

# BILANCIO SOCIALE

## 2024

*Edizione speciale per i 40 anni*

40 • ANNIVERSARIO



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile



# INDICE

Lettera del Presidente .....	7
1984-2024.....	8
Nota metodologica .....	12
Il 2024 in una pagina .....	13
<b>1 / IDENTITÀ, GOVERNO E RISORSE UMANE .....</b>	<b>15</b>
<i>Cosa fa Fondazione Mariani, qual è la sua missione, come funziona, chi ne fa parte</i>	
<b>1.1 / Identità .....</b>	<b>15</b>
Cosa fa Fondazione Mariani.....	15
Quarant'anni di storia.....	16
La missione .....	18
Linee di intervento e programmazione .....	18
<b>1.2 / Governo .....</b>	<b>19</b>
Strategia e modello operativo .....	19
Fondazione Mariani C.A.R.E. onlus.....	19
La composizione degli Organi .....	20
<b>1.3 / Struttura organizzativa e risorse umane .....</b>	<b>21</b>
Lo Staff .....	21
<b>2 / STAKEHOLDER .....</b>	<b>22</b>
<i>Chi sono i soggetti portatori di interesse (stakeholder) verso Fondazione Mariani</i>	
<b>2.1 / Gli stakeholder della Fondazione .....</b>	<b>22</b>
<b>2.2 / Gli strumenti e le attività realizzate .....</b>	<b>23</b>
/ Sito web .....	23
/ Newsletter .....	23
/ Social media .....	23
/ Attività realizzate .....	24
<b>2.3 / Relazioni internazionali e network .....</b>	<b>25</b>
<b>3 / ATTIVITÀ EROGATIVA .....</b>	<b>26</b>
<i>Quali sono le attività realizzate nel 2024 e le risorse erogate</i>	
<b>3.1 / Introduzione .....</b>	<b>26</b>
Rendicontazione delle attività istituzionali (per macro-aree di intervento) .....	26
Oneri di gestione generale .....	27
La progettazione degli interventi .....	27

<b>3.2 / Assistenza</b>	<b>28</b>
Centri Fondazione Mariani	30
// Centro FM per i Disordini del Movimento dell'età PEDIATRICA (DIMOPEDIA)	30
// Centro FM per le Disabilità complesse	32
// Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo	34
// Centro FM per il Bambino Fragile	36
// Centro FM per le Malattie metaboliche dell'infanzia	38
// Centro FM Non solo occhi per crescere	40
Progetti	43
// presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche della Fondazione Besta	43
// presso altre strutture	44
<b>3.3 / Formazione</b>	<b>45</b>
Corsi / Residenziale	46
Corsi / FAD asincrona	47
Corsi / FAD sincrona	48
Pubblicazioni	49
GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili	49
Formazione internazionale	50
<b>3.4 / Ricerca</b>	<b>51</b>
Centri Fondazione Mariani	52
// Centro FM per le Malattie mitocondriali pediatriche	52
// LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"	54
Bando di Ricerca	56
Bando di Ricerca 2020 (Biennio 2021-2022)	56
Reti	57
// Rete FM RENDER (Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry)	57
// Rete FM Paralisi cerebrali infantili	58
// Rete FM Neonatale	60
// Rete FM Neonati-lattanti (0-5 mesi) ad alto rischio PCI	60
// Rete FM Visivo	61
Altri progetti	59
<b>3.5 / Neuromusic</b>	<b>64</b>
Congressi	64
Rete Italiana Neuromus.it	65
Iniziative complementari	65
Divulgazione	65
<b>4 / GESTIONE DEL PATRIMONIO E UTILIZZO DELLE RISORSE GENERATE</b>	<b>66</b>
<i>Qual è la consistenza del patrimonio della Fondazione, come viene gestito, quanti sono stati i proventi prodotti nel 2024 e quante le risorse destinate alle attività</i>	
<b>4.1 / Risorse economiche</b>	66
<b>4.2 / Bilancio d'esercizio</b>	67







## / LETTERA DEL PRESIDENTE

Quarant'anni di Fondazione Mariani: un traguardo significativo, ma anche un'occasione preziosa per riflettere e un nuovo punto di partenza. Frutto di questa riflessione, l'ingresso della fondazione a giugno 2025 nel RUNTS, il Registro Unico Nazionale del Terzo Settore. Uno sbocco naturale, in linea con il costante impegno a promuovere attività solidali e pratiche inclusive.

In questi anni non abbiamo mai amato i riflettori e abbiamo preferito lavorare un po' dietro le quinte, offrendo sostegno e ascolto ai piccoli pazienti e alle loro famiglie, ai medici e ricercatori con cui abbiamo condiviso il cammino. Ci siamo concentrati sul "costruire insieme": progetti, centri, reti che potessero realizzare il sogno della fondatrice Luisa Mariani, ovvero far soffrire di meno i bambini con patologie neurologiche e regalare un sorriso in più, a loro e ai loro genitori.

In omaggio allo spirito di servizio, abbiamo scelto di festeggiare questo anniversario proseguendo il lavoro abituale, con la mente e il cuore rivolti ai nostri piccoli pazienti e ai loro cari, al personale medico e paramedico che ogni giorno se ne prende cura, ai ricercatori che cercano terapie sempre più efficaci. Tanta strada è stata percorsa dal 1984 e tanto è stato realizzato. Per raccontarvelo ci affidiamo a queste pagine.

Spesso ho parlato di Fondazione Mariani come di una fondazione che opera in un'alta torre, con una porta piccola sul retro, aperta solo agli addetti ai lavori, e una porta grande sulla piazza, a lungo rimasta chiusa. Poco alla volta, negli anni recenti, abbiamo iniziato ad aprire la porta grande per farci conoscere ed espandere la nostra missione.

La scelta di aprirsi è nata dal desiderio di confrontarsi in modo sinergico con il mondo fuori dalla torre - con le istituzioni, le associazioni, le famiglie - con l'obiettivo di sviluppare alleanze per fare ancora di più per i nostri bambini. Un esempio concreto di questo impegno è la tavola rotonda di ottobre sulle problematiche socio-sanitarie delle malattie neuropediatrie rare, volta a stimolare il "fare rete" per il bene dei piccoli pazienti.

Tra le attività 2024 ne cito simbolicamente tre. Il progetto di umanizzazione "FantasticArte", che ha portato le opere degli studenti dell'Accademia di Brera e la loro poesia nei reparti infantili dell'Istituto Besta. L'estensione al Mozambico del progetto di formazione internazionale sull'epilessia, che sta contribuendo a migliorare le politiche sanitarie in Africa. L'implementazione della piattaforma RENDER per la ricerca sulle malattie neuropediatrie rare, che ha ricevuto un importante finanziamento del PNRR.

Il cammino della fondazione continua, con la stessa passione e dedizione. Nume tutelare il prof. Fabio Sereni, Maestro della Pediatria e Presidente Emerito del nostro Comitato Scientifico, che ci ha accompagnato con saggezza e straordinaria competenza fino al compiersi della sua lunga vita. Tuttora ci guida con il suo esempio di umanità e rigore scientifico e ci incoraggia a scrivere un futuro di speranza per i bambini con malattie neurologiche.

Lodovico Barassi

*Presidente Fondazione Mariani*

40 • ANNIVERSARIO



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

**1984-2024**  
*40 anni*  
*in numeri*

*Attività*  
*erogativa*  
*complessiva*  
**€ 42.200.000**

# ASSISTENZA

*Erogazioni:*

€ 14.500.000



## CENTRI FONDAZIONE MARIANI

- / Centro FM per le Disabilità complesse
- / Centro FM per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
- / Centro FM per i Disordini del Movimento dell'Età PEDIATRICA (DIMOPEDIA)
- / Centro FM Non solo occhi per crescere - Dalla diagnosi alla 'care' nei disturbi visivi in età evolutiva
- / Centro FM per il Bambino Fragile
- / Centro FM per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia

## COOPERAZIONE INTERNAZIONALE

(dal 2003 al 2011)

**Erogazioni: € 2.292.000**

4 progetti in Albania, Nicaragua, Colombia e Siria



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

6

centri

260

progetti

> 15

progetti di umanizzazione

> 95.000

bambini curati

> 1.500

famiglie ospitate

> 1.500

buoni pasto erogati

> 10.000

visite dei Dottor Sogni

1

progetto "Vela Speciale"

> 200

uscite

> 1.000

bambini

> 300

accompagnatori

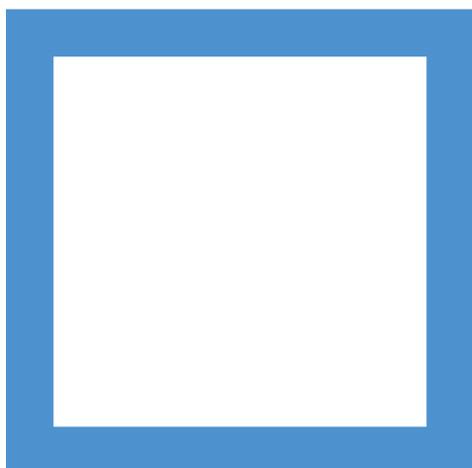
1

barca etichettata in CAA

# FORMAZIONE

*Erogazioni:*

€ 13.900.000



## FORMAZIONE INTERNAZIONALE

1 progetto in Africa sull'epilessia infantile

15 centri

> 2.500 bambini assistiti

> 300 operatori formati

> 4.400 teleconsulti

> 20 corsi in loco

## COMUNICAZIONE

1 semestrale

4 newsletter

3 profili social

1 canale YouTube

> 140 video

201

corsi

> 18.000

partecipanti

> 2.800

docenti

> 1.000

crediti ECM assegnati

77

pubblicazioni

1

Gruppo Paralisi Cerebrali Infantili

35

strutture socio-sanitarie

4

progetti di ricerca

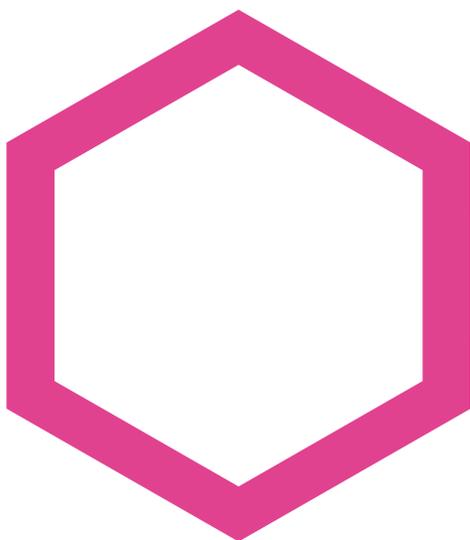
10

corsi

# RICERCA

*Erogazioni:*

€ 13.800.000



## CENTRI FONDAZIONE MARIANI

- / Centro Fondazione Mariani per le Malattie mitocondriali pediatriche
- / LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"

## RETI FONDAZIONE MARIANI

- / Rete FM per le Malattie neuropediatriche rare - RENDER
- / Rete FM Paralisi cerebrali infantili
- / Rete FM Neonati-lattanti (0-5 mesi) ad alto rischio PCI
- / Rete FM Visivo
- / Rete FM Neonatale



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

2  
centri

5  
reti

16  
bandi

136  
progetti

## NEUROMUSIC

8  
congressi internazionali

> 3.000  
partecipanti da 41 Paesi

8  
pubblicazioni

1  
Rete Neuromus.it

# / 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 2024 attenendosi ai seguenti principi:

/ il Bilancio Sociale dell'Esercizio chiuso al 31 dicembre 2024 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 2024 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 2024 IN UNA PAGINA

## Attività Eroгатiva

€ 1.136.977

Erogazioni  
deliberate/assegnate

## Assistenza

€ 382.180

Erogazioni  
deliberate/assegnate per:

- 6 Centri Fondazione Mariani
- 7 Progetti di Assistenza

## Formazione

€ 357.399

Erogazioni  
deliberate/assegnate per:

- 7 Corsi
- 2 Pubblicazioni
- 1 Congresso internazionale Neuromusic
- 1 Progetto di Formazione internazionale

## Ricerca

€ 135.700

Erogazioni  
deliberate/assegnate per:

- 2 Centri Fondazione Mariani
- 5 Reti Fondazione Mariani
- 1 Progetto di Ricerca

## Patrimonio

€ 37.610.867

Patrimonio netto contabile

## Governo e Risorse Umane

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

### Organi Statutari

42% donne e 58% uomini

### Dipendenti, Collaboratori, Consulenti

72% donne e 28% uomini

## Dialogo con gli Stakeholder

- 4 Newsletter
- 3 Profili Social
- 1 Canale YouTube

oltre **10.000 i contatti**  
che ricevono le newsletter

più di **54.500 i follower**  
delle pagine Facebook

Varie 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.

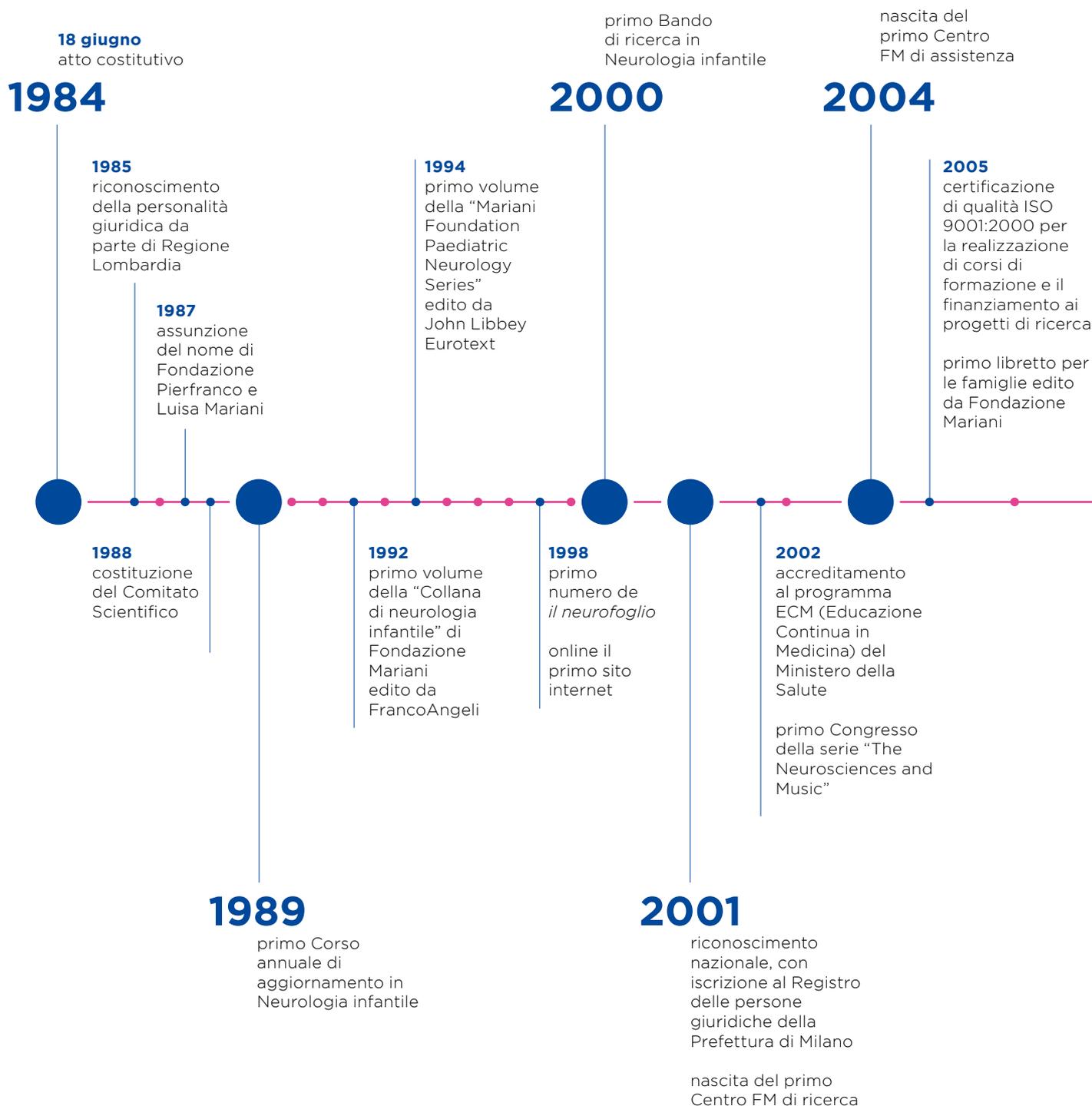
Sin dagli esordi Fondazione Mariani finanzia e realizza progetti in collaborazione con la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano e con le principali strutture e associazioni medico-scientifiche italiane che si occupano di neurologia infantile.

*La nostra storia* inizia a Milano 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.



# / QUARANT'ANNI DI STORIA



ingresso nella  
Fondazione  
IRCCS Istituto  
Neurologico  
"C. Besta"

certificazione  
di qualità ISO  
9001:2008 per  
le pubblicazioni

**2009**

**2013**  
certificazione  
di qualità ISO  
9001:2008 per  
il finanziamento  
ai progetti di  
assistenza

**2019**  
inclusione tra gli  
enti promotori di  
attività di ricerca  
scientifica  
del Ministero  
dell'Economia  
e delle finanze,  
del Ministero  
dell'Istruzione,  
dell'università  
e della ricerca  
e del Ministero  
della Salute

**2021**

nascita di 5 Reti FM  
per lo sviluppo di  
piattaforme-registri  
multicentrici

**2014**  
primo Bando  
Fondazione  
Mariani per  
reti di ricerca  
in Neurologia  
infantile

**2020**  
progetto di  
formazione  
internazionale  
"Epilessia FM-  
DREAM"

bando di ricerca  
"Lo sviluppo di  
piattaforme-  
registri  
multicentrici  
sulle malattie  
neurologiche  
infantili"

**2008**

costituzione della  
Fondazione Mariani  
C.A.R.E. Onlus

avvio del progetto  
"Vela Speciale"

primo Corso online  
di Formazione A  
Distanza (FAD)

**2016**

qualifica di Provider  
ECM definitivo (ID  
1015) del Ministero  
della Salute -  
Agenas

**2024**

**18 giugno**  
40° anniversario



## 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 **95 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 oltre **18 mila** professionisti in Italia hanno frequentato più di **200** 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 **135** 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 € 20.674.000.*

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 / Vicepresidente, Consigliere a vita**

**Maria Majno / Vicepresidente**

Luca Degani

Ermellina Fedrizzi

Franca Fossati Bellani

Giuseppe Lauria Pinter / **Direttore scientifico**

**della Fondazione Besta**

Paolo Lazzati

Alberto Predieri

/ Nel 2024 il **Consiglio**

**di Amministrazione**

si è riunito l'8 aprile e il 2 ottobre

### I REVISORI DEI CONTI

Organo di controllo

Franco Arosio

Domenico Arena

### IL COMITATO SCIENTIFICO

Organo consultivo

**Fabio Sereni / Presidente Emerito**

(fino al 30 marzo 2024)

/ Nel corso dell'anno

il **Comitato Assistenza e**

**Formazione** si è riunito

il 5 giugno e il 9 dicembre,

il **Comitato Ricerca**

il 7-9 febbraio e il 20 ottobre

### ASSISTENZA E FORMAZIONE

**Daria Riva / Presidente**

Anna Maria Alessi

Sara Bulgheroni

Elisa Fazzi

Maria Foscan

Francesco Longo

Simona Orcesi

Daniele Petrogalli

Angelo Selicorni

### RICERCA

**Enza Maria Valente / Presidente**

Alberto Auricchio

Marianna Bugiani

Maria Roberta Cilio

Fabrizio Ferrari

Renzo Guerrini

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:

- 9 Dipendenti (5 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**

#### **Alberto Brucato (dal 3 giugno) / Assistenza e Ricerca**

#### **Lucia Confalonieri / Formazione**

#### **Maria Pia Iermito (fino al 4 novembre) / 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**

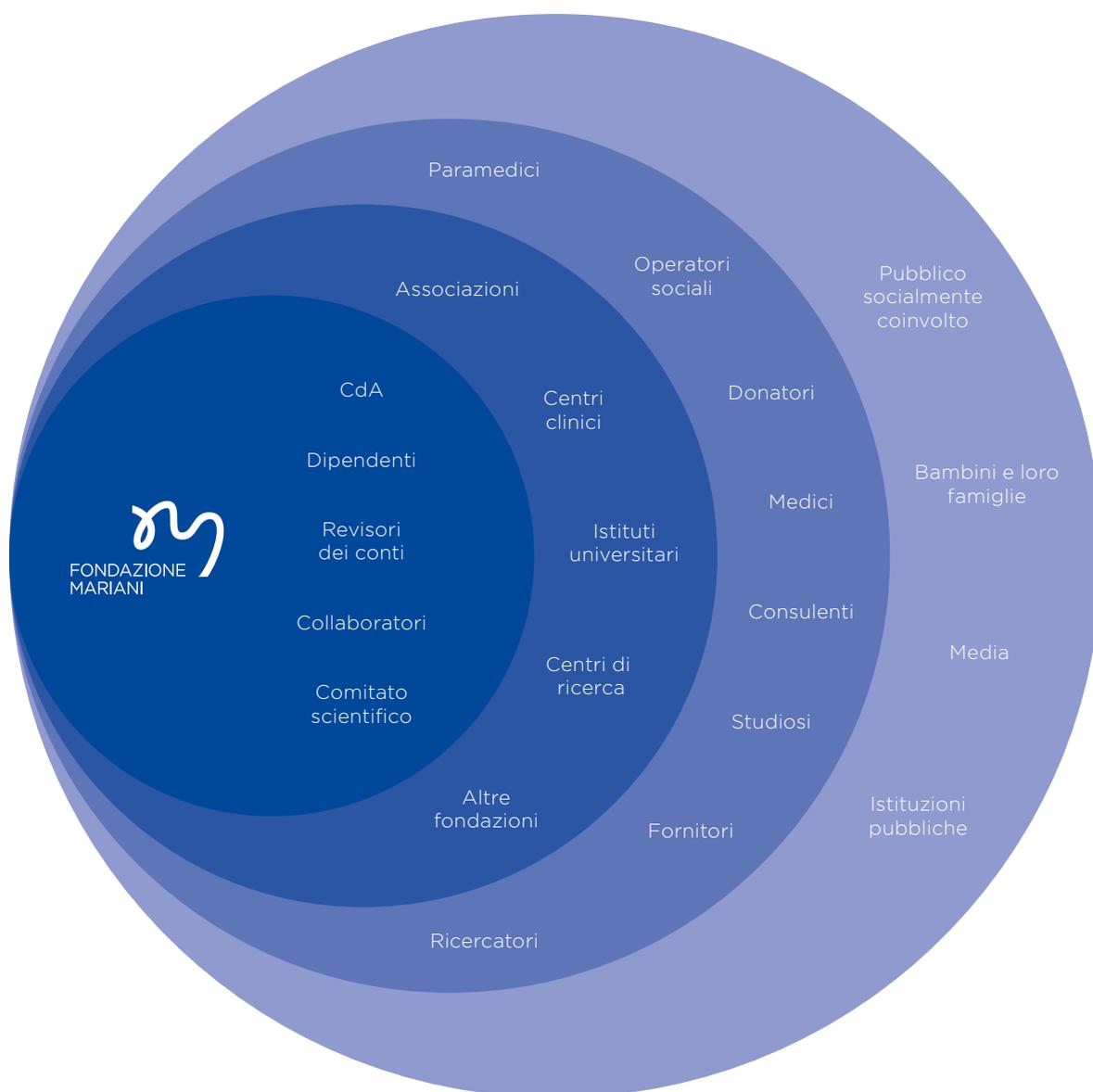


## 2 / STAKEHOLDER

*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 è il fulcro della comunicazione digital della Fondazione, dove vengono pubblicate le notizie, le pubblicazioni e i corsi che rimandano poi, per la fruizione, alla piattaforma di e-learning. È in costante aggiornamento e miglioramento, seguendo le necessità e le evoluzioni tecnologiche del web, soprattutto per quanto riguarda il back-end e la gestione delle iscrizioni. Nel 2024 si segnala in particolare il restyling grafico della **piattaforma di e-learning** e l'implementazione dei **filtri di ricerca** (per Aree e Argomenti).

### 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.

#### Il Filo

E-newsletter a cadenza mensile. Sono stati prodotti **11 numeri** (uscita mensile e numero doppio estivo). Gli indici di performance confermano, anche nel 2024, un altro gradimento da parte dei lettori.

#### Neuromusic / Neuromus.it News

“Neuromusic News” è una e-newsletter quindicinale, bilingue (italiano e inglese). Ogni numero contiene una selezione di quattro studi recenti, di particolare interesse. Nel 2024 sono stati realizzati **22 numeri** e **5 numeri** di “Neuromus.it News”, la newsletter della Rete Italiana di Neuroscienze e Musica.



### Social media

La pagina **Facebook “Fondazione Mariani”**, aperta nel 2018, ha continuato a crescere notevolmente: oltre **19.000 follower** a fine 2024. 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 2024 la pagina ha continuato a suscitare un grande interesse superando i **35.700 follower**.

## Attività realizzate

### Bilancio Sociale

In ottobre è stato pubblicato il Bilancio Sociale relativo al 2023, 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. Per quanto concerne l'area Neuromusic ci si è concentrati sulla promozione a livello nazionale e internazionale del congresso Neuromusic VIII (cfr. p. 64).

### Fundraising

È proseguita l'attività di sensibilizzazione verso i potenziali donatori, puntando a far conoscere sempre più la Fondazione e i suoi progetti al grande pubblico. In autunno, con il supporto di un'agenzia specializzata, è stata lanciata una **campagna sui social media**, mentre nel periodo natalizio è stato organizzato un **evento benefico alla Veneranda Biblioteca Ambrosiana**. Sono state altresì realizzate una locandina e una cartolina per stimolare le donazioni da parte degli ospiti del Residence Pian della Nave.

## 40° ANNIVERSARIO

Per festeggiare i quarant'anni di Fondazione Mariani si è scelto di organizzare la **tavola rotonda "Problematiche socio-sanitarie delle malattie neuropediatriche rare: l'importanza di fare rete"**, un'iniziativa volta a potenziare il lavoro di rete promosso dalla Fondazione e a favorire un dialogo costruttivo tra tutte le parti coinvolte nella gestione dei piccoli pazienti. L'evento, in collaborazione con l'**Istituto Neurologico Mondino**, si è tenuto il 26 ottobre al Collegio Cairoli di Pavia e ha visto la partecipazione di autorevoli esponenti delle istituzioni, ricercatori, clinici e associazioni di genitori.



### Eventi

Il 2024 è stato **un anno di anniversari**: al 40° della Fondazione si sono affiancati i trent'anni del GIPCI (cfr. p. 49) e i vent'anni del LAMB (cfr. p. 54) e del Centro FM per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia di Monza (cfr. p. 38), primo centro di assistenza costituito dalla Fondazione. Quest'ultimo ventennale è stato celebrato il 17 gennaio all'IRCCS San Gerardo con la posa di una targa e un evento dedicato che ha ripercorso la storia del Centro FM attraverso le testimonianze di medici e famiglie.



## 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 con pratiche artistiche nell'età dello sviluppo a scopi cognitivi e riabilitativi e quali strumenti di inclusione socioculturale.

Il 2024 ha comportato i seguenti punti nodali:

### / Congresso Neuromusic VIII

realizzazione del congresso a Helsinki in partnership con il Centre of Excellence on Music, Mind, Body and Brain dell'Università di Helsinki e altri atenei finlandesi (cfr. p. 64).

### / 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 (cfr. p. 65).

### / Altre Reti

partecipazione a congressi, in presenza e 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.

### / Comitati Scientifici e Reti sull'infanzia

tramite il ruolo istituzionale e fattivo della Vicepresidente Maria Majno, partecipazione alle seguenti reti europee e ai rispettivi incontri:

// **SIMM** – Research platform on Social Impact

of Making Music ([simm-platform.eu/](http://simm-platform.eu/))

// **Démos** ([demos.philharmoniedeparis.fr/](http://demos.philharmoniedeparis.fr/))

// **CEM** Centre Européen de Musique ([cemusique.org](http://cemusique.org))

// **Alliance for Childhood**

([allianceforchildhood.eu/](http://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 e ostetriche. 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. 64), 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 2024 è stata avviata una collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità.

## 3 / ATTIVITÀ EROGATIVA

Quali sono le attività realizzate nel 2024 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 2024 le uscite per interventi nelle **attività istituzionali** sono state pari a € 1.136.977, mantenendosi sostanzialmente nella misura dell'anno precedente.

Dette uscite costituiscono il **69,3%** del totale degli oneri di funzionamento della struttura (attività istituzionali e loro gestione) pari a € 1.646.973

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

/ Assistenza	€ 382.180	34%
/ Formazione	€ 357.399	31%
/ Ricerca	€ 135.700	12%
/ Personale e Comitato Scientifico	€ 261.699	23%
/ TOTALE	€ 1.136.977	100%

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 2024 hanno comportato un costo totale di € 130.772 con un'incidenza sul totale delle uscite (€ 1.646.973) del 7,9%.



## Oneri di gestione generale

Gli oneri di gestione generale sono risultati di **€ 379.224**

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 **€ 1.646.973** (esclusi quindi gli oneri di gestione finanziaria, diversi e gli ammortamenti), per una percentuale pari al **23,02%**, nella quale il personale incide per il **15,88**.

## 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 2024 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 2024 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 (distonie 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 counseling 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 2024

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. Nel 2024 sono stati sottoposti a DBS 8 nuovi pazienti.

In 130 soggetti è stato effettuato lo **screening biochimico** della malattia di AADC (deficit della decarbossilasi degli aminoacidi aromatici).

Con il sostegno FM una risorsa ha potuto svolgere un **percorso di formazione** per l'utilizzo della tossina botulinica e, da ottobre, è stato attivato un ambulatorio per il trattamento delle distonie focali/scialorrea/iperidrosi.

Per quanto concerne la ricerca si è lavorato all'**identificazione di nuovi geni malattia e di meccanismi di patogenesi** grazie a collaborazioni nazionali e internazionali, 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	344	include un ambulatorio DM e un ambulatorio DBS
/ Ricoveri e PAC	56	Pacchetti Ambulatoriali Complessi (PAC)
/ Pubblicazioni su riviste indicizzate	3	
/ Relazioni su invito a congressi	3	

## // Centro FM per le Disabilità complesse

**Dove:** SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo (NDS), Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano

**Anno di fondazione:** 2020

**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 cranioencefalo, 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 iden-

tificare 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 2024

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. 54). 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. 58). 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:

1



**Neuropsichiatra  
infantile\***

\* che ha svolto l'attività nell'ambito delle malattie neurocutanee e delle epilessie rare (contratto a tempo determinato)

1



**Biologa\***

\* specialista in genetica per lo studio molecolare di pazienti con encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche (contributo per attivazione contratto a tempo determinato)

1



**Psicologa\***

\* per collaborazione ai progetti relativi ai pazienti con PCI 1 (attivazione borsa di studio)



#### 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**

121 visite

15 pazienti seguiti in degenza

80 visite

17 pazienti seguiti in degenza

## // 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 sostenere:

/ l'attività di un medico genetista

/ 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 2024

È stata **potenziata l'attività ambulatoriale** garantendo un approccio multidisciplinare al paziente complesso e massimizzando il numero di prestazioni per accesso. Il **triage telefonico** si è rivelato efficace nel definire necessità e urgenza dei bisogni e, di conseguenza, classi di priorità, in particolare per i pazienti inviati al Nucleo Funzionale Autismo sovrazonale tramite piattaforma regionale win4ASD.

Nell'ambito della ricerca sono proseguiti i progetti relativi alla definizione diagnostica di casi con disturbo del neurosviluppo complesso. Sulla popolazione con disturbo dello spettro autistico si è rafforzata la **collaborazione con l'Università Humanitas** per lo studio degli effetti del postbiotico sulla regolazione intestinale, del sonno e del comportamento; si è inoltre avviato il **progetto di profilazione omica** su fondi PNRR. Infine, il Centro unitamente alla SSD è stato promotore dello studio osservazionale multicentrico sulla sindrome PTEN e del registro nazionale della sindrome di Pitt-Hopkins.

La formazione si è declinata sia nell'attività di tutoraggio per medici in formazione specialistica e psicologi, sia nella presentazione di contributi personali a congressi nazionali e internazionali. Il Centro ha altresì partecipato all'**ITHACA-ERN**, rete europea su sindromi malformative rare, disabilità intellettiva e altri disordini neuroevolutivi.



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

1

Genetista



1

Neuropsicologo



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Consulenze genetiche	158	discussione di casi complessi con specialisti NPI del Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche
/ Visite di genetica pediatrica	309	visite effettuate in regime ambulatoriale, Day Service e PAC con avvio di esami genetici, commento, discussione esiti
/ Ricoveri ordinari	45	pazienti seguiti direttamente dal medico genetista
/ Prestazioni psicologiche in regime di day service	276	valutazioni neuropsicologiche e comportamentali di 39 pazienti con disturbi complessi del neurosviluppo; 239 prestazioni dirette al paziente e 40 circa 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	14	12 articoli come autori e 2 come collaboratori in gruppi di ricerca

## // 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 genetico 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 della Pediatria di ASST Lariana - Ospedale Sant'Anna dove dal 2016, con il sostegno della FM, è stato attivato un progetto globale di attenzione diagnostica e assistenziale al bambino con patologia complessa, in gran parte orientato a condizioni genetico-malformative con coinvolgimento neurologico. Questi pazienti presentano spesso comorbidità multiple che rendono ragione della definizione di "Bambino Fragile". Necessitano infatti di una presa in carico a 360°.

Oltre alle attività 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, gli ambulatori e il Pronto Soccorso Pediatrico sono tra i primi in Italia a utilizzare la CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa) mediante l'etichettatura degli ambienti con gli appositi simboli e materiali informativi, grazie ai quali viene spiegato ai piccoli pazienti, in

modo semplice, dove si trovano e le procedure a cui verranno sottoposti. Il Centro può contare inoltre sul prezioso supporto dell'Associazione Il Giardino di Luca e Viola - Progetto S.I.L.V.I.A.

### **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
- / un progetto di telemedicina sfruttando una tecnologia innovativa (Tytocare).

### **Attività 2024**

Le attività 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 dell'emergenza, che di comunicazione ospedale-territorio. L'introduzione della figura della psicologa ha permesso di offrire un supporto più completo alle famiglie dei pazienti, accogliendo il loro vissuto di fatica e difficoltà.

Anche nel 2024 il Centro ha curato la **supervisione scientifica del progetto "Vela Speciale"** (cfr. p. 44). In particolare, si è occupato di: organizzare momenti di formazione per gli skipper, strutturare le uscite per bambini e ragazzi con differente diagnosi clinica, somministrare 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



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Valutazioni cliniche di inquadramento diagnostico	630	primo accesso o follow-up diagnostico
/ Valutazioni cliniche di follow-up assistenziale	636	pazienti valutati
/ Valutazioni multidisciplinari organizzate dal case manager infermieristico	428	
/ Valutazioni multidisciplinari per l'Ambulatorio di Gastroenterologia e Nutrizione	380	
/ Colloqui psicologici	467	
/ Pazienti del programma "Linea Diretta Fragilità Pediatrica"	71	
/ "Syndrome Days"	92	
/ Paziente con lettera di Emergenza	388	
/ Supporto consulenziale e accompagnamento a gravidanze	36	a cura del genetista
/ Sedazioni procedurali per valutazioni multiple	11 sedute / 18 pazienti	
/ Attivazione telemedicina	3	tecnologia Tytocare

## // 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)

Da vent'anni il Centro segue bambini con patologia rara, ad alta complessità assistenziale, affetti da malattie congenite del metabolismo (MME). Garantisce assistenza e presa in carico multidisciplinare (metabolica, dietetica, psicologica), oltre che supporto alle famiglie dei neonati risultati positivi allo Screening Neonatale Esteso (SNE). Lo SNE comprende oltre 50 errori congeniti del metabolismo ed è indispensabile come medicina preventiva per intercettare pazienti asintomatici o forme late-onset.

Negli ultimi anni nuove metodologie diagnostiche e terapie hanno condotto a un miglioramento della prognosi e della sopravvivenza di questi pazienti. La possibilità di accedere a sperimentazioni cliniche garantisce un migliore accesso anche alle cure sperimentali (il Centro partecipa a 2 trial di fase 3 e a numerosi studi osservazionali). La qualità della vita è diventata un indicatore prezioso per un migliore outcome clinico. Dal 2016 il Centro, per la riconosciuta expertise nel campo, è entrato a far parte della rete europea "MetabERN". Inoltre, è uno dei centri italiani abilitati a studi clinici di fase 1 di terapia genica.

Un gruppo di lavoro interdisciplinare si riunisce periodicamente per discutere casi complicati e ambulatori integrati per valutazioni multispe-

cialistiche. L'inserimento del Centro in una Fondazione IRCCS - dal 2023 - ha dato una spinta ulteriore alla ricerca volta a migliorare la qualità assistenziale.

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

/ realizzare il progetto "Outcome neuromotorio e analisi della qualità di vita in bambini affetti da Malattia di Pompe, forma infantile e late-onset" valutando l'impatto dell'immunomodulazione e dei biomarcatori di malattia su tali bambini;

/ offrire una valutazione nutrizionale mediante studio della composizione corporea e del metabolismo basale, garantendo una migliore qualità di cura e una personalizzazione della dieta in pazienti con malattie croniche multisistemiche e progressive (con particolare focus su malattie lisosomiali);

/ effettuare valutazioni cognitive con test di sviluppo psicomotorio con gli strumenti in dotazione e con l'ausilio di una psicologa.

### Attività 2024

Gran parte dell'attività è stata indirizzata alla valutazione dello sviluppo neuromotorio di bambini affetti da malattie lisosomiali, in particolare la Malattia di Pompe. Con il contributo di un medico che sta effettuando il dottorato in Medicina molecolare traslazionale (DIMET) - in collaborazione con il programma Erasmus - sono stati condotti **studi sul profilo delle neuroimmagini in RM** dei bambini e sui biomarcatori di malattia. Migliorare la qualità di vita del paziente affetto da M. di Pompe attraverso lo studio dei biomarcatori, le strategie dietetiche personalizzate e la pubblicazione dei risultati ottenuti (dati poco presenti in letteratura), è fondamentale per gli studi clinici di fase 1 di terapia genica. Questo porterà a una **medicina "di precisione"** volta a soddisfare i bisogni del paziente inquadrato in un contesto familiare, sociale e scolastico, cercando di soddisfare le aspettative della famiglia stessa. Il gruppo di lavoro multidisciplinare dietetico-infermieristico, costituito nel 2023, ha poi portato avanti la creazione di **opuscoli informativi per le famiglie**, oltre che lavorare alla stesura di un manuale operativo sulla gestione delle MME in regime di ricovero e sulle procedure pratiche di management.



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

1



Neuropsicologa

1



Medico\*

\* Dottoranda di ricerca  
in medicina traslazionale



ATTIVITÀ DEL CENTRO	N°	NOTE
/ Primi accessi	58	
/ Day Hospital	462	
/ Visite ambulatoriali e di controllo	152	con rivalutazione esami
/ Day Service	709	
/ Test psicometrici e comportamentali	65	supporto scolastico
/ Percorsi di psicoterapia e sostegno	23	link col territorio
/ Richiami SNE	52	link con il pediatra curante, consultori, ecc.
/ Colloqui psicologici famiglie SNE	50 colloqui 12 famiglie in follow-up	
/ Ricoveri TIN	12 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 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:

- / continuare a garantire cura all’accoglienza del bambino e della sua famiglia e una pronta e coordinata risposta alle numerose richieste di consulenza diagnostica e terapeutica;
- / proseguire con una presa in carico puntuale e integrata dei bambini e delle loro famiglie;
- / comprendere e definire il profilo di funzionamento neuropsichico globale nelle diverse attività visione-relate dell’individuo (functional vision);
- / consolidare i percorsi di presa in carico psicologica e gli interventi a sostegno della genitorialità;
- / favorire la strutturazione del progetto “SO-STARE insieme” per promuovere le capacità relazionali e di condivisione emotiva tra pari;
- / proseguire i laboratori artistici quali percorsi complementari alla care;
- / continuare a favorire lo scambio e la condivisione con le diverse agenzie formali e informali coinvolte nella presa in carico del soggetto, all’interno di una rete integrata di interventi;
- / promuovere l’aggiornamento sulle patologie neuroftalmologiche e la condivisione di esperienze sul territorio nazionale e internazionale.

## Attività 2024

Sono state potenziate e perfezionate le attività di **triage neuroftalmologico**, relative alla stratificazione delle priorità assistenziali, e di coordinamento della **continuità e multidisciplinarietà della cura**. La comunicazione tra le diverse realtà che ruotano intorno al bambino (ospedale, territorio, famiglia, scuola) è stata resa sempre più efficace e funzionale, anche nell’ottica di continuare a creare e sostenere una **rete integrata di interventi** e favorire la globalità e **multidimensionalità** della presa in carico.

Sono state perfezionate le modalità di valutazione dei diversi aspetti della funzione visiva e delle possibili interferenze del deficit visivo nelle differenti aree dello sviluppo (functional vision), con particolare attenzione ai prerequisiti/apprendimenti scolastici, consentendo di fornire alla famiglia e all’équipe scolastica e/o ri-abilitativa consigli specifici per affrontare le sfide quotidiane.



È poi proseguito il lavoro in équipe atto a meglio definire gli elementi valutativi utili in termini psicodiagnostici e sono stati condotti **percorsi**

**psicoterapeutici** individuali per i minori e per i genitori.

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

**4**  
**Psicologhe\***



**2**  
**Terapisti\***



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

#### ATTIVITÀ DEL CENTRO

#### N°

#### NOTE

##### / **Triage neuroftalmologico**

**48** riunioni di équipe  
**148** colloqui telefonici rivolti alle famiglie o ai curanti in caso di necessità

attività è riferita al primo contatto delle famiglie al Centro

##### / **Supervisione, Coordinamento Continuità di cura**

**103** riunioni di équipe  
**150** colloqui telefonici rivolti alle famiglie o ai curanti in caso di necessità

##### / **Neuropsicologia della visione**

**780** prestazioni diagnostico-funzionali (in regime di ricovero)  
**42** 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)  
**17** prestazioni ri-abilitative (in regime di ricovero)

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

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

**22** prestazioni di psicodiagnosi  
**202** prestazioni di psicoterapia individuale  
**40** prestazioni di osservazione partecipata delle dinamiche relazionali  
**179** sedute di sostegno alla genitorialità  
**23** sedute di sostegno psicologico in regime di MAC  
**40** prestazioni di interventi in piccolo gruppo

##### / **Attività di docenza**

**2** corsi con ECM  
**1** Master di I livello  
**1** Corso FAD

Sedi: AIAS ETS Milano, AOU Parma Roma



## 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 2024

L'intervento ha riguardato l'installazione in reparto di **16 opere a parete** realizzate dagli studenti dell'Accademia di Brera, che hanno reso gli spazi più allegri e accoglienti. Il progetto è stato intitolato **"FantasticArte - L'arte come cura"**, perché unisce arte, medicina e impegno. L'inaugurazione è avvenuta il 21 febbraio 2025, insieme alla **posa delle targhe dei tre Centri Fondazione Mariani** afferenti al Dipartimento.

/ Ammontare erogato: € 4.437

#### Sostegno all'Associazione CBDIN ODV

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 2024

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 2024.

/ 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 2024

Complessivamente la Fondazione ha ospitato **53 famiglie**, per un totale di **125 persone**.

/ Ammontare erogato: € 18.148  
(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. 49). Collabora inoltre con il settore formazione della FM.

#### Attività 2024

/ Ammontare erogato: € 28.450

#### Sostegno Fondazione Theodora ETS

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 2024

Sono stati organizzati **52 turni di visita**, condotti su base settimanale da due Dottor Sogni, che hanno permesso di effettuare **2.500 visite individuali ai bambini ricoverati**.

Nel corso dell'anno i Dottor Sogni hanno partecipato a 2 seminari nazionali di formazione e a incontri di supervisione psicologica di gruppo. In base ai dati raccolti nello studio sulla valutazione dell'impatto, condotto da Theodora nell'autunno 2023, il 98% dei piccoli pazienti ha riconosciuto un evidente beneficio della visita dei Dottor Sogni, mentre il 93% dei familiari ha evidenziato come tali visite abbiano reso più positiva l'esperienza del ricovero, migliorando l'umore dei bambini.

/ 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. La supervisione scientifica è affidata al Centro FM per il Bambino Fragile (cfr. pag. 36).

#### Attività 2024

Sono state organizzate varie uscite con Furibonda che hanno coinvolto **46 bambini e ragazzi** con i loro accompagnatori. Grazie alla collaborazione con l'Associazione Italiana Mowat Wilson e Diversamente Genitori, è stato avviato il progetto di etichettatura della barca in Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA). Furibonda è stata poi etichettata a inizio 2025.

/ 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 2024

Con il coordinamento della neuropsichiatra infantile e della psicologa sono stati presi in carico e inseriti nelle strutture scolastiche **103 bambini** con patologie neurologiche complesse. Durante l'anno sono stati organizzati **più di 1.000 colloqui clinici di supporto** per le famiglie e **310 incontri di rete** con il personale scolastico ed educativo con la partecipazione di **22 educatori domiciliari e 10 assistenti sociali**.

Infine, con alcuni ragazzi in carico è stato avviato un percorso di orientamento professionale condotto da una psicologa del lavoro. Ai ragazzi è stata offerta l'opportunità di svolgere giornate di stage affiancando lo staff di TOG, mentre ai genitori sono stati proposti degli incontri sul "Dopo di Noi".

/ 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).

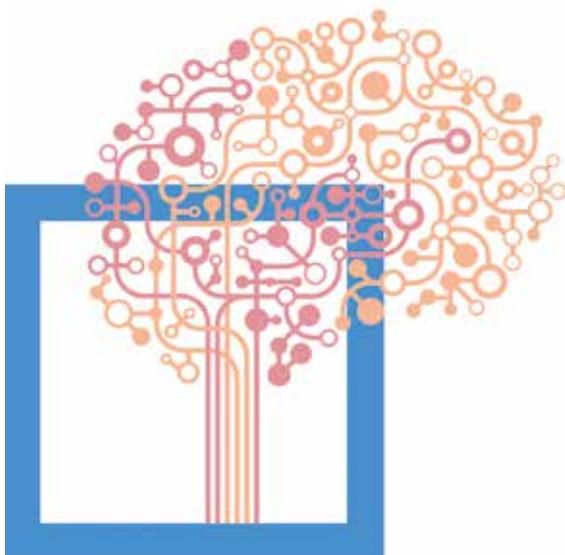
Nell'ottica di una condivisione delle conoscenze, vengono promossi anche **progetti di formazione all'estero**, recentemente in Africa.

#### Corsi / Residenziale

##### Corso teorico-pratico di aggiornamento sulle malattie neuropediatriche rare

24-25 ottobre 2024 / Pavia, Collegio Cairoli

**Direttori del Corso:** Enza Maria Valente e Renato Borgatti (Università di Pavia e IRCCS Fondazione Mondino), Domenico Coviello (IRCCS Istituto Gaslini, Genova), Vincenzo Leuzzi (Sa-



pienza - Università di Roma), Donatella Milani (Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano), Alessandro Simonati (Università di Verona)

**Partecipanti:** 53 partecipanti e 19 relatori

**ECM:** 10 crediti

/ Ammontare erogato: € 26.492

/ Contributi: € 5.040

Le malattie neuropediatriche rare costituiscono un ampio ed eterogeneo gruppo di condizioni di gravità variabile, con elevato impatto sullo sviluppo e sulla qualità di vita dei pazienti e delle famiglie. Il Corso ha rappresentato una preziosa opportunità di aggiornamento sui più recenti sviluppi clinici, diagnostici e terapeutici in questo ambito. È stato inoltre l'occasione per presentare RENDER (*RarE Neuropediatric Diseases Electronic Registry*), la nuova piattaforma creata da Fondazione Mariani per la raccolta longitudinale di dati clinici, strumentali e genetici di pazienti con malattie neuropediatriche rare.

##### Storia della riabilitazione delle PCI in Italia: dal passato alle nuove prospettive

20-22 novembre 2024 / Brescia, Centro Paolo VI

**Direttori del Corso:** Ermellina Fedrizzi (Fondazione Mariani, Primario Emerito in NPI Fondazione Besta, Milano) ed Elisa Fazzi (Università di Brescia e ASST Ospedali Civili)

**Partecipanti:** 40 partecipanti e 13 relatori

**ECM:** 18 crediti

/ Ammontare erogato: € 41.552

/ Contributi: € 15.165

Il Corso è stato organizzato in collaborazione con il GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili in occasione del suo 30° anniversario. Dopo la prima giornata, che ha ripercorso la storia della riabilitazione delle PCI in Italia, la seconda sessione ha esposto i nuovi indirizzi



diagnostici e terapeutici. Sono poi stati discussi casi clinici e presentati i dati raccolti dalla Rete Fondazione Mariani sulle PCI, con il suo progetto di un registro nazionale, e i risultati preliminari di AMIRA e AMOGIOCO, due trial del GIPCI sull'approccio ai bambini con forme bilaterali di PC. Infine, in una animata tavola rotonda, si è parlato dei futuri obiettivi del Gruppo.



### *Corsi / FAD asincrona*

#### **Disturbi del neurosviluppo: integrazione delle variabili biologiche con i fenotipi clinici cognitivo/comportamentali**

20 marzo - 15 dicembre 2024 / 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:** 151 partecipanti e 33 relatori

**ECM:** 23 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.029

/ Contributi: € 6.780

Il Corso proponeva un cambiamento di direzione nello studio dei disturbi del neurosviluppo, basato sull'integrazione della descrizione di tipo fenomenologico e neurocognitivo/com-

portamentale 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.

#### **Le 12 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere**

20 giugno - 15 dicembre 2024 / Online

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

**Partecipanti:** 23 partecipanti e 34 relatori

**ECM:** 16 crediti

/ Ammontare erogato: € 2.000

/ Contributi: € 1.150

La conoscenza della storia naturale delle sindromi malformative rappresenta una parte importante del bagaglio culturale del pediatra, genetista clinico o neuropsichiatra infantile. 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 2024 / Online

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

**Partecipanti:** 10 partecipanti e 33 relatori

**ECM:** 16 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.230

/ Contributi: € 400

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 2024 / Online

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

**Partecipanti:** 84 partecipanti e 4 relatori

**ECM:** 15 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.242

/ Contributi: € 2.520

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*

### **Visual function assessment in neonates at high risk for visual deficit**

23-24 febbraio 2024 / 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:** 57 partecipanti e 13 relatori

**ECM:** 22,5 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.090

/ Contributi: € 4.792

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 e la plasticità cerebrale nel neonato. Obiettivo del Workshop, molto interattivo, era 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. A fronte del grande interesse per il Workshop, tenutosi in italiano nel 2023, è stata proposta la versione inglese per l’utenza internazionale.

### **Lo Screening Neonatale Esteso (SNE): approccio multidisciplinare e sostegno psicologico alla famiglia**

8 e 15 aprile 2024 / Workshop online

**Direttore del Corso:** Serena Gasperini (Centro FM per le Malattie metaboliche ereditarie dell’infanzia, IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza)

**Partecipanti:** 40 partecipanti e 13 relatori

**ECM:** 12 crediti

/ Ammontare erogato: € 1.090

/ Contributi: € 2.075

Le malattie metaboliche ereditarie sono rare come singolo difetto, ma non rarissime da un punto di vista generale. Sono patologie complesse con necessità particolari, diverse per ogni gruppo di malattia. Il Workshop, dinamico e coinvolgente, ha portato la voce di tutte le figure coinvolte nello SNE, percorso volto a confermare o meno la diagnosi di malattia: dal pediatra metabolista allo psicologo, dal genetista al neuropsichiatra infantile, dall’infermiera al



pediatra di base. Ha offerto un orientamento di base sui diversi gruppi di malattie, presentato le possibilità di trattamento medico e dietetico, la presa in carico multidisciplinare e il sostegno psicologico alla famiglia.

## Pubblicazioni

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

### Attività 2024

In collaborazione con il GIPCI sono stati pubblicati la **traduzione in lingua inglese** del libretto **“PCI - Cosa i genitori vogliono sapere”** e il nuovo libretto per i genitori **“Paralisi Cerebrale Infantile - L’approccio del GIPCI alla riabilitazione del bambino con PC”**.

/ Ammontare erogato: € 5.613

/ Contributi: € 768

(comprensivi di diritti d'autore e contributi per altre iniziative)

## GIPCI - Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili

**Responsabile:** Dr.ssa Ermellina Fedrizzi.

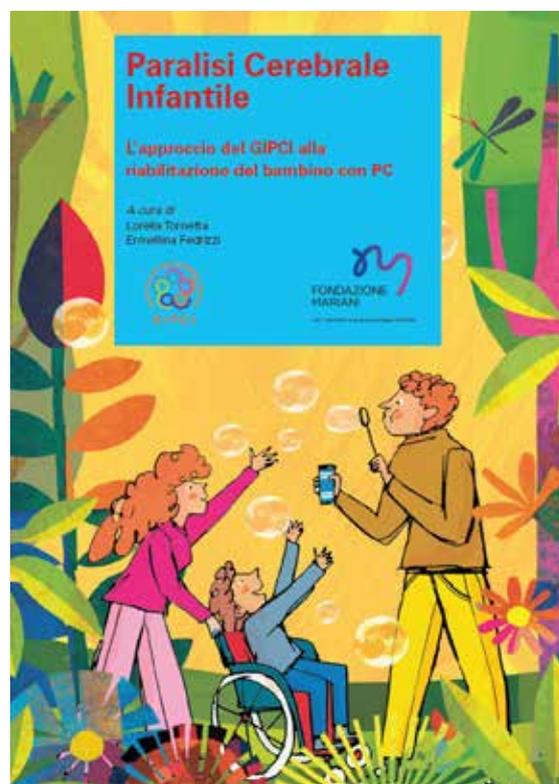
GIPCI è una rete di centri di riabilitazione. Si è costituito nel 1994 per iniziativa di un gruppo di medici e operatori nel campo della riabilitazione infantile. Da subito il Gruppo è stato supportato sotto il profilo economico e organizzativo dalla Fondazione Mariani che, da allora, continua a sostenerne 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 2024

Nel 2024 il Gruppo ha tagliato il significativo traguardo dei **30 anni di attività**. L'anniversario è stato celebrato con una edizione speciale del corso in neuroriabilitazione (cfr. pag. xx), accompagnata da un vivace **concerto “Music Side by Side”** dei giovani strumentisti di SONG ETS - Sistema Orchestre e Cori in Lombardia e degli studenti del Conservatorio di Brescia. È proseguito lo 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). Si sono poi svolti presso l'Istituto Besta i consueti 4 incontri (online e in modalità ibrida).

/ Ammontare erogato: € 4.145



## 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:** Malawi, Repubblica Centrafricana, Mozambico e Benin.

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

/ Ammontare erogato: € 40.000

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

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

FM-DREAM è un programma di formazione sull'epilessia. Con il supporto di Fondazione Mariani, medici e clinical officer africani di DREAM vengono formati sia presso la Neuro-psichiatria infantile della Fondazione Besta che in loco. Una piattaforma di telemedicina/tele-neurologia 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 2024

Grazie al progetto è stato possibile prendersi cura di **800 nuovi malati** con epilessia, che si sono aggiunti a quelli già seguiti dagli anni precedenti nei centri DREAM del Malawi e della RCA (2.500 in totale di cui due terzi bambini/adolescenti, anche HIV+).

Si sono tenuti **6 periodi di lavoro sul campo** con gli operatori locali, accompagnati da corsi di formazione in persona in Malawi e in RCA, ma anche in Mozambico a Benin. Più di un centinaio di operatori sanitari hanno partecipato alla **formazione in persona in loco**, fra questi il 12% erano medici, che in Africa sub-Sahariana sono pochissimi. Sono stati **228 i teleconsulti** per epilessia ed EEG inviati dall'Africa in Italia, con relativa refertazione e suggerimenti clinici (teleconsulti dall'avvio del progetto ad oggi 4.470).

Alle varie missioni hanno preso parte neurologi italiani e una infermiera professionale della Columbia University di New York. Sono inoltre proseguiti i **percorsi formativi per giovani neurologi in Italia** poi coinvolti nel progetto.





**RICERCA**



## 3.4 / Ricerca

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

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

### Centri Fondazione Mariani

#### Centro FM per le Malattie mitocondriali pediatriche

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

**Anno di fondazione:** 2001

**Direttrice:** Dr.ssa Barbara Garavaglia fino al 30/09/2024; Dr.ssa Valeria Tiranti dal 01/10/2024

**Aree di interesse:** malattie mitocondriali (diagnosi e ricerca).

/ Ammontare erogato: € 95.400

Da oltre 20 anni il Centro si dedica alla diagnosi e alla ricerca sulle malattie mitocondriali, patologie genetiche rare e molto eterogenee, causate da difetti nel funzionamento dei mitocondri (circa 1 caso ogni 5.000). Queste malattie colpiscono soprattutto tessuti con elevato fabbisogno energetico come muscoli, cuore e cervello, rappresentando complessivamente le più frequenti tra le malattie ereditarie.

Dalla sua costituzione, al Centro sono stati indirizzati oltre 8.500 pazienti, di cui un terzo in età pediatrica; oggi alcuni degli adulti seguiti sono gli stessi bambini di un tempo, insieme alle loro famiglie. Se inizialmente solo il 10% dei casi otteneva una diagnosi genetica certa, oggi, grazie ai progressi della ricerca e delle tecnologie, si arriva a identificarne la causa in quasi

il 40% dei pazienti, in particolare grazie all'utilizzo di strategie molecolari avanzate come il sequenziamento di nuova generazione (NGS), il sequenziamento dell'intero esoma (WES) e del trascrittoma (RNASeq).

Quando possibile, viene proposta la partecipazione a studi clinici mirati.

Il Centro è un punto di riferimento nazionale e internazionale e integra diagnostica avanzata e ricerca per ampliare la conoscenza e sviluppare strategie efficaci contro queste malattie.

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

/ portare avanti la realizzazione del progetto "Strategie innovative per la diagnosi, la ricerca e la cura delle malattie mitocondriali infantili" (2023-2025);

/ ottimizzare l'analisi bioinformatica grazie al rinnovo dell'abbonamento del software per l'interpretazione delle varianti molecolari identificate con gli studi NGS;

/ migliorare la fase di controllo qualità dei campioni da analizzare con le piattaforme NGS grazie all'acquisizione del sistema TapeStation Agilent 4150.

#### Attività 2024

Tra le diagnosi raggiunte nel 2024 con tecniche NGS si evidenzia: (i) l'**individuazione di varianti in TOP3A** in due pazienti con miopatia/cardiomiopatia e alterazioni qualitative/quantitative del mtDNA e (ii) **in TOP1MT** in uno con ptosi, PEO e polineuropatia (TOP3A e TOP1MT codificano per due topoisomerasi coinvolte nel superavvolgimento della molecola del DNA ed essenziali nella replicazione e mantenimento di normali livelli del mtDNA); (iii) il **riscontro di una variante de novo** patogenetica del gene WDR45, associato a una forma di neurodegenerazione con accumulo di ferro encefalico (NBIA5), in un bambino con un quadro neuroradiologico simile alla encefalopatia di tipo Leigh e senza accumulo di ferro cerebrale. Quest'ultimo paziente è un esempio di fenocopia di ma-



lattia mitocondriale la cui diagnosi è stata ottenuta grazie all'utilizzo di approccio WES. I casi per i quali è stata raggiunta una diagnosi molecolare sono stati oggetto di pubblicazioni scientifiche e presentazioni a congressi.

Sono inoltre progrediti gli **studi su modelli cellulari** (cellule iPS e organoidi) su due patologie mitocondriali: la sindrome di Pearson e l'atrofia ottica di Leber.

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

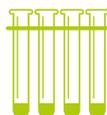
1



**Dirigente\***

\* 1 persona laureata in Scienze Biologiche e Specialista in Genetica Medica che si occupa del coordinamento e della refertazione della diagnostica biochimica e molecolare delle patologie mitocondriali e che opera come collegamento tra le attività di diagnostica e ricerca clinica.

2



**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 trials clinici;  
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°
/ <b>Analisi biochimiche</b>	40
/ <b>Campioni biologici raccolti (DNA, fibroblasti)</b>	585
/ <b>Indagini molecolari</b>	349
/ <b>Diagnosi molecolari</b>	108
/ <b>Visite/televisite effettuate</b>	690
/ <b>Pazienti inseriti nel registro clinico-genetico internazionale</b>	133
/ <b>Pazienti arruolati in trial clinici (farmacologici)</b>	26

## 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

**Direttore:** Prof. Paolo Cavallari

**Aree di interesse:** patologie motorie pediatriche di competenza neurologica.

/ Ammontare erogato: € 40.000

Nato da un progetto finanziato dalla FM, da vent'anni 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 con 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 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 volta a sostenere un ingegnere nel dottorato di ricerca in Medicina Traslazionale e la sua permanenza, per un

periodo di tre mesi, presso la Vrije Universiteit di Amsterdam, avviando una collaborazione per valutare gli aggiustamenti posturali anticipatori che accompagnano l'inizio del cammino in bambini che hanno sviluppato solo da poche settimane la capacità locomotoria bipede;

/ realizzare il progetto "Analisi del cammino e della postura in pazienti con disturbi neuromotori in età evolutiva" in collaborazione con il Centro FM per le Disabilità complesse.

### Attività 2024

La sperimentazione si è proposta di **acquisire dati quantitativi** tesi a riconoscere pattern posturali e locomotori in pazienti con patologie neurologiche centrali (paraparesi spastica ereditaria, HSP e paralisi cerebrale infantile, PCI), o di natura neuromuscolare (malattia di Charcot Marie Tooth, CMT, e distrofia muscolare di Duchenne, DMD), confrontati con dati ottenuti in 12 bambini sani (H).

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. Nei DMD la base di appoggio rimaneva aumentata anche durante la deambulazione. I dati quantitativi sono poi stati comparati dagli **specialisti del Besta** con quelli da loro ottenuti mediante pedana C-Mill.

Nel trimestre ad Amsterdam sono stati raccolti dati cinematici di 23 bambini con una esperienza locomotoria di 1-4 settimane.

Nel loro complesso i dati raccolti hanno portato alla stesura di **vari articoli**.



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**

25 pazienti in età pediatrica

/ **Analisi della postura e del cammino**

12 soggetti sani di pari età, per controllo

/ **Analisi dell'inizio del cammino**

23 bambini sani

## 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**: la presentazione di una "Lettera di intenti" e, dopo una prima selezione, l'invio di una "Proposta definitiva" che viene valutata dal Comitato Scientifico FM e da 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 2024.

/ Budget complessivo: **€ 600.000**

/ **Proroga scientifica al 31 dicembre 2024**

**€ 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 neuropediatriche rare - RENDER (Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry)

**Anno di costituzione:** 2021

**Coordinatore Scientifico:** Enza Maria Valente, Università di Pavia e IRCCS Fondazione Mondino

**Responsabili Scientifici:** Renato Borgatti, Università di Pavia e IRCCS Fondazione Mondino; 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)

/ Finanziamento Fondazione Cariplo € 30.000 (erogato nel 2021-2023)

Le malattie neuropediatriche rappresentano uno spettro eterogeneo di condizioni di gravità variabile, con elevato impatto sullo sviluppo e qualità di vita dei piccoli pazienti. La maggior parte sono rare e riconoscono una base genetica. Tuttavia, la diagnosi è spesso difficile e molti pazienti, specialmente all'esordio, presentano quadri clinici non inquadrabili in una specifica sindrome clinica, o con caratteristiche a ponte tra condizioni diverse.

Lo sviluppo di reti è diventato un obiettivo centrale delle politiche di salute pubblica, al fine di condividere dati clinici, strumentali e genetici dei pazienti reclutati in centri diversi, basandosi su una raccolta dati armonizzata e utilizzando un linguaggio comune. I registri di malattie rare sono una risorsa preziosissima per la ricerca traslazionale, fornendo informazioni essenziali

relative a epidemiologia, storia naturale, eziopatogenesi e risposta alla terapia. RENDER mette insieme cinque distinti progetti di rete per patologie neuropediatriche con l'ambizioso obiettivo di creare un'unica piattaforma nazionale per raccogliere i dati clinici e genetici dei pazienti.

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

#### Attività 2024

Sono state completate la fase test e l'abilitazione all'utilizzo della piattaforma RENDER per tutti i centri partecipanti, con creazione delle utenze, inoltre è iniziato il **popolamento del registro**. Ogni centro invierà a fine anno il report dello status dei rispettivi inserimenti.

Considerato l'alto valore innovativo di RENDER, **l'implementazione della piattaforma** è stata finanziata con i **fondi PNRR** del Ministero della Salute nel quadro del progetto "Implementation of RENDER, an innovative multicentre registry focused on rare and ultrarare neuropediatric disorders".

Attualmente la piattaforma si compone di **32 schede**, suddivise in **5 macroaree**. Le schede sono sviluppate in modo da garantire la massima flessibilità nella compilazione, per permettere l'inserimento di dati di differenti patologie neuropediatriche e il loro aggiornamento. Ogni campo è codificato utilizzando termini HPO (*Human Phenotype Ontology*).

Nel 2024 è stata poi sviluppata una importante **nuova sezione dedicata a PROMs** (*Patient Reported Outcome Measure*) e **PREMs** (*Patient Reported Experience Measure*), in modalità "survey" al fine di consentire al paziente (o al suo caregiver) la compilazione autonoma. Ad esclusione di quest'ultima, le schede sono in inglese per consentire l'utilizzo di RENDER anche a livello internazionale.

In ottobre è stato organizzato un **corso teori-**

**co-pratico** sulle malattie neuropediatrie rare in cui è stata presentata la piattaforma e il suo utilizzo pratico (cfr. p. 46), seguito dalla **tavola rotonda** “Problematiche socio-sanitarie delle malattie neuropediatrie rare: l'importanza di fare rete” (cfr. p. 24).

#### I numeri

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

**5** incontri con i bioingegneri

**12** incontri di revisione delle CRF

**12** incontri per la creazione della Survey PROMs e PREMs

**60** i primi pazienti inseriti in piattaforma con diagnosi genetica nota e disabilità intellettiva e pazienti con Sindrome da mutazione GRIN (GRIN1, GRIN2A, GRIN2B e GRIN2D)

**1** training e abilitazione dell'Università Federico II di Napoli all'utilizzo di RENDER in qualità di partner del progetto finanziato dal PNRR.

#### / Rete FM Paralisi cerebrali infantili

**Anno di costituzione:** 2021

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

**Aree di interesse:** Paralisi Cerebrali Infantili

**/ Finanziamento complessivo:** € 100.000

(erogato nel 2021-2022)

La Rete include i progetti ItaNet-CP (studio prospettico sulla storia naturale delle principali funzioni adattive nel bambino con paralisi cerebrale) e DATANET-CP (studio osservazionale per l'epidemiologia delle Paralisi Cerebrali Infantili in Italia). 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 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 ai pazienti che non afferiscono ai centri coinvolti nel progetto. L'approccio prevede un *working group* che coinvolga sia altre reti cliniche e di ricerca, 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 2024

Per quanto riguarda ItaNet-CP, si sono **conclusi il reclutamento e la raccolta dei dati** a distanza di 2 anni dalla prima valutazione (T2) ed è ora in corso l'analisi di tali dati. I risultati preliminari, già molto significativi, hanno considerato gli aspetti neurofunzionali, neuropsicologici, dell'autonomia e della qualità di vita nei bambini con PC. Sono stati presentati al Corso FM in Neuroriabilitazione dell'età evolutiva svoltosi in collaborazione con il GIPCI (cfr. p. 46).

DATANET-CP ha superato l'obiettivo di raccogliere i dati di **300 bambini** con PC grazie al lavoro nei tre centri pilota. L'arruolamento ha comportato un processo di messa a punto e definizione degli item sulla base dell'esperienza europea con il connubio dell'expertise italiana. In accordo con la strategia di inclusività del progetto, è stata valutata l'estensione del censimento dei pazienti al di fuori dei centri pilota con la prospettiva di creare un network nazionale di registrazione delle PCI.

#### I numeri

*Ita-Net-CP:*

**141** bambini reclutati

**16** centri coinvolti sul territorio nazionale

*DATANET-CP:*

oltre **300** bambini censiti

**1** piattaforma REDCap dedicata allo studio





## // Rete FM Neonatale

**Anno di costituzione:** 2021

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

**Aree di interesse:** encefalopatia neonatale e prematurità

/ Finanziamento complessivo € 75.000

(erogato nel 2021-2022)

Questa Rete FM nasce come rete di neonatologie per la promozione del follow-up neuro-evolutivo del neonato a rischio neurologico. La principale mission è la presa in carico del neonato a rischio, partendo dalla nascita e proseguendo per tutta la sua traiettoria di sviluppo nell'età infantile e pediatrica.

La Rete ha consentito di raccogliere dati riguardanti l'outcome neuro-cognitivo di neonati a termine con asfissia perinatale (EII) e di neonati pretermine con peso <1500g. L'analisi di tali dati ha messo in evidenza il ruolo fondamentale della neuroprotezione, intesa in senso globale come umanizzazione delle cure e assistenza centrata sulla famiglia sin dall'epoca neonatale durante il ricovero in neonatologia o terapia intensiva neonatale.

Il riconoscimento dei fattori di rischio per la prognosi severa può inoltre aiutare a definire interventi precoci mirati per i neonati a maggior rischio neurologico.

### Attività 2024

I centri coinvolti, ovvero i nodi della Rete, sono cresciuti a 27 (all'esordio erano 9). Si sono tenuti incontri di formazione sulla modalità di valutazione dei pazienti arruolati e sulle tecniche di neuroprotezione, discussioni di casi clinici e varie **riunioni multicentriche** per valutare l'andamento della Rete e definire progetti comuni. Per la raccolta dati sulle casistiche è stata utilizzata la piattaforma RedCap. **Incoraggianti i risultati** delle analisi: la mortalità e l'incidenza dei deficit neurologici per i neonati con EII e i prematuri sono ai limiti inferiori rispetto ad altri

paesi a elevate risorse. Nei neonati a termine, la severità dell'EII e la gravità delle lesioni sono risultate predittive di disabilità severa, mentre circa il 30% dei pretermine che sviluppa un difetto cognitivo severo non ha evidenza di lesioni cerebrali alla RMN cerebrale convenzionale. I risultati raggiunti hanno portato alla **pubblicazione di articoli** su riviste scientifiche internazionali.

### I numeri

1.664 neonati reclutati dalla nascita della Rete

3 contratti libero-professionali per il personale

3 articoli pubblicati e 1 in via di pubblicazione

## // 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)

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 pra-



tiche cliniche nella diagnosi e nel trattamento precoce dei neonati e dei lattanti a rischio di sviluppare una PCI.

#### Attività 2024

È proseguita la **raccolta dati** sul database centralizzato in REDCap come pure gli **studi di ricerca multicentrici**, in fase di approvazione da parte dei Comitati Etici dei centri coinvolti. Sono stati inoltre avviati gli scambi per attivare possibili collaborazioni con le altre Reti Fondazione Mariani, in particolare con la Rete FM Neonatale e la Rete FM Visivo.

#### 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)

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 2024

A febbraio è stato eseguito il **Corso** sulla valutazione delle funzioni visive del neonato a rischio **in lingua inglese**, con la partecipazione di 6 degli 11 centri coinvolti nella Rete (cfr. p. 48).

Sono stati eseguiti diversi **incontri online** per definire l'organizzazione del corso e le attività della Rete da portare avanti e si sono tenuti alcuni incontri **in presenza** tra i partecipanti, soprattutto tra il Polo di Ipvisione, la Fondazione Stella Maris di Calambrone (Pisa), la Fondazione Mondino di Pavia e gli Spedali Civili di Brescia. La responsabile della Rete ha anche incontrato i colleghi della Clinica Mangiagalli di Milano e dell'Ospedale Gaslini di Genova. Obiettivo di questi incontri raccogliere possibili proposte di lavoro comune sulla base delle esperienze dei singoli centri.

#### I numeri

44 bambini valutati

132 visite effettuate

I numeri si riferiscono ai soli dati del Polo di Ipvisione.



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile



## Altri progetti



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

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

/ Finanziamento complessivo: € 20.000

Proroga scientifica a dicembre 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.

#### Congressi

##### "The Neurosciences and Music - VIII"

13-16 giugno 2024

Helsinki (Finlandia), Università di Helsinki e Marina Congress Center + Online

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

**Partecipanti:** 537 partecipanti da 41 Paesi (410 in presenza, 127 online) e 58 relatori

/ Ammontare erogato: € 212.072

/ Contributi introitati: € 171.225



L'ottava edizione del congresso, incentrata sul tema **Wiring, Re-wiring and Well-Being**, ha riconfermato l'intenso interesse della comunità scientifica globale per questa serie. Il programma dell'evento ha incluso: **3 Workshops** pro-pedeutici, **10 Simposi** (selezionati dal Comitato Scientifico internazionale tramite bando), una Keynote Lecture, **3 Sessioni Poster** (due in loco e una online) con oltre 340 lavori sulle ricerche in corso e **3 Best Poster Talks** con presentazione orale per i 12 migliori poster.



Molto apprezzati inoltre gli **interludi musicali** durante il convegno e vari appuntamenti musicali nel programma sociale, organizzati in collaborazione con eminenti realtà locali con focus sui giovani talenti e sugli **aspetti educativi e inclusivi**, fiori all'occhiello del contesto pedagogico e artistico finlandese.

In considerazione dell'alto profilo scientifico, l'evento ha ricevuto il **sostegno di diversi enti finlandesi** e di alcuni sponsor. L'apprezzamento per i contenuti e il format dell'evento è stato altissimo anche tra i partecipanti come testimoniano, oltre ai numeri, i messaggi di stima ricevuti e i dati del questionario di gradimento: un successo per la Fondazione sia in termini di visibilità sia, soprattutto, per l'ulteriore riconoscimento del suo **ruolo di riferimento** in un settore in continuo sviluppo, anche in Italia, con molteplici punti di intersezione con il mondo della neurologia infantile.

#### **The Neurosciences and Music - IX**

La prossima edizione del congresso, decisa a Helsinki, si terrà **a Tokyo nel giugno 2027**. Il Comitato Scientifico internazionale ha approvato la candidatura presentata dal prof. Shinichi Furuya (Sony Computer Science Laboratories, Tokyo; NeuroPiano Institute, Kyoto; Institute for Music Physiology and Musicians' Medicine - University of Music and Drama, Hannover). Nell'autunno 2024 sono stati avviati i primi contatti per impostare la preparazione dell'evento.



#### *Rete italiana Neuromus.it*

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 sta crescendo l'interesse, sia per gli aspetti teorici sia per quelli applicativi.

La Rete - con Fondazione Mariani, l'Università Cattolica di Milano e le Università di Pavia e di Bari - intende promuovere la comunicazione e il confronto tra coloro che operano nel campo favorendo sinergie. Con questa iniziativa si vuole inoltre ampliare ulteriormente il ruolo della Fondazione in Italia per l'area Neuromusic e suscitare un interesse continuativo anche negli anni tra i congressi internazionali.

Le azioni che la Rete sta sviluppando includono la condivisione di notizie e materiali attraverso la newsletter **"Neuromus.it News"**. Nel 2024 sono stati diffusi **5 numeri** di tale newsletter. La Rete organizza anche periodici momenti di incontro. Dopo i meeting milanesi del 2022-23, il **terzo incontro** si è tenuto a maggio nella splendida Aula Magna dell'**Università di Bari**, con **oltre 250 partecipanti** e si è aperto con la lezione magistrale del prof. Peter Vuust della Aarhus University, seguita da altre relazioni di illustri neuroscienziati, psicologi e musicologi italiani e stranieri. L'incontro è stato accompagnato da interludi musicali a cura di musicisti del Conservatorio di Bari.

#### *Iniziative complementari*

Afferiscono inoltre all'area Neuromusic iniziative di promozione, sensibilizzazione e docenza svolte con la collaborazione della Coordinatrice Scientifica, Dr.ssa Luisa Lopez, e affiancamento episodico da parte della Vicepresidente Dr.ssa Majno, che supervisiona le attività in questo ambito.

#### *Divulgazione*

La FM contribuisce alla diffusione dei risultati delle ricerche scientifiche e alla promozione delle iniziative di area Neuromusic attraverso l'attività editoriale in partnership con la New York Academy of Sciences (NYAS), la newsletter quindicinale **"Neuromusic News"** e una **pagina Facebook** dedicata (si veda pp. 23-24).



## 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 2024 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 2024 si chiude con un avanzo di **€ 121.077**. 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 delle tensioni geopolitiche e le loro implicazioni sui mercati finanziari.

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



iti passando, in migliaia di euro, da € 2.402.278 a **€ 2.035.877**, inclusi contributi/proventi vari per € 274.470, a fronte di oneri di gestione finanziaria pari a € 85.554. Ne è conseguito un **beneficio patrimoniale** di **€ 1.950.323**, cui vanno detratte le uscite per le attività della gestione caratteristica e la gestione della struttura per complessivi € 1.829.246. Il **risultato gestionale** è quindi pari a **€ 121.077**.

Relativamente all'**impegno economico annuale** per la realizzazione delle iniziative provvede il CdA in sede di Bilancio Preventivo su proposta degli organi delegati alla gestione. Nel 2024 lo stanziamento di previsione, pari a **€ 2.049.600**, è stato approvato nella riunione del Consiglio del 23 novembre 2023.

La Fondazione ha assicurato le risorse necessarie per lo svolgimento delle attività 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	31/12/2024
<b>A) IMMOBILIZZAZIONI</b>		
<b>Immobilizzazioni immateriali</b>		
Spese societarie	59	-
<b>TOTALE</b>	<b>59</b>	<b>-</b>
<b>Immobilizzazioni materiali</b>		
Terreni e fabbricati	2.394.206	2.395.121
Mobili uffici	114.062	110.271
Macchine ufficio elettroniche	23.246	21.696
Impianti	45.605	38.584
Telefoni cellulari	-	-
<b>TOTALE</b>	<b>2.577.119</b>	<b>2.565.672</b>
<b>Immobilizzazioni finanziarie</b>		
Partecipazioni	-	-
Quote Finaster Srl in liquidazione	1	1
<b>TOTALE</b>	<b>1</b>	<b>1</b>
<b>TOTALE IMMOBILIZZAZIONI</b>	<b>2.577.179</b>	<b>2.565.673</b>
<b>B) ATTIVO CIRCOLANTE</b>		
<b>I Crediti</b>		
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	4.216	-
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	4.937
di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	26.608	26.608
<b>TOTALE</b>	<b>45.650</b>	<b>31.545</b>

<b>Attività finanziarie non immobilizzate</b>		
Titoli	210.932	210.932
Fondi comuni di investimento chiusi	8.750.685	8.750.685
Azioni	673.000	688.483
Gestioni patrimoniali	28.115.126	36.777.740
<b>TOTALE</b>	<b>37.749.743</b>	<b>36.427.840</b>
<b>Disponibilità liquide</b>		
Depositi bancari e postali	439.874	1.090.150
Cassa	970	638
<b>TOTALE</b>	<b>440.844</b>	<b>1.090.788</b>
<b>TOTALE ATTIVO CIRCOLANTE</b>	<b>38.236.237</b>	<b>37.550.173</b>
<b>C) RATEI E RISCONTI</b>		
Ratei attivi	-	-
Risconti attivi	8.965	5.238
<b>TOTALE</b>	<b>8.965</b>	<b>5.238</b>
<b>TOTALE ATTIVO</b>	<b>40.822.382</b>	<b>40.121.084</b>
<b>PASSIVO</b>		
<b>A) PATRIMONIO NETTO</b>		
<b>Patrimonio libero</b>		
Risultato gestionale esercizio in corso	654.338	121.077
Risultato gestionale da esercizi precedenti	13.352.573	14.006.912
Patrimonio libero	23.276.295	23.276.295
<b>TOTALE</b>	<b>37.283.207</b>	<b>37.404.284</b>
<b>Fondo di dotazione</b>		
Dotazione iniziale	206.583	206.583
<b>TOTALE</b>	<b>206.583</b>	<b>206.583</b>
<b>TOTALE PATRIMONIO NETTO</b>	<b>37.489.790</b>	<b>37.610.867</b>



<b>B) TRATTAMENTO DI FINE RAPPORTO</b>	<b>265.401</b>	<b>287.426</b>
<b>B1) FONDO RISCHI</b>		
Fondo rischi oneri differiti	17.500	17.500
Fondo oscillazione valori	379.890	379.890
<b>TOTALE</b>	<b>397.390</b>	<b>397.390</b>
<b>C) DEBITI</b>		
Debiti verso fornitori di cui esigibili entro l'esercizio successivo	160.401	74.726
Verso Erario di cui esigibili entro l'esercizio successivo	20.265	21.500
Debiti tributari di cui esigibili entro l'esercizio successivo	2.061	3.312
Verso Istituti di previdenza e di sicurezza sociale di cui esigibili entro l'esercizio successivo	30.117	34.061
Altri debiti di cui esigibili entro l'esercizio successivo di cui esigibili oltre l'esercizio successivo	89.400 2.367.129	67.693 1.622.249
<b>TOTALE</b>	<b>2.669.373</b>	<b>1.823.542</b>
<b>D) RATEI E RISCONTI</b>		
Ratei passivi	429	591
Risconti passivi	-	1.270
<b>TOTALE</b>	<b>429</b>	<b>1.861</b>
<b>TOTALE PASSIVO</b>	<b>40.822.382</b>	<b>40.121.084</b>

## RENDICONTO GESTIONALE

	31/12/2023	31/12/2024
<b>PROVENTI</b>		
<b>Proventi diversi</b>		
Diritti d'autore	1.015	77
Proventi vari	-	-
Arrotondamenti attivi e utili su cambi	4.843	5.584
Sopravvenienze attive	1.508	15.601
<b>TOTALE</b>	<b>7.367</b>	<b>21.263</b>
<b>Proventi finanziari e patrimoniali</b>		
Da beni patrimoniali	828.266	606.103
Utile da gestione patrimoniale	1.461.529	1.134.042
<b>TOTALE</b>	<b>2.289.794</b>	<b>1.740.144</b>
<b>Proventi finanziari vari</b>		
Interessi attivi bancari	3.926	8.681
Contributi iniziative specifiche	100.640	209.839
Erogazioni liberali	551	55.950
<b>TOTALE</b>	<b>105.117</b>	<b>274.470</b>
<b>TOTALE PROVENTI</b>	<b>2.402.278</b>	<b>2.035.877</b>
<b>ONERI</b>		
<b>Oneri da attività tipiche</b>		
<b>Assistenza</b> Sostegno a centri clinici e associazioni		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	318.413	331.635
c/o altri centri clinici	40.000	40.000
c/o associazioni	81.142	10.545
<b>TOTALE SOSTEGNO CENTRI/ASSOCIAZIONI</b>	<b>439.554</b>	<b>382.180</b>



<b>Formazione</b>		
Aggiornamento professionale		
Corsi generali in neurologia infantile		
Nazionali	54.628	74.678
Iniziative correlate all'Area Neuromusic	25.814	226.429
Aggiornamento specialistico in genetica pediatrica	37.955	-
Aggiornamento neuroscienze età evolutiva	6.256	5.175
Formazione internazionale	40.000	40.000
Pubblicazioni atti dei corsi	2.200	8.534
Conferenze e Simposi	-	-
Quota annuale provider ECM	2.582	2.582
<b>TOTALE AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE</b>	<b>169.435</b>	<b>357.399</b>
<b>Finanziamento Ricerca Scientifica</b>		
Ricerche presso Centri Clinici		
c/o Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C.Besta	99.400	95.400
c/o altri Centri	29.184	300
Ricerche presso Istituti Universitari	-	40.000
<b>TOTALE FINANZIAMENTO ALLA RICERCA</b>	<b>168.584</b>	<b>135.700</b>
<b>Personale Attività Istituzionale</b>		
Personale operativo	192.204	247.149
Comitati Scientifici	15.755	14.550
<b>TOTALE PERSONALE</b>	<b>207.959</b>	<b>261.699</b>
<b>TOTALE ONERI DA ATTIVITÀ TIPICHE</b>	<b>985.532</b>	<b>1.136.977</b>

<b>Oneri da attività promozionali</b>		
Costi per pubblicazioni e materiale informativo	1.275	695
Costi per Neuromusic	18.410	18.802
Costi per manifestazioni	1.457	3.441
Costi per mantenimento sito internet	25.417	11.183
Costi per pubblicazione Bilancio Sociale	3.166	3.085
Fundraising	-	33.544
Social Media	2.210	1.327
Personale dedicato	57.578	58.696
<b>TOTALE</b>	<b>109.514</b>	<b>130.772</b>
<b>Oneri di Gestione Generale</b>		
Costi per il personale	102.966	110.383
Compensi collaboratori a progetto	123.044	123.044
Costi per utenze e manutenzioni macchine	13.227	7.573
Costi per consulenze professionali	47.778	54.201
Costi per consulenze tecnico informatiche	10.374	14.710
Costi per servizi commerciali	3.104	1.463
Costi per servizi amministrativi	4.022	5.337
Spese generali	21.163	34.874
Spese di gestione immobili	34.930	27.638
<b>TOTALE</b>	<b>360.607</b>	<b>379.224</b>
<b>Oneri di gestione diverse</b>		
Oneri tributari	114.199	166.722
Perdite su cambi	16.215	707
Erogazioni liberali	-	-
Sopravvenienze passive	29.998	393
Minusvalenze da alienazione/eliminazione cespiti	950	-
<b>TOTALE</b>	<b>161.363</b>	<b>167.822</b>



<b>Oneri di gestione finanziaria</b>		
Spese per gestione patrimonio	94.176	80.306
Commissioni e spese bancarie	3.711	5.247
Minusvalenze/Svalutazioni su titoli	25.077	-
Perdita da gestione patrimoniale	-	-
Interessi passivi diversi	532	-
<b>TOTALE</b>	<b>123.496</b>	<b>85.554</b>
<b>Ammortamenti</b>		
Impianti specifici	3.840	7.022
Mobili e arredi	991	4.838
Macchine uffici	2.537	2.532
Telefonia mobile	-	-
Spese societarie	59	59
<b>TOTALE</b>	<b>7.427</b>	<b>14.451</b>
<b>TOTALE ONERI</b>	<b>1.747.939</b>	<b>1.914.800</b>
<b>Risultato gestionale</b>	<b>654.338</b>	<b>121.077</b>



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*

