

BILANCIO SOCIALE 2022



FONDAZIONE
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

INDICE

Lettera del Presidente	7
Nota metodologica	8
Il 2022 in una pagina	9
1 / IDENTITÀ, GOVERNO E RISORSE UMANE	11
<i>Cosa fa Fondazione Mariani, qual è la sua missione, come funziona, chi ne fa parte</i>	
1.1 / Identità	11
Cosa fa Fondazione Mariani	11
La missione	12
Linee di intervento e programmazione	12
1.2 / Governo	13
Strategia e modello operativo	13
Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus	13
La composizione degli Organi	14
1.3 / Struttura organizzativa e risorse umane	15
Lo Staff	15
2 / STAKEHOLDER	16
<i>Chi sono i soggetti portatori di interesse (stakeholder) verso Fondazione Mariani</i>	
2.1 / Gli stakeholder della Fondazione	16
2.2 / Gli strumenti e le attività realizzate	17
/ Sito web	17
/ Newsletter	17
/ Social media	17
/ Attività realizzate	18
2.3 / Relazioni internazionali e network	19
3 / ATTIVITÀ EROGATIVA	21
<i>Quali sono le attività realizzate nel 2022 e le risorse erogate</i>	
3.1 / Introduzione	21
Rendicontazione delle attività istituzionali (per macro-aree di intervento)	21
Oneri di gestione generale	22
La progettazione degli interventi	22

3.2 / Assistenza	23
Centri Fondazione Mariani	25
// Centro FM per i Disordini del Movimento dell'età PEDIATRICA (DIMOPEDIA)	25
// Centro FM per le Disabilità complesse	27
// Centro FM per il Bambino Fragile	28
// Centro FM per le Malattie metaboliche dell'infanzia.....	30
// Centro FM Non solo occhi per crescere	33
Progetti	36
// presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche della Fondazione Besta	36
// presso altre strutture	38
3.3 / Formazione	39
Corsi / FAD sincrona	40
Corsi / FAD asincrona	41
Corsi / Residenziale	42
Pubblicazioni	43
GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili	43
Formazione internazionale	44
3.4 / Ricerca	46
Centri Fondazione Mariani	47
// Centro FM per le Malattie mitocondriali pediatriche	47
// LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"	48
Bando di Ricerca	50
Bando di Ricerca 2020 (Biennio 2021-2022)	50
Reti	51
// Rete FM RENDER (RarE Neuropediatric Diseases Electronic Registry)	51
// Rete FM Paralisi cerebrali infantili	52
// Rete FM Neonatale	54
// Rete FM Neonati-lattanti (0-5 mesi) ad alto rischio PCI	55
// Rete FM Visivo	57
Progetti vincitori	58
Altri progetti	58
3.5 / Neuromusic	59
Congressi	59
Rete Italiana Neuromus.it	60
Iniziative complementari	60
Divulgazione	61
4 / GESTIONE DEL PATRIMONIO E UTILIZZO DELLE RISORSE GENERATE	62
<i>Qual è la consistenza del patrimonio della Fondazione, come viene gestito, quanti sono stati i proventi prodotti nel 2022 e quante le risorse destinate alle attività</i>	
4.1 / Risorse economiche	62
4.2 / Bilancio d'esercizio	63





/ LETTERA DEL PRESIDENTE

Il 2022 è stato un anno complesso, che dal punto di vista finanziario ha risentito dell'andamento negativo dei mercati dovuto alla coda della pandemia e alla guerra tra Russia e Ucraina. Malgrado il contesto piuttosto critico, si è scelto di portare avanti l'attività pianificata e, pur con cautela, di rilanciare.

Molto si è investito sul settore **Assistenza**, con l'intento di essere concretamente vicini ai bambini con patologie neurologiche e alle loro famiglie. Cito qualche esempio. A maggio, sul Lago di Como, si è tenuto il varo della barca "Furibonda" con l'obiettivo di riprendere il progetto "Vela Speciale" e permettere a minori con disabilità di provare un'esperienza emozionante a contatto con la natura. La supervisione scientifica del progetto è stata affidata al Centro FM per il Bambino Fragile, con cui, tra l'altro, è stato prodotto insieme ad altri enti il libro "Spiegami come si fa in ospedale... in CAA!" scritto in Comunicazione Aumentativa Alternativa per essere il più inclusivo possibile.

A settembre è stato poi inaugurato alla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Mondino di Pavia il nuovo Centro FM Non solo occhi per crescere. Salgono così a 5 i nostri Centri di assistenza. Per l'occasione è stato realizzato un video di presentazione che include le intense testimonianze di alcune mamme dei piccoli pazienti, per sottolineare come la 'care' sia un lavoro di squadra che unisce famiglia, medici e terapisti per il benessere del bambino.

L'attività di **Formazione** è continuata con corsi e workshop, in presenza e online. Significativi i riconoscimenti ricevuti dal progetto di formazione internazionale in Africa. In particolare, su richiesta del Ministero della Salute del Malawi, è stato organizzato un corso su epilessia ed elettroencefalografia nei due più grandi ospedali del paese. Sul fronte **Neuromusic** è da segnalare la costituzione, in partnership con alcuni Atenei italiani, della prima Rete italiana di Neuroscienze e Musica Neuro-mus.it.

I finanziamenti maggiori sono stati destinati alla **Ricerca**, che ha visto entrare nel vivo il lavoro delle 5 Reti Fondazione Mariani per la creazione di piattaforme-registri multicentrici su alcune malattie neurologiche infantili. Costituite nel 2021, le Reti puntano strategicamente a uniformare le modalità di raccolta e condivisione dei dati per promuovere l'avanzamento delle conoscenze. È proseguita pure l'attività dei nostri Centri di ricerca, dove non sono mancate scoperte di rilievo: l'équipe del Centro FM per le Malattie Mitocondriali Pediatriche, nell'ambito di un progetto multicentrico internazionale, ha identificato un nuovo gene-malattia per la distonia primaria.

Questi, in sintesi, gli indirizzi e i traguardi dello scorso anno. In testa, la prospettiva di rendere Fondazione Mariani un hub per le malattie neurologiche pediatriche e contribuire allo sviluppo della Neurologia infantile in Italia, tra innovazione dei percorsi di assistenza, formazione e registri nazionali per patologia. Nel cuore, sempre i bambini a cui dedichiamo la nostra missione.

Lodovico Barassi
Presidente Fondazione Mariani

/ NOTA METODOLOGICA

La Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, con il presente documento, rendiconta le attività relative all'esercizio che si è chiuso il 31 dicembre 2022 attenendosi ai seguenti principi:

/ il Bilancio Sociale dell'Esercizio chiuso al 31 dicembre 2022 è conforme alle disposizioni di cui all'articolo 14 comma 1 del Decreto legislativo del 3 luglio 2017, n. 117. Aderisce, inoltre, alle Linee Guida di cui al Decreto del Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali del 4 luglio 2019;

/ i dati qui presentati sono stati metodicamente raccolti da Fondazione Mariani anche per mettere a disposizione di tutti gli stakeholder la rendicontazione sociale;

/ le attività istituzionali svolte dalla Fondazione Mariani vengono presentate attraverso le tre principali aree di intervento previste da statuto: assistenza, formazione di personale medico e paramedico, finanziamento alla ricerca.

Il Bilancio Sociale comprende lo schema di Bilancio d'Esercizio 2022 approvato dal Consiglio di Amministrazione.

Informazioni generali sull'Ente

Nome dell'Ente

/ Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

Codice fiscale

/ 97035810155

Forma giuridica

/ Fondazione - Registro delle Persone Giuridiche della Prefettura di Milano n.72

Indirizzo sede legale

/ Viale Bianca Maria 28 - 20129 Milano

Aree territoriali di operatività

/ Le attività si svolgono su scala nazionale e internazionale.



/ IL 2022 IN UNA PAGINA

Attività Eroгатiva

€1.136.520

Erogazioni
deliberate/assegnate

Assistenza

€ 399.145

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

- 5 Centri Fondazione Mariani
 - 8 Progetti di Assistenza
-

Formazione

€107.935

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

- 6 Corsi
 - 1 Pubblicazione
 - 1 Progetto di Formazione internazionale
-

Ricerca

€ 428.904

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

- 2 Centri Fondazione Mariani
- 4 Progetti di Ricerca
- 5 Reti Fondazione Mariani

Patrimonio

€ 36.835.451

Patrimonio netto contabile

Governo e Risorse Umane

- 3 Organi Statutari
- 8 Dipendenti
- 3 Collaboratori
- 7 Consulenti

Organi Statutari

42% donne e 58% uomini

Dipendenti, Collaboratori, Consulenti

72% donne e 28% uomini

Dialogo con gli Stakeholder

- 4 Newsletter
- 3 Profili Social
- 1 Canale YouTube

oltre 10.000 i contatti
che ricevono le newsletter

più di 41.000 i follower
delle pagine Facebook

Varie le partecipazioni a reti
sull'infanzia in Italia e all'estero



1 / IDENTITÀ, GOVERNO E RISORSE UMANE

Cosa fa Fondazione Mariani, qual è la sua missione, come funziona, chi ne fa parte

1.1 / Identità

Cosa fa Fondazione Mariani

Siamo una Fondazione interamente dedicata alla **neurologia infantile**, dall'assistenza alla ricerca. Abbiamo sempre guardato oltre le malattie. Abbiamo visto i bambini.

Cerchiamo nuove strade e soluzioni per assistere i piccoli pazienti e le loro famiglie, per assicurare formazione di eccellenza al personale medico e paramedico, per raggiungere traguardi innovativi nella ricerca.

Sin dagli esordi Fondazione Mariani finanzia e realizza progetti in collaborazione con la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano e con le principali strutture e associazioni medico-scientifiche italiane che si occupano di neurologia infantile.

La nostra storia inizia a Milano quasi quarant'anni fa. Luisa Toffoloni e suo marito Pierfranco Mariani, noto imprenditore, si sentivano vicini alle sofferenze dei più piccoli, affetti da patologie neurologiche. Luisa conosceva bene la vita delle famiglie con figli in cura all'Istituto Neurologico Besta. Era una delle volontarie che sostenevano l'ospedale milanese.

All'epoca non esisteva ancora una neurologia pediatrica; i bisogni specifici dei bambini e delle famiglie erano qualcosa di nuovo da affrontare. Così alla morte del marito - era il 1984 - Luisa Mariani decise di istituire una Fondazione in sua memoria che potesse **donare assistenza, servizi e cure** a quei piccoli pazienti, dotandola di un lascito. Fu il passo che consentì l'attuazione di un progetto destinato a crescere nel tempo.

La missione

Fondazione Mariani c'è...

... per garantire ai piccoli pazienti la migliore **assistenza** e qualità della vita attraverso progetti e 5 Centri Fondazione Mariani specializzati nelle principali patologie neurologiche dell'infanzia.

Ad oggi siamo riusciti ad accompagnare, migliorandola, la vita di oltre **20 mila** bambini e delle loro famiglie.

... per una **formazione** di eccellenza, sostenendo l'aggiornamento del personale medico e paramedico che si prende cura di questi bambini. Ad oggi circa **18 mila** professionisti in Italia hanno frequentato **192** tra corsi, convegni e workshop in varie discipline della neurologia infantile.

... per sostenere la **ricerca** e contribuire a raggiungere nuovi traguardi, trovando cure sempre più efficaci.

Ad oggi sono stati finanziati oltre **125** progetti, istituiti **2** centri e **5** reti di ricerca Fondazione Mariani per malattie neurologiche infantili.

Linee di intervento e programmazione

I settori di intervento della Fondazione Mariani sono: **Assistenza, Formazione e Ricerca**, per i quali ha ottenuto la Certificazione di Qualità ISO 9001:2015.

A livello internazionale la Fondazione è inoltre riferimento della comunità scientifica mondiale su progetti che mettono in relazione neuroscienze e musica e in dialogo scienziati e musicisti, a favore dell'armonia della crescita nei bambini. Tale settore è noto come **Neuromusic**.

Interlocutore privilegiato per la realizzazione di progetti e attività formative è per statuto la **Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano**. Nel giugno 2009 è stata stipulata una convenzione che ha sancito l'ingresso della Fondazione Mariani nella Fondazione "Besta" quale **primo e unico partecipante privato** al fianco dei fondatori pubblici (Ministero della Salute, Regione Lombardia e Comune di Milano). *L'interlocuzione privilegiata con l'Istituto Besta ha comportato, a partire dal 1985, una erogazione complessiva che ammonta a € 19.797.000.*

Lo statuto della Fondazione prevede l'istituzione di un **Comitato Scientifico**, formato da studiosi e operatori di alto profilo nei vari settori di intervento, con il compito di programmare l'attività di concerto con la Direzione, verificando qualità e rilevanza dei progetti da realizzare e monitorandone i risultati.



1.2 / Governo

Strategia e modello operativo

Le risorse impiegate dalla Fondazione Mariani per il conseguimento dei propri obiettivi 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.

Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus



Per rendere sempre più incisivo il suo intervento nell'ambito della neurologia infantile, nel 2009 la Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani ha dato vita alla Fondazione Mariani C.A.R.E. (Cura Assistenza Riabilitazione Età Evolutiva) onlus, dotandola di un patrimonio.

L'impegno primario della Fondazione Mariani C.A.R.E. consiste nell'**affiancare la Fondazione Mariani nell'attuazione dei suoi progetti**, sempre volti a realizzare le idee ispiratrici della signora Luisa Mariani. I fili conduttori delle iniziative sono i medesimi: alleviare i disagi dei piccoli pazienti, sostenere chi ne condivide le difficoltà e supportare i centri clinici che affrontano i problemi neurologici dell'infanzia.

I contributi per le attività sono erogati dalla Fondazione Mariani C.A.R.E. a favore di enti che operano in appoggio a istituti scientifici e assistenziali soprattutto sul territorio lombardo, in un'ottica di potenziamento dell'esistente nel campo della neurologia infantile. **Tutti i progetti realizzati sono validati e monitorati dal Comitato Scientifico della Fondazione Mariani**, che ne garantisce l'elevato livello e valore scientifico.

La Fondazione Mariani C.A.R.E. non dispone di risorse umane proprie e si avvale della struttura operativa della Fondazione Mariani.

La composizione degli Organi

IL CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

Organo di governo

Lodovico Barassi / Presidente

Luisa Bonora (a vita) / Vicepresidente

Maria Majno / Vicepresidente

Adriano Bandera

Ermellina Fedrizzi

Franca Fossati Bellani

Giuseppe Lauria Pinter

/ Direttore scientifico della Fondazione Besta

Paolo Lazzati

Alberto Predieri

I REVISORI DEI CONTI

Organo di controllo

Franco Arosio

Domenico Arena

IL COMITATO SCIENTIFICO

Organo consultivo

Fabio Sereni / Presidente Emerito

ASSISTENZA E FORMAZIONE

Daria Riva / Presidente

Anna Maria Alessi

Sara Bulgheroni

Elisa Fazzi

Maria Foscan

Francesco Longo

Simona Orcesi

Daniele Petrogalli

Angelo Selicorni

RICERCA

Enza Maria Valente / Presidente

Alberto Auricchio

Marianna Bugiani

Maria Roberta Cilio

Fabrizio Ferrari

Renzo Guerrini

Eugenio Mercuri

/ Nel 2022 il **Consiglio di Amministrazione**

si è riunito il 28 aprile e 5 dicembre.

/ Il **Comitato Assistenza e Formazione (CAF)**

si è riunito da remoto il 29 giugno 2022.

/ Il **Comitato Ricerca**

si è riunito da remoto il 20 giugno 2022.

Maria Majno / Vicepresidente FM
figura di raccordo tra il CdA e il Comitato Scientifico

Ermellina Fedrizzi / esperta di neurologia infantile
membro del CdA incaricato di partecipare ai lavori del Comitato Scientifico



1.3 / Struttura organizzativa e risorse umane

Il personale opera in modo integrato con una visione d'insieme su tutte le aree di attività della Fondazione, con ampia flessibilità.

La dotazione di personale e collaboratori al 31 dicembre 2022 risulta essere composta da:

8 Dipendenti (4 a tempo pieno e 4 parziale);

3 Collaboratori Co. Co. Co.

Outsourced

1 Consulente per le pubblicazioni

2 Consulenti per le attività Neuromusic

1 Data Protection Officer

1 Consulenza per la gestione del sistema ICT e della Sicurezza dei dati

1 Consulenza per le buste paga

1 Consulenza per contabilità e bilancio

1 Consulenza per salute e sicurezza sul lavoro

Lo Staff

Franco Navone / Direttore Generale

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

Luisa Bonora / Vicepresidente

Direttore responsabile de Il Neurofoglio

Maria Majno / Vicepresidente

Cura i rapporti con il Comitato Scientifico, la supervisione delle pubblicazioni e le relazioni internazionali. Coordina inoltre l'area Neuromusic.

Marina Antonioli / Amministrazione

Chiara Brambilla / Segreteria

Renata Brizzi / Comunicazione, Fundraising e Neuromusic

Lucia Confalonieri / Formazione

Marina Denegri / Segreteria FM presso le UOC infantili della Fondazione Besta

Cristina Giovanola / Risorse Umane e Iscrizioni Corsi

Anna Illari / Assistente alla Direzione, Assistenza, Ricerca, ECM e SGQ

Samuele Spinelli / Comunicazione, Fundraising e Neuromusic

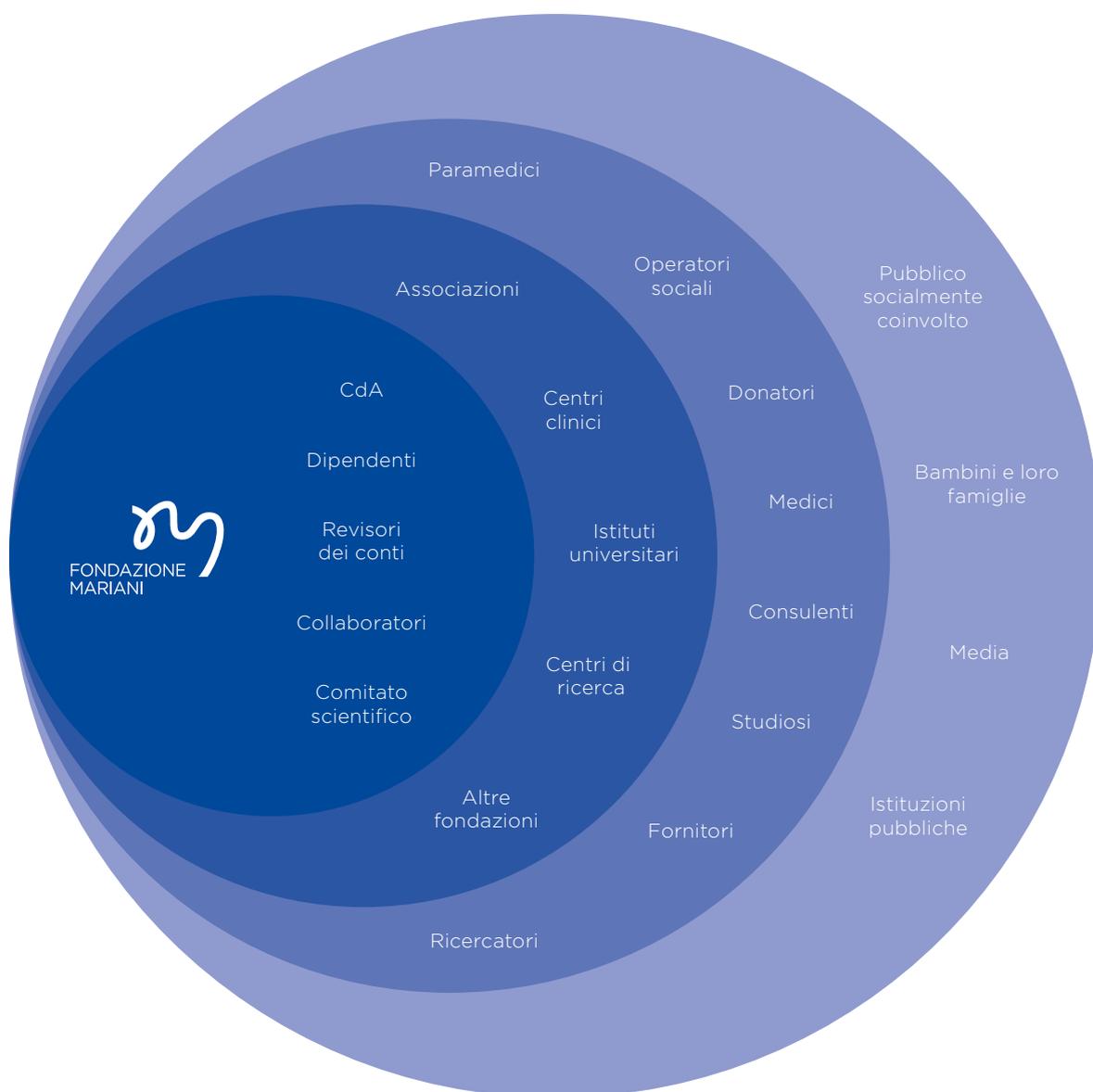


2 / STAKEHOLDER

Chi sono i soggetti portatori di interesse (stakeholder) verso Fondazione Mariani

2.1 / Gli stakeholder della Fondazione

Gli stakeholder della Fondazione Mariani sono numerosi e diversificati data l'ampiezza dei settori di intervento e le collaborazioni a livello nazionale e internazionale. Oltre a una costante attività di relazioni esterne e di promozione delle attività, la Fondazione si avvale di specifici strumenti di comunicazione per dialogare con i suoi stakeholder.



2.2 / Gli strumenti e le attività realizzate

Sito web

È stato completato il nuovo sito con l'integrazione di funzionalità avanzate per il backend (es. gestione utenti, iscrizione ai corsi, filtri) e la realizzazione della **versione inglese**. È stato inoltre lanciato il sito **“gemello” della Fondazione Mariani CARE Onlus**.

Newsletter

Il Neurofoglio

Semestrale di approfondimento, in formato digitale e cartaceo. Sono stati realizzati i **2 numeri** previsti. A causa del perdurare dell'emergenza sanitaria, si è deciso di continuare a sospendere l'abituale distribuzione di copie cartacee presso centri e strutture finanziate dalla Fondazione, limitandosi alla diffusione della versione elettronica. Le copie stampate sono state riservate agli usi istituzionali.



News Fondazione Mariani

E-newsletter a cadenza mensile. Sono stati prodotti **11 numeri** (uscita mensile e numero doppio estivo). Da un'analisi degli indici di performance si riscontrano risultati molto soddisfacenti in termini di gradimento da parte degli utenti.

Neuromusic News

E-newsletter a cadenza quindicinale, specifica per l'area Neuromusic. Sono stati realizzati **23 numeri**, ognuno con una selezione di quattro studi, di recente pubblicazione, particolarmente significativi in materia di neuroscienze e musica.

Social media

La pagina **Facebook “Fondazione Mariani”**, aperta nel 2018, ha continuato a crescere notevolmente: oltre **13.000 follower** a fine 2022. Scopo della presenza sui social media è creare una Community della Neurologia infantile,



umentando l'awareness della Fondazione Mariani anche presso il pubblico meno specialistico. A questa, nel 2019, è stato affiancato un **profilo LinkedIn**.

Vengono pubblicati post con annunci di corsi e iniziative, news flash su temi di Neurologia infantile con link per approfondimenti, brevi video-interviste con i relatori dei Corsi e i responsabili dei progetti sostenuti.

I video sono pubblicati anche su **YouTube**, dove la FM ha aperto un suo canale con playlist dedicate ai vari settori di intervento.



La pagina **Facebook "Neuromusic"**, aperta nell'autunno 2014, è concepita come spazio per favorire lo scambio di contenuti scientifici, informazioni e commenti all'interno della "Neuromusic Community".

Settimanalmente vengono postati abstract di "Neuromusic News", annunci di eventi, articoli e video dal web. Nel 2022 la pagina ha continuato a suscitare un grande interesse superando i **28.000 follower**.

Attività realizzate

Bilancio Sociale

A novembre 2022 è stato pubblicato il Bilancio Sociale relativo all'anno 2021, seguendo il nuovo format sviluppato nel 2020.

Il Bilancio è stato diffuso in formato elettronico sul sito e con copie a stampa destinate agli usi istituzionali.

Promozione e Relazioni esterne

Sono state realizzate azioni promozionali per pubblicizzare gli eventi formativi e le pubblicazioni della FM. Inoltre, per alcune iniziative, sono state condotte attività di Ufficio Stampa, anche in partnership con altri enti coinvolti.

Si è poi lavorato per rafforzare il dialogo con le strutture finanziate, con i partner dei network dei quali la Fondazione fa parte e con altri enti operanti nell'ambito della Neurologia pediatrica e in area Neuromusic.

Fundraising ed Eventi

Dopo il percorso formativo del biennio 2020-21, si è scelto di dare avvio all'attività di fundraising ideando eventi di promozione della Fondazione e delle sue attività, così da diffonderne la conoscenza al grande pubblico e sensibilizzare i potenziali donatori. In particolare, sono stati organizzati il **varo della barca "Furibonda - Fondazione Mariani"** a Domaso sul Lago di Como, a sostegno del progetto Vela Speciale, e l'**inaugurazione del Centro Fondazione Mariani Non solo occhi per crescere** di Pavia, con realizzazione di un video ad hoc.

La Fondazione ha anche preso parte a iniziative specifiche di raccolta fondi e prodotto materiali da utilizzare in occasione di tali iniziative: una Guida lasciati, una cartolina informativa e gadget con il logo FM (es. braccialetti e palloncini per i bambini). Ha inoltre diffuso la sua **campagna per il 5x1000** avvalendosi dei suoi canali di comunicazione: sito, newsletter e social media.



2.3 / Relazioni internazionali e network

Le relazioni internazionali si esplicano su tre ambiti di attività principali.

La massima risonanza è relativa al settore “Neuromusic”; un altro versante stabile afferrisce alla diffusione delle pubblicazioni, in costante espansione; e infine la partecipazione alle iniziative internazionali relative a progetti di rete.

Dato il costante impegno in tali settori, la Fondazione è in particolare riconosciuta per la competenza sul potenziale di integrazione delle pratiche artistiche nell’età dello sviluppo a scopi cognitivi e riabilitativi, e quali strumenti di inclusione socioculturale.

Il 2022 ha comportato i seguenti punti nodali:

/ Congresso Neuromusic VII

pubblicati in formato elettronico gli articoli conseguenti al convegno in collaborazione con la NYAS – New York Academy of Sciences (cfr. p. 59).

/ Congresso Neuromusic VIII

assegnazione dell’edizione successiva del congresso, prevista nel 2024, alla sede di Helsinki, da realizzarsi in partnership con il Centre of Excellence on Music, Mind, Body and Brain della locale università (cfr. p. 59).

/ Rete Neuromus.it

costituzione della Rete italiana di Neuroscienze e Musica Neuromus.it insieme a: Università Cattolica di Milano, Università di Bari e Università di Pavia.

Da tempo Fondazione Mariani e alcuni Atenei italiani vedevano favorevolmente l’opportunità di costituire una rete informale dedicata al crescente gruppo di specialisti interessati ai rapporti tra neuroscienze e musica nel nostro Paese. Obiettivo: **incrementare i contatti e la circolazione di informazioni**, anche per sostenere indirettamente la formazione, la ricerca e le applicazioni cliniche. Questo con coinvolgimento in prima linea della Fondazione, protagonista nel campo, anche ai fini di **mantenere in primo piano la visibilità** pure nel lasso di tempo tra i congressi triennali internazionali Neuromusic.

I primi mesi del 2022 hanno visto la creazione di un **gruppo di coordinamento** composto da: **Alessandro Antonietti**, Ordinario di Psicologia Generale e promotore dell’Unità di Ricerca di Psicologia della Musica presso l’Università Cattolica di Milano; **Elvira Brattico**, Ordinario di Psicologia Generale del Dipartimento di Scienze dell’Educazione, Psicologia e Comunicazione, Università di Bari Aldo Moro; **Luisa Lopez**, neurofisiopatologa e coordinatrice scientifica dei congressi “The Neurosciences and Music”; **Maria Majno**, vicepresidente di Fondazione Mariani e responsabile dell’area Neuromusic; **Tomaso Vecchi**, Ordinario di Psicologia cognitiva, Università di Pavia e IRCCS Istituto Neurologico Nazionale Mondino.

Dopo la raccolta dei contatti sul territorio nazionale (con oltre 100 nominativi), il 17 giugno è avvenuto il **primo incontro** presso l’Istituto Besta di Milano e online. I partecipanti, molto interessati, si sono detti disponibili a mettere in comune saperi e progetti in corso aperti a collaborazioni multicentriche, oltre che alla revisione di lavori in corso di elaborazione.

Successivamente è stato diffuso questionario online per la raccolta di ulteriori elementi utili alla progettazione delle attività successive.



/ Altre Reti

partecipazione a congressi, prevalentemente a distanza, per la promozione delle attività della Fondazione.

/ Pubblicazioni

in collaborazione con i settori Pubblicazioni e Comunicazione e in dialogo con il Comitato Scientifico, aggiornamento delle produzioni in corso.

/ Comitati Scientifici e Reti sull'infanzia

partecipazione alle seguenti reti e ai rispettivi incontri:

// **SIMM** - Research platform on Social Impact of Making Music (simm-platform.eu/)

// **Démos** (demos.philharmoniedeparis.fr/)

// **CEM** Centre Européen de Musique (cemusique.org)

// **Alliance for Childhood** (allianceforchildhood.eu/)



A maggio 2022 si è concluso “Un villaggio per crescere”, progetto su scala nazionale proposto e coordinato dal Centro per la salute del Bambino ONLUS di Trieste, ente capofila, e selezionato dall’Impresa Sociale Con i Bambini nell’ambito del Fondo per il contrasto della povertà educativa minorile (area 0-6 anni). Molti i partner e tra questi Fondazione Mariani, con il compito di proporre e coordinare le iniziative per i bambini con bisogni speciali.

In quattro anni il progetto ha aperto “Villaggi” in zone caratterizzate da svantaggio socio-culturale e carenza o difficoltà di accesso ai servizi per l’infanzia, in origine erano **10 Villaggi**: Torino, Genova, Trieste, Foligno, San Cipriano d’Aversa, Napoli, Cervinara, Policoro, Cosenza e Siracusa. Nei Villaggi genitori e figli, guidati da educatori professionali, hanno potuto trascorrere il tempo insieme facendo varie attività: la lettura condivisa, il gioco, l’esperienza sonora/musicale, il massaggio, l’uso consapevole della tecnologia, l’espressione artistica, l’orto didattico, oltre a feste, momenti tematici e incontri con gli psicologi.

Un bilancio di questo innovativo progetto è stato tracciato durante il convegno “Investire nell’infanzia sostenendo i genitori nel loro ruolo. Il contributo dei ‘Villaggi per Crescere’ alle comunità educanti”, tenutosi a Napoli il 22 aprile. Sono più di 2.000 i bambini che complessivamente hanno partecipato alle circa **8.800 giornate di attività** realizzate dal progetto, sia in presenza che, dopo l’inizio della pandemia, da remoto.

Le attività di Fondazione Mariani hanno riguardato la formazione degli operatori nell’ambito specifico dei disturbi del neurosviluppo.

La Fondazione ha inoltre condotto, tramite un questionario ad hoc, una ricognizione delle difficoltà presenti nei vari Villaggi, così da definire meglio le esigenze dei bambini con possibili disturbi del neurosviluppo.



3 / ATTIVITÀ EROGATIVA

*Quali sono le attività realizzate nel 2022
e le risorse erogate*

3.1 / Introduzione

Rendicontazione delle attività istituzionali (per macro-aree di intervento)

Le risorse per attività istituzionali sono state investite nei tre settori di intervento:

- / Assistenza
- / Formazione (in cui si includono anche le pubblicazioni scientifiche)
- / Ricerca (finanziamento alla ricerca scientifica)

Nel 2022 le uscite per interventi nelle **attività istituzionali** sono state pari a **€ 1.136.520**, mantenendosi sostanzialmente nella misura dell'anno precedente.

Dette uscite costituiscono il **69,90%** del totale degli oneri di funzionamento della struttura (attività istituzionali e loro gestione) pari a **€ 1.625.790**.

La ripartizione della spesa nei diversi settori è risultata la seguente:

/ Assistenza	€ 399.145	35,11%
/ Formazione	€ 107.935	9,49%
/ Ricerca	€ 428.904	37,73%
/ Personale e Comitato Scientifico	€ 200.536	17,64%
/ TOTALE	€ 1.136.520	100,00%

A tali uscite si aggiungono quelle per le **attività strumentali**, che consistono nelle attività di comunicazione e promozione delle iniziative della Fondazione Mariani, essenziali per il loro sviluppo e per mantenere vivo il dialogo con gli stakeholder.

La Fondazione ha inoltre ultimato il percorso intrapreso per avviare una propria attività di fundraising avvalendosi della collaborazione di una società di consulenza.

Le attività strumentali nel 2022 hanno comportato un costo totale di **€ 104.077** con un'incidenza sul totale delle uscite (€ 1.625.790) del 6,40%.

Oneri di gestione generale

Gli oneri di gestione generale sono risultati di **€ 385.193**

Detti oneri, correlati alla spesa per personale direttivo e amministrativo, utenze e manutenzioni, consulenze tecnico-informatiche, gestione immobili e servizi vari, incidono sul totale degli oneri complessivi di funzionamento della struttura, ammontanti a **€ 1.625.790** (esclusi quindi gli oneri di gestione finanziaria, diversi e gli ammortamenti), per una percentuale pari al 23,69%, nella quale il personale incide per il 13,84%.

La progettazione degli interventi

La Fondazione Mariani ha ottenuto la **Certificazione di Qualità 2015 (ISO 9001:2015)** per i settori Formazione, Pubblicazioni, Finanziamento di progetti di ricerca e assistenza. Le attività così come il finanziamento di progetti vengono definiti e pianificati di concerto con il Comitato Scientifico e si attengono alle procedure descritte nel **Manuale Qualità**.

L'esito molto positivo della verifica annuale, tenutasi il 25 e 30 novembre 2022, ha permesso il mantenimento della certificazione per tutte le attività.

Lo sviluppo dell'organizzazione tiene inoltre in considerazione il rispetto delle normative vigenti in ambito di **sicurezza nelle aree di lavoro** e di **tutela della privacy**. Per quanto riguarda la privacy, la Fondazione Mariani ha rinnovato anche per il 2022 la nomina di un DPO (Data Protection Officer).

OBIETTIVI PER LO SVILUPPO SOSTENIBILE



Il nostro impegno è rivolto a...

Fondazione Mariani partecipa all'**Agenda 2030** per lo sviluppo sostenibile contribuendo alla realizzazione dei seguenti obiettivi:

- / potenziare i **Centri Fondazione Mariani** già esistenti e crearne di nuovi per migliorare sempre più la nostra assistenza
- / istituire **percorsi di approfondimento per giovani medici** nei vari ambiti della Neurologia infantile, ampliando l'offerta di formazione
- / ampliare le **Reti Fondazione Mariani** sostenendo la ricerca e lo scambio virtuoso di conoscenze tra centri di eccellenza e centri periferici in tutta Italia.



ASSISTENZA



MOM'S BOY
YOUR SMILE IS THE MOST BEAUTIFUL

3.2 / Assistenza

Vicinanza e sostegno: **essere accanto alle famiglie, quando un bambino esprime bisogni speciali**, è stata la prima vocazione nonché il primo ambito di intervento di Fondazione Mariani, così legata all'esempio e al gesto della sua fondatrice.

Un lungo viaggio che ha portato, nel 2004, all'apertura del primo Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche dell'infanzia, al quale se ne sono aggiunti altri quattro che si occupano di disabilità complesse, disordini del movimento, malattie genetiche e disturbi visivi.

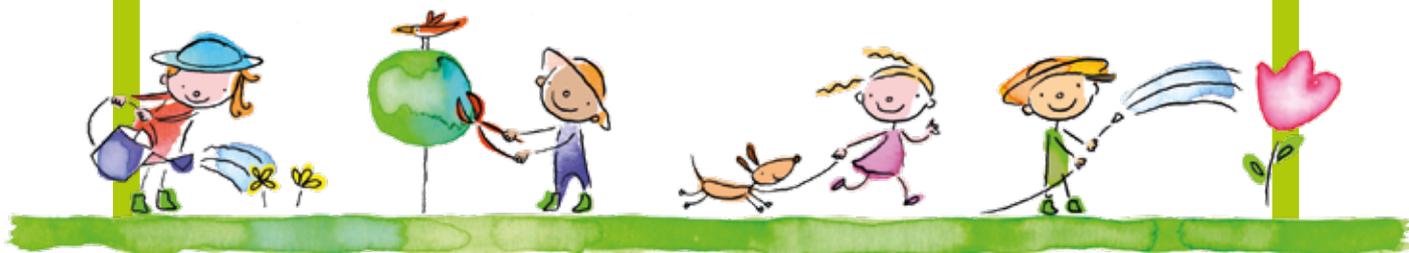
Fin dalle origini si è voluto dare **sostegno** sia **all'attività clinica**, sia a **interventi di umanizzazione** negli ospedali con progetti in collaborazione con l'Istituto Besta e altre strutture e associazioni di rilievo.

Nel 2022 i finanziamenti per questo settore sono stati destinati in parte ai **Centri Fondazione Mariani**, di cui due presso l'Istituto Besta, in parte a progetti in collaborazione con centri clinici e associazioni impegnati nella cura e nell'aumento della qualità di vita dei bambini affetti da patologie neurologiche.

La Convenzione con il Besta

Il Consiglio di Amministrazione della Fondazione Mariani, nella seduta del 29 maggio 2019, aveva dato mandato al Presidente di negoziare con la **Fondazione Besta** un nuovo testo di Convenzione, sulla linea di quella esistente. Obiettivo sia regolamentare la "partecipazione" della Fondazione Mariani alla Fondazione Besta, individuando modalità di investimento tese a ottimizzare i risultati del conferimento, sia ridestinare il contributo in conto esercizio di **€450.000/anno** per un triennio, prevedendo la costituzione di due nuovi Centri Fondazione Mariani.

Il 19 febbraio 2020 i Presidenti della Fondazione Mariani e della Fondazione Besta hanno firmato la **Convenzione triennale 2020-2022**. Per ogni annualità viene erogato alla Fondazione Besta un contributo di € 318.000 per le Unità Operative del Dipartimento di Neuroscienze pediatriche e i Centri Fondazione Mariani, oltre a un sostegno annuale di € 132.000 per le iniziative supportate direttamente dalla Fondazione Mariani.



Centri Fondazione Mariani

// Centro FM per i Disordini del Movimento dell'età PEDIATRICA (DIMOPEDIA)

Dove: SC Neuropsichiatria Infantile - Disordini del Movimento - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"

Anno di fondazione: 2020

Direttore: Dr. Nardo Nardocci fino al 31/8/2022; Dr.ssa Giovanna Zorzi facente funzione dal 16/10/2022

Patologie trattate: patologie degenerative (distonie isolate, combinate e complesse su base genetica, patologie da accumulo di metalli), disordini del neurosviluppo (aberrazioni cromosomiche, canalopatie, sinaptopatie, trasportopatie), patologie del metabolismo energetico (es. malattie mitocondriali), malattie autoinfiammatorie (es. interferonopatie), paralisi cerebrali infantili e patologie a eziologia infiammatoria e autoimmune, epilessia e disordini del movimento.

/ Ammontare erogato: € 106.000

Il Centro è la prima struttura in Italia a fornire un approccio multidisciplinare ai Disturbi del Movimento (DM) pediatrici, approccio che integra il consolidato expertise clinico con le più avanzate tecniche diagnostiche e procedure terapeutiche disponibili. I DM rappresentano il sintomo dominante o associato a numerose condizioni patologiche a esordio pediatrico, acquisite o geneticamente determinate, spesso rare o rarissime. La diagnosi corretta e quanto più precoce possibile, oltre alla ovvia rilevanza in termini di counselling genetico, è importante alla luce dei recenti avanzamenti delle conoscenze che offrono opportunità di terapie mirate sia mediche che chirurgiche. La stretta relazione con la ricerca pre-clinica, operata presso strutture dell'Istituto ed estere, fornisce elementi di conoscenza utili alla identificazione di meccanismi fisiopatologici. Inoltre, la valutazione funzionale della disabilità e il costante utilizzo di misure di outcome consentono di disegnare per ciascun paziente i trattamenti farmacologici, chirurgici e riabilitativi più appropriati. Presso il Centro vengono altresì

realizzate attività per l'identificazione e il trattamento delle comorbidità internistiche dei bambini con malattie neurologiche croniche.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ acquisire figure altamente specializzate, che hanno arricchito le risorse istituzionali nell'attività sia di tipo assistenziale che di ricerca;

/ realizzare progetti specifici all'interno del progetto complessivo "Strategie integrate per un approccio innovativo alla diagnosi e trattamento dei Disordini del Movimento".

Attività 2022

L'attività del Centro è stata finalizzata ai seguenti aspetti: strategie per la cura complessiva del bambino fragile con malattie neurologiche croniche; caratterizzazione fenotipica e studio del profilo immunologico in pazienti con patologia neurologica causata o sostenuta da disimmunità (DM e neuroinfiammazione, patologie ad eziologia infiammatoria del sistema nervoso e patologie sostenute da disimmunità); studio del tremore in età infantile. Il sostegno della Fondazione ha inoltre permesso il **proseguimento dell'attività assistenziale** nell'ambito dell'ambulatorio dedicato a epilessia e DM.

È stato poi avviato un progetto interno per lo studio dei disturbi di natura funzionale in età pediatrica, mentre in collaborazione con la sezione "Disordini dello sviluppo motorio" è stato elaborato un **nuovo protocollo** per la valutazione e il trattamento dei pazienti affetti da disturbi motori funzionali. È pure continuato il lavoro multicentrico per la raccolta dati sui DM funzionali nell'ambito della SINPIA e l'attività di aggiornamento dei geni inseriti all'interno dei pannelli multigenici NGS per la diagnosi genetica di DM e forme di epilessia rare e complesse.

Sono stati anche aggiornati i database dei pazienti con sclerosi multipla, neurite ottica, patologia da anticorpi anti-MOG, ipertensione intracranica primitiva, ed è proseguita la compilazione del **Registro Italiano Sclerosi Multipla Pediatrica**.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:

1



*Neuropsichiatra
infantile*

1



Pediatra



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N° VISITE / VALUTAZIONI	NOTE
/ Ambulatoriale	171	157 Neuropsichiatra infantile + 14 pediatra
/ Day Service	143	140 Neuropsichiatra Infantile + 3 pediatra
/ Ricoveri	37	35 Neuropsichiatra Infantile + 2 pediatra
/ Pubblicazioni su riviste indicizzate	5	
/ Relazioni su invito a Congressi	3	



// Centro FM per le Disabilità complesse

Dove: UOC Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"

Anno di fondazione: 2020

Direttore: Dr.ssa Tiziana Granata

Patologie trattate: disordini neuro-evolutivi (disturbi dello sviluppo psicomotorio, disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico), patologie dello sviluppo motorio (congenite, acquisite e geneticamente determinate), patologia neurologica congenita (quadri sindromico genetici, patologie genetiche predisponenti ai tumori sistemici e del sistema nervoso, malattie neurocutanee), patologia neuro-oncologica e patologia malformativa.

/ Ammontare erogato: € 106.000

La disabilità complessa identifica una condizione neurologica caratterizzata dalla diversa associazione di limitazione delle competenze motorie, cognitive e comunicative, dalla regolazione emotiva e dal comportamento adattivo, che necessita di un management integrato. Il Centro si propone di potenziare l'approccio al paziente secondo il concetto di medicina personalizzata, intesa come insieme di strategie di prevenzione e trattamento che tengono conto della variabilità individuale. Si vuole così superare la frammentarietà dei diversi interventi specialistici con un approccio mirato a una visione "globale" del paziente, basata sul lavoro di una équipe multidisciplinare. La gestione di queste condizioni si articola attraverso l'integrazione di attività clinica e ricerca. Si privilegiano le prestazioni outpatient (Ambulatori Speciali e prestazioni in Day Service), riservando la degenza ai casi a elevato carico assistenziale. Viene inoltre svolto un lavoro di "rete" con le strutture riabilitative coinvolte nella gestione del paziente, nell'ottica di garantire la continuità assistenziale tra ospedale e territorio.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ finanziare personale per potenziare i gruppi

dedicati al management delle diverse patologie;
/ realizzare il progetto (2020-22) "Diagnosi, assistenza, trattamento di patologie neurologiche complesse in età evolutiva: conferme e innovazione, verso una medicina personalizzata";

/ effettuare 301 valutazioni in regime di Day Service, garantendo una presa in carico multidisciplinare globale dei pazienti;

/ effettuare Macro Attività Complesse (MAC) per la somministrazione intratecale di terapia sostitutiva/terapia genica in pazienti affetti da SMA con valutazione del follow up;

/ somministrare in 3 pazienti con tumore in NF1 il farmaco MEK inibitore con valutazione del follow up.

Attività 2022

Il lavoro è stato articolato nelle sezioni: Disordini dello sviluppo motorio, Malattie neurocutanee e con predisposizione allo sviluppo di tumori del sistema nervoso centrale e periferico, Patologia malformativa cranio-spinale, Disordini del linguaggio e dell'apprendimento. Sono state somministrate **terapie farmacologiche innovative**, affiancate da **progetti riabilitativi integrati e personalizzati**, specialmente per l'atrofia muscolare spinale (SMA), la distrofia muscolare di Duchenne e i tumori in sindromi neurocutanee. Il Centro si è confermato un riferimento a livello nazionale per le Paralisi Cerebrali Infantili, con continuo aggiornamento dei protocolli di diagnosi e trattamento. È inoltre proseguita la collaborazione per l'analisi del cammino con il **LAMB** (cfr. p. 50).

Per quanto riguarda i disordini del linguaggio, si è concluso il **progetto internazionale sul multilinguismo** iniziato nel 2019, parte del programma *International Training Network*, finanziato dalla Comunità Europea, che ha coinvolto più di 20 paesi. Aveva l'obiettivo di comprendere l'impatto del multilinguismo nei bambini con disturbi del linguaggio e dell'apprendimento, utilizzando metodologie comportamentali e di neuroimaging e sviluppando test computerizzati per lo screening.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:

1



Neuropsichiatra infantile



PATOLOGIE	ATTIVITÀ CLINICA OUT-PATIENTS	IN-PATIENTS
/ Disordini dello sviluppo motorio	36 ambulatori speciali, 25 accessi in Day Service, 25 collaborazioni in Macro Attività Complesse (MAC)	
/ Malattie neurocutanee e con predisposizione allo sviluppo di tumori del sistema nervoso (Neurofibromatosi tipo I e II, neuromelanocitosi e Rasopatie con sviluppo di tumori)	96 valutazioni NPI (45 pazienti di nuovo accesso e follow up di 51 pazienti)	attività di reparto NPI per 41 pazienti seguiti con supervisione del medico di riferimento, 15 ricoveri ospedalieri
/ Patologia malformativa cranio-spinale (malformazione di Chiari e craniosostenosi isolate e sindromiche)	58 valutazioni ambulatoriali (29 pazienti di nuovo accesso, e follow-up di 29 pazienti)	attività di reparto NPI per 15 pazienti seguiti con supervisione del medico di riferimento

// Centro FM per il Bambino Fragile

Dove: UOC di Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna, Presidio S. Fermo, Como

Anno fondazione: 2020 (firma convenzione con ASST Lariana: 2021)

Direttore: Dr. Angelo Selicorni

Patologie trattate: sindromi genetico malfor-

mative con coinvolgimento neurologico (es. Sindrome di Cornelia de Lange, S. da microdelezione 22q11.2, S. di Williams, S. Kabuki, S. di Rubinstein Taybi, S. CHARGE, S. dell'X fragile, S. di Wolf Hirshhorn, S. di Smith Magenis, S. di Angelman, Neurofibromatosi di tipo 1, S. Mowat Wilson, S. di Xia Gibbs, S. SATB2, S.



ADNP, Acondroplasia, svariate condizioni ultra rare la cui diagnosi è favorita dall'introduzione della recente tecnologia genomica).

/ Ammontare erogato: € 50.000
(finanziamento di Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus)

Il Centro raccoglie l'esperienza pluriennale della UOC di Pediatria dell'ASST Lariana dove dal 2016, con il sostegno della FM, è stato attivato un progetto globale di attenzione diagnostica e assistenziale al bambino con patologia complessa, in gran parte orientato a condizioni genetico-malformative con coinvolgimento neurologico.

Questi pazienti presentano spesso comorbidità mediche multiple che rendono ragione di una definizione di "Bambino Fragile". Necessitano infatti di una presa in carico a 360°. Oltre alle attività canoniche di ricovero ordinario, Pronto Soccorso Pediatrico e attività specialistica ambulatoriale, l'attività dedicata è articolata nei seguenti filoni: a) ambulatorio diagnostico per bambini con sospetto quadro sindromico; b) attività di follow-up condizione specifica gestita da un case manager infermieristico e un clinical manager (pediatra) dedicati.

Il reparto e Pronto Soccorso Pediatrico dove il Centro è ospitato sono i primi in Italia a utilizzare la CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa), mediante sia l'etichettatura degli ambienti sia materiale che spieghi al bambino le procedure a cui verrà sottoposto.

Il Centro si avvale dell'Associazione S.I.L.V.I.A. onlus per gli aspetti amministrativi e di supporto organizzativo al personale medico.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di realizzare:

- / accessi ambulatoriali a prestazioni multiple coordinate;
- / "Syndrome Days" dedicati a specifiche condizioni;
- / un "Ambulatorio di Gastroenterologia e nutrizione del bambino disabile e con malattia rara";
- / un "Ambulatorio di Pneumologia e fisioterapia

pia respiratoria";

/ il progetto "Emergenza Bambini Fragili" volto a fornire a ogni paziente Lettere di Emergenza personalizzate, in collaborazione con il 118 locale per i pazienti comaschi;

/ il progetto "Linea Diretta Fragilità Pediatrica" per garantire un contatto web-based con le famiglie dei pazienti più instabili e complessi;

/ attività di anestesia multifunzionale, per garantire l'esecuzione di procedure diagnostiche terapeutiche multiple in unica sedazione;

/ attività di supporto/formazione caregiver per pazienti portatori di device (gastrostomia, tracheostomia, macchina della tosse, ventilazione non invasiva);

/ attività di supporto psicologico ai genitori/caregiver.

Attività 2022

L'attività del Centro è proseguita secondo gli obiettivi posti, mantenendo tutti i servizi sino ad ora offerti e aggiungendo da aprile 2022 la possibilità di attivare una consulenza psicologica per i genitori/caregiver. I risultati ottenuti dimostrano che l'ipotesi di costruire un servizio in grado di **sartorializzare l'intervento assistenziale** secondo le esigenze e le problematiche del singolo paziente risulta vincente. Tale approccio è ancor più necessario per tutte quelle nuove diagnosi di condizioni ultra rare in cui non vi sono indicazioni precise dalla letteratura internazionale circa la storia naturale delle condizioni stesse.

Le facilities rappresentate dalle **Lettere di Emergenza** condivise con la Centrale Operativa del Servizio Emergenza-Urgenza (AREU) e il sistema di telecomunicazione "**Linea Diretta Fragilità Pediatrica**" hanno confermato la loro importanza nella gestione delle acuzie e delle problematiche quotidiane di questi pazienti. A nostra conoscenza questi servizi rappresentano tutt'ora esperienze innovative non ancora riprese da altri centri o territori.

Si conferma anche il valore dei cosiddetti "**Syndrome Days**", non solo dal punto di vista sanitario assistenziale ma anche come momento di incontro e confronto tra le famiglie.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Valutazioni cliniche di inquadramento diagnostico (primo accesso o follow-up diagnostico)	513	
/ Valutazioni cliniche di follow-up assistenziale	588	pazienti valutati
/ Valutazioni multidisciplinari organizzate dal case manager infermieristico	452	
/ Valutazioni multidisciplinari per l'Ambulatorio di Gastro-enterologia e Nutrizione del bambino disabile e con malattia rara	325	

// Centro FM per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia

Dove: Clinica Pediatrica Fondazione MBBM onlus, Ospedale San Gerardo, Monza

Anno fondazione: 2004

Direttore: Dr.ssa Serena Gasperini

Patologie trattate: malattie congenite del metabolismo, con particolare riferimento a difetti del ciclo dell'urea, aminoacidopatie, acidurie

organiche, difetti della beta-ossidazione dei grassi, disturbi del metabolismo dei carboidrati (glicogenosi, intolleranza ereditaria al fruttosio e galattosemia), disordini di glicosilazione delle proteine e malattie lisosomiali.

/ Ammontare erogato: € 50.000 (finanziamento di Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus)



Da quasi 20 anni il Centro segue neonati/bambini ad alta complessità assistenziale provenienti dalla Lombardia e da altre regioni d'Italia affetti da malattie congenite del metabolismo. Il Centro garantisce assistenza e una presa in carico multidisciplinare (metabolica, dietetica, psicologica) ai bambini affetti da malattia metabolica, oltre che alle famiglie dei neonati risultati positivi allo Screening Neonatale Esteso (SNE). Lo SNE ha infatti portato e porterà sempre più a un aumento dei pazienti con sospetta malattia metabolica.

Negli ultimi anni nuove metodologie diagnostiche e terapie hanno condotto a un miglioramento della prognosi e della sopravvivenza di questi pazienti. La qualità della vita è diventata un parametro significativo da promuovere per un migliore outcome clinico, inclusa la qualità della vita dei genitori che sono chiamati a esercitare un ruolo fondamentale. Nel Centro vengono attuati interventi sul nucleo familiare, grazie ai quali si riscontra una riduzione dell'ansia parentale che contribuisce a migliorare il trattamento dei bambini.

Nel 2016 il Centro ha ricevuto l'endorsement dal Ministero della Sanità come centro di riferimento italiano di alta specializzazione nella diagnosi e terapia delle malattie metaboliche del bambino ed è uno dei centri della Rete Europea "European Reference Network" (MetabERN).

Nel 2021 è stato creato un gruppo di lavoro integrato interdisciplinare tra i vari specialisti con expertise in patologie del bambino complesso denominato "All4One", che si riunisce periodicamente (circa 1 volta al mese) per discutere in plenaria casi complicati e ambulatori integrati per valutazioni multispecialistiche.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di...

/ realizzare il progetto "Assistenza multidisciplinare ai bambini affetti da errore congenito del metabolismo e ai neonati risultati positivi allo screening neonatale esteso: valutazioni neuropsicologiche e adattative del bambino affetto da errore congenito del metabolismo e prosecuzione progetto BE POSITIVE";

/ offrire una valutazione nutrizionale mediante studio della composizione corporea e del metabolismo basale, garantendo una migliore qualità di cura e una personalizzazione della dieta ed evitando la sarcopenia e la malnutrizione, soprattutto in pazienti fragili e con diete carenti; / effettuare valutazioni testali di sviluppo psicomotorio con gli strumenti già in dotazione.

Attività 2022

Nell'ambito del progetto "BE POSITIVE" sono stati eseguiti **colloqui di supporto psicologico alle famiglie** di pazienti cronici e di nuovi pazienti, con incontri e supporto telefonico mirato. Altri obiettivi fondamentali sono stati: aumentare la consapevolezza del disordine metabolico e della dieta/terapia nei ragazzi che crescono con la malattia, soprattutto creando un **progetto con gli adolescenti di aumento di autostima e responsabilizzazione**; lo studio della composizione corporea di bambini/ragazzi affetti da malattie metaboliche rare e del metabolismo basale. La dieta è una parte fondamentale del trattamento ed è essenziale verificare come queste diete specifiche vadano a modificare la composizione corporea in termine di massa magra/grassa e densità ossea.

Sono state inoltre effettuate valutazioni con Griffiths, WPPSI-®-III, WISC IV e Leiter-®-R a circa 60 pazienti, oltre che occasionalmente valutazioni di comportamento adattativo (Vineland). Le informazioni ottenute hanno permesso di mettere in atto **interventi mirati** a ottimizzare: trattamenti specifici (logopedici, psicomotricità, adattamento cognitivo, comunicazione aumentativa, ecc.) o supporti scolastici.

Da tutti questi interventi ci si aspetta un miglioramento della qualità di vita degli individui coinvolti (paziente e famiglia), che potrà avere ricadute positive sulla qualità delle cure fornite al bambino dalla famiglia.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:

1 
Pediatra

1 
Dietista

1 
Neuropsicologa



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Primi accessi	115	
/ Day Hospital	460	
/ Day Service	655	
/ Test Psicometrici e Comportamentali	110	Supporto scolastico e interazione con educatori/insegnanti
/ Percorsi di Psicoterapia e Sostegno Familiare	Ritenuti necessari per 10 famiglie SNE e 15 per altri pazienti	Link col territorio e presa in carico del distretto
/ Richiami SNE	58	Link con il pediatra curante, con il punto nascita, consultori, ecc.
/ Colloqui psicologici famiglie SNE	58	
/ Ricoveri TIN	6	Follow up medico, dietologico e psicologico quotidiano in reparto
/ Nuove Diagnosi	29	Presa in carico e follow-up



// Centro FM Non solo occhi per crescere - Dalla diagnosi alla 'care' nei disturbi visivi in età evolutiva

Dove: Centro di Neuroftalmologia dell'età evolutiva - SC di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Pavia

Anno di fondazione: 2022

Direttrice: Dr.ssa Sabrina Signorini

Patologie trattate: malattie rare o sindromi complesse con interessamento neuroftalmologico, deficit visivi di origine centrale, disturbi oculomotori, condizioni predisponenti allo sviluppo di problematiche visive

/ Ammontare erogato: € 40.000

Il Centro nasce nel 2022 con lo scopo di potenziare i percorsi di presa in carico ('care') dei disturbi visivi la cui presenza può condizionare lo sviluppo neuropsichico del bambino, la sua autonomia e la sua qualità di vita, stante il ruolo cruciale che la vista ha nello stabilirsi delle relazioni, nell'azione, nella cognizione e nelle abilità sociali ed emozionali. L'inquadramento diagnostico-funzionale, visivo e neuropsichico globale, attraverso il lavoro congiunto di un'équipe multiprofessionale, è premessa indispensabile alla messa a punto degli interventi ri-abilitativi. Questi ultimi vengono attuati mediante il continuo dialogo tra le diverse realtà assistenziali e di vita coinvolte, nell'ambito di una rete integrata che sostenga il percorso di crescita del bambino e affianchi la famiglia.

La multidimensionalità dell'approccio consente un'analisi più completa dei bisogni e delle potenzialità e il trasferimento, nei diversi contesti di vita, di ciò che è stato sperimentato in ambito ri-abilitativo. Il percorso di cura inizia con la presa in carico non solo del bambino ma dell'intera famiglia, primo promotore dello sviluppo neuropsichico globale, accompagnandola nella lettura dei comportamenti del bambino, nella comprensione del significato del processo di cura e nell'elaborazione dei vissuti correlati alla patologia.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ garantire particolare cura all'accoglienza del bambino e della sua famiglia, fin dal primo contatto al Centro, e una pronta e coordinata risposta alle numerose richieste di consulenza, con la costituzione di un gruppo operativo dedicato di "triage neuroftalmologico";

/ allestire e coordinare uno spazio ambulatoriale dedicato alle priorità assistenziali, rivolto in particolare ai quesiti diagnostici di recente insorgenza o a bambini entro i 6-12 mesi di età;

/ favorire una coordinata continuità di presa in carico;

/ caratterizzare in modo sempre più completo le funzioni visive (visual functions), il funzionamento nelle attività visione-relate (functional vision) e neuropsichico globale del soggetto attraverso un lavoro congiunto e integrato in équipe (approccio multi-interdisciplinare);

/ potenziare i percorsi di presa in carico psicologica, rivolti al bambino/ragazzo e/o ai genitori;

/ coordinare laboratori artistici, per promuovere l'inclusione e la qualità di vita;

/ promuovere il continuo aggiornamento scientifico e la condivisione di esperienze professionali sul territorio nazionale e internazionale.

Attività 2022

L'attività di **triage neuroftalmologico** ha permesso la messa a punto di modalità operative più funzionali alla definizione dei percorsi di cura e la stratificazione delle priorità assistenziali, attraverso contatti telefonici con la famiglia e i curanti e la presa visione di documentazione sanitaria pregressa. Con lo scopo di garantire una più fluida continuità nella presa in carico, è stata potenziata l'attività di **coordinamento degli interventi** dei diversi operatori, attraverso un gruppo di lavoro dedicato.

Il lavoro in équipe ha permesso un'analisi approfondita del funzionamento cognitivo, delle abilità visuo-cognitive e neuropsicologiche trasversali, con particolare attenzione ai prerequisiti/apprendimenti scolastici, per fornire indicazioni su eventuali strategie e ausili didattici. La **presa in carico neuropsicologica** è

stata caratterizzata da un continuo e sistematico scambio con la famiglia, le strutture NPI territoriali e il contesto educativo-scolastico. Laddove necessario sono stati avviati percorsi ri-abilitativi specifici.

Per gli **aspetti psicologici**, sono state effettuate valutazioni e osservazioni qualitative delle dinamiche specifiche della relazione genito-

re-bambino per strutturare in età prescolare un intervento precoce incentrato sui bisogni del bambino, della famiglia, nonché dei contesti di vita, nell'ambito di una rete integrata. Le valutazioni del funzionamento psicologico, nelle età successive, hanno consentito una miglior definizione della presa in carico, individuale o di gruppo.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:

4
Psicologhe*



1
Terapista*



* **1** psicologa con competenze in neuropsicologia
1 psicologa con competenze in neuropsicologia e in particolare in ambito tifologico
2 psicologhe psicoterapeute
1 terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva (per attività di coordinamento e triage).

ATTIVITÀ DEL CENTRO

N°

NOTE

/ Triage neuroftalmologico

42 riunioni di équipe,
95 colloqui telefonici rivolti alle famiglie o ai curanti in caso di necessità

Tale attività è riferita al primo contatto delle famiglie al Centro

/ Supervisione, Coordinamento Continuità di cura

55 riunioni di équipe

/ Neuropsicologia della visione

812 prestazioni diagnostico-funzionali (in regime di ricovero), **35** colloqui telefonici di follow up a 6-8 mesi dalla dimissione (riferito a pazienti non seguiti con presa in carico riabilitativa continuativa c/o il Centro), **15** prestazioni riabilitative (in regime di ricovero)

L'attività di valutazione è rivolta a bambini/ragazzi di età prescolare e scolare e viene effettuata tramite prove sia non strutturate che standardizzate, attraverso un lavoro congiunto (neuropsicologa, tifologa) nell'ambito dell'approccio interdisciplinare del Centro

/ Percorsi di psicodiagnosi, sostegno psicologico e psicoterapia individuale e di gruppo

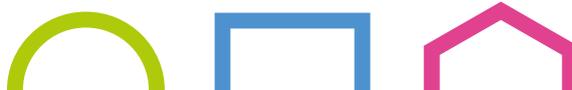
36 prestazioni di psicodiagnosi, **194** prestazioni di psicoterapia individuale, **56** prestazioni* di gruppo psicoterapeutico (attivati due gruppi rivolti a 12 adolescenti), **43** prestazioni di osservazione partecipata delle dinamiche relazionali, **211** sedute di sostegno alla genitorialità, **36** sedute di sostegno psicologico in regime di MAC

I gruppi psicoterapeutici (Gruppi di Parola) sono stati condotti con la tecnica dello psicodramma analitico e rivolti a 12 adolescenti; *sono compresi colloqui individuali periodici di monitoraggio

/ Attività di formazione

6 Corsi di formazione con ECM

Sedi: CSR Marsala (TP), CSR Viagrande (CT), CSR Ragusa; ASST Brianza (Desio, MB); AUSL Bologna; AUSL Ravenna, UONPIA (Faenza)





Progetti

// Presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche della Fondazione Besta

Progetto “Diagnosi, assistenza, trattamento di patologie neurologiche complesse in età evolutiva: conferme e innovazione, verso una medicina personalizzata”

Il progetto si rivolge alla diagnosi, cura e follow-up di soggetti in età evolutiva con disabilità complesse, dalle sindromi genetiche ai disturbi neuro-evolutivi, quali disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico, accomunate dall'associazione di un diverso grado di limitazioni delle competenze motorie, cognitive, comunicative, della regolazione emotiva e del comportamento adattivo.

La mission fondamentale del progetto è quella di valorizzare per questi pazienti un approccio diagnostico-terapeutico veramente interdisciplinare che garantisca le migliori prassi per una presa in carico globale, mantenendo una costante alleanza tra assistenza e ricerca.

Attività 2022

Nel corso dell'anno il progetto ha articolato le sue attività inizialmente nell'ambito dell'UOC Neuropsichiatria Infantile, mentre da ottobre all'interno della neo costituita SSD Sindromi genetiche con disabilità intellettiva e disturbi di spettro autistico. Il sostegno di Fondazione ha consentito il finanziamento di un genetista clinico e di una psicologa, che hanno garantito il mantenimento e la crescita delle attività in tutte e tre le aree di Assistenza, Formazione e Ricerca.

In **ambito assistenziale**, il genetista clinico e la psicologa hanno affiancato il lavoro del neuropsichiatra infantile assicurando un approccio interdisciplinare, ottimizzando l'attività in regime di Day Service a favore del paziente e della sua famiglia, e garantendo sempre un'accurata e completa fenotipizzazione del singolo paziente.

In **ambito di ricerca**, sono stati implementati numerosi progetti e garantita una soddisfacente produzione scientifica con ricaduta sul-

le prassi cliniche e assistenziali. I progetti con maggiore ricaduta sulla clinica si rivolgono nello specifico a pazienti con quadri con ogni probabilità geneticamente determinati ma senza diagnosi (progetto *Undiagnosed* di Telethon, Rete IDEA, *Whole Exome Sequencing* nei Disturbi dello spettro autistico), altri sono rivolti ad aspetti strettamente legati alla ricerca clinica o di base, quali ad esempio biobancaggio di campioni biologici di pazienti affetti da sindrome di Angelman e modeling in vitro di patologie genetiche rare. Di grande importanza anche la partecipazione alla realizzazione di registri per malattia (Sindrome di Pitt-Hopkins, *EURAP: An International Registry of Antiepileptic Drugs and Pregnancy*) e network internazionali (*ERN ITHACA - European Reference Networks for Rare Malformation Syndrome, Intellectual and other neurodevelopmental disorders*), che promuovono la condivisione di dati e conoscenze, presupposto per una ricerca integrata e multidisciplinare.

In **ambito formativo**, si è proseguito il lavoro di tutor di psicologi in formazione post-laurea e medici specializzandi della scuola di Neuropsichiatria infantile, Pediatria e Genetica medica, oltre all'organizzazione e partecipazione attiva a corsi di aggiornamento rivolti a tutti gli operatori sanitari coinvolti nel management del paziente con disabilità complessa.

Interventi di umanizzazione

La Fondazione Mariani, in accordo con i Direttori dei Centri FM, sostiene ogni anno un intervento di umanizzazione per migliorare l'accoglienza e il comfort dei bambini ricoverati e per quelli che si recano lì per le visite ambulatoriali e le cure.

Attività 2022

L'intervento ha riguardato l'implementazione del **sistema di remote monitoring per i piccoli degenti**, al fine di migliorare il management sia diagnostico che terapeutico.

Nel Dipartimento erano già presenti: una postazione di video-EEG long-term monitoring e una stazione di controllo connessa a periferiche per il monitoraggio delle funzioni vitali dei pazien-



ti in gravi condizioni o sottoposti a trattamenti terapeutici che richiedono il costante controllo di parametri. La necessità è stata quella di arricchire la dotazione tecnologica per garantire l'adeguato monitoraggio a un numero sempre maggiore di bambini.

/ Ammontare erogato: € 10.125

Sostegno all'Associazione CBDIN onlus

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

In particolare, sostiene il servizio sociale che si occupa di affiancare le famiglie nelle difficoltà burocratiche e logistiche, fornisce buoni pasto, eroga piccoli contributi per visite specialistiche, terapie farmacologiche ad alto impatto economico, esami, trattamenti riabilitativi, le spese di soggiorno e di viaggio, con grande attenzione a coloro che si trovano in difficoltà economiche.

Attività 2022

Sono stati distribuiti **900 buoni pasto** ai genitori di bambini ricoverati e utilizzati presso la mensa interna della Fondazione Besta.

Molte famiglie hanno usufruito del servizio sociale, un prezioso aiuto anche nel 2022, segnato ancora dalla pandemia. Le imposizioni sanitarie hanno impedito l'accesso in ospedale a entrambi i genitori e le mamme si sono ritrovate a vivere in stanza con il proprio bambino ricoverato, senza poter uscire anche per diversi giorni dalla struttura. I papà si sono appoggiati agli alloggi messi a disposizione per cercare di dare un sostegno di vicinanza, nonostante la distanza imposta.

/ Ammontare erogato: € 37.750

Servizio di alloggio presso il Residence "Pian della Nave"

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 FM 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 2022

Complessivamente la Fondazione ha ospitato nel Residence **104 famiglie**, per un totale di **299 persone**.

/ Ammontare erogato: € 18.000
(per l'affitto del Residence)

Servizio di Segreteria per le UOC di NPI e Neurologia dello Sviluppo

Dal 2002 la Fondazione garantisce la presenza di una segretaria presso le due UOC dell'Istituto che svolge un ruolo di **trait d'union tra la Fondazione Mariani e il Besta**. Cura i contatti con il personale sanitario e amministrativo, svolge attività di segreteria scientifica connessa alla partecipazione ai congressi, elabora la rendicontazione scientifica delle pubblicazioni, fornisce supporto segretariale alle riunioni del Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili. Collabora inoltre con il settore formazione della FM.

Attività 2022

/ Ammontare erogato: € 53.600

Sostegno 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. Il progetto facilita anche il dialogo tra bambino-paziente/personale medico e la somministrazione delle cure. Dal 2000 Fondazione Mariani supporta l'attività di Theodora.

Attività 2022

Da gennaio è stato finalmente possibile riprendere a pieno regime le visite settimanali dei "Dottor Sogni", che negli anni dell'emergenza sanitaria (2020 e 2021) erano state sospese. Il

personale medico ha accolto con favore il rientro dei “Dottor Sogni” a testimonianza del sostegno che la loro presenza offre nel processo di cura, perché rappresenta una risposta concreta al bisogno di supporto emotivo dei piccoli pazienti e dei loro familiari. L’attività ha coinvolto circa **900 bambini e 2.700 genitori e familiari**. Grazie al sostegno di Fondazione Mariani è stato inoltre possibile realizzare il **corso di formazione** destinato alla selezione e all’ingresso di nuovi “Dottor Sogni”.

/ Ammontare erogato: € 20.000

// Presso altre strutture

Progetto “Vela Speciale”

Il progetto nasce nel 2008 dall’idea di usare l’imbarcazione a vela per permettere a giovani con disabilità di provare un’esperienza ricca di stimoli e a contatto con la natura, favorendo l’integrazione con i coetanei “normodotati”. La partecipazione alle manovre e il diventare “equipaggio”, aiutano i ragazzi ad acquisire sicurezza in se stessi con ricadute positive in ambito familiare e sociale. La **barca Furibonda**, opportunamente modificata, è ormeggiata nella Marina di Domaso sul Lago di Como, una base nautica con caratteristiche di accessibilità per i disabili. Il progetto è aperto a famiglie e associazioni ed è realizzato in collaborazione con l’Associazione Vivere La Vela, che vanta un team di skipper formati per lavorare con le persone con bisogni speciali.

Attività 2022

L’attività è finalmente ripresa dopo gli anni difficili della pandemia. Per l’occasione il 28 maggio è stata organizzata a Domaso una **giornata inaugurale**, durante la quale si è tenuto il varo della barca “Furibonda”, una nuova imbarcazione che ha sostituito la vecchia “Fionda” che si era danneggiata. Numerosa è stata la partecipazione all’evento di bambini, famiglie, associazioni, amici della Fondazione e operatori del **Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile** attivo presso l’Ospedale Sant’Anna di

Como. Dal 2022 “Vela Speciale” può infatti contare sulla supervisione scientifica di tale Centro FM, impegnato nel monitoraggio dell’impatto del progetto sulla vita dei bambini a cura di una psicologa. Da maggio a novembre sono state organizzate varie uscite con “Furibonda”, che complessivamente hanno coinvolto **47 bambini e ragazzi** con i loro accompagnatori.

/ Ammontare erogato: € 8.000

Sostegno al progetto “L’Alleanza Terapeutica”

La Fondazione TOG - Together to Go onlus di Milano offre percorsi di riabilitazione individuali e personalizzati a bambini con patologie neurologiche complesse. Pone grande attenzione al tema del supporto e del coinvolgimento delle figure genitoriali nel percorso di cura. Lo sforzo consiste nel formare e rendere consapevoli i genitori delle scelte terapeutiche e riabilitative per i loro figli. Il progetto, che Fondazione Mariani sostiene da alcuni anni, è focalizzato proprio sull’alleanza tra il team di professionisti riabilitativi, la scuola e le famiglie dei bambini.

Attività 2022

Sono stati realizzati, nell’arco di tutto l’anno, circa **900** colloqui clinici di supporto ai genitori e altri eventuali caregiver (in presenza) e circa **230** colloqui con il personale scolastico (online), arrivando all’approvazione di **97** progetti educativi individualizzati con le scuole. Inoltre, sono stati coinvolti: **40** insegnanti in percorsi formativi TOG, **114** genitori (100% dell’utenza) nel progetto di supporto alla genitorialità (per i genitori in situazione di separazione sono stati garantiti percorsi specifici individuali) e **18** educatori in percorsi di rete.

Sono stati poi organizzati tre **momenti formativi** al mese in cui i terapisti hanno incontrato i genitori. Il tema principale della formazione è stato l’utilizzo dell’**eye-tracking** e l’applicazione di tale metodologia in ambito domestico e scolastico.

/ Ammontare erogato € 40.000

(finanziamento di Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus)



FORMAZIONE



3.3 / Formazione

Formare e **assicurare l'aggiornamento dei professionisti** che si occupano di malattie del sistema nervoso in ambito pediatrico, rappresenta sin dagli esordi un pilastro qualificante della missione della Fondazione Mariani, per guardare al futuro attraverso nuove generazioni di medici e ricercatori.

Dal 1985 la fondazione organizza corsi, seminari, workshop, convegni nazionali e internazionali, in presenza, ibridi e online (FAD), cui si affiancano le pubblicazioni scientifiche. **I corsi sono accreditati ECM** (Educazione Continua in Medicina) presso il Ministero della Salute e, dal 2016, la FM ha ottenuto l'accreditamento di provider standard (Identificativo 1015).

Nell'ottica di una condivisione delle conoscenze, vengono promossi anche **progetti di formazione all'estero**, recentemente in Africa.

Corsi / FAD sincrona



“Aggiornamenti su Encefalopatia ipossico ischemica (EII) ed ipotermia terapeutica”

4-5 maggio 2022 / Workshop Online

Direttore del Workshop: Fabrizio Ferrari (Rete FM Neonatale - Neonat, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena)

Comitato Scientifico: Fabrizio Ferrari (Mode-

na), Ermellina Fedrizzi (Milano), Luca Ramenghi (Genova), Gina Ancora (Rimini), Giovanni Chello (Napoli), Monica Fumagalli (Milano), Domenico Marco Romeo (Roma)

Partecipanti: 136 partecipanti, 13 partecipanti tavola rotonda e 26 relatori

Figure professionali presenti: medici 86,6% (specializzandi 22,8%), psicologi 0,7%, terapisti e infermieri 12,8% (specializzandi TNPEE 0,7%)

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 53,7%, Italia Centrale 20,8%, Italia Meridionale/Isole 25,5%

ECM: 13,5 crediti

/ Ammontare erogato: € 3.428

/ Contributi: € 7.210

L'ipotermia terapeutica è dal 2011 lo *standard of care* per l'Encefalopatia Ipossico-Ischemica (EII), patologia che nonostante i grandi progressi della medicina perinatale è tuttora gravata da una elevata mortalità e causa del 6-23 % delle paralisi cerebrali nell'infanzia.

Come mettere in atto la strategia dell'ipotermia e verificare che sia eseguita correttamente? Il Workshop, promosso dalla Rete FM Neonatale, ha voluto dare risposta a queste domande e approfondire tematiche cruciali quali: i neonati da reclutare per l'ipotermia, i farmaci che possono potenziare l'effetto della ipotermia, la durata e le modalità del follow-up neuropsichico del neonato con EII.

“Le 8 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere”

8-9 e 15-16 novembre 2022 / Online

Direttore del Corso: Angelo Selicorni (Centro FM per il Bambino Fragile, ASST Lariana - Ospedale Sant'Anna, Como)

Comitato Scientifico: Chiara Pantaleoni (Milano), Giuseppe Zampino (Roma)

Partecipanti: 107 partecipanti e 33 relatori/moderatori

Figure professionali presenti: medici 78,5%



(specializzandi 33,7%), psicologi 0,9%, biologi 10,3% (specializzandi 4,7%), terapisti e infermieri 9,3% (studenti 1,9%), altro 0,9%

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 82,24%, Italia Centrale 10,28%, Italia Meridionale/Isole 6,54%, Stranieri 0,93%

ECM: 18 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.498

/ Contributi: € 5.080

Il Corso si è configurato come la continuazione del precedente FAD dedicato alle 12 sindromi che “ogni pediatra e NPI deve conoscere”, con l’obiettivo di presentare a 360° le caratteristiche genetiche, clinico pediatriche e le peculiarità neuro psichiatriche/riabilitative di altre 8 condizioni sindromiche. Per ogni sindrome l’introduzione è stata affidata al genitore di un piccolo paziente che ha raccontato la sua storia, così da offrire anche il punto di vista della famiglia.



Corsi / FAD asincrona

“Le 12 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere”

20 giugno - 15 dicembre 2022 / Online

Direttore del Corso: Angelo Selicorni (Centro FM per il Bambino Fragile, ASST Lariana - Ospedale Sant’Anna, Como)

Comitato Scientifico: Angelo Selicorni (Como), Chiara Pantaleoni (Milano), Giuseppe Zampino (Roma)

Partecipanti: 127 partecipanti e 34 relatori

Figure professionali presenti: medici 81,1% (specializzandi 14,9%), psicologi 3,1%, terapisti e infermieri 15,8%

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 57,5%, Italia Centrale 16,5%, Italia Meridionale/Isole 26%

ECM: 16 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.146

/ Contributi: € 6.300

La conoscenza della storia naturale delle sindromi malformative rappresenta una parte importante del bagaglio culturale del pediatra, genetista clinico o neuropsichiatra infantile, soprattutto per quelle meno rare. Obiettivo del Corso era fornire per le sindromi trattate: precise informazioni circa i criteri di sospetto e diagnosi clinica, il percorso di conferma della diagnosi stessa attraverso specifici test genetici, la storia naturale pediatrica, base essenziale dell’impostazione del follow-up assistenziale, l’evoluzione neuro-cognitiva.

“Agire bene per assistere meglio. Corso teorico-pratico sulla gestione dei presidi sanitari nel bambino con patologia complessa”

20 giugno - 15 dicembre 2022 / Online
Riedizione aggiornata

Direttore del Corso: Angelo Selicorni (Centro FM per il Bambino Fragile, ASST Lariana - Ospedale Sant’Anna, Como)

Comitato Scientifico: Giuseppe Zampino, Eugenio Mercuri (Roma), Andrea Biondi (Monza)

Partecipanti: 31 partecipanti e 13 relatori

Figure professionali presenti: medici 64,5% (specializzandi 3,2%), terapisti e infermieri 35,5%

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 51,6%, Italia Centrale 29%, Italia Meridionale/Isole 16,1%, Stranieri 3,2%

ECM: 8 crediti

/ Ammontare erogato: € 2.044

/ Contributi: € 725

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 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. Obiettivo del Corso era formare a una corretta gestione di base di tali presidi.

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

20 giugno - 15 dicembre 2022 / Online
Riedizione

Direttore del Corso: Ermellina Fedrizzi (Primaio emerito in NPI, Fondazione Besta e Fondazione Mariani, Milano)

Comitato Scientifico: Ermellina Fedrizzi ed Emanuela Pagliano (Milano)

Partecipanti: 139 partecipanti e 4 relatori

Figure professionali presenti: medici 34,5% (specializzandi 3,2%), psicologi 2,9%, terapisti 59% (studenti 1,4%), altro 3,6%

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 46,8%, Italia Centrale 19,4%, Italia Meridionale/Isole 28,8%, Stranieri 5,5%

ECM: 15 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.190

/ Contributi: € 4.360

Il Corso, in collaborazione con il GIPCI, ha illustrato in 8 video-lezioni le modalità con cui i contributi delle Neuroscienze 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 video-registrazioni di casi, e particolare rilievo è stato dato alla *Family Centred Therapy*.

Corsi / Residenziale



“Corso avanzato di diagnosi e terapia dei disturbi del movimento in età pediatrica”

24-26 novembre 2022 / Pavia, Aula Magna Fondazione Ghislieri

Direttore del Corso: Nardo Nardocci (Centro FM DIMOPEDIA, Fondazione Besta, Milano)

Comitato Scientifico: Giovanna Zorzi (Milano), Emilio Fernandez-Alvarez (Barcellona)

Partecipanti: 135 partecipanti e 29 relatori

Figure professionali presenti: medici 85,9% (specializzandi 50,4%), studenti in medicina 1,5%, psicologi 2,9% (specializzandi 0,7%), biologi 3%, terapisti e infermieri 6,7%

Provenienza geografica: Italia Settentrionale 67,40%, Italia Centrale 16,30%, Italia Meridionale/Isole 16,30%

ECM: 9,8 crediti

/ Ammontare erogato: € 38.102

/ Contributi: € 21.850



I disordini del movimento in età pediatrica (PMD) rappresentano un campo relativamente nuovo e in crescita della neurologia infantile. Articolato in cinque sessioni, il Corso mirava a sviluppare competenze nel riconoscimento, nella diagnosi, nella gestione e nel trattamento di tali disordini, con casi clinici presentati in sessioni video per stimolare la discussione e aumentare l'apprendimento.

L'obiettivo era fornire una guida per il clinico attraverso il riconoscimento dei diversi PMD, l'identificazione di una sindrome clinica, la valutazione di possibili cause acquisite, la richiesta e l'interpretazione dei test genetici.

Pubblicazioni

La realizzazione di corsi, convegni e seminari ha come corollario una **intensa attività editoriale**, svolta in collaborazione con editor scientifici specializzati. Gli editori di riferimento sono **FrancoAngeli**, per la Collana di Neurologia infantile della Fondazione Mariani e **John Libbey Eurotext**, per la Collana Mariani Foundation Paediatric Neurology Series. Inoltre, la Fondazione cura la pubblicazione di alcuni libretti rivolti ai terapisti e ai genitori di bambini con patologie neurologiche.

Attività 2022

Lo sviluppo dell'organizzazione funzionale del cervello in età evolutiva

A cura di: Ermellina Fedrizzi e GIPCI
Editore: FrancoAngeli, Milano, 2023, pp. 282
Testi in italiano e inglese

Il volume raccoglie le relazioni presentate durante il IX Corso di Formazione Permanente in Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva (Padova, 17-19 novembre 2021).

/ Ammontare erogato: € 13.085

/ Contributi: € 2.912 (comprensivi anche di contributi per altre iniziative)



GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili

Responsabile: Dr.ssa Ermellina Fedrizzi.

GIPCI è una rete di centri di riabilitazione. Si è costituito nel 1994 per iniziativa di un gruppo di medici e operatori nel campo della riabilitazione infantile. Da subito il Gruppo è stato supportato sotto il profilo economico e organizzativo dalla Fondazione Mariani che, da allora, continua a sostenerne tutte le attività. Gli obiettivi del GIPCI sono: promuovere la discussione e il confronto fra i diversi clinici, anche attraverso corsi di formazione; condividere l'esperienza clinica, i criteri, gli strumenti e i protocolli per la valutazione e il trattamento nei diversi quadri clinici delle PC; identificare l'evidenza scientifica dei trattamenti riabilitativi per utilizzarli nella pratica clinica.

Attività 2022

Come di consueto la Fondazione Mariani ha affiancato il GIPCI per garantire le risorse necessarie al coordinamento delle sue attività.

Anche nel 2022 si sono svolti i consueti incontri online in modalità ibrida, con alcuni partecipanti in presenza presso l'Istituto Besta.

Attualmente è in corso uno **studio osservazionale multicentrico** dell'approccio GIPCI alla riabilitazione del bambino con forme bilaterali di PC: **progetto AMIRA** per bambini da 0 a 2 anni e **progetto A.MO.GIOCO** per i bambini da 2 a 6 anni.

La Fondazione Mariani ha provveduto ad aprire una casella di posta dedicata per la gestione delle nuove adesioni al Gruppo e per la diffusione del notiziario del GIPCI. Nel corso dell'anno è stato infatti realizzato, in collaborazione con la FM, il bollettino "GIPCI news", riservato ai soli membri. "GIPCI news" è un quadrimestrale e ha l'obiettivo sia di segnalare articoli e ricerche sulle PCI, sia di comunicare notizie sull'attività del Gruppo.

A cura del Gruppo è stato pubblicato il volume "Lo sviluppo dell'organizzazione funzionale del cervello in età evolutiva: nuove conoscenze e implicazioni riabilitative" con FrancoAngeli (cfr. p. 43).

/ Ammontare erogato: € 1.090



Formazione internazionale

FM-DREAM - Formazione Africa 2020-2025

Progetto in partnership con

Programma DREAM della Comunità di Sant'Egidio; Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano; Società Italiana di Neurologia

Dove: Balaka (Malawi) e Bangui (Repubblica Centrafricana)

Responsabile: Dr. Massimo Leone - UO Neurologia, Fondazione Besta, Milano

/ Ammontare erogato: € 40.000

In Africa 10 milioni di persone soffrono di epilessia con una mortalità 3 volte superiore che altrove, soprattutto minori. Metà dei suoi 1,3 miliardi di abitanti ha meno di 20 anni e questo, unito alla diffusione di HIV, malaria e malnutrizione, favorisce l'elevata incidenza di tale patologia. In un continente in cui è grave la carenza di neurologi, oltre il 70% dei malati non ha accesso alle cure.

Più della metà degli abitanti del Malawi (18,5 milioni) e della Repubblica Centrafricana (5,3 milioni) hanno meno di 18 anni e questo favorisce l'elevata prevalenza di epilessia (28/1.000).

FM-DREAM è un programma di formazione sull'epilessia. Con il supporto di Fondazione Mariani, medici e clinical officer africani di DREAM vengono formati sia presso la Neuro-psichiatria infantile della Fondazione Besta che in loco. Una piattaforma di telemedicina/teleneurologia completa la formazione con moduli a distanza. È inoltre prevista la condivisione da remoto delle informazioni cliniche, così da effettuare il follow-up dei pazienti. Un elemento di particolare rilievo è la graduale implementazione di un sistema per la gestione dei farmaci. Il modello DREAM, già attivo in 11 nazioni africane, sta consentendo di indirizzare i sistemi sanitari locali a pratiche di *good clinical practice* occidentali basate sulla *evidence-based medicine*, così da curare l'epilessia secondo criteri di eccellenza.





Attività 2022

Sono stati **1.064 i malati con epilessia curati** nei centri DREAM da medici formati grazie al progetto, di cui 2/3 bambini e adolescenti, anche HIV+ (erano stati 213 nel 2020, 588 nel 2021). **Più di 1.600 i teleconsulti** eseguiti, con 424 elettroencefalogrammi inviati agli specialisti in Italia, con relativa refertazione e suggerimenti clinici.

Sono proseguiti i **corsi di formazione in loco**, anche con periodi di lavoro sul campo: due si sono tenuti in Malawi e uno in Repubblica Centrafricana (RCA). Vi hanno partecipato **oltre 60 clinical officer**: sono loro che, essendo i medici pochissimi, curano istituzionalmente oltre il 90% dei malati in Africa.

In aprile il vice-Presidente dell'**International Bureau of Epilepsy** ha visitato il Centro DREAM

di Blantyre in Malawi, esprimendo grande apprezzamento per le cure offerte e le tecnologie all'avanguardia utilizzate, dalla gestione informatizzata delle farmacie, al video elettroencefalografo, alla piattaforma di teleneurologia.

A novembre, per la prima volta e su richiesta del **Minister of Health del Malawi**, il progetto è arrivato nei due più grandi ospedali del paese con un corso sull'epilessia e sull'elettroencefalografia. La richiesta ha rappresentato un significativo riconoscimento delle buone pratiche introdotte dai Centri DREAM.

Sempre a novembre, presso l'Istituto Besta, si è tenuta la videoconferenza "Epilepsy and the WHO Intersectoral Global Action Plan. Focus on sub-Saharan Africa", dove sono stati presentati i risultati raggiunti finora dal progetto.

RICERCA



3.4 / Ricerca

La ricerca è diventata uno degli assi portanti della Fondazione Mariani, che intende spingersi oltre per **trovare cure innovative e migliorare la vita dei piccoli malati** e delle loro famiglie. Senza ricerca non c'è formazione. Senza ricerca non c'è assistenza.

Nel tempo la Fondazione, da ente finanziatore di progetti, si è trasformato in **partner strategico dei centri di ricerca**, per sviluppare con essi network e strumenti di lavoro condivisi.

Centri Fondazione Mariani

Centro FM per le Malattie mitocondriali pediatriche

Dove: SC di Genetica Medica e Neurogenetica, Laboratori Bicocca, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Anno di fondazione: 2001

Direttrice: Dr.ssa Barbara Garavaglia

Aree di interesse: malattie mitocondriali (diagnosi e ricerca)

/ Ammontare erogato: **€ 106.000**

Si occupa di diagnosi e ricerca sulle malattie mitocondriali, patologie genetiche rare che raggruppano forme molto eterogenee causate da alterazioni nel funzionamento dei mitocondri, con una frequenza stimata di circa 1 caso su 5.000. Tali malattie nel complesso rappresentano le patologie ereditarie più frequenti. Colpiscono tutti i tessuti, particolarmente quelli a elevata richiesta energetica come il muscolo scheletrico, il cuore e il cervello, spesso in combinazione tra loro.

Al Centro, dalla sua creazione, sono stati riferiti più di 8.000 pazienti, di cui un terzo pazienti in età pediatrica e tra gli adulti gli stessi bambini "cresciuti" e i loro famigliari. Oggi è un riferimento a livello nazionale e internazionale. Ricerca e diagnostica avanzata sono integrate per consentire il progredire della conoscenza

di queste malattie, così da proporre strategie utili a combatterle. Quando è stato costituito il Centro, poco più del 10% dei bambini studiati raggiungeva una diagnosi genetica di certezza, mentre ora, grazie al continuo miglioramento delle tecniche diagnostiche e alla ricerca, è possibile dare un nome alla malattia in quasi il 40% dei pazienti.

Nel 2021 il Centro ha tagliato il significativo traguardo dei 20 anni di attività.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di...

/ realizzare il progetto "Strategie innovative per la diagnosi, la ricerca e la terapia delle malattie mitocondriali dell'infanzia" (2020-2022).

/ implementare il settore bioinformatico acquisendo nuovi software per l'interpretazione delle varianti genomiche identificate con metodiche NGS e sostenendo una persona laureata in Bioinformatica.

Attività 2022

Per le attività di diagnostica e assistenza svolte si evidenzia che lo **score di positività** relativo alle indagini molecolari è pari al **42%**.

Grazie a studi collaborativi per il sequenziamento di nuova generazione WES e WGS per l'**identificazione di nuovi geni** causa di patologia o di geni noti associati a nuovi fenotipi, si segnalano i seguenti risultati: (i) un nuovo gene malattia (ATP5F1B) associato a distonia primaria a trasmissione autosomica dominante e penetranza incompleta identificato in due famiglie; (ii) un nuovo gene malattia (LETM1) associato a sintomi neurologici, metabolici, dismorfismi e disfunzioni multiorgano prevalentemente a esordio infantile; (iii) mutazioni nel gene ATP1A3, già responsabile della sindrome CAPOS, identificate in una paziente con sospetta malattia mitocondriale e difetto di PDH; (iv) mutazioni nel gene INPP5K, causa di distrofia muscolare congenita con cataratta e disabilità intellettiva, identificate in una paziente affetta da quadro di miopatia mitocondriale; (v) mu-

tazione emizigote in WDR45, gene associato a NBIA5, in un bimbo con difetto di complesso I. Sono inoltre proseguiti i progetti di ricerca ba-

sati su **studi su modelli cellulari**, in particolare su cellule iPS per lo studio delle patologie mitocondriali LHON e sindrome di Pearson.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire le seguenti figure professionali dedicate:

2



*Ricercatrici**

* 1 persona laureata in Bioinformatica, per l'analisi di pannelli NGS e risultati di sequenziamento di esoma - WES
1 persona laureata in Psicologia dello Sviluppo e dei Processi Educativi, che si occupa della presa in carico nei protocolli di assistenza dei pazienti mitocondriali e della gestione dei soggetti arruolati nei trial clinici



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°
/ Analisi biochimiche	50
/ Campioni DNA raccolti	570
/ Indagini molecolari	392
/ Diagnosi molecolari	164
/ Visite/televisite effettuate	520
/ Pazienti inseriti nel registro clinico-genetico internazionale	145
/ Pazienti arruolati in trial clinici	38

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

Dove: Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano

Anno di fondazione: 2004

Direttrice: Prof. Paolo Cavallari

Aree di interesse: patologie motorie pediatri-

che di competenza neurologica.

/ Ammontare erogato: € 40.000

Nato da un progetto finanziato dalla FM, è sede di attività di ricerca finalizzata a definire nuovi aspetti fisiopatologici per migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo dei bam-



bini con disturbi del movimento. Grazie alla tecnologia all'avanguardia, i fisiologi e ingegneri biomedici del LAMB sono in grado di descrivere le caratteristiche posturali e il pattern deambulatorio di bambini sani e portatori di disturbi neurologici, alla ricerca di segni distintivi delle differenti patologie. Tale caratterizzazione risulta essenziale per indirizzare una diagnosi accurata e un trattamento riabilitativo appropriato di cui, ad oggi, molte patologie neurologiche mancano. Inoltre, è possibile valutare l'efficacia di interventi riabilitativi e/o di ausili scelti per il recupero delle alterazioni motorie.

Inizialmente, il LAMB si è occupato di valutare il controllo posturale e il movimento volontario in bambini affetti da distonie secondarie, poi si è concentrato sulle atassie cerebellari pediatriche, collaborando con l'Università di Pavia nell'ambito del progetto internazionale "The Virtual Brain". Dal 2022 sta cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini affetti da patologie neurologiche di origine centrale o neuromuscolare.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ finanziare una borsa annuale per il dottorato di ricerca in Medicina Traslazionale;

/ realizzare il progetto "Analisi del cammino e della postura in pazienti con disturbi neuromotori in età evolutiva".

Attività 2022

L'attività di collaborazione del LAMB con l'Istituto Neurologico Besta di Milano, avviata con il personale medico dell'Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo, è stata ora ampliata al **Centro FM per le Disabilità Complesse** che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare.

Grazie al finanziamento della Fondazione, è stata effettuata un'analisi quantitativa sia della postura che del cammino in bambini sani e portatori di disturbi neuromotori. Tale analisi ha permesso di estrarre dati preliminari necessari per una conoscenza dei pattern posturali e locomotori caratterizzanti differenti tipologie di disfunzioni centrali, oppure periferiche. I dati ottenuti in LAMB verranno utilizzati per definire e scegliere i protocolli riabilitativi che sfruttano il tapis roulant "C-Mill", in dotazione presso l'Istituto Besta. La pedana C-Mill, utilizzando la realtà aumentata, è in grado di creare dei **programmi di riabilitazione personalizzata** e interattiva che aiutano a ottimizzare i risultati della terapia fisica.

Grazie al contributo FM è stato possibile garantire la seguente figura professionale dedicata:

1

Ingegnere Biomedico*



1 persona laureata in Bioinformatica, per l'analisi di pannelli NGS e risultati di sequenziamento di esoma - WES - e una persona laureata in Psicologia dello Sviluppo e dei Processi Educativi, che si occupa della presa in carico nei protocolli di assistenza dei pazienti mitocondriali e della gestione dei soggetti arruolati nei trial clinici

ATTIVITÀ DEL CENTRO

N°

/ **Analisi della postura e del cammino**

14 pazienti

/ **Analisi della postura e del cammino**

5 soggetti sani per controllo

Bando di Ricerca

Da sempre obiettivo della Fondazione è la migliore integrazione tra ricerca di base e ricerca clinica, puntando su **progetti a carattere traslazionale** che possano garantire un approccio integrato allo studio delle malattie neurologiche dell'infanzia.

Il finanziamento alla ricerca avviene attraverso un **bando in 2 fasi**:

1. presentazione di una "Lettera di intenti" da parte dei candidati, sulla base della quale il Comitato Scientifico opera una prima selezione;
2. presentazione della "Proposta definitiva", la cui valutazione viene effettuata dal Comitato e referee internazionali.

Il bando viene periodicamente aggiornato per rispondere alle esigenze del mondo scientifico.



Bando di Ricerca 2020 (Biennio 2021-2022)

A inizio 2021 sono stati annunciati i risultati del Bando 2020, che ha riguardato **"Lo sviluppo di piattaforme-registri multicentrici sulle malattie neurologiche infantili"**. Obiettivo: promuovere la creazione di casistiche condivise e omogenee che comportino un valore aggiunto per il miglioramento delle conoscenze cliniche, epidemiologiche, eziopatogenetiche e di storia naturale delle malattie in oggetto.

Ai vincitori il Comitato Scientifico ha proposto di realizzare dei progetti unitari nei quali anche i network di ricerca già sostenuti dalla Fondazione potessero, attraverso una piattaforma software centralizzata, far confluire i propri dati, condividerli e creare reti con altri centri scientifici in un'ottica di **"open data-open science"**.

Dopo una serie di riunioni preparatorie, sono state quindi costituite **5 nuove reti** più estese, che includono quelle appartenenti al progetto FM "Prevenzione e riduzione del danno neurologico del bambino" per il triennio 2019-2021.

/ Budget complessivo: € 600.000

/ Ammontare erogato nel 2021: € 252.500

€ 400.000

Bando Ricerca 2020

+ € 200.000

Budget ancora a disposizione
dal Progetto Reti 2019-2021

= € 600.000

Budget complessivo
per le Reti di Ricerca FM



Reti

// Rete FM RENDER (Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry)

Anno di costituzione: 2021

Responsabili Scientifici: Renato Borgatti, Fondazione IRCCS Istituto Mondino (Pavia); Domenico Coviello, IRCCS Istituto Gaslini (Genova); Vincenzo Leuzzi, Sapienza Università di Roma; Donatella Milani, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano); Alessandro Simonati, Policlinico Rossi e Università di Verona; Enza Maria Valente, Università di Pavia

Aree di interesse: atassie pediatriche, sindromi con disabilità intellettiva e altri disturbi del neurosviluppo, disordini del movimento pediatrici, Sindrome di Sotos e Malan, ceroidolipofuscinosi e altre patologie neurodegenerative ad esordio pediatrico.

/ Ammontare erogato: € 135.000

Le malattie neuropediatriche rappresentano uno spettro eterogeneo di condizioni di gravità variabile, con elevato impatto sullo sviluppo e qualità di vita dei piccoli pazienti. La maggior parte sono rare e riconoscono una base genetica. Tuttavia, la diagnosi è spesso difficile e molti pazienti, specialmente all'esordio, presentano quadri clinici non inquadrabili in una specifica sindrome clinica, o con caratteristiche a ponte tra condizioni diverse. Lo sviluppo di reti è diventato un obiettivo centrale delle politiche di salute pubblica, al fine di condividere dati clinici, strumentali e genetici dei pazienti reclutati in centri diversi, basandosi su una raccolta dati armonizzata e utilizzando un linguaggio comune. I registri di malattie rare sono una risorsa preziosissima per la ricerca traslazionale, fornendo informazioni essenziali relative a epidemiologia, storia naturale, eziopatogenesi e risposta alla terapia. RENDER mette insieme cinque distinti progetti di rete per patologie neuropediatriche con l'ambizioso obiettivo di creare un'unica piattaforma nazionale per raccogliere i dati clinici e genetici dei pazienti.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di sviluppare, in collaborazione con i bioingegneri dell'Università di Pavia, una nuova e articolata piattaforma basata su applicativo REDCap e composta da oltre 25 schede modulari, attraverso il finanziamento di personale e di infrastrutture dedicate.

Attività 2022

Il **gruppo multidisciplinare**, composto da neuropsichiatri infantili, genetisti e bioinformatici provenienti da diversi centri di ricerca, ha sviluppato una **piattaforma modulare** per la raccolta dei dati mediante RedCap (uno dei software più utilizzati a livello internazionale). Le singole schede sono state pensate in modo da garantire la **massima flessibilità nella compilazione** e l'inserimento dei dati di pazienti con differenti patologie e il loro periodico aggiornamento, utilizzando un linguaggio **universalmente riconosciuto**, basato sull'uso di termini HPO (*Human Phenotype Ontology*).

Ciascun centro partecipante sarà proprietario dei rispettivi dati, avrà accesso ai dati individuali dei propri pazienti e potrà visualizzare in maniera aggregata i dati dell'intera Rete, ma tutti i centri saranno incoraggiati a proporre progetti di ricerca basati sull'analisi dei dati multicentrici. Il fine ultimo è consentire non solo la condivisione dei dati tra i centri promotori, ma anche **creare un solido database "inclusivo"**, aperto ad altri centri di ricerca sul territorio nazionale e potenzialmente condivisibile nell'ambito di consorzi internazionali.

I numeri

15 incontri effettuati nel gruppo NPI
8 incontri effettuati nel gruppo genetica
6 incontri effettuati con i bioingegneri
12 incontri di coordinamento effettuati
47 pazienti inseriti nella piattaforma (in versione beta-testing)
>300 pazienti reclutati e pronti a essere inseriti nella piattaforma non appena sarà disponibile la versione definitiva

// Rete FM Paralisi cerebrali infantili

Anno di costituzione: 2021

Responsabili Scientifici: Emanuela Pagliano, Fondazione IRCCS Istituto Besta (Milano); Giuseppina Sgandurra, Fondazione IRCCS Istituto Stella Maris (Calambrone, Pisa)

Aree di interesse: Paralisi Cerebrali Infantili

/ Ammontare erogato: € 50.000

La Rete include i progetti DATANET-CP e Ita-Net-CP, che insieme rappresentano un connubio per lo studio sullo sviluppo di un registro italiano per la sorveglianza e la storia naturale delle principali funzioni adattive dei bambini affetti da Paralisi Cerebrale Infantile (PCI). I tre centri pilota coinvolti- IRCCS Stella Maris di Pisa, IRCCS Besta di Milano, e IRCCS Medea di Brindisi, con l'équipe del dr. Antonio Trabacca - hanno lavorato alla definizione, ottimizzazione e condivisione di un database per il registro sulla piattaforma informatizzata REDCap.

La novità di tale registro, che ha avviato la raccolta dati nel 2023, è che non rimarrà di tipo *hospital-based*, ma avrà una sezione "aperta" in cui saranno presenti item accessibili anche per quei pazienti che non afferiscono direttamente ai centri coinvolti nel progetto. Questo permetterà ai genitori che vorranno aderire, o al curante, di "censire" online il bambino su REDCap, ovviamente previa registrazione e in totale rispetto della privacy. L'approccio prevede infatti un *working group* che coinvolga sia altre reti cliniche e di ricerca esistenti, sia associazioni delle famiglie. È altresì previsto il coinvolgimento dell'Istituto Superiore di Sanità, affinché vi sia un riconoscimento a livello nazionale e ricadute internazionali.

Attività 2022

L'utilizzo della piattaforma per effettuare uno studio osservazionale per l'epidemiologia della PCI è stato approvato dal Comitato Etico Regionale della Toscana per il centro coordinatore, e successivamente anche per gli altri due centri coinvolti. Lo sviluppo del registro si

integra quindi con il progetto di rete nazionale *Italian Network for Cerebral Palsy* (Ita-Net-CP) sulla storia naturale delle principali funzioni adattive (circa 20 centri coinvolti), operativo dal 2015 grazie a Fondazione Mariani.

In questo contesto è stato standardizzato e condiviso un **protocollo multidimensionale di valutazioni** al fine di conoscere lo sviluppo nel tempo delle principali funzioni adattive del bambino di età compresa tra 1 e 10 anni, premessa per tracciare fin dall'età precoce trattamenti riabilitativi integrati.

Attualmente sono stati visti **141 casi** e per ciascuno è stata effettuata una valutazione a T0 e il follow up a T1 (12 mesi dopo la baseline). L'analisi statistica del campione e le correlazioni tra le diverse funzioni adattive a T0 e T1 verranno presentati al convegno intersocietario SINPIA-SIMFER che si terrà a Milano a settembre 2023, dove verrà pure illustrato lo stato di avanzamento dell'inserimento dei pazienti all'interno del registro DATANET-CP.

Per Ita-Net-CP, analogamente al registro, è stata strutturata una piattaforma REDCap complessa, in quanto caratterizzata dall'inserimento di dati clinico anamnestici, strumentali e dati relativi alle principali funzioni adattive: sono al momento inseriti i dati clinici a T0 e T1 di ciascun paziente. Si prevede di concludere la fase di reclutamento a T2 e parallelo inserimento dei dati nel registro entro dicembre 2023.

I numeri

Ita-Net-CP:

141 bambini reclutati (282 valutazioni inserite a T0 e T1)

141 pazienti inseriti nella piattaforma

3 incontri effettuati

16 centri appartenenti alla rete

Attualmente sono in corso le analisi statistiche delle valutazioni sino ad ora effettuate e il follow up a T2 di ciascun paziente (24 mesi dopo la baseline)

DATANET-CP:

1 piattaforma REDCap dedicata allo studio





// Rete FM Neonatale

Anno di costituzione: 2021

Responsabili Scientifici: Fabrizio Ferrari, Università di Modena e Reggio Emilia; Licia Lugli, AO-Universitaria di Modena.

Aree di interesse: encefalopatia neonatale e prematurità

/ Ammontare erogato: € 37.500

L'encefalopatia neonatale e la nascita prematura sono tra le condizioni neonatali che più si associano a morte e a deficit neurologici a lungo termine. Nelle ultime decadi le innovazioni delle cure perinatali, tra cui l'utilizzo dell'ipotermia terapeutica nel neonato a termine, hanno svolto un ruolo fondamentale nel migliorare l'outcome neonatale. Tuttavia, al contrario di altre realtà internazionali, le conoscenze sull'outcome dei neonati assistiti in Italia sono scarse. Questa Rete FM integra due reti già esistenti: Neuro-prem, dedicata ai neonati con peso inferiore a 1.500 grammi (VLBW), e NeuronatR, dedicata all'outcome neurologico dei neonati con Encefalopatia Ipossico Ischemica (EII) e sottoposti a ipotermia terapeutica. L'integrazione delle due reti, pur rispettando le specificità di ciascuna rete, mira a integrare il personale addetto al follow-up e a uniformare le metodiche di raccolta dei dati, implementando la cultura del follow-up neuropsichico della prima infanzia. Gli strumenti diagnostici sono condivisi e la piattaforma di raccolta dati è la stessa (REDCap). L'obiettivo primario è diagnosticare precocemente le anomalie dello sviluppo neurologico, al fine di iniziare tempestivamente percorsi abilitativi specifici, capaci di limitare e/o compensare tali problematiche neuro evolutive.

Attività 2022

I progetti della Rete per questi neonati a rischio neuroevolutivo hanno incluso le **Terapie Intensive Neonatali (TIN) dell'Emilia-Romagna e Lombardia**. Sono stati valutati i dati neonatali relativi alla nascita e all'assistenza durante il ricovero. Inoltre, sono state raccolte le informazioni

sulle valutazioni neurologiche eseguite fino al compimento dei primi 24 mesi di vita. I **primi risultati** sono stati **incoraggianti** e sono stati oggetto di interesse di riviste scientifiche internazionali e congressi. La mortalità e l'incidenza dei deficit neurologici come paralisi cerebrale, cecità, sordità, deficit cognitivi ed epilessia sono risultate, infatti, ai limiti inferiori rispetto a quelli riportati da altri paesi ad alto reddito: per i neonati con EII è stata registrata una mortalità inferiore al 10% e un'incidenza di deficit neurologici severi a 24 mesi di vita inferiore al 15%; per i neonati prematuri VLBW la mortalità e la disabilità severa sono risultate inferiori al 10%.

La prosecuzione di questi progetti, con **estensione della Rete ad altre TIN italiane**, permetterà di individuare i neonati a maggior rischio neurologico e meritevoli di interventi precoci, di supportare le loro famiglie e anche di definire le ricerca da privilegiare.

Nell'ambito dell'attività della Rete sono stati organizzati: **4 incontri in modalità web, un incontro in presenza e il Workshop** "Aggiornamenti su Encefalopatia ipossico ischemica (EII) ed ipotermia terapeutica" aperto anche agli operatori di altre strutture (cfr. p. 40).

I numeri

Neuronat:

181 neonati con EII reclutati (nati tra il 2016 e 2019), di cui 7 (3.1%) sono deceduti;

125 neonati dei 174 sopravvissuti (69%) hanno completato il follow-up;

16/125 (12.8%) i pazienti a cui è stata diagnosticata una disabilità severa.

La severità dell'encefalopatia e la gravità delle lesioni sono risultate predittive di disabilità severa.

Neuroprem:

oltre **1.200** neonati pretermine di peso molto basso (<1500g) reclutati, (nati tra il 2016 e il 2020);

10% circa ha presentato decesso in epoca neonatale e tra i sopravvissuti il 65% ha completato il follow-up, con evidenza di disabilità severa in meno del 10%.



La raccolta dati si sta ora focalizzando anche su dati di neuroimaging (RMN magnetica cerebrale) al fine di valutare la correlazione tra lesioni cerebrali e outcome. Inoltre, è stata implementata la scheda raccolta dati includendo dati relativi alle infezioni perinatali, con l'obiettivo di andare a valutare la correlazione tra infezioni perinatali (precoci e nosocomiali) sull'outcome neuro evolutivo del neonato pretermine.

// Rete FM Neonati-lattanti (0-5 mesi) ad alto rischio PCI

Anno di costituzione: 2021

Responsabile Scientifico: Andrea Guzzetta, Fondazione IRCCS Istituto Stella Maris (Calambrone, Pisa)

Aree di interesse: paralisi cerebrali infantili

/ Ammontare erogato: €15.000

I neonati pretermine o con encefalopatia sono ad alto rischio di sviluppare un disturbo dello sviluppo neuropsichico, primo per frequenza la Paralisi Cerebrale Infantile (PCI). L'identificazione precoce di tali disturbi è essenziale per attivare tempestivamente una presa in carico abilitativa e migliorare l'outcome a lungo termine. L'utilizzo sistematico di strumenti diagnostici standardizzati consente di identificare con precisione questi bambini ad alto rischio, sin dai primi mesi di vita. Purtroppo però, i programmi di follow-up in Italia sono molto eterogenei e i percorsi di presa in carico abilitativa estremamente variabili, spesso non codificati, al punto da rappresentare una importante fonte di ritardo nel trattamento.

La Rete, che prosegue l'attività della precedente Rete Fondazione Mariani I-NEED attiva dal 2015, ha l'obiettivo di diffondere la conoscenza (*knowledge translation*) relativa alle buone pratiche cliniche nella diagnosi e nel trattamento precoce dei neonati e dei lattanti a rischio di sviluppare una PCI.

Attività 2022

Nel 2022 il lavoro della Rete FM di implementazione delle linee guida esistenti ha iniziato a dare i primi frutti grazie alle solide **sinergie con i principali programmi nazionali e internazionali**, tra cui i progetti europei *Born together* ed *Ensemble*, e il gruppo di lavoro SIMFER (Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitativa) e SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza) per la stesura delle raccomandazioni nazionali di neuroriabilitazione pediatrica.

Nel corso dell'anno sono state stilate le **raccomandazioni italiane per l'intervento precoce nel bambino a rischio di PCI**, che vedranno ufficialmente la luce nel 2023. Inoltre, è stata quasi completata la **piattaforma di e-learning** sviluppata in sinergia con *Born together*, che consente di avviare il percorso di formazione del personale clinico coinvolto nelle fasi di diagnosi precoce e di management e trattamento del bambino a rischio di PCI.

I numeri

1 piattaforma di e-learning



// Rete FM Visivo

Network italiano per la diagnosi precoce del deficit visivo in bambini con lesioni cerebrali

Anno di costituzione: 2021

Responsabile Scientifico: Daniela Ricci, IAPB Italia onlus (Roma)

Aree di interesse: deficit visivo

/ Ammontare erogato: € 15.000

La letteratura scientifica ha evidenziato che il deficit visivo è spesso presente in bambini con lesioni cerebrali e che una diagnosi precoce facilita il raggiungimento di risultati prognostici migliori se si riesce a organizzare un intervento abilitativo mirato a seconda degli aspetti delle funzioni visive coinvolte.

La diagnosi e l'intervento precoce possono favorire lo sviluppo di una plasticità indotta che può migliorare l'uso della vista. L'obiettivo di questa Rete FM è quello di creare un network italiano con il compito di: organizzare protocolli di diagnosi, follow up e intervento specifici a seconda dell'eziologia del deficit; condividere le competenze con centri che si occupano di bambini a rischio di CVI (*Cerebral Visual Impairment*) ma che non hanno esperienza nella valutazione delle funzioni visive, attraverso l'organizzazione di sessioni di training; creare dei database comuni in modo da poter condividere i dati; correlare la modalità di sviluppo dei diversi aspetti delle funzioni visive con diversi pattern di lesione cerebrale.

Attività 2022

La pandemia ha purtroppo bloccato l'attività di training in presenza, il che ha limitato la possibilità di inclusione di nuovi centri nella Rete. Si è pertanto deciso di rendere tutto fruibile da remoto. Sono stati ideati alcuni workshop interattivi, sia per la valutazione neonatale sia per quella del lattante. In particolare, sono state poste le basi per la **costruzione di un corso sulla valutazione visiva del neonato** in modo da poter diffondere più facilmente la conoscenza della Rete del Visivo e dei suoi obiettivi.

Il 17 e 18 novembre 2023 si terrà il primo corso dal titolo "Valutazione delle funzioni visive nel neonato a rischio", che verrà riproposto in inglese nella primavera del 2024.

Inoltre, i diversi centri hanno iniziato a predisporre **materiale formativo e informativo** sullo sviluppo e sulla valutazione delle funzioni visive che sarà poi caricato, in modalità stabile, sulla piattaforma di e-learning della Fondazione Mariani, creando una piccola biblioteca.

Durante l'anno non si sono svolti incontri in presenza, ma sono stati mantenuti costanti contatti telefonici tra il Polo Nazionale e i singoli centri.

I numeri

78 bambini valutati

216 visite effettuate

Progetti vincitori

Bando di Ricerca 2018 (Biennio 2019-2020)

Ghrelin come marcatore di risposta ai farmaci antiepilettici

Principal Investigator: Prof. Giuseppe Biagini, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Finanziamento complessivo: € 68.000

Proroga scientifica al 31 marzo 2022

Outcome neurologico nelle asfissie lievi: network regione Lazio

Principal Investigator: Dr. Domenico Romeo, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli di Roma e Agenzia Internazionale per la prevenzione della cecità IAPB Italia onlus

Finanziamento complessivo: € 60.000

Proroga scientifica al 31 dicembre 2023

Bando di Ricerca 2017 (Biennio 2018-2019)

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

Principal Investigator: Dr.ssa Elisa Della Casa Muttini, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena

Finanziamento complessivo: € 67.000

Proroga scientifica al 30 giugno 2024

Altri progetti

Questionario SOLE (Strips of Life with Emoticons) - VLBWI (Very Low Birth Weight Infants)

Responsabile scientifico: Prof.ssa Simona Orcesi, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Mondino", Pavia

Finanziamento complessivo: € 20.000

Proroga scientifica al 2023

Obiettivo del progetto è la creazione di una **versione digitale** del Questionario SOLE per misurare la qualità di vita in età scolare (6-10 anni) dei bambini nati pretermine.

Il questionario, basato sull'utilizzo di vignette e non di domande scritte, è frutto del progetto di ricerca "La qualità della vita nei bambini di peso molto basso alla nascita (VLBWI - Very Low Birth Weight Infants): sviluppo e validazione di un nuovo questionario autosomministrato", finanziato dalla FM tra il 2010 e il 2012. La validazione è stata pubblicata sulla rivista *Developmental Medicine and Child Neurology*. La versione digitale, ultimata nel 2021, vuole essere più accessibile ai bambini in virtù del suo format, simile a un videogioco. Sarà disponibile sia su Android sia su iOS.

Per testarne la validità è stato chiesto alle Reti di Ricerca FM, compatibili con i contenuti del progetto, di somministrare il Questionario ai propri pazienti. Tale attività è in corso.

Parallelamente, si è voluto creare una **piattaforma web** per garantire il copyright e tutelare l'authorship del Questionario, facendo in modo che la compilazione avvenga online e i dati confluiscono in un **database centralizzato**.





3.5 / Neuromusic

La Fondazione Mariani è riferimento della comunità scientifica globale su progetti che mettono in relazione **neuroscienze e musica** e in dialogo scienziati e musicisti, in particolare a favore dell'armonia della crescita nei bambini, verso uno sviluppo migliore.

Questa attività e la serie di congressi "The Neurosciences and Music" si realizzano in partnership con le più prestigiose organizzazioni scientifiche internazionali attive in questo ambito, tra le quali la New York Academy of Sciences (NYAS), sotto la cui egida è avvenuto nel 2000 l'esordio sul campo.

Congressi

"The Neurosciences and Music - VII"

Aarhus (Danimarca), Music Hall + Online
18-21 giugno 2021

Direttore: Peter Vuust, MIB (Center for Music in the Brain, Aarhus University)

/ Ammontare erogato: € 0

In collaborazione con la NYAS - New York Academy of Sciences, come di consueto, sono stati pubblicati in formato elettronico gli articoli

conseguenti al convegno secondo le evoluzioni generali dell'editoria scientifica e in accordo con la policy dei NYAS *Annals*. Tale modalità ha consentito la pubblicazione progressiva via via che gli articoli sono stati licenziati per la pubblicazione *peer-reviewed*, senza costi per la Fondazione. Si prevede anche la raccolta in un "numero speciale" degli *Annals*.

"The Neurosciences and Music - VIII"

Helsinki (Finlandia), University of Helsinki & Marina Congress Center + Online 13-16 giugno 2024

Direttori: Mari Tervaniemi e Teppo Särkämö, MMBB (Centre of Excellence in Music, Mind, Body and Brain, University of Helsinki)

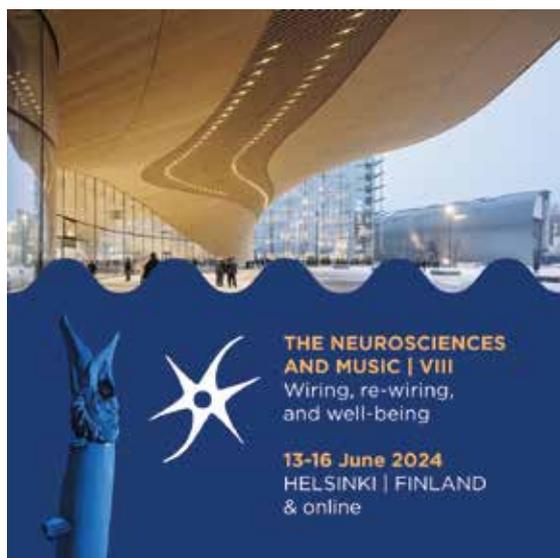
/ Ammontare erogato: € 0

Il Comitato Scientifico internazionale coinvolto nella programmazione dei congressi Neuro-music ha deliberato a favore della candidatura di Helsinki, sia per il profilo accademico e scientifico dei proponenti, sia per le loro riconosciute capacità organizzative. È stato altresì definito il tema di questa ottava edizione del convegno: "*Wiring, Re-wiring and Well-Being*", con i criteri per la presentazione di proposte ai fini del programma scientifico e sociale.



Vista l'ottima riuscita del formato ibrido "on site / online", si è decisa la riproposta di tale combinazione per ridurre l'impatto ambientale e favorire l'accessibilità anche da paesi più svantaggiati.

In ottobre, con il sostegno e su invito dell'ente del turismo e dell'Università di Helsinki, è stato effettuato un primo sopralluogo nella capitale finlandese per avviare i contatti diretti con i partner, e impostare la logistica dell'evento con la scelta delle sedi.



Rete italiana Neuromus.it

Nel 2022 Fondazione Mariani, con Università Cattolica di Milano, Università di Bari e Università di Pavia, ha costituito Neuromus.it, la rete italiana di studiosi, ricercatori e professionisti che si occupano di psicologia e neuroscienze della musica (cfr. p. 19).

Iniziative complementari

Afferiscono inoltre all'area Neuromusic iniziative di promozione, sensibilizzazione e docenza svolte con la collaborazione della Coordinatrice Scientifica di area, Dr.ssa Luisa Lopez, e affiancamento episodico da parte della Dr.ssa Majno.

Docenza:

- / Corso di perfezionamento in "Musica e Musicoterapia in Neurologia" (Università di Ferrara)
- / Insegnamento di "Psicologia della musica" (Conservatorio di Padova)
- / Corso "Development of musical abilities" nell'ambito del Corso di laurea magistrale in "Psychology, Neuroscience and Human Sciences" (Università di Pavia)
- / Corso "Elementi di Neuroscienze" a Genova e Torino nell'ambito dei corsi di musicoterapia dell'APIM - Associazione Professionale Italiana Musicoterapeuti
- / Seminario "Neuroscienze e Musica - Stato dell'arte e prospettive" incentrato sul convegno "The Neurosciences and Music - VII" (Scuola in Musicoterapia Oltre di Roma, 21/01/2022)
- / Presentazione "Le pratiche Inclusive" al convegno "Strumento musicale e inclusione scolastica" (Università degli Studi RomaTre /Dip. di Scienze della Formazione e MIUR, 25/02/2022).
- / Docenza presso il "Corso di formazione alla direzione di cori junior" organizzato a Milano da SONG - Sistema in Lombardia e SIEM (28/05/2022)
- / Docenza al workshop "Musicoterapia applicata e DSA" (Scuola in Musicoterapia Oltre di Roma, 19/06/22)
- / Presentazione "Educazione musicale e sviluppo psico-cognitivo" al corso "Cultura e salute - Musica come cura" dell'Università della Svizzera Italiana e IBSA Foundation di Lugano (07/11/2022)

Attività editoriali e di comunicazione

- / Partecipazione al Coordinamento Nazionale della rete "Nati per la Musica"
- / Partecipazione, con la Scuola in Musicoterapia Oltre di Roma, alla ricerca sull'intelligenza emotiva promossa dalle Università di Bari e Aarhus (12/03/2022)
- / Presentazioni su 'Musica e Cervello' a Vicenza nella rassegna di Fondazione Zoe "Nella testa ho un Campanello" per la "Brain Awareness Week" (18-20/03/2022)



/ Intervista insieme alla d.ssa Majno a radio B-Air di Ljubljana in Slovenia (26/03/2022)

/ Presentazione “Musica e Cervello” nel ciclo di incontri “Musica e Medicina dal benessere alla cura - Fondazione Bracco presso l'ICS Maugeri Pavia (07/04/2022)

/ Organizzazione del convegno “Percorsi riabilitativi. Multidisciplinarietà e l'approccio alla tecnologia e alla creatività” per conto dell'Ordine dei Medici di Viterbo e della Casa di Cura Villa Immacolata (VT), con relazione sul progetto “La cura della lettura” e intervento sugli effetti della musica nella riabilitazione dei disturbi del neurosviluppo (09/04/2022)

/ Conferenze di Maria Majno a Lisbona e Porto per il ciclo “Music4I-mente” (21-22/04/2022)

/ Presentazione “Le basi neurobiologiche dei disturbi specifici dell'apprendimento e il funzionamento delle principali disabilità con ripercussioni nell'apprendimento” al convegno nazionale DSA e AFAM del Conservatorio di Vibo Valentia (8-9/06/2022)

/ Presentazione “Gli aspetti epistemologici della musicoterapia tra biologia e neurofisiologia e neuroscienze” al convegno “Voci e suoni di dentro e di fuori” del Conservatorio di Padova (24/06/2022)

/ Presentazione “La cura della lettura: i servizi sanitari promuovono la lettura e la musica in famiglia” nel convegno congiunto di Nati per Leggere e Nati per la Musica a Civitanova Marche, MC (01/10/22)

/ Presentazione “Musica e sviluppo. Un fattore di neuroprotezione” al convegno “Movimenti sonori, Armonie relazionali nello scorrere dei ritmi vitali” della Fondazione Ghirardi di Piazzola sul Brenta, PD (21/10/2022)

/ Presentazione “La Fondazione Mariani” al convegno nell'ambito della manifestazione “MusicalMente - La Musica e la Scienza” di IAAMS - Italian Academy for Arts, Music and Science di Napoli (05/11/2022)

/ Presentazione “Introduzione alla Musicoterapia (differenze tra musica in medicina e musi-

coterapia)” al convegno “La Musica incontra la Medicina - Ritmo, suoni e salute” dell'Università di Padova (23-25/11/2022)

/ Moderazione al convegno “Il Potere della Musica” organizzato da Università di Bari e Associazione Società Ideale (26/11/2022)

/ Presentazione “Musica e costruzione di riserva cognitiva e comunicativa” al corso “Musica, cura in ambito sociale educativo” dell'associazione ART di Bolzano (15/12/2022)

Divulgazione

La FM contribuisce alla diffusione dei risultati delle ricerche scientifiche e alla promozione delle iniziative di area Neuromusic attraverso la sua newsletter quindicinale “**Neuromusic News**” e una **pagina Facebook** dedicata (si veda pp. 17-18).



4 / GESTIONE DEL PATRIMONIO E UTILIZZO DELLE RISORSE GENERATE

Qual è la consistenza del patrimonio della Fondazione, come viene gestito, quanti sono i proventi prodotti nel 2022 e quante le risorse destinate alle attività

4.1 / Risorse economiche

La Fondazione Mariani persegue i propri scopi statutari ricorrendo principalmente ai redditi del proprio patrimonio, gestito seguendo modalità tese a preservarne il valore nel tempo e a ottenere un rendimento adeguato a garantire la continuità dell'attività.

Il patrimonio della Fondazione è costituito da **due unità immobiliari**, corrispondente alla sede e luogo di attività degli uffici, sita a Milano, in Viale Bianca Maria 28, e da **patrimonio mobiliare** gestito, per la parte più rilevante, da una Società di Gestione del Risparmio, il cui operato è costantemente verificato e confrontato, e da iniziative proprie di movimentazione di titoli, che hanno saputo cogliere l'andamento favorevole del mercato finanziario.

L'esercizio 2022 si chiude con un disavanzo di **€ 4.395.988**. Tale risultato, correlato anche all'andamento sfavorevole dei mercati finanziari, è principalmente dipeso dalla conseguenza di avvenimenti che hanno influenzato negativamente la situazione economica a livello globale e nazionale (fase residuale della pandemia e guerra tra Russia e Ucraina tuttora in corso), producendo incertezze sulle prospettive dei mercati finanziari e condizionando pesantemente gli investimenti, specialmente sui mercati azionari.



Esaminando il Bilancio, si rileva che nel 2022 i proventi derivanti dagli investimenti finanziari sono sensibilmente diminuiti, passando da **€ 2.811.852** a **€ 569.996**, a fronte di minusvalenze/svalutazione di **€ 3.286.002**.

Ciò ha comportato un decremento patrimoniale di **€ 2.716.006**, mentre le uscite per l'attività della gestione caratteristica e della gestione della struttura sono risultate complessivamente di **€ 4.965.984**. Il **risultato gestionale** è quindi pari a **-€ 4.395.988**.

L'amministrazione della Fondazione, come per gli esercizi precedenti, è stata comunque sempre particolarmente attenta ai costi, specie con riferimento a quelli di gestione della struttura organizzativa. La Fondazione ha sempre assicurato le risorse necessarie per lo svolgimento della propria attività lungo tutto il corso dell'anno, nel pieno rispetto del programma definito in sede di bilancio preventivo, conseguendo tutti gli obiettivi che si era prefissi, grazie anche, oltre a un costante monitoraggio delle spese di gestione, a un efficace impiego del personale dipendente.



4.2 / Bilancio d'esercizio

STATO PATRIMONIALE

ATTIVO	31/12/2022	31/12/2021
A) IMMOBILIZZAZIONI		
Immobilizzazioni immateriali		
Spese societarie	117	176
TOTALE	117	176
Immobilizzazioni materiali		
Terreni e fabbricati	2.333.149	2.333.149
Mobili uffici	75.619	75.619
Macchine ufficio elettroniche	26.159	26.842
Impianti	10.600	6.976
Telefoni cellulari	-	54
TOTALE	2.445.526	2.442.640
Immobilizzazioni finanziarie		
Partecipazioni	-	-
Quote Finaster Srl in liquidazione	1	1
TOTALE	1	1
TOTALE IMMOBILIZZAZIONI	2.445.645	2.442.817
B) ATTIVO CIRCOLANTE		
I Crediti		
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	5.620	7.519
Verso Istituti di previdenza e di sicurezza sociale di cui esigibili entro l'esercizio successivo	-	-
Verso altri di cui esigibili entro l'esercizio successivo	63.127	10.426
di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	26.608	26.608
TOTALE	95.355	44.553

Attività finanziarie non immobilizzate		
Titoli	938.304	1.524.965
Fondi comuni di investimento chiusi	10.140.421	11.500.603
Azioni	652.400	1.555.290
Gestioni patrimoniali	27.061.286	29.826.394
TOTALE	38.792.412	44.407.252
Disponibilità liquide		
Depositi bancari e postali	499.670	848.686
Cassa	1.328	824
TOTALE	500.998	849.509
TOTALE ATTIVO CIRCOLANTE	39.388.765	45.301.315
C) RATEI E RISCONTI		
Ratei attivi	-	964
Risconti attivi	22.199	4.455
TOTALE	22.199	5.419
TOTALE ATTIVO	41.856.609	47.749.551
PASSIVO		
A) PATRIMONIO NETTO		
Patrimonio libero		
Risultato gestionale esercizio in corso	- 4.395.988	370.400
Risultato gestionale da esercizi precedenti	17.748.562	17.378.161
Patrimonio libero	23.276.295	23.276.295
TOTALE	36.628.869	41.024.857
Fondo di dotazione		
Dotazione iniziale	206.583	206.583
TOTALE	206.583	206.583
TOTALE PATRIMONIO NETTO	36.835.451	41.231.439



B) TRATTAMENTO DI FINE RAPPORTO	284.333	247.216
B1) FONDO RISCHI		
Fondo rischi oneri differiti	17.500	17.500
Fondo oscillazione valori	379.890	379.890
TOTALE	397.390	397.390
C) DEBITI		
Debiti verso fornitori di cui esigibili entro l'esercizio successivo	131.667	115.693
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	22.054	18.645
Debiti tributari di cui esigibili entro l'esercizio successivo	-	-
Verso Istituti di previdenza e di sicurezza sociale di cui esigibili entro l'esercizio successivo	31.954	31.954
Altri debiti di cui esigibili entro l'esercizio successivo di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	237.398 3.915.438	78.234 5.628.452
TOTALE	4.338.511	5.872.978
D) RATEI E RISCONTI		
Ratei passivi	924	528
Risconti passivi	-	-
TOTALE	924	528
TOTALE PASSIVO	41.856.609	47.749.550

RENDICONTO GESTIONALE

	31/12/2022	31/12/2021
PROVENTI		
Proventi diversi		
Diritti d'autore	2.070	1.869
Proventi vari	-	422
Arrotondamenti attivi e utili su cambi	4.878	5.699
Sopravvenienze attive	3.111	883
TOTALE	10.059	8.873
Proventi finanziari e patrimoniali		
Da beni patrimoniali	437.000	2.607.316
TOTALE	437.000	2.607.316
Proventi finanziari vari		
Interessi attivi bancari	-	2.834
Contributi iniziative specifiche	48.437	130.908
Erogazioni liberali	74.500	61.920
TOTALE	122.937	195.663
TOTALE PROVENTI	569.996	2.811.851
ONERI		
Oneri da attività tipiche		
Assistenza Sostegno a centri clinici e associazioni		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	347.476	343.036
c/o altri centri clinici	40.000	40.000
c/o associazioni	11.669	11.000
TOTALE SOSTEGNO CENTRI/ASSOCIAZIONI	399.145	394.036



Formazione		
Aggiornamento professionale		
Corsi generali in neurologia infantile		
Nazionali	47.409	96.684
Iniziative correlate all'Area Neuromusic	2.599	69.831
Aggiornamento specialistico in genetica pediatrica	-	-
Aggiornamento neuroscienze età evolutiva	1.090	2.000
Formazione internazionale	40.000	40.000
Pubblicazioni atti dei corsi	14.254	1.416
Conferenze e Simposi	-	-
Quota annuale provider ECM	2.582	2.866
TOTALE AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE	107.935	212.797
Finanziamento Ricerca Scientifica		
Ricerche presso Centri Clinici		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	106.000	106.000
c/o altri Centri	282.904	252.500
Ricerche presso Istituti Universitari	40.000	-
TOTALE FINANZIAMENTO ALLA RICERCA	428.904	358.500
Personale Attività Istituzionale		
Personale operativo	185.911	184.181
Comitati Scientifici	14.625	12.390
TOTALE PERSONALE	200.536	196.571
TOTALE ONERI DA ATTIVITÀ TIPICHE	1.136.520	1.161.904

Oneri da attività promozionali		
Costi per pubblicazioni e materiale informativo	1.379	1.204
Costi per Neuromusic	18.410	17.774
Costi per manifestazioni	1.004	1.465
Costi per mantenimento sito internet	16.011	29.509
Costi per pubblicazione Bilancio Sociale	3.197	4.808
Fundraising	5.560	36.941
Social Media	2.859	2.457
Personale dedicato	55.657	46.799
TOTALE	104.077	140.956
Oneri di Gestione Generale		
Costi per il personale	101.989	95.528
Compensi collaboratori a progetto	123.044	116.084
Costi per utenze e manutenzioni macchine	9.034	8.737
Costi per consulenze professionali	54.182	45.364
Costi per consulenze tecnico informatiche	43.278	41.941
Costi per servizi commerciali	1.235	1.016
Costi per servizi amministrativi	4.507	4.753
Spese generali	21.880	21.756
Spese di gestione immobili	26.044	14.869
TOTALE	385.193	350.048
Oneri di gestione diverse		
Oneri tributari	31.580	390.356
Perdite su cambi	15.180	180.064
Erogazioni liberali	-	-
Sopravvenienze passive	3.647	3.297
Minusvalenze da alienazione/eliminazione cespiti	-	-
TOTALE	50.407	573.718



Oneri di gestione finanziaria		
Spese per gestione patrimonio	81.602	86.278
Commissioni e spese bancarie	15.800	33.798
Minusvalenze/Svalutazioni su titoli	867.169	90.770
Perdita da gestione patrimoniale	2.321.430	-
Interessi passivi diversi	1	-
TOTALE	3.286.002	210.847
Ammortamenti		
Impianti specifici	833	439
Mobili e arredi	-	-
Macchine uffici	2.840	2.866
Telefonia mobile	54	615
Spese societarie	59	59
TOTALE	3.786	3.978
TOTALE ONERI	4.965.984	2.441.451
Risultato gestionale	- 4.395.988	370.400



Viale Bianca Maria 28
20129 Milano
T. +39 02 79 54 58
F. +39 02 76 00 95 82
info@fondazione-mariani.org
pec@pec.fondazione-mariani.org
www.fondazione-mariani.org



Registro delle persone giuridiche
della Prefettura di Milano n. 72
Codice Fiscale 97035810155

/ Redazione

Renata Brizzi e Anna Illari

/ Coordinamento e grafica

Buona Causa di Elisabetta Casali
e Sara Lattuada

/ Stampa

Litoservice

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

Luisa Toffoloni Mariani

