei pazienti. Queste valutazioni sono servite per mettere in atto un supporto psicologico alla famiglia con approcci e trattamenti adeguati sia a livello ambulatoriale che di Day Hospital. Il monitoraggio psicometrico ha permesso di valutare gli effetti delle terapie ed eventualmente di modificarle, in particolare è stato possibile osservare come i pazienti con malattie da intossicazione (soprattutto i difetti del ciclo dell'urea) con un quadro di esordio late-onset, dopo aver iniziato il trattamento adeguato non hanno più avuto un deterioramento cognitivo e che anche nelle forme early onset la progressione è notevolmente rallentata con l'approccio di follow-up stretto e le terapie dietetiche e mediche. Dagli interventi attuati sul nucleo familiare si è avuto come riscontro una riduzione dell'ansia parentale che ci ha contribuito ad ottimizzare il trattamento dei pazienti. I dati relativi ai test psicometrici e allo sviluppo cognitivo dei pazienti sono stati divulgati nel corso di una comunicazione orale dal titolo "Disabilità cognitiva in pazienti affetti da difetti del ciclo dell'urea" in occasione del congresso Nazionale di Malattie Metaboliche organizzato dalla SIMMESN (Roma, 29-30 novembre-1 dicembre 2017). Grazie al contributo della FM sono stati inoltre acquistati nuovi test psicometrici per garantire ai pazienti una valutazione con strumenti innovativi e aggiornati. Il Centro fa parte del gruppo delle Malattie Lisosomiali all'interno del MetabERN ed è uno dei centri di riferimento della Regione Lombardia per lo Screening Neonatale esteso (SNE).

Ammontare erogato: € 50.000



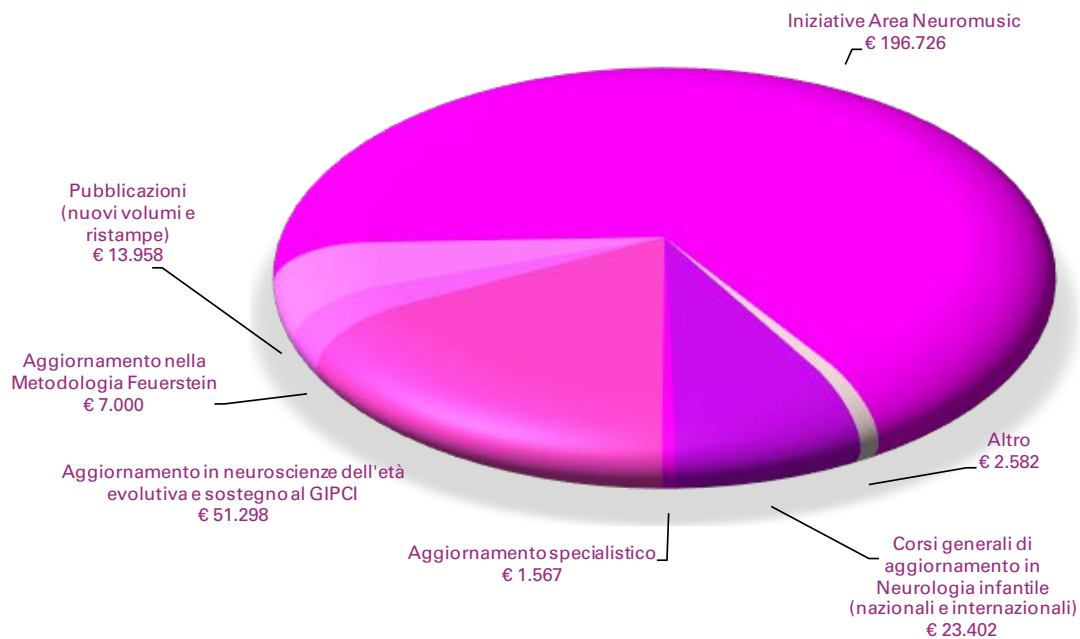


FORMAZIONE

La Fondazione Mariani organizza corsi di formazione permanente e di aggiornamento, nonché seminari e convegni nazionali e internazionali su specifiche tematiche connesse alle patologie neurologiche infantili. Le attività formative, previste dallo statuto, seguono con attenzione i progressi della neurologia infantile, disciplina relativamente "giovane" che in tempi recenti ha visto evolvere le conoscenze a un ritmo straordinariamente sostenuto, soprattutto grazie agli avanzamenti della diagnostica per immagini e della genetica di base e applicata.

La realizzazione di corsi, convegni e seminari ha come corollario una intensa attività editoriale, affidata a una équipe espressamente dedicata. Le pubblicazioni scientifiche, conseguenti alle iniziative di formazione, sono inserite in collane presso editori di riconosciuta competenza nel settore: FrancoAngeli, John Libbey Eurotext e NewYork Academy of Sciences.

Ammontare complessivo erogato nel 2017: € 296.533





Corsi e Convegni

Corsi generali di aggiornamento in Neurologia infantile (nazionali e internazionali)

XXIX Corso di aggiornamento

Neuropatie periferiche in età pediatrica: update clinico-diagnostico-terapeutico delle forme genetiche e infiammatorie

14-16 marzo 2017

Milano, Palazzo delle Stelline

Direttore del Corso: Isabella Moroni (Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano)

Comitato Scientifico: N. Nardocci, E. Pagliano, F. Taroni, D. Pareyson (Milano)

Partecipanti: 76 partecipanti e 27 relatori/moderatori

Figure professionali presenti: medici 92% (34% specializzandi e dottorandi), terapisti 7%, altro 1%

Provenienza geografica: Nord Italia: 67%, Centro Italia: 20%, Sud Italia/Isole: 13%

ECM: il Corso è stato accreditato

Ammontare erogato: € 23.402

Contributi: € 16.808

Le Neuropatie genetiche e infiammatorie dell'infanzia costituiscono un ampio gruppo di malattie rare, a decorso frequentemente progressivo e determinanti rilevante disabilità. Le più recenti e sofisticate tecniche di *Next Generation Sequencing*, oltre a consentire una diagnosi più rapida delle condizioni genetiche, contribuiscono a ridefinire la nosologia di queste malattie. Il Corso, realizzato in collaborazione con la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", ha fornito un'ampia panoramica sulle patologie del nervo periferico, sia dal punto di vista clinico che diagnostico e di trattamento.

Aggiornamento specialistico

Nuovi indirizzi nella diagnosi e nella riabilitazione del bambino con Paralisi Cerebrale

settembre - dicembre 2017

FAD - Corso di Formazione A Distanza

Direttore del Corso: Ermellina Fedrizzi (Fondazione Mariani)

Comitato Scientifico: E. Fedrizzi ed E. Pagliano (Milano)

Partecipanti: 99 partecipanti

Figure professionali presenti: medici 26%, terapisti 71% e psicologi 3%

Provenienza geografica: Nord Italia: 62%, Centro Italia: 23%, Sud Italia/Isole: 15%

ECM: il Corso è stato accreditato

Il corso, realizzato in collaborazione con il GIPCI (Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili), ha illustrato in 8 video-lezioni le modalità con cui i contributi delle Neuroscienze hanno influenzato e sono stati trasferiti nella prassi riabilitativa dei piccoli pazienti affetti da Paralisi Cerebrale (PC). Sono state esposte le acquisizioni recenti su epidemiologia, patogenesi, classificazione delle PC e strumenti di valutazione delle funzioni coinvolte nei vari quadri clinici. Sono stati inoltre presentati i nuovi approcci terapeutici, anche con videoregistrazioni di casi, e particolare rilievo è stato dato alla *Family Centred Therapy* e agli aspetti relativi alla autonomia e alla partecipazione del bambino nel contesto sociale.





Agire bene per assistere meglio - Corso teorico pratico sulla gestione dei presidi sanitari nel bambino con patologia complessa *nuova edizione aggiornata*

ottobre - dicembre 2017

FAD - Corso di Formazione A Distanza

Direttore del Corso: Angelo Selicorni (ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna, Como)

Comitato Scientifico: G. Zampino (Roma), E. Mercuri (Roma) e A. Biondi (Monza)

Partecipanti: 16 partecipanti e 13 docenti/tutor

Figure professionali presenti: medici 31%, terapisti 50% e infermieri 19%

Provenienza geografica: Nord Italia: 88%, Centro Italia: 6%, Sud Italia/Isole: 6%

ECM: il Corso è stato accreditato

La percentuale di bambini affetti da disabilità intellettiva e patologia complessa è in costante crescita. Sempre più frequentemente bambini con sindromi malformative, malattie neuromuscolari o metaboliche ereditarie, paralisi cerebrali vengono dimessi dalle strutture sanitarie con l'indicazione all'utilizzo di presidi sanitari indispensabili per la loro vita quotidiana. A fronte di questo incremento epidemiologico la preparazione di base del personale medico e infermieristico non è cresciuta di pari passo, poiché questo genere di formazione non è parte integrante del percorso curricolare di tali categorie professionali. Obiettivo del corso era formare il personale medico e infermieristico a una corretta gestione di base dei presidi nel bambino con patologia complessa, in modo da poter fornire alla famiglia l'assistenza e l'aiuto necessari nella vita di tutti i giorni. Il corso, proposto in un'edizione aggiornata, è stato arricchito di nuovi contenuti.

Ammontare complessivo erogato per i 2 Corsi FAD: € 1.567

Contributi per i 2 Corsi FAD: € 3.460

Aggiornamento specialistico in Neuroscienze cognitive dello sviluppo e Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva (corsi biennali)

VIII Corso di Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva

Approccio del GIPCI alla Riabilitazione del bambino con PC: storia naturale ed esperienze di intervento basate sulle neuroscienze

15-17 novembre 2017

Napoli, Palazzo San Teodoro

Direttore del Corso: Ermellina Fedrizzi (Fondazione Mariani)

Comitato Scientifico: E. Fazzi (Brescia), A. Setaro (Fabriano, AN), E. Pagliano (Milano), A.C. Turconi (Bosisio Parini, LC), R. Militerni (Napoli)

Partecipanti: 75 partecipanti e 32 relatori/moderatori

Figure professionali presenti: medici 53% (16% specializzandi e dottorandi), terapisti 43%, altro 4%

Provenienza geografica: Nord Italia: 40%, Centro Italia: 23%, Sud Italia/Isole: 37%

ECM: il Corso è stato accreditato

Ammontare erogato: € 44.543

Contributi: € 15.123

Il corso ha presentato le caratteristiche dell'approccio riabilitativo del GIPCI, basato sui modelli teorici provenienti dalle neuroscienze e sull'esperienza clinica maturata in più di 20 anni dalla sua nascita. Il primo tema affrontato ha riguardato la storia naturale delle Paralisi Cerebrali. Il secondo giorno si è focalizzato sulla specificità dell'approccio riabilitativo del GIPCI e la sua evoluzione dal 1995 ad oggi. Sono state quindi illustrate le prassi terapeutiche basate sui modelli sistemici cognitivisti di





Motor Learning, le teorie dei sistemi dinamici in cui il bambino è protagonista attivo nella soluzione dei problemi posti dall'ambiente, e l'approccio secondo le nuove tecnologie. Nel terzo giorno è stato trattato il tema della riabilitazione nel contesto della famiglia e dei Servizi. Un pomeriggio è stato infine dedicato alla presentazione e discussione di casi clinici con la partecipazione attiva dei discenti.

Iniziative Area Neuromusic

The Neurosciences and Music VI - Music, Sound and Health

15-18 giugno 2017

Boston (USA), Martin Conference Center della Harvard Medical School

Comitato Scientifico: G. Schlaug (Boston), E. Altenmüller (Hannover), G. Avanzini (Milano), S. Furuya (Tokyo), N. Kraus (Chicago), A. Patel (Boston), V. Penhune (Montreal), M. Tervaniemi (Helsinki), B. Tillmann (Lyon)

Comitato Organizzativo Locale: G. Schlaug, N. Gaab, S. Hanser, L. Wong, A. Patel (Boston), P. Loui (Middletown, CT)

Scientific Advisor: I. Peretz e R. Zatorre

Segreteria Scientifica: L. Lopez (Roma)

Partecipanti: 386 partecipanti e 61 relatori/moderatori

Figure professionali presenti: medici 36%, terapisti 5%, educatori, psicologi, biologi 19%, studenti 24%, altro 16%

Provenienza geografica: Nord Italia: 2%, Sud Italia/Isole: 1%, Stranieri: 97%

ECM: il Corso non è stato accreditato

Ammontare erogato: € 196.726

Contributi: € 127.236

Il convegno, realizzato in collaborazione con l'Harvard Medical School e il Beth Israel Deaconess Medical Center di Boston, prosegue la serie di meeting dedicati alle relazioni tra Neuroscienze e Musica e ha visto la partecipazione di studiosi da 32 paesi. Il programma si è focalizzato sulla relazione fra musica, suono e salute, e ha incluso: una keynote lecture, 11 simposi, un workshop "on Treatment Interventions" e 3 poster session con oltre 270 poster.

(Sugli esiti del convegno si veda anche la sezione "Relazioni internazionali" a pag. 28)

Altre iniziative

Afferiscono inoltre all'Area Neuromusic le seguenti iniziative:

- adesione alla Summer School dell'Università Milano Bicocca dal 26 al 30 giugno 2017 presso la Fondazione Volta di Como, in collaborazione con le Università di Pavia, Cambridge e Vienna;
- patrocinio al II Convegno Internazionale / IX Convegno nazionale Confiam (Confederazione Italiana Associazioni e scuole di Musicoterapia): "Musicoterapia: tra arte, società e scienza" tenutosi al Conservatorio di Milano il 14 e 15 ottobre 2017;
- partecipazione e vincita del Bando "Con i bambini / Prima infanzia 0-6 anni" come partner del progetto "Un villaggio per crescere" (avvio attività dal 2018);
- partecipazione al Bando europeo "Creative Europe" come partner del progetto "Music Cabinets" (esito previsto per l'estate 2018);
- collaborazione alla Giornata di studio "Più Musica. Educazione musicale, sviluppo cognitivo ed emotivo - Il progetto 'San Siro' tra risultati e prospettive" promosso da SONG onlus e dall'Università di Milano-Bicocca (Milano, 22 novembre, Fondazione Pasquinelli).





Metodologia Feuerstein

Anche nel 2017 la Fondazione ha sostenuto la partecipazione di 2 persone ai corsi di aggiornamento tenuti dal Feuerstein Institute, che si sono tenuti a Milano in luglio. Ha inoltre supportato l'applicazione della metodologia Feuerstein presso la Fondazione TOG onlus di Milano, dove sono presi in carico molti piccoli pazienti che ne hanno necessità e i cui medici curanti ne hanno fatto richiesta.

Ammontare erogato: € 7.000

Sostegno al GIPCI (Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili)

Come di consueto la Fondazione Mariani ha affiancato il Gruppo per garantire le risorse necessarie al coordinamento delle sue attività, finanziando le spese per le riunioni e curando, all'interno del sito FM, una pagina dedicata al Gruppo, strumento molto utile per i membri, nuovi aderenti e genitori. Ha altresì garantito il supporto al progetto di ricerca clinica "La valutazione della qualità delle cure erogate nei Servizi di riabilitazione per i bambini con paralisi cerebrali".

Ammontare erogato: € 6.755

Altre attività





Pubblicazioni

PROGRESSIVE MYOCLONUS EPILEPSIES - State-of-the-art

A cura di: B.A. Minassian, P. Striano, G. Avanzini

Collana: Mariani Foundation Paediatric Neurology Series - XXX

Editore: John Libbey Eurotext Ltd, London-Paris, 2017, pp. 206

Prestigioso lavoro di accurato dettaglio sulle epilessie progressive miocloniche (PMEs), è stato pubblicato nel settembre 2016 quale Supplemento (n.2 del vol. 18) di *Epileptic Disorders*, rivista ufficiale della Lega Internazionale contro l'Epilessia (ILAE), segnando l'esordio della Fondazione nel campo "open access" dei supporti elettronici ormai prediletti dalla comunità scientifica. La versione elettronica è stata accompagnata dal libro, a inizio 2017, nella consueta Collana edita da John Libbey Eurotext. I testi sono in inglese.

IL NEONATO PRETERMINE - Disordini dello sviluppo e interventi precoci

A cura di: F. Ferrari

Collana: Collana di Neurologia infantile della Fondazione Mariani - 531.16

Editore: FrancoAngeli, Milano, 2017, pp. 203

Costo totale di realizzazione: € 6.528

Il volume raccoglie le relazioni presentate durante il XXVIII Corso di aggiornamento in neurologia infantile svoltosi a Modena dal 14 al 16 marzo 2016. I testi sono in italiano.

Si segnala inoltre la collaborazione e il sostegno alla pubblicazione del volume **"Musicoterapia e relazione - Interventi riabilitativi in ambito psichiatrico, geriatrico e psicoeducativo"** a cura di G. Avanzini, C.A. Boni, P. Cattaneo e L. Lopez, edito da FrancoAngeli nel 2017.

Altri contributi sono stati erogati per la ristampa di alcune pubblicazioni.



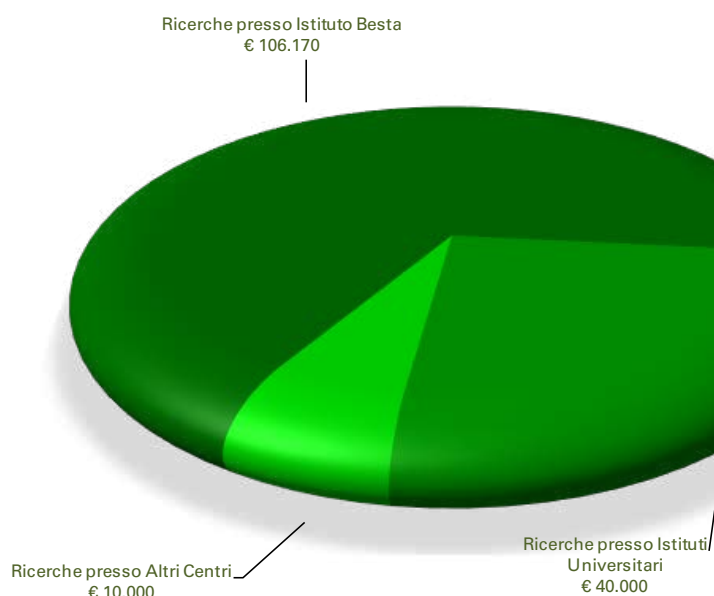


RICERCA

Dalla fine degli anni '80 la Fondazione Mariani sostiene progetti di ricerca in neurologia infantile con un chiaro e comprovato carattere "traslazionale", mirato cioè alla migliore integrazione tra ricerca di base e ricerca clinica.

La selezione avviene ordinariamente tramite un Bando, pubblicato sul sito della Fondazione, che dal 2000 al 2011 ha riguardato i "Progetti di ricerca in Neurologia infantile" e, dal 2014, si sviluppa per "Reti di ricerca in Neurologia infantile". Per partecipare i ricercatori proponenti devono essere attivi in laboratori o servizi clinici in Italia, con competenze aggiornate e disponibilità di adeguate tecnologie. Il compito di vagliare le proposte spetta al Comitato Scientifico, il quale, secondo la prassi scientifica, si avvale del parere di *referee* esterni scelti in ambito internazionale per la competenza sul tema specifico di ogni progetto. La Fondazione sostiene inoltre l'attività di ricerca presso i due centri di Milano a essa intitolati: il LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento e il Centro per lo Studio delle Malattie Mitocondriali Pediatriche.

Ammontare complessivo erogato nel 2017: € 156.170





Bando di ricerca in Neurologia infantile

Il Bando Ricerca 2017 ha riguardato la ricerca avanzata e il progresso clinico in Neurologia infantile con focus sulla ricaduta clinica e particolare attenzione per tre argomenti: a) Diagnostica molecolare delle malattie neurologiche con ricadute traslazionali/cliniche; b) Ricerca traslazionale e rilievo nella storia naturale di patologie neurologiche; c) Metodiche innovative, *evidence based*, nella riabilitazione della disabilità del neurosviluppo. I progetti vincitori, di durata biennale (2018-2019), sono stati annunciati a gennaio 2018.

Inoltre, nel 2017, i 5 progetti vincitori del Bando 2014 dedicato ai progetti di ricerca applicata e di innovazione clinico-assistenziale effettuati da *reti multicentriche* hanno proseguito l'attività con proroga scientifica approvata dal Comitato per i risultati ottenuti giudicati molto soddisfacenti.

Progetti vincitori

Progetti vincitori del Bando Ricerca 2017 (biennio 2018-2019)

Gli effetti dell'intervento vocale materno sullo sviluppo cerebrale del neonato prematuro

Principal Investigator: Elisa Della Casa Muttini, Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena
Finanziamento complessivo: € 67.000

Terapia preventiva della disabilità intellettiva nella Sindrome di Down con un flavonoide agonista del recettore TrkB per il BDNF

Principal Investigator: Sandra Guidi, Università di Bologna
Finanziamento complessivo: € 70.000

Implementazione del sequenziamento dell'esoma nell'iter diagnostico delle Encefalopatie Epilettiche e valutazione del suo potenziale nell'ambito della medicina personalizzata

Principal Investigator: Federico Zara, Istituto G. Gaslini, Genova
Finanziamento complessivo: € 80.000

Progetti vincitori del Bando Ricerca 2014 (biennio 2015-2016)

Network Italiano per le Paralisi Cerebrali Infantili (Ita-Net-CP): lavorare per la formazione, il miglioramento delle attività di assistenza e ricerca, la diffusione di protocolli di valutazione e trattamento basati sull'evidenza

Principal Investigator: Giovanni Baranello, IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta", Milano
Network: 22 centri
Finanziamento complessivo: € 50.000 (concluso nel 2016)

Network italiano per la diagnosi e l'intervento precoce nei disturbi dello sviluppo neuropsichico (INEED): alleanza per la diffusione della migliore pratica clinica

Principal Investigator: Andrea Guzzetta, IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone (Pisa)
Network: 10 centri
Finanziamento complessivo: € 35.000 (concluso nel 2016)

NEUROPREM: rete neonatale italiana sull'outcome neurologico a 2 anni dei neonati Very Low Birth Weight

Principal Investigator: Licia Lugli, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena
Network: 8 centri
Finanziamento complessivo: € 28.000 (concluso nel 2016)





Sviluppo di un network italiano per le funzioni visive precoci: diagnosi, follow up e ricerca

Principal Investigator: Daniela Ricci, Polo Nazionale di Servizi e Ricerca per la Prevenzione della Cecità e la Riabilitazione Visiva degli Ipovedenti, IAPB Italia Onlus - Roma

Network: 10 centri

Finanziamento complessivo: € 37.000 (concluso nel 2016)

Il Progetto PADAPORT: un nuovo database online e un portale per la ricerca, la formazione e l'informazione sulle atassie pediatriche a livello nazionale

Principal Investigator: Enza Maria Valente, Università di Salerno

Network: 3 centri

Finanziamento complessivo: € 50.000 (concluso nel 2016)

LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"

Istituzione: Università degli Studi di Milano

Responsabile: Paolo Cavallari, Dipartimento di Fisiologia Umana

Ammontare erogato nel 2017: € 40.000

Il LAMB è nato a seguito di una ricerca finanziata dalla Fondazione Mariani negli anni 2002-2004. Il Laboratorio è sede di attività di valutazione e consulenza a favore di bambini con patologie motorie di competenza neurologica. In particolare, l'attività di ricerca è finalizzata a definire nuovi aspetti fisiopatologici per migliorare la valutazione clinica dei bambini con disturbi del movimento.

Attività 2017

Nella prima parte dell'anno sono state ultimate le analisi dei dati raccolti nel progetto svolto nel 2016 *Valutazione integrata dell'attività motoria e locomotoria con sensori indossabili ed elettromiografia funzionale nella sindrome di Rett*, approdando alla stesura di un manoscritto che è in fase di revisione da parte dei clinici che hanno preso parte al progetto. Parallelamente, su indicazione del Comitato Scientifico, è stata condotta una riflessione sulla tipologia di progetti portati avanti dal LAMB. Da settembre è stato dunque avviato il nuovo progetto: *Valutazione dell'organizzazione dei movimenti anticipatori posturali in bambini affetti da atassia congenita non degenerativa* con l'obiettivo di studiare l'organizzazione dei movimenti anticipatori posturali all'inizio del cammino e la loro distribuzione intra-arto in pazienti affetti da atassia congenita.

Questionario SOLE (Strips of Life with Emoticons) – VLBWI (Very Low Birth Weight Infants): creazione di una versione digitale e una correlata piattaforma web per la diffusione e la raccolta dati

Istituzione: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Mondino", Pavia

Responsabile: Simona Orcesi, Unità di Neurologia infantile e psichiatria

Ammontare erogato nel 2017: € 10.000

La FM aveva finanziato, tra il 2010 e il 2012, il progetto di ricerca "La qualità della vita nei bambini di peso molto basso alla nascita (VLBWI): sviluppo e validazione di un nuovo questionario autosomministrato", che ha portato alla creazione e alla validazione del Questionario SOLE (*Strips of Life with Emoticons*), per misurare la qualità di vita in età scolare (6-10 anni) dei bambini nati pretermine, attraverso l'utilizzo di vignette. La validazione è stata pubblicata sulla rivista *DevMedChildNeurol*. Il Questionario è stato presentato con successo a convegni in ambito pediatrico e neuropsichiatrico infantile, è stato così proposto di creare una versione digitale per renderlo maggiormente accessibile (semplificazione nella diffusione e nella distribuzione) e più accettabile dai bambini. Parallelamente, si intende creare una piattaforma web/sito internet dedicato per garantire il copyright e tutelare l'autorship del Questionario, facendo in modo che la compilazione avvenga online.



**Ricerche presso
Centri
Fondazione
Mariani**



Centro per lo Studio delle Malattie Mitocondriali Pediatriche "Pierfranco e Luisa Mariani"

Istituzione: IRCCS Fondazione Istituto Neurologico "C. Besta", Milano

Responsabile: Barbara Garavaglia, UO di Neurogenetica Molecolare

Ammontare erogato nel 2016: € 106.170

Il Centro, che la Fondazione supporta dal 2000, è un riferimento nazionale nella diagnosi genetica delle Malattie Mitocondriali e dei Disturbi del Movimento dell'età pediatrica. Grazie alla costante collaborazione con le unità cliniche dell'Istituto e all'attività di ricerca traslazionale, è in grado di offrire un percorso diagnostico biochimico e molecolare completo, costantemente aggiornato. Da più di dieci anni raccoglie campioni biologici (DNA, tessuti, linee cellulari), che conserva nella Biobanca *Cell line and DNA Bank of Genetic Movement Disorders and Mitochondrial Diseases*, facente parte del Network di Biobanche Genetiche di Telethon ed Eurobiobank ed è centro unico in Italia, relativamente a queste patologie, per la casistica di pazienti pediatrici di cui dispone. Il mantenimento dell'elevata qualità del servizio offerto richiede la costante ricerca di strategie innovative per il miglioramento della diagnosi sia biochimica che molecolare. Ne sono esempio i notevoli risultati ottenuti dopo l'acquisizione della piattaforma NGS MiSeq – Illumina, che ha consentito di incrementare di 4-5 volte il numero di geni analizzati. Il sostegno della Fondazione Mariani consente di supportare le attività di ricerca e sviluppo, strettamente connesse agli aspetti diagnostici e assistenziali, con un'immediata ricaduta a favore dei pazienti e delle loro famiglie.

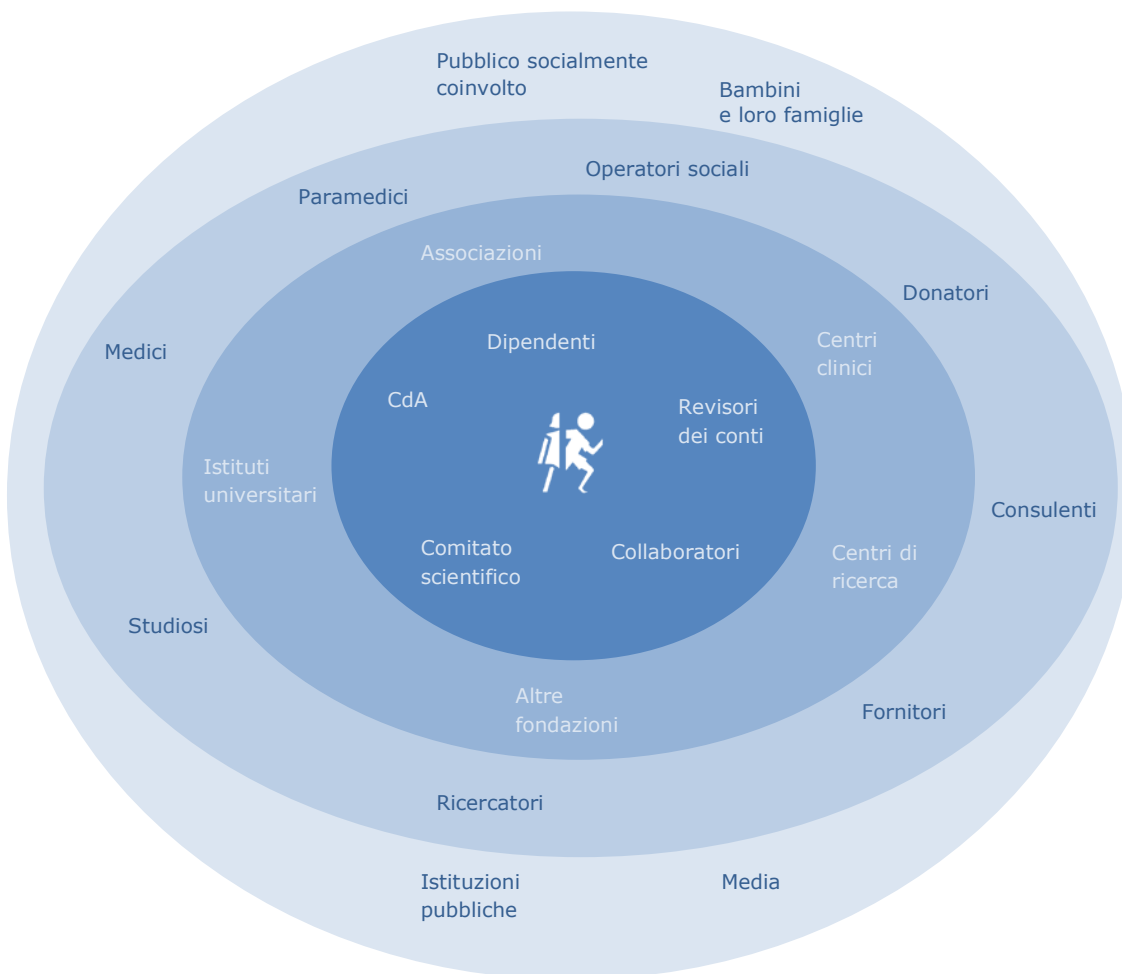
Attività 2017

Prosecuzione del seguente progetto:

- *Diagnosi genetica delle Malattie Mitocondriali e dei Disturbi del Movimento in età pediatrica:* il 2017 è stato dedicato all'applicazione di nuove metodologie diagnostiche ad alta efficienza allo studio sia di pazienti affetti da Malattia Mitocondriale sia da Disturbi del Movimento, e a studi funzionali su modelli cellulari e animali in entrambi gli ambiti di ricerca. Complessivamente sono afferiti al Centro 335 pazienti pediatrici per i quali sono state eseguite più di 500 analisi biochimiche e molecolari, mediante tecniche tradizionali o ad alta efficienza. La percentuale di successo complessiva nella diagnosi è risultata essere di circa il 20% per i pazienti con sospetta Mitocondriopatia e di circa il 14% nei pazienti con Disturbo del Movimento.

È stata poi completata la revisione del sito del Centro che illustra le attività cliniche e diagnostiche del personale della UO e della UO di NPI allo scopo di fornire informazioni utili e aggiornate ai pazienti affetti da queste patologie.





Gli stakeholder della Fondazione Mariani sono numerosi e diversificati data l'ampiezza dei settori di intervento in cui la Fondazione opera nell'ambito della neurologia infantile, intessendo feconde collaborazioni a livello nazionale e internazionale. Oltre a una costante attività di relazioni esterne e promozione delle attività, i principali strumenti di dialogo con gli stakeholder sono:

Rendiconto Sociale

Publicazione realizzata per illustrare le attività svolte e i risultati conseguiti annualmente. La diffusione avviene tramite tre canali: l'upload sul sito in formato *flipping book* (sfogliabile online) e come pdf scaricabile, l'annuncio sul *Neurofoglio*, la stampa di un numero esiguo di copie cartacee per gli usi istituzionali, che vengono spedite a una mailing list di contatti scelti.

Costi di realizzazione e diffusione nel 2017: € 134

Neurofoglio

Semestrale istituzionale, di approfondimento, che presenta contributi scientifici attinenti alle tematiche di neurologia infantile, nonché informazioni sulle attività della Fondazione. La pubblicazione viene annunciata sulla newsletter mensile, con link al formato elettronico *flipping book* disponibile sul sito. La pubblicazione è inoltre stampata in 1.000 copie, che vengono diffuse presso l'Istituto Besta, i dipartimenti di NPI degli ospedali milanesi e i centri con i quali la Fondazione collabora, così da essere presente nelle strutture dove i bambini con patologie neurologiche e le loro famiglie incontrano gli specialisti.

Costi di realizzazione e diffusione nel 2017: € 2.195





News Fondazione Mariani

Newsletter mensile, esclusivamente in formato elettronico, ideata nel 2015 come un agile strumento informativo per la Community di riferimento. Presenta in modo sintetico una selezione di notizie dal mondo della Neurologia infantile e sulle attività della Fondazione Mariani, oltre che su progetti e centri sostenuti.

Costi di realizzazione nel 2017: gestione interna

Neuromusic News

Il successo dei convegni internazionali "The Neurosciences and Music" organizzati dalla Fondazione Mariani ha indotto, a partire dal 2006, alla pubblicazione della newsletter quindicinale "Neuromusic News", registrata come periodico al Tribunale di Milano dal giugno 2011. Diffusa via e-mail, presenta una selezione di abstract (in italiano e in inglese) degli studi sui rapporti tra musica e cervello pubblicati dalle più autorevoli riviste scientifiche. Nel 2017 sono stati realizzati 23 numeri, di questi 9 contenevano una *Special feature* sul convegno "The Neurosciences and Music - VI", al quale è anche stato dedicato uno *Special Issue* in coincidenza con l'apertura dell'evento. La relativa mailing list ha continuato a crescere in modo costante, arrivando a superare i 4.800 contatti. Le frequenti richieste dei ricercatori di presentare i propri studi e di annunciare iniziative del settore sulla newsletter confermano il grande interesse della "Neuromusic Community" per questo strumento.

Costi di realizzazione e diffusione nel 2017: € 17.260

Pagina Facebook "Neuromusic"

La Pagina Facebook "Neuromusic", aperta nell'autunno 2014, è concepita come spazio aperto per favorire lo scambio di contenuti scientifici, informazioni e commenti all'interno della "Neuromusic Community", punto di riferimento dinamico e sempre aggiornato su iniziative e temi del settore. Settimanalmente vengono postati contenuti ad hoc: una selezione di abstract di "Neuromusic News", annunci di corsi e convegni, articoli e video dal web di contenuto "neuromusicale". Nel 2017 la Pagina ha continuato a suscitare un grande interesse raggiungendo gli oltre 2.700 Like. Continuano, a ritmo quasi giornaliero, i riscontri e le interazioni da parte della Community.

Costi di realizzazione nel 2017: gestione interna

Sito Internet

Imprescindibile strumento di comunicazione, dopo i lavori di manutenzione e aggiornamento del 2016, il sito è stato interessato dalla consueta attività di aggiornamento e monitoraggio della efficienza delle funzionalità.

Costi per l'aggiornamento del sito nel 2017: € 202





La Fondazione Mariani intesse feconde collaborazioni a livello internazionale, la maggior parte delle quali afferisce al prestigioso capitolo "Neuromusic", nel quale la Fondazione ha acquisito, nel corso degli anni, un ruolo di riferimento e una visibilità di primo piano a livello mondiale.

Come ampiamente dettagliato nella sezione "Formazione", è stato realizzato a Boston il convegno "The Neurosciences and Musi VI - Music, Sound and Health" nel giugno 2017. Inoltre la Fondazione ha aderito alla Summer School dell'Università Milano Bicocca, dal 26 al 30 giugno presso la Fondazione Volta di Como, in collaborazione con le Università di Pavia, Cambridge e Vienna. Ha poi dato sostegno e patrocinio al convegno internazionale della CONFIAM, Confederazione Italiana Associazioni e Scuole di Musicoterapia (Conservatorio "G. Verdi" di Milano, 14-15 ottobre); sostegno e collaborazione al volume *Musicoterapia e relazione - Interventi riabilitativi in ambito psichiatrico, geriatrico e psicoeducativo* a cura di G. Avanzini, C. Alberto Boni, P. Cattaneo e L. Lopez, edito da FrancoAngeli; e ha collaborato per la promozione della Giornata di studio "Più Musica. Educazione musicale, sviluppo cognitivo ed emotivo - Il progetto 'San Siro' tra risultati e prospettive" promosso da SONG onlus e dall'Università di Milano-Bicocca (Milano, 22 novembre).

Alle Relazioni Internazionali sono altresì correlate le attività di coordinamento del Comitato Scientifico della Fondazione, l'apporto alle collane di pubblicazioni (supervisione della produzione), e la definizione delle prospettive rispetto al Metodo Feuerstein, specialmente in relazione ai contatti con l'Istituto Feuerstein in Israele.





RISORSE ECONOMICHE

La Fondazione Mariani persegue i propri obiettivi statuari utilizzando principalmente i redditi del suo patrimonio secondo modalità atte a preservarne il valore nel tempo e a ottenere un rendimento adeguato a garantire la continuità delle attività.

A fianco dei redditi del patrimonio, la Fondazione si è anche avvalsa, specialmente sino ai primi anni 2000, di talune erogazioni e di contributi periodici di società del gruppo Finaster, frutto di donazioni della fondatrice Luisa Mariani nel 1985. Attualmente il patrimonio mobiliare è composto da partecipazioni in un istituto bancario quotato (Credito Valtellinese) e, per la parte più rilevante, da due conti di gestione patrimoniale affidati a diversi gestori, il cui operato è periodicamente verificato e confrontato da una società specializzata. La Fondazione Mariani affianca al patrimonio mobiliare la proprietà dei locali destinati ai suoi uffici, a Milano in viale Bianca Maria 28.

L'esercizio 2017 si è chiuso con un disavanzo di € 5.196.266. Tale risultato è dipeso in parte dalla svalutazione delle partecipazioni della Fondazione nel Credito Valtellinese, in conseguenza dei forti ribassi subiti in borsa dal relativo titolo che ha comportato pesanti ripercussioni sulla situazione patrimoniale della Fondazione stessa, e in parte dall'incerto andamento dei mercati finanziari, caratterizzati da una altalenante volatilità del mercato azionario e, per quanto riguarda il mercato obbligazionario, da tassi di rendimento a livelli minimi. I proventi derivanti dagli investimenti finanziari si sono ridotti sensibilmente passando da 1.280 a 884 migliaia di euro. Nel 2017 le risorse conferite dalla Fondazione alle due Società di Gestione, Anima e Azimut, si sono ridotte di circa 1 milione di euro: la redditività netta si è attestata a c.ca l'1.2% del patrimonio generando entrate per € 480.000 netti, cui si sono contrapposti riscatti netti per c.ca 1.4 milioni di euro.

La Fondazione Mariani, in sostanziale continuità rispetto agli esercizi precedenti, con costante riferimento alla missione statutaria e nel pieno rispetto del programma definito in sede di bilancio preventivo, ha comunque assicurato le risorse necessarie per lo svolgimento della propria attività lungo tutto il corso dell'anno conseguendo, per mezzo di una qualificata struttura organizzativa, tutti gli obiettivi che si era prefissi. La Fondazione è stata sempre particolarmente attenta ai costi, grazie a un costante monitoraggio della spesa e a una efficace azione dei dipendenti e collaboratori.





BILANCIO D'ESERCIZIO

STATO PATRIMONIALE (in Euro)

ATTIVO		Bilancio	
		31/12/2017	31/12/2016
A) IMMOBILIZZAZIONI			
I Immobilizzazioni immateriali			
	1) Spese societarie	311	623
TOTALE		311	623
I Immobilizzazioni materiali			
	1) Terreni e fabbricati	1.129.489	1.129.489
	2) Mobili uffici	75.759	76.182
	3) Macchine ufficio elettroniche	24.682	32.239
	4) Impianti	6.678	8.955
	5) Telefoni cellulari	490	-
TOTALE		1.237.099	1.246.865
II Immobilizzazioni finanziarie			
	1) Partecipazioni		
	1 Quote Finaster Srl in liquidazione	1	1
TOTALE		1	1
TOTALE IMMOBILIZZAZIONI		1.237.411	1.247.488
B) ATTIVO CIRCOLANTE			
I Crediti			
	1) Verso Erario		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	40.290	166
	2) Verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	-	-
	3) Verso altri		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	40.476	43.140
	di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	981	981
TOTALE		81.747	44.287
II Attività finanziarie non immobilizzate			
	1) Titoli di stato	251.270	251.270
	2) Fondi comuni di investimento chiusi	-	-
	3) Azioni	191.291	4.463.475
	4) Gestioni patrimoniali	42.592.485	43.527.869
TOTALE		43.035.046	48.242.614



III Disponibilità liquide				
	1)	Depositi bancari e postali	46.165	87.089
	2)	Cassa	1.294	2.432
TOTALE			47.459	89.521
TOTALE ATTIVO CIRCOLANTE			43.164.252	48.376.422
C) RATEI E RISCONTI				
	1)	Ratei attivi	4.240	8.163
	2)	Risconti attivi	921	4.734
TOTALE			5.161	12.897
TOTALE ATTIVO			44.406.824	49.636.808
PASSIVO				
A) PATRIMONIO NETTO				
I Patrimonio libero				
	1)	Risultato gestionale esercizio in corso	- 5.196.266	- 614.176
	2)	Risultato gestionale da esercizi precedenti	25.940.514	26.554.690
	3)	Patrimonio libero	22.699.114	22.699.114
TOTALE			43.443.361	48.639.628
II Fondo di dotazione				
	1)	Dotazione iniziale	206.583	206.583
TOTALE			206.583	206.583
TOTALE PATRIMONIO NETTO			43.649.944	48.846.211
B) TRATTAMENTO DI FINE RAPPORTO			177.628	176.163
B1) FONDO RISCHI				
	1)	Fondo rischi oneri differiti	17.500	17.500
	2)	Fondo oscillazione valori	379.890	379.890
TOTALE			397.390	397.390
C) DEBITI				
	1)	Debiti verso fornitori		
		di cui esigibili entro l'esercizio successivo	66.570	101.221
	2)	Verso Erario		
		di cui esigibili entro l'esercizio successivo	16.734	29.748



3)	Debiti tributari		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	281	14.650
4)	Verso istituti di previdenza e di sicurezza sociale		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	27.233	25.912
5)	Altri debiti		
	di cui esigibili entro l'esercizio successivo	52.975	39.984
TOTALE		163.793	211.515
D) RATEI E RISCONTI			
1)	Ratei passivi	18.069	4.879
2)	Risconti passivi	-	650
TOTALE		18.069	5.529
TOTALE PASSIVO		44.406.824	49.636.808

RENDICONTO GESTIONALE (in Euro)

PROVENTI	Bilancio	
	31/12/2017	31/12/2016
I Proventi diversi		
1) Diritti d'autore	-	173
2) Proventi vari	-	-
3) Arrotondamenti attivi e utili su cambi	10.550	28.625
4) Sopravvenienze attive	11	54
TOTALE	10.561	28.852
II Proventi finanziari e patrimoniali		
1) Da beni patrimoniali	704.675	1.121.865
TOTALE	704.675	1.121.865
III Proventi finanziari vari		
1) Interessi attivi bancari	697	1.632
2) Contributi iniziative specifiche	167.860	126.490
3) Erogazioni liberali	-	750
TOTALE	168.557	128.872
TOTALE PROVENTI	883.793	1.279.588

**ONERI**

I Oneri da attività tipiche

1) **ASSISTENZA**

Sostegno a centri clinici e associazioni

c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C.Besta"	346.253	346.926
c/o altri centri clinici	140.000	140.000
c/o associazioni	8.000	8.000
Totale Sostegno centri/associazioni	494.253	494.926

2) **FORMAZIONE**

Aggiornamento professionale

Corsi generali in neurologia infantile		
Nazionali	23.402	116.292
Iniziative correlate all'Area Neuromusic	196.726	36.019
Aggiornamento specialistico in genetica pediatrica	1.567	4.891
Aggiornamento in neuroscienze dell'età evolutiva	51.298	50.114
Aggiornamento al Metodo riabilitativo Feuerstein	7.000	10.912
Pubblicazioni atti dei corsi	13.958	26.928
Conferenze e Simposi	-	1.992
Quota annuale provider ECM	2.582	2.582
Totale Aggiornamento professionale	296.533	249.730

3) **FINANZIAMENTO RICERCA SCIENTIFICA**

Ricerche presso Centri Clinici

c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C.Besta"	106.170	146.000
c/o altri Centri	10.000	100.000
Ricerche presso Istituti Universitari	40.000	40.000
Totale Finanziamento alla ricerca	156.170	286.000

4) **PERSONALE ATTIVITÀ ISTITUZIONALE**

Personale operativo	159.584	171.627
Comitati Scientifici	12.268	8.434
Totale Personale	171.852	180.061

TOTALE Oneri da Attività Tipiche	1.118.809	1.210.717
----------------------------------	-----------	-----------



II Oneri da attività promozionali			
	Costi per pubblicazioni e materiale informativo	2.195	1.911
	Costi per "Neuromusic News"	17.260	17.040
	Costi per manifestazioni	726	769
	Costi per mantenimento sito Internet	202	185
	Costi per pubblicazione Bilancio Sociale	134	133
	Personale dedicato	32.401	30.756
TOTALE		52.918	50.794
III Oneri di gestione generale			
	Costi per personale	90.874	84.630
	Compensi collaboratori a progetto	109.525	109.523
	Costi per utenze e manutenzioni macchine	9.620	9.546
	Costi per consulenze professionali	48.430	45.495
	Costi per consulenze tecnico informatiche	43.920	43.920
	Costi per servizi commerciali	1.452	1.217
	Costi per servizi amministrativi	4.093	3.719
	Spese generali	21.985	21.763
	Spese di gestione immobili	17.581	13.509
TOTALE		347.479	333.322
IV Oneri di gestioni diverse			
	Oneri tributari	54.711	73.358
	Perdite su operazioni P/T	18.109	4.658
	Sopravvenienze passive	9.499	801
	Minusvalenze da alienaz. / eliminaz. cespiti	-	-
TOTALE		82.319	78.817
V Oneri di gestione finanziaria			
	Spese per gestione patrimonio	181.203	183.728
	Commissioni e spese bancarie	17.914	32.353
	Minusvalenza su titoli	4.275.295	-
	Interessi passivi diversi	-	-
TOTALE		4.474.412	216.080
VI Ammortamenti			
	Impianti specifici	2.277	2.277
	Mobili ed arredi	422	422
	Macchine uffici	1.057	1.025
	Telefonia mobile	54	-
	Spese societarie	311	311
TOTALE		4.122	4.035
TOTALE ONERI		6.080.058	1.893.765



WWW.FONDAZIONE-MARIANI.ORG





**Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile**



Viale Bianca Maria 28 - 20129 Milano
Tel. (+39) 02 795458 - Fax (+39) 02 76009582
E-mail: info@fondazione-mariani.org
www.fondazione-mariani.org

