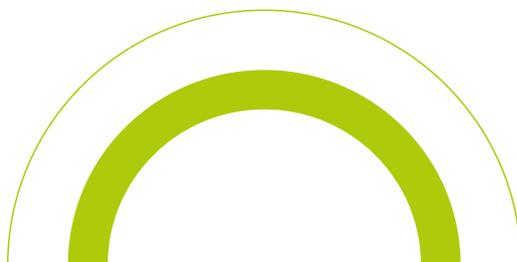


BILANCIO SOCIALE 2023



FONDAZIONE
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile



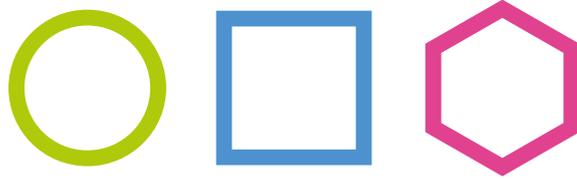
INDICE

Lettera del Presidente	7
Nota metodologica	8
Il 2023 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 2023 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	24
Centri Fondazione Mariani	25
// Centro FM per i Disordini del Movimento dell'età PEDIATRICA (DIMOPEDIA)	25
// Centro FM per le Disabilità complesse	29
// Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo	31
// Centro FM per il Bambino Fragile	33
// Centro FM per le Malattie metaboliche dell'infanzia	35
// Centro FM Non solo occhi per crescere	38
Progetti	38
// presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche della Fondazione Besta	38
// presso altre strutture	39
3.3 / Formazione	40
Corsi / Residenziale	41
Corsi / FAD asincrona	42
Corsi / FAD sincrona	43
Pubblicazioni	44
GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili	44
Formazione internazionale	45
3.4 / Ricerca	47
Centri Fondazione Mariani	48
// Centro FM per le Malattie mitocondriali pediatriche	48
// LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"	50
Bando di Ricerca	52
Bando di Ricerca 2020 (Biennio 2021-2022)	52
Reti	53
// Rete FM RENDER (RarE Neuropediatric Diseases Electronic Registry)	53
// Rete FM Paralisi cerebrali infantili	54
// Rete FM Neonatale	56
// Rete FM Neonati-lattanti (0-5 mesi) ad alto rischio PCI	57
// Rete FM Visivo	58
Progetti vincitori	59
Altri progetti	59
3.5 / Neuromusic	60
Congressi	60
Rete Italiana Neuromus.it	61
Iniziative complementari	61
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 2023 e quante le risorse destinate alle attività</i>	
4.1 / Risorse economiche	62
4.2 / Bilancio d'esercizio	63







/ LETTERA DEL PRESIDENTE

Il 2023 è stato un anno di transizione e preparativi. Sono molte, infatti, le attività realizzate di cui stiamo raccogliendo i frutti oggi e che hanno consentito alla Fondazione di tagliare nel 2024 il significativo traguardo dei 40 anni, celebrando i risultati dei progetti più recenti insieme alle attività storiche di cui, sempre nel 2024, ricorrono alcuni anniversari di rilievo.

Snodo cruciale del 2023 è stato l'evento al Museo Nazionale della Scienza e della Tecnologia di Milano "Fondazione Mariani: un hub per le malattie neurologiche pediatriche". Nell'incontro è stato ripercorso quanto la Fondazione ha fatto in quasi quattro decenni per realizzare quel "mondo migliore", auspicato dalla fondatrice Luisa Mariani, dove i bambini "potrebbero soffrire di meno". Soprattutto l'evento è servito per delineare le prospettive e condividere, con istituzioni e stakeholder, il nostro impegno nell'innovare i percorsi di assistenza, promuovere registri nazionali per patologia e mettere in rete l'eccellenza di cure e ricerche nella Neurologia pediatrica in Italia.

Proprio la **Ricerca** è stato uno dei settori chiave. Sono proseguiti a pieno ritmo i lavori delle Reti Fondazione Mariani, i cui risultati sono attesi per fine 2024, e l'attività dei centri di ricerca. Per quanto riguarda il LAMB, è da ricordare la firma della convenzione con l'Università di Milano, che va a siglare una alleanza pluriennale e a potenziare gli studi sui disturbi del movimento nei bambini.

Numerosi sono stati i corsi per il personale medico e paramedico. Per il settore **Formazione** sono inoltre da segnalare i progressi del progetto internazionale sull'epilessia, che ha formato operatori sociosanitari in Malawi e Repubblica Centrafricana e ottenuto riconoscimenti dalla comunità scientifica e dai governi locali. Altissimo l'interesse anche per il lancio del congresso "The Neurosciences and Music - VIII", che si è poi tenuto a Helsinki nel 2024 con la partecipazione di oltre 500 neuroscienziati da 41 Paesi.

Per quanto riguarda l'**Assistenza** il 2023 si è contraddistinto per il rinnovo fino al 2025 della convenzione con la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta, che ha confermato la sinergica collaborazione tra i due enti: un mosaico fatto di tante tessere per garantire cure all'avanguardia e servizi ai bambini con patologie neurologiche. In seno a tale convenzione è nato il nuovo Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo. Sono altresì continuate le attività degli altri centri di assistenza come pure, letteralmente a gonfie vele, quella del progetto "Vela Speciale".

Ci prepariamo così, con questo ricco bagaglio di iniziative e alleanze, ai prossimi 40 anni. Nel libro dei sogni ci sono già tante idee per il futuro e l'entusiasmo per affrontare le sfide che ci aspettano. Per vincere sarà fondamentale lavorare in rete, perché solo in squadra si possono raggiungere i risultati migliori per il bene dei piccoli pazienti e delle loro famiglie, da sempre al centro della 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 2023 attenendosi ai seguenti principi:

/ il Bilancio Sociale dell'Esercizio chiuso al 31 dicembre 2023 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 2023 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 2023 IN UNA PAGINA

Attività Erogrativa

€ 985.532

Erogazioni
deliberate/assegnate

Assistenza

€ 439.554

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

6 Centri Fondazione Mariani

7 Progetti di Assistenza

Formazione

€169.435

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

7 Corsi

1 Pubblicazione

1 Progetto di Formazione internazionale

Ricerca

€ 168.584

Erogazioni
deliberate/assegnate per:

2 Centri Fondazione Mariani

3 Progetti di Ricerca

5 Reti Fondazione Mariani

Patrimonio

€ 37.489.790

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

5 Newsletter

3 Profili Social

1 Canale YouTube

oltre 10.000 i contatti
che ricevono le newsletter

più di 52.000 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 6 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 **199** 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 € 20.247.000.*

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 (fino al 10 maggio 2023)

Luca Degani (dal 10 maggio 2023)

Ermellina Fedrizzi

Franca Fossati Bellani

Giuseppe Lauria Pinter / Direttore scientifico della Fondazione Besta

Paolo Lazzati

Alberto Predieri

/ Nel 2023 il **Consiglio di Amministrazione**

si è riunito il 10 maggio e il 23 novembre

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

/ Nel corso dell'anno si sono susseguiti numerosi scambi per e-mail sia del **Comitato Assistenza e Formazione (CAF)** che del **Comitato Ricerca**, che hanno garantito il rispetto delle scadenze negli impegni di valutazione scientifica. Il CAF si è anche riunito in presenza il 30 giugno 2023.

RICERCA

Enza Maria Valente / Presidente

Alberto Auricchio

Marianna Bugiani

Maria Roberta Cilio

Fabrizio Ferrari

Renzo Guerrini

Francesco Longo

Eugenio Mercuri

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 (fino al collocamento a riposo il 31 gennaio) **Maria Pia Iermito** (dal 18 settembre) / **Segreteria Centri 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

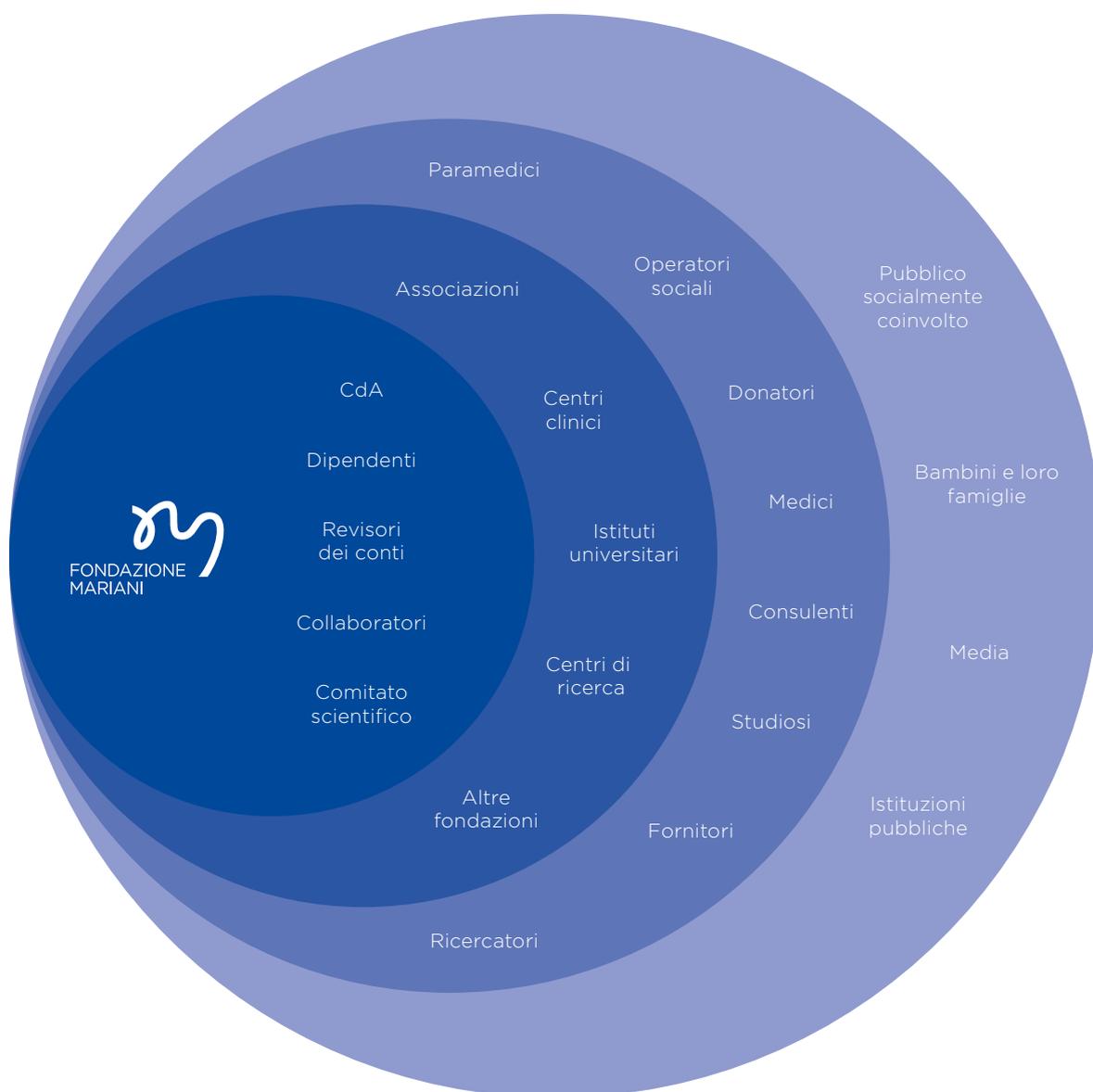


2 / STAKEHOLDER

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

Il sito internet della Fondazione è stato arricchito di nuove funzionalità. In particolare, è stata creata la parte inglese per la gestione delle iscrizioni degli stranieri e sono stati implementati i **form di donazione online**, sia per l'Assistenza sia per la Ricerca. È stata altresì potenziata la **piattaforma di e-learning** collegata al sito per ottimizzare l'erogazione dei Corsi FAD.

Newsletter

Il Neurofoglio

Semestrale di approfondimento, in formato digitale e cartaceo. Sono stati realizzati i **2 numeri** previsti. In linea con un orientamento più *green*, si è scelto di privilegiare la versione elettronica e di stampare poche copie destinate 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 / Neuromus.it News

“Neuromusic News” è una 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. In aprile è stata lanciata la newsletter “Neuromus.it News” dedicata alla Rete Italiana di Neuroscienze e Musica, di cui sono stati diffusi i primi **6 numeri**.

Social media

La pagina **Facebook “Fondazione Mariani”**, aperta nel 2018, ha continuato a crescere notevolmente: oltre **17.500 follower** a fine 2023. Scopo della presenza sui social media è creare una Community della Neurologia infantile, aumentando 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 2023 la pagina ha continuato a suscitare un grande interesse superando i **34.600 follower**.

Attività realizzate

Bilancio Sociale

In ottobre è stato pubblicato il Bilancio Sociale relativo al 2022, seguendo le Linee Guida per gli enti del Terzo Settore emanate dal Ministero del lavoro e delle politiche sociali.

Il Bilancio è stato diffuso in formato elettronico sul sito e con copie a stampa per gli 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. Per quanto concerne l'area Neuromusic ci si è prevalentemente concentrati sulla promozione del congresso Neuromusic VIII (cfr. p. 60).

Fundraising ed Eventi

Per quanto concerne il fundraising ci si è prevalentemente concentrati su **attività di sensibilizzazione** verso i potenziali donatori, puntando a far conoscere sempre più la Fondazione e i suoi progetti al grande pubblico. È stata altresì realizzata una **cartolina per il 5x1000** e sul sito sono stati implementati i moduli per la donazione online.

Rientra nel quadro di queste iniziative di sensibilizzazione l'**evento “Fondazione Mariani: un hub per le malattie neurologiche pediatriche”**, su invito, organizzato il 19 giugno nei prestigiosi spazi del MUST - Museo Nazionale della Scienza e della Tecnologia di Milano. L'incontro,



moderato dalla giornalista del Corriere della Sera Sara Bettoni, ha visto la partecipazione di autorevoli esponenti del mondo delle Istituzioni, della Sanità, dell'Università e della Ricerca ed è stato una preziosa occasione per parlare del futuro della Neurologia infantile in Italia, tra innovazione dei percorsi di assistenza e registri nazionali per patologia.

Altro evento istituzionale di rilievo è stato quello del 3 marzo per la **posa della targa al LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino “Pierfranco e Luisa Mariani”**, alla presenza del Rettore dell'Università degli Studi di Milano, il prof. Elio Franzini. Con l'occasione è stata siglata una **convenzione biennale** tra l'Università e Fondazione Mariani per formalizzare la collaborazione di lunga data tra i due enti per il LAMB e per consolidare ulteriormente l'alleanza per la ricerca sulle patologie motorie del bambino (cfr. p. 50).



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 2023 ha comportato i seguenti punti nodali:

/ Congresso Neuromusic VIII

organizzazione del congresso previsto nel 2024 a Helsinki, da realizzarsi in partnership con il Centre of Excellence on Music, Mind, Body and Brain della locale università (cfr. p. 60).

/ Rete Neuromus.it

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



Costituita nel 2022, Neuromus.it è la rete italiana di **oltre 100 studiosi, ricercatori e professionisti** che si occupano di psicologia e neuroscienze della musica, un ambito verso il quale nel nostro Paese si rileva un crescente e ormai sicuro interesse, sia per gli aspetti teorici sia per quelli applicativi.

La Rete – sostenuta da Fondazione Mariani e da diversi Atenei italiani (in particolare Università Cattolica di Milano, Università di Pavia e di Università di Bari Aldo Moro) – intende promuovere la comunicazione e il confronto tra coloro che operano nel campo della psicologia e delle neuroscienze della musica, favorendo sinergie per appoggiare la ricerca in queste aree, diffonderne i risultati, e contribuire alla preparazione professionale e alla consapevolezza culturale sugli argomenti affini.

Con questa iniziativa si vuole inoltre ampliare ulteriormente il ruolo della Fondazione come ente di riferimento in Italia per l'area Neuromusic, in collaborazione con partner autorevoli, e suscitare un interesse continuativo anche negli anni inframmezzati ai congressi internazionali.

Le azioni che la Rete sta sviluppando includono la condivisione di notizie su eventi, materiale bibliografico, strumenti di misura, banche dati, opportunità formative e di collaborazione. A tale scopo nell'aprile 2023 è stato diffuso il primo numero nella **newsletter “Neuromus.it News”**, che viene ora regolarmente prodotta, con invio alla mailing list dedicata e pubblicazione sul sito FM. Il Comitato Editoriale opera generosamente a titolo volontario.

La Rete organizza anche periodici momenti di incontro, in formato ibrido. Dopo il primo meeting nel 2022, il **secondo incontro** si è svolto il 16 giugno 2023 nei suggestivi spazi storici della Fondazione Policlinico di Milano.

/ 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/)



Nati per la Musica

La rete **“Nati per la Musica” (NpM)**

promuove l'esperienza musicale in famiglia come strumento di relazione, già durante la gravidanza, per uno sviluppo migliore del bambino sin nelle prime epoche della vita. La sensibilizzazione si attua grazie agli operatori che si occupano di prima infanzia come educatori, musicisti, pediatri, neonatologi, bibliotecari, pedagogisti, ostetriche ecc.

Il Programma, promosso dall'Associazione Culturale Pediatri e dal Centro per la Salute del Bambino di Trieste, è attivo su tutto il territorio nazionale attraverso le reti regionali di operatori che coordinano diverse iniziative locali per bambini in età prescolare e le loro famiglie.

Fondazione Mariani, con il suo settore Neuromusic (cfr. p. x), condivide con NpM l'impegno a diffondere le conoscenze sul rapporto tra musica e sviluppo cognitivo del bambino e partecipa con la consulente scientifica di area, la dr.ssa Luisa Lopez, al coordinamento nazionale di tale rete.

Nel 2023 la dr.ssa Lopez ha preso parte alle riunioni del coordinamento NpM, che servono a definire le linee progettuali e i criteri di accreditamento delle attività, e agli incontri dei referenti regionali.



3 / ATTIVITÀ EROGATIVA

*Quali sono le attività realizzate nel 2023
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 2023 le uscite per interventi nelle **attività istituzionali** sono state pari a **€ 985.532**, mantenendosi sostanzialmente nella misura dell'anno precedente.

Dette uscite costituiscono il **67,70%** del totale degli oneri di funzionamento della struttura (attività istituzionali e loro gestione) pari a **€ 1.455.653**.

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

/ Assistenza	€ 439.554	44,60%
/ Formazione	€ 169.435	17,20%
/ Ricerca	€ 168.584	17,10%
/ Personale e Comitato Scientifico	€ 207.959	21,10%
/ TOTALE	€ 985.532	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 2023 hanno comportato un costo totale di **€ 109.514** con un'incidenza sul totale delle uscite (€ 1.455.653) del 7,52%.

Oneri di gestione generale

Gli oneri di gestione generale sono risultati di **€ 360.607**

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 **€ 1.455.653** (esclusi quindi gli oneri di gestione finanziaria, diversi e gli ammortamenti), per una percentuale pari al 24,77%, nella quale il personale incide per il 15,52.

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 nel 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 2023 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 cinque che si occupano di disabilità complesse, disordini del movimento, disordini del neurosviluppo, malattie genetiche e disturbi visivi.

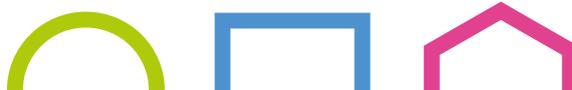
Fin dalle origini si è voluto dare **sostegno** sia **all'attività clinica**, sia a **interventi di umanizzazione** negli ospedali con progetti in collaborazione con l'Istituto Besta e altre strutture e associazioni di rilievo.

Nel 2023 i finanziamenti per questo settore sono stati destinati in parte ai **Centri Fondazione Mariani**, di cui tre 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 rinnovata** per un altro triennio nel 2023. Per ogni annualità viene erogato alla Fondazione Besta un contributo di € 318.000 per il 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.ssa Giovanna Zorzi

Patologie trattate: patologie degenerative (distonia isolate, combinate e complesse su base genetica, patologie da accumulo di metalli, sindromi coreiche e miocloniche progressive), patologie metaboliche del metabolismo energetico (malattie mitocondriali, malattie lisosomiali), paralisi cerebrali infantili discinetiche, patologie a eziologia infiammatoria e autoimmune, disordini del neurosviluppo con epilessia e disturbi del movimento, tic e sindromi di Tourette.

/ Ammontare erogato: € 79,500

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.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ realizzare progetti specifici, sia di tipo assistenziale che di ricerca, all'interno del progetto complessivo "Strategie integrate per un approccio innovativo alla diagnosi e trattamento dei Disordini del Movimento".

Attività 2023

L'attività di assistenza si è concentrata sui **trattamenti chirurgici** per i disordini del movimento, in particolare sull'Ambulatorio Speciale DBS (*Deep Brain Stimulation*) che valuta i pazienti con DM candidati o candidabili al trattamento chirurgico e segue il follow-up dei pazienti sottoposti a tale trattamento (35 nel 2023). Inoltre, 4 pazienti sono stati sottoposti al nuovo impianto DBS, 2 a MRgFUS (Risonanza Magnetica ad Ultrasuoni Focalizzati) e 1 ad impianto di pompa di baclofen.

Per 120 soggetti è stato effettuato lo **screening biochimico** della malattia di AADC (deficit della decarbossilasi degli aminoacidi aromatici), per cui è oggi disponibile una terapia genica in grado di modificare significativamente l'evoluzione della malattia.

Con il sostegno FM una risorsa ha potuto svolgere un **percorso di formazione** per l'utilizzo della tossina botulinica nelle distonie pediatriche, in previsione dell'apertura di un ambulatorio dedicato nell'ottobre 2024.

Per quanto concerne la ricerca si è lavorato all'**identificazione di nuovi geni malattia e di meccanismi di patogenesi molecolari** grazie a collaborazioni sia interne che esterne all'Istituto, con implementazione del database dei pazienti affetti da distonie genetiche a difetto noto e non noto. È stata poi effettuata l'analisi cinematica ed elettromiografica integrata (sistema DYSPA) nei DM del bambino in collaborazione con il *Laboratory of E-health technologies and Artificial intelligence Research in Neurology* (LEARN Lab) del Politecnico di Milano.

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

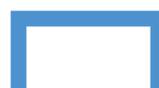
1



Neuropsichiatra infantile



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N° VISITE / VALUTAZIONI	NOTE
/ Ambulatoriale	174	include un ambulatorio speciale DM e un ambulatorio DBS
/ PAC Pacchetti Ambulatoriali Complessi	8	N° pazienti con DM valutati con i PAC
/ Ricoveri	45	N° pazienti con DM seguiti in regime di ricovero
/ Pubblicazioni su riviste indicizzate	4	A cura del personale del Centro
/ Relazioni su invito a Congressi	2	A cura del personale del Centro



// Centro FM per le Disabilità complesse

Dove: SC Neuropsichiatria Infantile 2 – Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo (NDS), Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “C. Besta”, Milano

Direttore: Dr.ssa Tiziana Granata

Patologie trattate: patologie dello sviluppo motorio (congenite, acquisite e geneticamente determinate), patologie genetiche predisponenti ai tumori sistemici e del sistema nervoso, malattie neurocutanee, patologia malformativa cranioencefalica, epilessie rare e complesse.

/ Ammontare erogato: € 79.500

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 occupa di patologie eterogenee, nonché rare e complesse: epilettologia, neurooncologia e sindromi genetiche con predisposizione ai tumori, disordini dello sviluppo motorio (che accanto alla storica attività di diagnosi e cura dei pazienti con paralisi cerebrali infantili (PCI), comprende una sezione per la terapia innovativa di malattie neuromuscolari), disturbi del linguaggio e dell'apprendimento.

Le diverse aree di attività hanno in comune l'approccio di diagnosi e cura, come concretizzazione dei progressi nel campo delle neuroscienze pediatriche. Negli ultimi anni, infatti, si è passati da un approccio clinico descrittivo, finalizzato all'inquadramento nosografico, a un approccio diagnostico mirato alla comprensione dei meccanismi eziopatogenetici sottesi alla malattia e alla caratterizzazione della complessità dei sintomi, con il duplice obiettivo di offrire al paziente un trattamento (farmacologico, chirurgico, riabilitativo) quanto più mirato al bisogno (“*patient centered*”) e di contribuire a identificare terapie eziologiche o *disease modifying*.

Le risorse messe a disposizione dalla FM hanno consentito di:

/ sviluppare progetti di ricerca inerenti la genetica delle PCI;

/ avviare un progetto di ricerca sulla genetica dei disturbi dello sviluppo del linguaggio;

/ potenziare la diagnostica di genetica molecolare per le epilessie rare e per le sindromi genetiche con predisposizione ai tumori.

Attività 2023

Grazie al supporto FM, in concorso con finanziamenti derivati da altri progetti e dalle sperimentazioni cliniche della SC, è stata **potenziata l'attività assistenziale e di ricerca**. In particolare, l'attività legata alle malattie neurocutanee e con predisposizione allo sviluppo di tumori del sistema nervoso centrale e periferico è migliorata in termini qualitativi e quantitativi: sono stati infatti avviati **nuovi protocolli di studio e di sperimentazione farmacologica**.

Per i Disordini dello sviluppo motorio è proseguita la somministrazione di terapie farmacologiche innovative, affiancate da progetti riabilitativi integrati e personalizzati, e la collaborazione con il **LAMB** (cfr. p. 50). La SC che ospita il Centro FM è inoltre **centro clinico di riferimento** della Regione Lombardia **per lo screening neonatale della SMA** e un **riferimento nazionale per le PCI**, anche per il lavoro della **Rete Fondazione Mariani sulle PCI** promossa dal Centro (cfr. p. 53).

Sono proseguite pure le attività dedicate ai pazienti con epilessie rare e complesse. L'acquisizione di un NPI con esperienza in neurofisiologia ha determinato un significativo **miglioramento nella diagnostica** di pazienti con encefalopatie di sviluppo ed epilettiche e con sindromi, prevalentemente su base genetica, che associano epilessia e disordini del movimento.

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

2



Neuropsichiatri infantili*

* contratti a tempo determinato



PATOLOGIE

ATTIVITÀ CLINICA OUT-PATIENTS

IN-PATIENTS

/ **Malattie neurocutanee con predisposizione allo sviluppo di tumori del sistema nervoso (Neurofibromatosi tipo I e II, neuromelanocitosi e Rasopatie con sviluppo di tumori)**

/ **Patologia malformativa cranio-spinale (malformazione di Chiari e craniostenosi isolate e sindromiche)**

/ **Epilessie rare e complesse
Encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche**

80 visite dell'Ambulatorio speciale epilessia infantile (44 primi accessi)

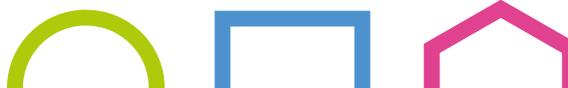
attività di reparto NPI per **41** pazienti seguiti con supervisione del medico di riferimento, **15** ricoveri ospedalieri

395 refertazione di esami EEGrafici per pazienti ricoverati nel DINEP
Polisonnogrammi diurni
225 EEG/Video-EEG di veglia

52 video-EEG con poligrafia in pazienti con disordine del movimento

13 monitoraggio video-EEG prolungato in stanza attrezzata nel reparto di degenza durata >24 ore

4 refertazione EEG dinamici ambulatoriali (durata: 24 ore)



// Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo

Dove: SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva e Disturbo dello Spettro Autistico, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “C. Besta”, Milano

Anno di fondazione: 2023

Direttore: Dr.ssa Chiara Pantaleoni

Patologie trattate: ritardi psicomotori, disabilità intellettive, disturbi dello spettro autistico, isolati o all'interno di quadri sindromico genetici

/ Ammontare erogato: € 63.600

Il Centro è dedicato alla diagnosi e follow-up di bambini con ritardi psicomotori, disabilità intellettive, disturbi dello spettro autistico, isolati o all'interno di quadri sindromico genetici, potenziando una serie di attività clinico-assistenziali e di ricerca già avviate all'interno del Centro FM per le Disabilità complesse. I disturbi del neurosviluppo che afferiscono al Centro si manifestano nei primi anni di vita e determinano una compromissione in molte aree del funzionamento, cognitivo, comportamentale e adattivo. Pur nell'ambito di una ampia eterogeneità clinica ed eziologica, queste condizioni richiedono un significativo carico diagnostico e assistenziale, reso ancor più rilevante dall'alta prevalenza. IL Centro FM vuole innanzitutto valorizzare un approccio interdisciplinare grazie alla presenza di diverse figure professionali: neuropsichiatra infantile, psicologo e medico genetista, che hanno la possibilità di confrontarsi regolarmente e di integrare le diverse competenze specialistiche. L'obiettivo è quello di offrire ai bambini in cura un percorso diagnostico-terapeutico multidisciplinare integrato, sia in fase diagnostica che di successivo monitoraggio clinico, per poter adeguare indicazioni terapeutiche, farmacologiche e riabilitative in relazione alla evoluzione dei quadri clinici.

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

- / sostenere l'attività di un medico genetista
- / sostenere l'attività di una psicologa

Entrambe le figure sono state dedicate ai pazienti in degenza e ambulatoriali e hanno affiancato il neuropsichiatra infantile, così da superare la frammentarietà e dispersione dei diversi interventi specialistici in una visione “globale” e unitaria del paziente attraverso il lavoro di un'équipe multidisciplinare integrata.

Attività 2023

Nell'assistenza si è garantito un **approccio multidisciplinare** al paziente, adattando l'attività alle esigenze contingenti, condizionate soprattutto dalla limitazione dei posti di degenza. Proprio per sopperire alla riduzione di posti letto, alcune prestazioni sono state erogate nella **nuova modalità PAC** (Prestazioni Ambulatoriali Complesse), che si è rivelata spesso ottimale e molto gradita alle famiglie del territorio, aggregandosi alle altre attività mirate a privilegiare, ove possibile, l'*out patients*. L'attività di **“triage telefonico”** si è rivelata molto efficace nel definire necessità e urgenze per poter meglio individuare classi di priorità e le modalità di intervento più appropriate.

Tutti i progetti di ricerca in atto sono proseguiti, con l'implementazione delle casistiche e la rielaborazione dei dati derivanti dagli studi clinici. È stata inoltre avviata una **collaborazione con il Centro Neurogenomic** della Fondazione Human Technopole.

Sempre in ambito scientifico le collaboratrici finanziate dalla FM hanno contribuito significativamente alla **stesura di lavori scientifici su riviste internazionali** e alla realizzazione di due congressi nazionali, partecipando pure con contributi personali ad altri congressi nazionali e internazionali. È altresì proseguita l'**attività di tutor** di medici in formazione specialistica e psicologi.

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

1

Genetista



1

Neuropsicologo



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Consulenze genetiche	123	discussione di casi complessi con specialisti NPI del Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche.
/ Visite di genetica pediatrica	239	visite effettuate in regime ambulatoriale, Day Service e PAC con avvio di esami genetici, commento, discussione esiti
/ Ricoveri ordinari	36	pazienti seguiti in modo esclusivo
/ Prestazioni psicologiche in regime di day service	220	valutazioni neuropsicologiche e comportamentali di 30 pazienti con disturbi complessi del neurosviluppo; 199 valutazioni dirette al paziente e una ventina di prestazioni indirette, cioè colloqui di rete con specialisti e/o strutture educative, incluse nel processo diagnostico e di condivisione delle indicazioni all'intervento
/ Pubblicazioni su riviste indicizzate	12	10 articoli come autori e 2 come collaboratori



// Centro FM per il Bambino Fragile

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

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

Direttore: Dr. Angelo Selicorni

Patologie trattate: sindromi genetica malformative 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 ultrarare 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 di 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 genetica-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" per specifiche condizioni;
- / un "Ambulatorio di Gastroenterologia e nutrizione del bambino disabile e con malattia rara";
- / un "Ambulatorio di Pneumologia e fisioterapia 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
- / attività di supporto psicologico ai caregiver.

Attività 2023

Le varie erogate hanno mantenuto l'obiettivo di fornire una **assistenza a tutto tondo** al "bambino fragile" offrendo servizi tesi a implementare la qualità delle cure, sia in termini sanitari che di gestione di momenti particolari quali l'emergenza che, infine, di comunicazione ospedale-territorio. L'**introduzione della figura della psicologa** ha permesso di offrire un supporto ancora più completo alle famiglie dei pazienti, accogliendo il loro vissuto di fatica e difficoltà. Anche nel 2023 il Centro ha curato la **supervisione scientifica del progetto "Vela Speciale"** (cfr. p.39). In particolare, si è occupato di strutturare le uscite per piccoli gruppi di bambini e ragazzi con differenti diagnosi clinica. A questo ha fatto seguito la somministrazione di questionari per ricevere feedback da parte dei partecipanti e, successivamente, monitorare l'impatto di tale esperienza sulla loro qualità di vita.

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

1 
Pediatra

1 
Dietista

1 
Psicologa



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Valutazioni cliniche di inquadramento diagnostico	600	primo accesso o follow-up diagnostico
/ Valutazioni cliniche di follow-up assistenziale	667	pazienti valutati
/ Valutazioni multidisciplinari organizzate dal case manager infermieristico	447	
/ Valutazioni multidisciplinari per l'Ambulatorio di Gastroenterologia e Nutrizione	388	
/ Colloqui psicologa	349 (in presenza) + 99 (web)	
/ Pazienti del programma "Linea Diretta Fragilità Pediatrica"	75	
/ "Syndrome Days"	18	
/ Paziente con lettera di Emergenza	344	



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

Dove: Clinica Pediatrica, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, 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)

Il Centro segue neonati e bambini ad alta complessità assistenziale, affetti da malattie congenite del metabolismo (MME). 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 malattia metabolica anche in forma *late-onset*.

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 indicatore prezioso per un migliore outcome clinico e per il raggiungimento di obiettivi comuni con i caregiver.

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 MME. È inoltre uno dei centri della rete europea "MetabERN".

Nel 2021 è stato creato "All4One", un gruppo di lavoro interdisciplinare che si riunisce periodicamente per discutere casi complicati e ambulatori integrati per valutazioni multispecialistiche. Il riconoscimento di IRCCS attribuito all'Ospeda-

le San Gerardo a fine 2022 ha ulteriormente promosso la missione del Centro FM nella ricerca di nuove cure e una migliore qualità assistenziale.

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 SNE: valutazioni neuropsicologiche e adattative del bambino affetto da errore congenito del metabolismo e prosecuzione del 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 soprattutto in pazienti fragili e con diete carentiali;

/ effettuare valutazioni testali di sviluppo psicomotorio con gli strumenti in dotazione.

Attività 2023

L'uso del calorimetro per lo **studio del metabolismo basale** ha permesso di valutare con più precisione il fabbisogno energetico dei pazienti. Si è riusciti a mantenere **l'allattamento al seno** nel 90% dei neonati senza doverlo sospendere (eccetto che nelle forme di galattosemia) e in una buona parte dei casi è stato effettuato lo switch tra artificiale e materno; in quest'ottica, è stato utilizzato l'allattamento al seno anche nelle forme severe di difetti del ciclo dell'urea e beta ossidazioni.

Nella sala d'attesa è stata **creata una bacheca** dove appendere opuscoli e novità sui prodotti dietetici per le patologie di interesse, oltre a comunicazioni sulle vaccinazioni consigliate. È stato poi costituito un **gruppo di lavoro** con le infermiere del Day Hospital e della Pediatria per stilare un **manual operativo** sulla **gestione delle MME** in ricovero e delle procedure pratiche. Sono stati effettuati **colloqui psicologici** con i genitori e con i pazienti, soprattutto adolescenti, e quando necessario è stata attivata una presa in carico con visite periodiche, oppure è stata organizzata una presa in carico territoriale.

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	69	
/ Day Hospital	448	
/ Visite ambulatoriali e di controllo	249	con rivalutazione esami
/ Day Service	657	
/ Test psicometrici e comportamentali	107	supporto scolastico
/ Percorsi di psicoterapia e sostegno	per 12 famiglie	link col territorio
/ Richiami SNE	58	link con il pediatra curante, consultori, ecc.
/ Colloqui psicologici famiglie SNE	50 colloqui 12 famiglie in follow-up	
/ Progetto adolescenti	30 adolescenti	in 1 caso avviata terapia farmacologica in accordo con NPI
/ Ricoveri TIN	8 neonati	follow up medico, dietologico e psicologico quotidiano in reparto
/ Nuove diagnosi	23	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:

/ valorizzare l'accoglienza del bambino e della sua famiglia e una pronta e coordinata risposta alle richieste di consulenza diagnostica e terapeutica;

/ favorire un'adeguata continuità di presa in carico nel tempo dei pazienti e delle loro famiglie, mantenendo elevato il trend della qualità di tale percorso di cura;

/ caratterizzare il funzionamento neuropsichico globale e nelle diverse attività visione-relate dell'individuo (*functional vision*);

/ implementare gli interventi a sostegno della genitorialità mediante la strutturazione di uno spazio di ascolto condiviso guidato da professionisti psicologi-psicoterapeuti, nell'ambito di un continuo confronto con l'équipe neuropsichiatrica; consolidamento e potenziamento dei percorsi di presa in carico psicologica;

/ promuovere il continuo aggiornamento scientifico relativo alle patologie neuroftalmologiche e la condivisione di esperienze professionali sul territorio nazionale e internazionale, finalizzato alla definizione di protocolli diagnostico-funzionali e terapeutici aggiornati.

Attività 2023

È stato potenziato il sistema di stratificazione delle priorità assistenziali (triage neuroftalmologico) nonché il coordinamento della **continuità e multidisciplinarietà della cura**, attraverso gruppi di lavoro dedicati. Inoltre, è stata implementata la comunicazione tra le diverse realtà che ruotano intorno al bambino (ospedale, territorio, famiglia, scuola) nell'ottica di creare e sostenere una **rete integrata di interventi** e favorire la globalità e multidimensionalità della presa in carico.

La valutazione dei diversi aspetti della funzione visiva e delle possibili interferenze del deficit visivo nelle differenti aree dello sviluppo è stata maggiormente articolata con particolare attenzione ai prerequisiti/apprendimenti scolastici, consentendo di fornire alla famiglia e all'équipe scolastica e/o riabilitativa consigli per affrontare le sfide quotidiane.

Stante la necessità di **prendersi cura dei processi psicologici e dei vissuti emotivi** che possono correlarsi alla presenza di un deficit visivo, è proseguito il lavoro in équipe multiprofessionale atto a meglio definire gli elementi valuta-

tivi utili in termini psicodiagnostici e sono stati condotti **percorsi psicoterapeutici** individuali e della coppia genitore-bambino, nel rispetto dei bisogni e delle caratteristiche del paziente.

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 tiflogico
2 psicologhe psicoterapeute
1 terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva (per attività di coordinamento e triage).

ATTIVITÀ DEL CENTRO

N°

NOTE

/ Triage neuroftalmologico

45 riunioni di équipe
136 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

88 riunioni di équipe
130 colloqui telefonici rivolti alle famiglie o ai curanti in caso di necessità

/ Neuropsicologia della visione

800 prestazioni diagnostico-funzionali (in regime di ricovero)
45 colloqui telefonici di follow-up a 6-8 mesi dalla dimissione (riferito a pazienti non seguiti con presa in carico ri-abilitativa continuativa c/o il Centro)
22 prestazioni ri-abilitative (in regime di ricovero)

attività svolta attraverso un lavoro congiunto (neuropsicologa, tiflogoga) nell'ambito dell'approccio interdisciplinare del Centro

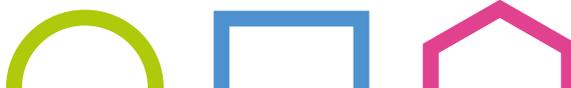
/ Percorsi di psicodiagnosi, sostegno psicologico e psicoterapia individuale e di gruppo

59 prestazioni di psicodiagnosi
142 prestazioni di psicoterapia individuale
32 prestazioni di osservazione partecipata delle dinamiche relazionali
252 sedute di sostegno alla genitorialità
19 sedute di sostegno psicologico in regime di MAC

/ Attività di docenza

4 corsi di formazione con ECM

Sedi: IRCCS Don Gnocchi Milano, AIAS ETS Milano, AOU di Parma, Centro di Riabilitazione Montessori, Fermo (FM)





Progetti

// Presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche della Fondazione Besta

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 2023

L'intervento ha riguardato la donazione di un ecografo portatile, wireless, per la valutazione del residuo vescicale. Si tratta di uno strumento molto utile perché serve a valutare, in modo più oggettivo, se una manovra invasiva come il cateterismo vescicale sia davvero necessaria, contribuendo così a rendere più "umana" l'assistenza ai piccoli degenti.

/ Ammontare erogato: € 8.418

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 2023

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 2023

/ Ammontare erogato: € 38.000

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 2023

Complessivamente la Fondazione ha ospitato **37 famiglie**, per un totale di **112 persone**.

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

Servizio di Segreteria

È un servizio attivo dal 2002 presso i Centri FM. La risorsa dedicata svolge un ruolo di trait d'union tra la Fondazione Mariani, i suoi Centri e il Besta. In qualità di segreteria dei responsabili dei Centri FM, 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 GIPCI (cfr. p. 44). Collabora inoltre con il settore formazione della FM.

Attività 2023

/ Ammontare erogato: € 15.395

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 2023

Sono stati organizzati **50 turni di visita**, condotti su base settimanale da due Dottor Sogni, per un sostegno a oltre **600 bambini** e alle loro famiglie. Nel corso dell'anno i Dottor Sogni hanno partecipato a seminari di formazione continua e a incontri di supervisione psicologica di gruppo. I reparti del Dipartimento di Neuroscienze pediatriche dell'Istituto Besta sono stati scelti come sede della visita del responsabile del programma di formazione, coordinato da Fondazione Théodora (Svizzera), dedicato ai coordinatori artistici di tutte le Theodora nel mondo.

/ 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 2023

Sono state organizzate varie uscite con “Furibonda” che hanno coinvolto **41 bambini e ragazzi** con i loro accompagnatori. Grazie al coordinamento del Centro FM per il Bambino Fragile, che supervisiona il progetto dal punto di vista scientifico, sono state organizzate anche **uscite in piccoli gruppi senza i familiari**. Lo scopo era di consentire ai partecipanti di

ampliare il proprio bagaglio esperienziale e di vivere un momento comunitario, in cui potersi sperimentare in ruoli differenti dal quotidiano, ognuno secondo le proprie possibilità e capacità. A maggio si è tenuto un **incontro con la psicologa** del Centro FM e gli skipper di Vivere la Vela, come momento di formazione e di scambio.

/ 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 2023

Con il coordinamento della neuropsichiatra infantile e della psicologa sono stati presi in carico e inseriti nelle strutture scolastiche **99 bambini** con patologie neurologiche complesse. Durante l'anno sono stati organizzati **900 colloqui clinici di supporto** per 227 genitori/caregiver e **260 incontri di rete** con il personale scolastico ed educativo con la partecipazione di **22 educatori domiciliari e 7 assistenti sociali**.

Il 21 ottobre è stata inaugurata la nuova sede di TOG, in via Livigno 1 a Milano, che ha permesso una riorganizzazione ancora più funzionale del servizio, anche attraverso il potenziamento degli spazi. Inoltre, grazie al generoso sostegno di **una donatrice di Fondazione Mariani**, sono state realizzate **due stanze per le terapie cognitive** dei bambini intitolate alla memoria del notaio Antonio Gallavresi.

/ 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 / Residenziale

“Malattie neurocutanee comuni e rare: come riconoscerle, cosa sapere, come e quando intervenire, come fare rete”

23-25 marzo 2023 / Roma, Starhotels Metropole



Direttori del Corso: Veronica Saletti (Centro FM per le Disabilità complesse, Fondazione Besta, Milano) e Martino Ruggieri (AOU Policlinico “G. Rodolico” - Università di Catania)

Partecipanti: 57 partecipanti e 42 relatori

ECM: 20 crediti

/ Ammontare erogato: € 41.852

/ Contributi: € 8.090

Le sindromi neurocutanee comprendono un ampio gruppo di affezioni congenite molto eterogenee, caratterizzate da un'associazione non casuale di anomalie cutanee e del sistema nervoso, a cui spesso si associa il coinvolgimento di altri organi e apparati. Gli obiettivi del Corso consistevano nella proposta e condivisione - con specialisti di diversa estrazione - di una nuova classificazione di tali malattie e nell'aggiornamento rispetto alle novità della ricerca, sia nel campo della diagnostica che della terapia, non solo delle malattie neurocutanee più comuni, ma anche di quelle più rare e di più recente descrizione.

“Disabilità complesse e bambini fragili: diagnosi, assistenza e ricerca”

19-21 aprile 2023 / Firenze, Starhotels Michelangelo

Direttori del Corso: Chiara Pantaleoni (Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo, Fondazione Besta, Milano) e Angelo Selicorni (Centro FM per il Bambino Fragile, ASST Lariana - Ospedale Sant'Anna, Como)

Partecipanti: 57 partecipanti e 22 relatori

ECM: 14 crediti

/ Ammontare erogato: € 37.955

/ Contributi: € 8.790

Giunto alla XIII edizione, il Corso di Genetica pediatrica ha offerto un programma di aggiornamento sulle tematiche della genetica clinica,

con particolare attenzione alle problematiche condivise con la neurologia pediatrica e la neuropsichiatria infantile. Il format dell'evento ha puntato a valorizzare il confronto tra docenti e discenti attraverso un mix di lezioni frontali di approfondimento e sessioni interattive di discussione di casi clinici e flowchart, oltre a un innovativo role play sulla comunicazione della diagnosi guidato da tutor esperti.



Corsi / FAD asincrona

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

20 giugno - 15 dicembre 2023 / Online

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

Partecipanti: 87 partecipanti e 34 relatori

ECM: 16 crediti

/ Ammontare erogato: € 2.244

/ Contributi: € 4.350

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.

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

20 giugno - 15 dicembre 2023 / Online

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

Partecipanti: 41 partecipanti e 33 relatori

ECM: 16 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.475

/ Contributi: € 2.255

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 otto 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.

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

20 giugno - 15 dicembre 2022 / Online

Riedizione

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

Partecipanti: 194 partecipanti e 4 relatori

ECM: 15 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.487

/ Contributi: € 5.820



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 / FAD sincrona

“Disturbi del neurosviluppo: integrazione delle variabili biologiche con i fenotipi clinici cognitivo/comportamentali”

18, 19 e 26 ottobre 2023 / Online

Direttore del Corso: Daria Riva (Primario emerito in NPI, Fondazione Besta, Fondazione Mariani e Fondazione TOG Onlus, Milano) e Sara Bulgheroni (Centro FM per lo Studio dei disturbi del neurosviluppo, Fondazione Besta, Milano)

Partecipanti: 228 partecipanti e 34 relatori

ECM: 28,5 crediti

/ Ammontare erogato: € 3.589

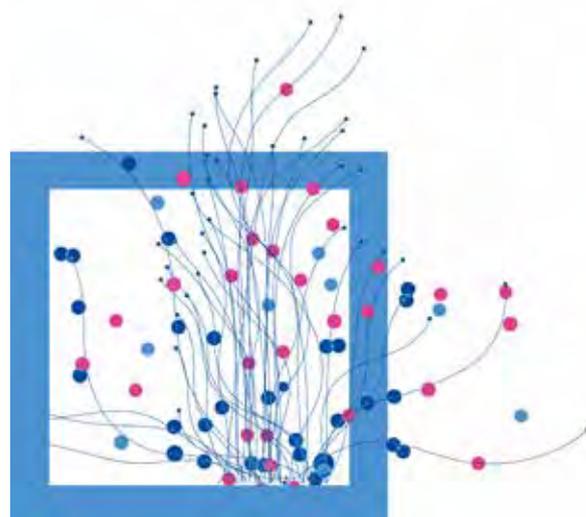
/ Contributi: € 27.090



Il Corso proponeva un cambiamento di direzione nello studio dei disturbi del neurosviluppo, basato sull'integrazione della descrizione di tipo fenomenologico e neurocognitivo/comportamentale dei fenotipi clinici con le variabili biologiche, così da avere un approccio globalizzante a tali disturbi. Il programma prevedeva un'ampia sessione introduttiva e quattro sessioni specifiche dedicate a gruppi di disturbi del neurosviluppo di grande impatto: Disturbi dello Spettro Autistico, Disabilità Intellettive, Disturbi della Comunicazione e ADHD.

“Valutazione delle funzioni visive nel neonato a rischio”

17-18 novembre 2023 / Workshop online



Direttore del Corso: Daniela Ricci (Polo Nazionale di Servizi e Ricerca per la Prevenzione della Cecità e la Riabilitazione Visiva dell'Ipovedente, IAPB Italia Onlus Roma e Rete FM Visivo)

Partecipanti: 124 partecipanti e 6 relatori

ECM: 16,5 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.386

/ Contributi: € 10.265

La letteratura più recente dimostra come la diagnosi precoce del deficit visivo e l'inizio, altrettanto precoce, della riabilitazione promuovano lo sviluppo delle competenze visive nel

neonato favorendo la plasticità cerebrale. Il Workshop, molto interattivo, aveva l'obiettivo di presentare e favorire l'utilizzo della batteria di valutazione neonatale di Ricci et al. (2008), scelta dalla Rete FM perché considerata attendibile e di semplice esecuzione. Oltre alle lezioni teoriche, sono stati previsti video per comprendere come si esegue tale batteria e quanto possa essere diversa la situazione a seconda che il bambino abbia una lesione cerebrale, che sia nato a termine o prematuro.

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 Fon-

dazione cura la pubblicazione di alcuni libretti rivolti ai terapisti e ai genitori di bambini con patologie neurologiche.

Attività 2023

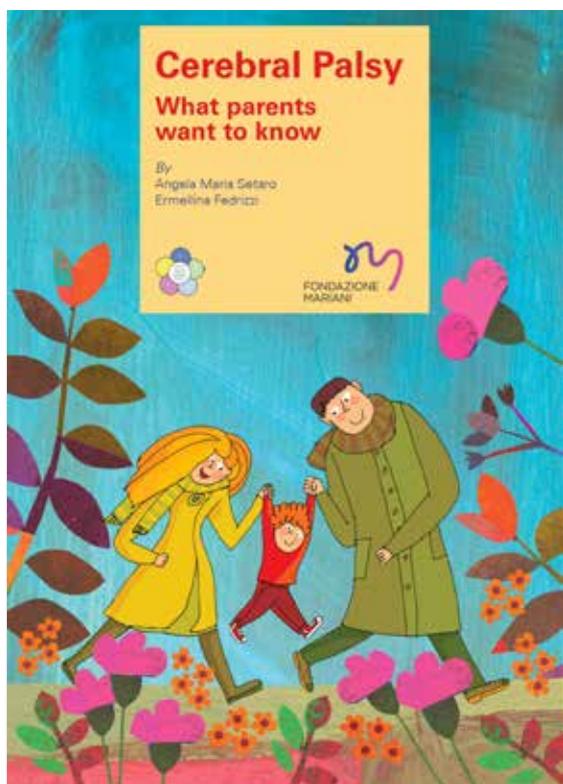
In collaborazione con il GIPCI è stata avviata la **traduzione in lingua inglese** del libretto **“PCI - Cosa i genitori vogliono sapere”**, poi pubblicata nel 2024.

È stato altresì pubblicato, a cura delle dr.sse Daria Riva e Sara Bulgheroni, lo Special Issue **“Developmental Cognitive/Behavioral Neuroscience and Sex/Gender Differences: Normality and Pathology”** del Journal of Neuroscience Research, pubblicazione conseguente all'VIII Corso in Neuroscienze Cognitive dello Sviluppo organizzato da Fondazione Mariani nel 2019.

/ Ammontare erogato: € 1.080

/ 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 2023

Grazie al sostegno della Fondazione anche nel 2023 si sono svolte diverse iniziative: i consueti 4 incontri (online e in modalità ibrida), la diffusione del notiziario quadrimestrale “GIPCI News” e il proseguimento dello studio osservazionale multicentrico dell’approccio GIPCI alla riabilitazione del bambino con forme bilaterali di PC, che include i progetti AMIRA (per bambini da 0 a 2 anni) e A.MO.GIOCO (per i bambini da 2 a 6 anni).

/ Ammontare erogato: € 2.667



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 Neurologologia, 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 2023

Il progetto ha organizzato **3 corsi di formazione in loco** (due in Malawi e uno in Repubblica Centrafricana) per il personale medico e i clinical officer, personale sociosanitario non laureato che cura de facto, su mandato istituzionale, oltre il 90% dei malati in Africa. Sono inoltre proseguite le **campagne di sensibilizzazione sul territorio**, che hanno coinvolto capi-villaggio, scuole, uffici, chiese e varie istituzioni religiose, raggiungendo migliaia di persone. È incrementato il numero dei pazienti trattati, **oltre 1.300** nel 2023, come pure i teleconsulti per epilessia. Infatti, grazie alle piattaforme



di teleneurologia installate nei centri DREAM del progetto, l'attività dei clinici locali è stata costantemente supportata dai neuropediatri e dai neurologi in Italia: **2.114 i consulti di teleneurologia/epilessia** effettuati, **649 gli EEG** trasmessi.

Visti i risultati incoraggianti, il presidente della *World Federation of Neurology* (WFN) ha fatto pubblicare sulla newsletter dell'organizzazione un articolo sul progetto. L'attività del "Programma Epilessia in Africa" è stata altresì presentata a vari congressi, come quello dell'*International League Against Epilepsy* (ILAE) e della *European Pediatric Neurology Society* e, in dicembre, nell'ambito della **videoconferenza** "The Intersectoral Global Action Plan on epilepsy in sub-Saharan Africa: action and reflexion" promossa dall'Istituto Besta.





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 C. Besta, Milano

Anno di fondazione: 2001

Direttrice: Dr.ssa Barbara Garavaglia

Aree di interesse: malattie mitocondriali (diagnosi e ricerca)

/ Ammontare erogato: € 95.400

Da più di 20 anni si occupa di diagnosi e ricerca sulle malattie mitocondriali, condizioni genetiche rare che raggruppano forme molto eterogenee causate da alterazioni nel funzionamento dei mitocondri (frequenza di circa 1 caso su 5.000), colpiscono in particolare i tessuti a elevata richiesta energetica (muscolo, cuore, cervello) e nel loro insieme rappresentano le patologie ereditarie più frequenti.

Il Centro è un riferimento a livello nazionale e internazionale. Ricerca e diagnostica avanzate sono integrate per consentire il progredire della conoscenza di queste malattie, così da proporre strategie utili a combatterle.

Negli anni di attività, sono stati riferiti al Centro più di 8.500 pazienti, un terzo dei quali in età pediatrica; tra gli adulti seguiti oggi ci sono anche gli stessi bambini che sono cresciuti e le loro famiglie. Quando è stato costituito il Centro

nel 2001, la diagnosi genetica di certezza veniva raggiunta in poco più del 10% dei bambini studiati, mentre ora grazie al continuo miglioramento delle tecniche diagnostiche e alla ricerca è possibile identificare la causa della malattia in quasi il 40% dei pazienti.

Se possibile, ai pazienti è proposta la partecipazione a trial terapeutici indirizzati a soggetti affetti da malattie mitocondriali.

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

/ realizzare il progetto "Strategie innovative per la diagnosi, la ricerca e la cura delle malattie mitocondriali infantili" (2023-2025);

/ ottimizzare l'analisi bioinformatica grazie all'acquisto del software per l'interpretazione delle varianti molecolari identificate con gli studi di sequenziamento di nuova generazione.

Attività 2023

Grazie alle indagini molecolari è stata raggiunta una **diagnosi di positività o di portatore nel 42%** dei soggetti studiati. Alcune diagnosi sono state oggetto di **articoli su riviste internazionali** o in corso di pubblicazione.

Tra le diagnosi raggiunte tramite tecniche di nuova generazione si segnalano: (i) l'identificazione nel gene WARS2 della lesione molecolare in una bimba affetta da atassia e disordini del movimento esorditi nella prima infanzia; (ii) la scoperta nel gene PNPT1 causa del ritardo psicomotorio, con atassia e neuropatia, in una bimba e la conseguente dimostrazione che la forma di atassia spinocerebellare SCA25 può esordire anche nella prima infanzia; (iii) la conferma del ruolo patogenetico della variante mitocondriale m.15992A>T, identificata in un ragazzo affetto da miopia mitocondriale; (iv) il riscontro di varianti bialleliche nel gene TOP3A in un paziente, affetto da cardiomiopia dilatativa a esordio infantile.

Presso il Centro sono inoltre proseguiti gli **studi su modelli cellulari**, in particolare su cellule iPS, focalizzate su due patologie mitocondriali: la sindrome di Pearson e l'atrofia ottica di Leber (LHON).



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

3

Ricercatori*



* 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.

1 persona laureata in Bioinformatica, per l'analisi di pannelli NGS e risultati di sequenziamento di esoma (WES).
1 persona laureata in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche, che si dedica all'applicazione di tecniche biochimiche e molecolari per la diagnosi delle patologie mitocondriali.



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°
/ Analisi biochimiche	62
/ Campioni biologici raccolti (DNA, fibroblasti)	588
/ Indagini molecolari	343
/ Diagnosi molecolari	128
/ Visite/televisite effettuate	628
/ Pazienti inseriti nel registro clinico-genetico internazionale	78
/ Pazienti arruolati in trial clinici (farmacologici)	24

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 pediatriche 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 bambini con disturbi del movimento. Grazie alla tecnologia all'avanguardia, 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 tra 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 2023

La sperimentazione si è proposta di **acquisire dati quantitativi** tesi a riconoscere pattern posturali e locomotori in pazienti con patologie neurologiche centrali (8 con paraparesi spastica ereditaria, HSP e 5 con paralisi cerebrale infantile, PCI), o di natura neuromuscolare (5 con malattia di Charcot Marie Tooth, CMT, e 4 con distrofia muscolare di Duchenne, DMD), confrontati con dati ottenuti in 12 bambini sani (H). I dati sono stati poi utilizzati dai medici del **Centro FM per le Disabilità complesse** (cfr. p. 27) con l'obiettivo di compararli con quelli da loro ottenuti mediante pedana C-Mill.

Per quanto riguarda la **posturografia**, l'effetto principale della patologia ha evidenziato uno squilibrio nella distribuzione del peso tra i piedi nei DMD rispetto al gruppo H, con un aumento della base d'appoggio. D'altra parte, l'interazione occhi x patologia ha mostrato che i soggetti HSP hanno ottenuto risultati migliori con occhi chiusi, mentre il contrario era vero per i gruppi H, CMT e PCI. Tra i parametri temporali, nel confronto CMT/HSP è risultata diversa solo la fase di appoggio. Al contrario, nei gruppi HSP e PCI la lunghezza degli step, della falcata e la velocità erano differenti da quelle dei soggetti sani. Nel gruppo DMD la base di appoggio rimaneva aumentata anche durante la deambulazione.

Inoltre, a marzo, è stata siglata una **convenzione** tra Università di Milano e Fondazione Mariani per formalizzare la collaborazione di lunga data per il LAMB e promuovere ulteriormente la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica. Per l'occasione è stato organizzato un evento dedicato.



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

1

Ingegnere
Biomedico



ATTIVITÀ DEL CENTRO

N°

/ Analisi della postura e del cammino

22 pazienti

/ Analisi della postura e del cammino

12 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 far confluire i propri dati, condividerli e creare reti con altri centri scientifici in un'ottica di **“open data-open science”**.

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. L'attività di tali reti è proseguita per tutto il 2023, con proroga scientifica fino a dicembre 2024.

/ 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 per le Malattie neuropediatiche rare - RENDER (Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry)

Anno di costituzione: 2021

Coordinatore Scientifico: Enza Maria Valente, Università degli Studi di Pavia

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.

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.

/ Finanziamento complessivo € 270.000 (erogato nel 2021-2022)

Proroga scientifica al 31 dicembre 2024

Le malattie neuropediatiche 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 neuropediatiche 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 28 schede modulari, attraverso il finanziamento di personale e di infrastrutture dedicate.

Attività 2023

A seguito della prima fase di **testing della piattaforma**, è stata portata avanti un'intensa attività di revisione delle schede di documentazione elettronica (eCRF - Case Report Form) al fine di implementare le criticità emerse. Attualmente la piattaforma si compone dunque di **28 schede** così suddivise: 4 Generali, per la raccolta dei dati demografici e della storia familiare; 7 Neurologico-comportamentali, per l'inquadramento neurologico e cognitivo-comportamentale; 10 Organo-specifiche, per la caratterizzazione di un eventuale coinvolgimento di specifici organi; 7 Genetico-strumentali, per la caratterizzazione genetica e strumentale delle diverse patologie, consentendo la raccolta di dati quantitativi. Attualmente sono in fase di implementazione le ultime due CRF, una per la raccolta del dato biochimico e una per il monitoraggio della terapia, farmacologica e non.

Per quel che concerne gli **aspetti legali** è stata sviluppata la documentazione necessaria per l'utilizzo della piattaforma, in linea con la normativa attuale per la protezione dei dati (GDPR europeo). Si sta inoltre procedendo alla stesura della documentazione utile all'approvazione del progetto da parte dei Comitati Etici locali.

È partita l'attività di **disseminazione** del progetto RENDER, al fine di far conoscere lo strumento sia alla comunità scientifica nazionale e internazionale, sia alle associazioni dei pazienti che storicamente sostengono l'attività dei diversi gruppi di ricerca.

I numeri

4 incontri effettuati con lo studio legale per la stesura dei documenti

4 incontri effettuati con clinici esterni per il confronto sulle criticità

4 incontri effettuati con i bioingegneri

12 incontri di revisione delle CRF

4 incontri per la stesura della documentazione per il Comitato Etico

>300 pazienti reclutati

Il progetto di sviluppo di “Una rete per le malattie neuropediatrie rare”, che ha portato alla costruzione del registro RENDER, ha ricevuto un **finanziamento di €30.000** (giugno 2021 - maggio 2023) da parte di **Fondazione Cariplo**, che ne ha riconosciuto il forte valore innovativo.

Il finanziamento è stato utilizzato prevalentemente per il sostegno degli aspetti tecnico-informatici del progetto, per la creazione delle schede dati e per la gestione dei cruciali aspetti legali (privacy, consensi, agreement tra i Centri). È servito inoltre per attivare la convenzione con il Consorzio di Bioingegneria ed Informatica Medica - CBIM, ente di ricerca no-profit costituito dall'Università di Pavia e dagli IRCCS pavesi, che ospita la piattaforma e ne garantisce il corretto funzionamento.

/ 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: **€100.000**

(erogato nel 2021-2022)

Proroga scientifica al 31 dicembre 2024

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 2023

Il 2023 è stato l'anno cruciale in cui sono stati effettuati vari **incontri telematici** tra le istituzioni coinvolte al fine di armonizzare e rendere l'acquisizione, sia dei consensi informati che dei dati, di semplice compilazione e omogenea tra i diversi centri. Sono stati acquisiti i consensi e inseriti nel registro **144 bambini** provenienti da diverse regioni e afferenti a tre centri di riferimento.

I dati preliminari sono stati analizzati e presentati al **Convegno Intersocietario SINPIA-SIMFER** tenutosi a Milano il 15 settembre 2023. Sono stati inoltre presi contatti e organizzati dei meeting con altri ricercatori di centri internazionali europei che si occupano di registri, al fine di dare ampio respiro internazionale all'iniziativa di DATANET-CP.





Per quanto riguarda il progetto “ItaNet-CP: studio prospettico sulla storia naturale delle principali funzioni adattive” nel 2023 sono stati raccolti i **dati a distanza di 1 anno** (T1) dalla prima valutazione (T0). I dati sono stati poi analizzati e i risultati presentati sempre al Convegno Intersocietario SINPIA SIMFER. È quindi proseguita la raccolta **dati a distanza di 2 anni** dalla prima valutazione (T2) ed è in corso la fine raccolta dati e l’inizio dell’analisi degli stessi.

I numeri

Ita-Net-CP:

141 bambini reclutati (282 valutazioni inserite a T0 e T1 e 101 valutazioni raccolte a T2)

4 incontri effettuati

DATANET-CP:

1 piattaforma REDCap dedicata allo studio

144 bambini censiti

// 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

/ Finanziamento complessivo € 75.000
(erogato nel 2021-2022)

Proroga scientifica al 31 dicembre 2024

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 2023

La Rete, che inizialmente includeva le Neonatologie e Terapie Intensive Neonatali (TIN) di Emilia-Romagna e Lombardia, è stata estesa ad altre regioni: Veneto, Friuli, Marche, Lazio e Puglia. Le **schede di raccolta dati** sulla piattaforma REDCap sono state **implementate** con l'introduzione di dati specifici sulle infezioni neonatali, che possono permettere di valutare la relazione con l'outcome neuroevolutivo così da introdurre interventi per ridurre il rischio infettivo nel neonato in TIN.

Grazie a una neuropsicologa sostenuta con i fondi FM, è stato possibile estendere il **follow-up** dei pazienti reclutati **all'età scolare**, dei quali già si raccoglievano i dati relativi alla nascita, all'assistenza durante il ricovero/dimissione e sulle valutazioni neurologiche effettuate durante il follow-up da 0 a 24 mesi.

I **risultati incoraggianti** sono stati oggetto di interesse di riviste scientifiche e congressi. La mortalità e l'incidenza dei deficit neurologici (PC, 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 inferiore al 15%; per i neonati prematuri VLBW mortalità e disabilità severa sono risultate inferiori al 10%. Sono stati



inoltre studiati e individuati i fattori di rischio per l'outcome severo, in modo da poter definire **interventi precoci mirati** per i neonati a maggior rischio neurologico.

Per uniformare le modalità di raccolta dati e follow-up, oltre che per condividere i dati raccolti, sono state eseguite diverse riunioni con i centri partecipanti online e in presenza.

I numeri

Neuronat:

200 neonati con EII reclutati (nati tra il 2016 e 2020), di cui 8 (4%) sono deceduti e 25 (12.5%) hanno presentato una disabilità severa
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 **1800** neonati pretermine di peso molto basso (<1500g) reclutati (nati tra il 2016 e il 2021); **10%** circa ha presentato decesso in epoca neonatale e tra i sopravvissuti la disabilità severa interessa meno del 10%.

I fattori di rischio per l'outcome severo sono risultati l'età gestazionale estrema e la presenza di lesioni cerebrali documentate. Tuttavia, circa il 30% di neonati pretermine che sviluppa un difetto cognitivo severo non ha evidenza di lesioni cerebrali alla RMN cerebrale convenzionale.

// 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

/ **Finanziamento complessivo € 30.000**

(erogato nel 2021-2022)

Proroga scientifica al 31 dicembre 2024

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 2023

La Rete FM ha definito, nel contesto della regione Toscana, le possibili raccomandazioni per un **protocollo di sorveglianza** completo e approfondito di questi bambini e delle loro famiglie, lavoro preliminare all'ampliamento della proposta a tutto il Paese, con la possibilità di migliorare tale strumento e adattarlo a specifiche necessità territoriali.

È stato attivato in REDCap un **database centralizzato** per la raccolta dati e sono stati impostati **studi di ricerca multicentrici**, ora in fase di approvazione da parte dei Comitati Etici dei centri coinvolti (hanno già aderito l'IRCCS Stella Maris di Pisa e il Gemelli di Roma).

È stata poi ulteriormente sviluppata la piattaforma di e-learning per **l'implementazione di early detection ed early intervention in lingua italiana**, in sinergia con altre progettualità internazionali (*Born together, Ensemble, Natural History of CP*).

I numeri

1 database centralizzato

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: € 30.000

(erogato nel 2021-2022)

Proroga scientifica al 31 dicembre 2024

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 interventi 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 2023

A novembre si è tenuto il **primo Corso FAD** sulla valutazione delle funzioni visive del neonato a rischio promosso dalla Rete (cfr. p. 43), per il quale sono stati eseguiti diversi incontri online al fine di definire l'organizzazione non solo dell'edizione italiana dell'evento formativo, ma anche di quella inglese prevista per febbraio 2024.

Durante l'anno è iniziata pure una riorganizzazione delle attività che, soprattutto a causa della pandemia, si erano interrotte.

In particolare, alcuni centri hanno chiesto di eseguire **nuove sessioni di training** sulla valutazione precoce delle competenze visive utilizzando la batteria proposta da Ricci et al. nel 2008, scelta dal network per attendibilità e semplicità di esecuzione.

Si è poi concordato di incontrarsi di persona per definire il percorso della Rete, anche rispetto alla divisione in **gruppi di lavoro** sulla base delle esperienze specifiche dei diversi centri. Intanto si è cominciato a predisporre i materiali formativi e informativi sullo sviluppo e sulla valutazione delle funzioni visive che saranno poi caricati, in modalità stabile, sulla piattaforma di e-learning FM, creando una piccola **biblioteca** divisa per argomento.

I numeri

36 bambini valutati

116 visite effettuate

Data la fase di riorganizzazione e ripresa dei lavori, i numeri si riferiscono solo a IAPB.



Progetti vincitori

Bando di Ricerca 2018 (Biennio 2019-2020)

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 pre-
venzione 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 sul lo 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 Emoti- cons) - VLBWI (Very Low Birth Weight Infants)

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

/ Finanziamento complessivo: € 20.000

Proroga scientifica al 2024

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 tuttora 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.

Congresso

"The Neurosciences and Music - VIII"

Il 2023 è stato un anno cruciale per l'organizzazione del congresso con tema "**Wiring, Re-wiring and Well-Being**". A giugno è stata lanciata la "Call for Symposia & Workshops", che ha ricevuto una fortissima risposta da parte della Neuromusic Community mondiale: sono pervenute 37 candidature di simposio e 7 di workshop.

Dopo la rigorosa selezione da parte del Comitato Scientifico internazionale è stato definito il programma, annunciato a metà novembre: **3 Workshops** propedeutici, **10 Simposi**, una pre-



stigiosa **Keynote Lecture**, **3 Sessioni Poster** (due in loco e una online) e **3 di "Best Poster Talks"**.

Sono seguite la "Call for posters" aperta sino a febbraio 2024 (oltre 340 gli abstract ricevuti) e l'apertura delle iscrizioni, con facilitazioni per le adesioni tempestive e per i ricercatori junior, comprese alcune borse di studio.

In parallelo sono stati definiti i vari aspetti inerenti alla logistica, messi a punto anche durante un sopralluogo dello staff FM: dagli accordi con l'Università di Helsinki e il centro congressi per gli spazi e la tecnica, alla convenzione con l'hotel per i relatori, ai contatti con altre strutture ricetti-



ve per offrire agevolazioni ai partecipanti. Sul fronte della comunicazione è stato creato il sito internet del congresso e predisposto un logo specifico. È stata altresì svolta una intensa attività di promozione che, oltre a favorire le iscrizioni, ha prodotto partnership con autorevoli società scientifiche e alcune sponsorizzazioni.

/ Ammontare erogato: € 8.201

/ Contributi: € 2.900

Rete italiana Neuromus.it

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:

/ Seminario "Musica e DSA: inclusione, apprendimento e potenziamento cognitivo" attraverso il training musicale del Master "Basi dell'intervento musicale per apprendimento e funzioni esecutive" (Conservatorio di Pesaro, 15/04/23)

/ Lezione "Neuroscienze e abilità speciali" nell'ambito del "2° Corso di direzione cori junior" promosso da SONG ETS in collaborazione con SIEM - Società Italiana per l'Educazione Musicale (05/06/23, Milano)

/ Seminario "Le basi neurobiologiche dei disturbi specifici di apprendimento" al terzo convegno internazionale "DSA parliamone a Milano!" (Conservatorio di Milano, 27-28/09/23)

Attività editoriali e di comunicazione

/ Collaborazione al progetto "Metodo BAPNE e I.C. Villaggio Prenestino" per sperimentare

i benefici di un training musicale con metodo BAPNE (Biomeccanica, Anatomia, Psicologia, Neuroscienza e Etnomusicologia) nelle classi IV primaria (sperimentazione a scuola prevista nel 2024, fase di analisi dati a partire da giugno 2024). Il progetto è promosso da Salvatore Di Russo, formatore ed esperto BAPNE e referente regionale del Lazio per Nati per la Musica.

/ Relazione "Lo sviluppo cognitivo e la musica da 0 a 6 anni" al Webinar "Medicina nell'Arte" (Conservatorio di Latina, 28/01/23)

/ Ruolo di facilitatore per la presenza della neuropsicologa Nina Kraus, membro del Comitato Scientifico Neuromusic, al Convegno "La musica per un insegnamento inclusivo agli allievi con DSA: entriamo nel merito" (Università Roma Tre, 05/06/23)

/ Richiesta del critico musicale Sandro Cappelletto per la stesura della voce "Musica e Disabilità" dell'Enciclopedia Treccani (07/23)

/ Articolo "La musica che fa crescere meglio" per UPPA, bimestrale per i genitori curato da specialisti dell'infanzia, Anno XXIII, N° 5/2023

/ Partecipazione alla trasmissione radiofonica di RAI Radio 3 "Momus. Il caffè dell'Opera" (05/10/23)

/ Articolo "Lettere, numeri e musica: quali competenze per scrivere?" per "Musica Domani", semestrale della Società Italiana per l'Educazione Musicale (10/23)

/ Intervento "L'evoluzione dei disturbi del neurosviluppo e il loro impatto sull'apprendimento" al Convegno "DSA e disabilità, l'inclusione nel sistema AFAM" (Conservatorio di Bari, 9-10/11/23)

/ Moderatrice al III Seminario internazionale di neuroscienze della musica "Il Potere della Musica" (Università di Bari, 25/11/23)

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 2023 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 ed ottenere un rendimento adeguato a garantire la continuità della propria attività.

Il patrimonio è costituito da **2 unità immobiliari**, corrispondenti alla sede e luogo dell'attività degli uffici, siti a Milano in Viale Bianca Maria 28, e da **patrimonio mobiliare** gestito, per la parte più rilevante, da una Società di Gestione del Risparmio, e da iniziative proprie di movimentazione di titoli, costantemente controllate da un Comitato Interno per la Gestione del Patrimonio.

L'esercizio 2023 si chiude con un avanzo di **€ 654.338**. Tale risultato è dipeso da una attenta gestione del patrimonio da parte della Società di Gestione e dalle iniziative proprie, specie con riferimento al mercato obbligazionario e in misura più contenuta anche azionario.

L'operatività messa in atto ha consentito di cogliere e profittare dei momenti favorevoli dei mercati finanziari, in ripresa soprattutto nella parte finale dell'anno, e di controbilanciare gli esiti sfavorevoli degli ultimi anni, nonostante il permanere della guerra tra Russia e Ucraina, che nel 2022 aveva influenzato negativamente la situazione economica a livello globale.

Per quanto concerne la gestione del patrimonio si osserva che i **proventi** derivanti dagli **investimenti finanziari** sono sensibilmente aumentati



passando, in migliaia di euro, da € 569.996 a **€ 2.402.278**, inclusi contributi/proventi per € 105.117, a fronte di minusvalenze/svalutazione su titoli pari a € 123.496. Ne è conseguito un **beneficio patrimoniale di € 2.278.782**, cui vanno detratte le uscite per le attività della gestione caratteristica e la gestione della struttura per complessivi € 1.624.443. Il **risultato gestionale** è quindi pari a **€ 654.338**.

Relativamente all'**impegno economico annuale** per la realizzazione delle iniziative provvede il Consiglio di amministrazione in sede di Bilancio Preventivo su proposta degli organi delegati alla gestione. Per il 2023 lo stanziamento di previsione, pari a **€ 1.663.600**, è stato approvato nella riunione del CdA del 5 dicembre 2022.

La Fondazione ha assicurato le risorse necessarie per lo svolgimento delle attività lungo tutto l'anno nel pieno rispetto del programma definito in sede di Bilancio Preventivo, conseguendo gli obiettivi prefissati, grazie anche a un costante monitoraggio delle spese di gestione e di un efficace impiego del personale dipendente.



4.2 / Bilancio d'esercizio

STATO PATRIMONIALE

ATTIVO	31/12/2023	31/12/2022
A) IMMOBILIZZAZIONI		
Immobilizzazioni immateriali		
Spese societarie	59	117
TOTALE	59	117
Immobilizzazioni materiali		
Terreni e fabbricati	2.394.206	2.333.149
Mobili uffici	114.062	75.619
Macchine ufficio elettroniche	23.246	26.159
Impianti	45.605	10.600
Telefoni cellulari	-	-
TOTALE	2.577.119	2.445.526
Immobilizzazioni finanziarie		
Partecipazioni	-	-
Quote Finaster Srl in liquidazione	1	1
TOTALE	1	1
TOTALE IMMOBILIZZAZIONI	2.577.179	2.445.645
B) ATTIVO CIRCOLANTE		
I Crediti		
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	4.216	5.620
Verso Istituti di previdenza e di sicurezza sociale di cui esigibili entro l'esercizio successivo	51	-
Verso altri di cui esigibili entro l'esercizio successivo	14.775	63.127
di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	26.608	26.608
TOTALE	45.650	95.355

Attività finanziarie non immobilizzate		
Titoli	210.932	938.304
Fondi comuni di investimento chiusi	8.750.685	10.140.421
Azioni	673.000	652.400
Gestioni patrimoniali	28.115.126	27.061.286
TOTALE	37.749.743	38.792.412
Disponibilità liquide		
Depositi bancari e postali	439.874	499.670
Cassa	970	1.328
TOTALE	440.844	500.998
TOTALE ATTIVO CIRCOLANTE	38.236.237	39.388.765
C) RATEI E RISCONTI		
Ratei attivi	-	-
Risconti attivi	8.965	22.199
TOTALE	8.965	22.199
TOTALE ATTIVO	40.822.382	41.856.609
PASSIVO		
A) PATRIMONIO NETTO		
Patrimonio libero		
Risultato gestionale esercizio in corso	654.338	- 4.395.988
Risultato gestionale da esercizi precedenti	13.352.573	17.748.562
Patrimonio libero	23.276.295	23.276.295
TOTALE	37.283.207	36.628.869
Fondo di dotazione		
Dotazione iniziale	206.583	206.583
TOTALE	206.583	206.583
TOTALE PATRIMONIO NETTO	37.489.790	36.835.451



B) TRATTAMENTO DI FINE RAPPORTO	265.401	284.333
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	160.401	131.667
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	20.265	22.054
Debiti tributari di cui esigibili entro l'esercizio successivo	2.061	-
Verso Istituti di previdenza e di sicurezza sociale di cui esigibili entro l'esercizio successivo	30.117	31.954
Altri debiti di cui esigibili entro l'esercizio successivo di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	89.400 2.367.129	237.398 3.915.438
TOTALE	2.669.373	4.338.511
D) RATEI E RISCONTI		
Ratei passivi	429	924
Risconti passivi	-	-
TOTALE	429	924
TOTALE PASSIVO	40.822.382	41.856.609

RENDICONTO GESTIONALE

	31/12/2023	31/12/2022
PROVENTI		
Proventi diversi		
Diritti d'autore	1.015	2.070
Proventi vari	-	-
Arrotondamenti attivi e utili su cambi	4.843	4.878
Sopravvenienze attive	1.508	3.111
TOTALE	7.367	10.059
Proventi finanziari e patrimoniali		
Da beni patrimoniali	828.266	437.000
Utile da gestione patrimoniale	1.461.529	-
TOTALE	2.289.794	437.000
Proventi finanziari vari		
Interessi attivi bancari	3.926	-
Contributi iniziative specifiche	100.640	48.437
Erogazioni liberali	551	74.500
TOTALE	105.117	122.937
TOTALE PROVENTI	2.402.278	569.996
ONERI		
Oneri da attività tipiche		
Assistenza Sostegno a centri clinici e associazioni		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	318.413	347.476
c/o altri centri clinici	40.000	40.000
c/o associazioni	81.142	11.669
TOTALE SOSTEGNO CENTRI/ASSOCIAZIONI	439.554	399.145



Formazione		
Aggiornamento professionale		
Corsi generali in neurologia infantile		
Nazionali	54.628	47.409
Iniziative correlate all'Area Neuromusic	25.814	2.599
Aggiornamento specialistico in genetica pediatrica	37.955	-
Aggiornamento neuroscienze età evolutiva	6.256	1.090
Formazione internazionale	40.000	40.000
Pubblicazioni atti dei corsi	2.200	14.254
Conferenze e Simposi	-	-
Quota annuale provider ECM	2.582	2.582
TOTALE AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE	169.435	107.935
Finanziamento Ricerca Scientifica		
Ricerche presso Centri Clinici		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	99.400	106.000
c/o altri Centri	29.184	282.904
Ricerche presso Istituti Universitari	-	40.000
TOTALE FINANZIAMENTO ALLA RICERCA	168.584	428.904
Personale Attività Istituzionale		
Personale operativo	192.204	185.911
Comitati Scientifici	15.755	14.625
TOTALE PERSONALE	207.959	200.536
TOTALE ONERI DA ATTIVITÀ TIPICHE	985.532	1.136.520

Oneri da attività promozionali		
Costi per pubblicazioni e materiale informativo	1.275	1.379
Costi per Neuromusic	18.410	18.410
Costi per manifestazioni	1.457	1.004
Costi per mantenimento sito internet	25.417	16.011
Costi per pubblicazione Bilancio Sociale	3.166	3.197
Fundraising	-	5.560
Social Media	2.210	2.859
Personale dedicato	57.578	55.657
TOTALE	109.514	104.077
Oneri di Gestione Generale		
Costi per il personale	102.966	101.989
Compensi collaboratori a progetto	123.044	123.044
Costi per utenze e manutenzioni macchine	13.227	9.034
Costi per consulenze professionali	47.778	54.182
Costi per consulenze tecnico informatiche	10.374	43.278
Costi per servizi commerciali	3.104	1.235
Costi per servizi amministrativi	4.022	4.507
Spese generali	21.163	21.880
Spese di gestione immobili	34.930	26.044
TOTALE	360.607	385.193
Oneri di gestione diverse		
Oneri tributari	114.199	31.580
Perdite su cambi	16.215	15.180
Erogazioni liberali	-	-
Sopravvenienze passive	29.998	3.647
Minusvalenze da alienazione/eliminazione cespiti	950	-
TOTALE	161.363	50.407



Oneri di gestione finanziaria		
Spese per gestione patrimonio	94.176	81.602
Commissioni e spese bancarie	3.711	15.800
Minusvalenze/Svalutazioni su titoli	25.077	867.169
Perdita da gestione patrimoniale	-	2.321.430
Interessi passivi diversi	532	1
TOTALE	123.496	3.286.002
Ammortamenti		
Impianti specifici	3.840	833
Mobili e arredi	991	-
Macchine uffici	2.537	2.840
Telefonia mobile	-	54
Spese societarie	59	59
TOTALE	7.427	3.786
TOTALE ONERI	1.747.939	4.965.984
Risultato gestionale	654.338	- 4.395.988



viale Bianca Maria 28
20129 Milano
T. +39 02 79 54 58
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

