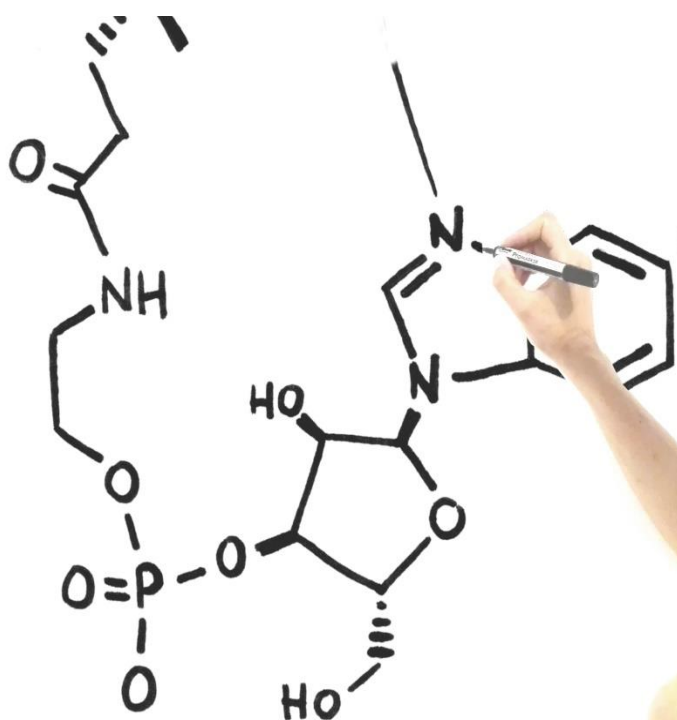


RELAZIONE DI GESTIONE

CBLC ONLUS



ANNO 2019

CBLC ONLUS

Associazione Italiana Accademia
Metilmalonica con Omocistinuria



CONSIGLIO DIRETTIVO:

Presidente: Rosa Brindisi

Vicepresidente: Filippo Avellino

Segretario e Tesoriere: Antonio Baldari

Socio consigliere: Simona di Munno

Socio consigliere: Sandra Gonzalez

Socio consigliere: Annunziata Cascone

Socio consigliere: Simona Colasuonno

LA SEGUENTE RELAZIONE SULLA GESTIONE HA L'OBIETTIVO DI INTEGRARE I DOCUMENTI DEL BILANCIO PER GARANTIRE UN'ADEGUATA INFORMAZIONE SULL'OPERATO DELLA CBLC ONLUS ("ASSOCIAZIONE" O "ONLUS") E SUI RISULTATI OTTENUTI NELL'ANNO, CON UNA PROSPETTIVA CENTRATA SUL PERSEGUIMENTO DELLA MISSIONE ISTITUZIONALE.

La relazione è articolata nei seguenti 5 capitoli:

- Missione e finalità dell'Associazione
- Iniziative poste in essere nel 2019
- Gestione costi
- Progetti
- Ringraziamenti

MISSIONE E FINALITÀ DELL'ASSOCIAZIONE

Le attività perseguite dall'Associazione, delineate nel successivo paragrafo, sono in linea con la missione e le finalità istituzionali della stessa qui di seguito sintetizzate:

La cbLC Onlus si prefigge di sostenere la ricerca scientifica e ogni iniziativa diretta a migliorare la conoscenza, la diagnosi e la cura della Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cbLC, tutelare i diritti delle persone affette da tale patologia, favorirne l'integrazione sociale e migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei propri familiari.

INIZIATIVE POSTE IN ESSERE NEL 2019

In questo paragrafo sono riportate le principali attività intraprese dalla Associazione nel corso dell'anno 2019, con un particolare focus sulle attività di sensibilizzazione e di relazione con i principali stakeholders, sulle iniziative dirette a migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei propri familiari, e sulle attività di Raccolta Fondi.

✚ [3° CONVEGNO INTERNAZIONALE PAZIENTI-ESPERTI SULLA OMOCISTINURIA](#)

✚ [CBLC ONLUS NOMINATA MEMBRO DELL'ADVISORY BOARD DELL'E-HOD](#)

✚ [ATTIVITÀ DI SENSIBILIZZAZIONE B12](#)

✚ [DONAZIONI E RACCOLTE FONDI](#)

✚ [5 PER MILLE ANNO 2017](#)

✚ [MAPPATURA FAMIGLIE E MAPPATURA SCREENING \(RAPPORTO SIMMESN\)](#)

✚ [CORSI DI FORMAZIONE UNIAMO](#): Laboratorio sulle help line - Laboratorio sulle ERNs e sugli ePAGs – Rings (Rare Information Network Generating Solutions)

✚ [ATTIVITÀ DI SENSIBILIZZAZIONE](#): Factsheet SNE- Farmaci orfani e cura delle MR

✚ [CONVEGNI](#): Convegno Montbrió del Camp - Presentazione V Rapporto Monitorare - XX Convention Scientifica Telethon



3° Convegno Internazionale pazienti-esperti sulla Omocistinuria

In occasione della dodicesima edizione della Giornata mondiale delle Malattie Rare, si è tenuto a Roma il terzo convegno internazionale pazienti-esperti sulla omocistinuria. L'evento è stato promosso dalla associazione australiana **HCU NETWORK AUSTRALIA** ed organizzato dal Dr. Dionisi Vici, responsabile dell'UO di Patologia Metabolica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in collaborazione con il Prof. Viktor Kozic dell'Università di Praga, con il Prof. Henk Blom dell'Università di Rotterdam e con la Dott.ssa Ida Schwartz dell'Università di Porto Alegre. Per le attività di coordinamento in Italia, hanno contribuito l'Associazione CBLC ONLUS (fornendo supporto logistico alle famiglie e curando i rapporti con la Fondazione Telethon ai fini del patrocinio) e l'Associazione LA VITA È UN DONO.

L'evento, che ha visto il coinvolgimento dei principali stakeholders in tema di **OMOCISTINURIA**, è stato promosso con l'obiettivo di consolidare e potenziare il Network di famiglie, esperti, associazioni, centri clinici e ricercatori, creatosi in occasione dei precedenti incontri internazionali: a Praga nel 2016 e a Rio de Janeiro nel 2017. Il principio fondante alla base del Network è che, attraverso una costante interazione e condivisione di professionalità e competenze specifiche e grazie ad un autentico coinvolgimento dei pazienti e delle loro famiglie nella comunità scientifica, si possano raggiungere importanti e innovativi traguardi nella conoscenza, diagnosi e cura della omocistinuria, con evidenti ricadute positive sulla prognosi della patologia e sulla qualità della vita dell'intera comunità dei pazienti.

Suddiviso in nove sessioni distribuite nei giorni **28 Febbraio e 1° Marzo 2019**, l'evento ha visto la partecipazione di oltre 140 persone (di cui circa la metà rappresentata da pazienti e familiari), provenienti da diverse parti del mondo: Europa, Australia, USA, Sud America e Medio Oriente.

I principali argomenti del meeting hanno riguardato: omocistinuria classica; difetti di rimetilazione, con un particolare focus sulla cbLC; screening neonatale; registro europeo sulle omocistinurie e i difetti di metilazione; nuove frontiere terapeutiche; esperienze associative e testimonianze personali di pazienti.

Nell'ambito del convegno, abbiamo avuto la possibilità di intervenire con una presentazione della Associazione che ci ha permesso, tra l'altro, di aumentare ulteriormente la nostra visibilità anche nei confronti di importanti attori della comunità scientifica internazionale.

*(Per maggiori informazioni è disponibile il **report** realizzato con il contributo di alcuni genitori presenti al convegno).*



CBLC ONLUS nominata membro dell'advisory board dell'E-HOD

(European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects)

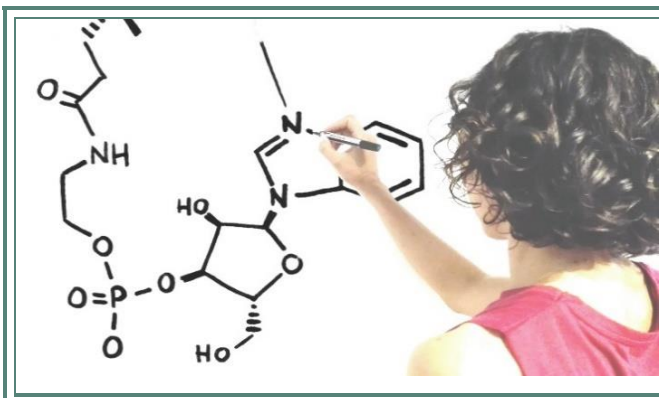
Successivamente al Convegno Internazionale sulla Omocistinuria, la CBLC ONLUS è stata nominata membro con funzioni consultive **dell'advisory board del consorzio E-HOD**, consorzio da cui ha avuto origine l'omonimo registro.

Il **Registro E-Hod** (European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects) è un registro europeo nato nel 2013 con lo scopo di descrivere la storia naturale e l'outcome delle omocistinurie e dei difetti di metilazione. Attualmente coinvolge 76 centri metabolici e raccoglie dati di più di 600 pazienti classificati in base allo screening, età di insorgenza, dati genetici, manifestazioni cliniche e attuali terapie.

A seguito della recente istituzione del Registro U-IMD (Unified European Registry for Inherited Metabolic Diseases), il registro E-HOD sarà aggiornato e adeguato agli standard del U-IMD, nell'ottica di realizzare un registro universale che funga da *tool* per le Reti Europee di Riferimento per le Malattie Metaboliche Ereditarie (MetabERN - European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders).

Per maggiori informazioni sul consorzio e sul registro E-HOD, si consulti <http://www.e-hod.org/>

Per maggiori informazioni sul consorzio e sul registro U-IMD, si consulti <https://u-imd.org/>



Attività di sensibilizzazione b12

Nell'ambito dell'attività istituzionale e di advisory E-HOD, l'Associazione è impegnata in un'assidua attività di sensibilizzazione diretta alla produzione di un farmaco con una maggiore concentrazione di B12, attualmente non disponibile sul mercato europeo. Si stanno vagliando diverse alternative e grazie all'intermediazione di due soci spagnoli è stato possibile prendere i primi contatti con una società farmaceutica con la quale al momento è in corso una valutazione preliminare di fattibilità.

Nel frattempo, la **CBLC ONLUS** sta supportando quelle famiglie che riscontrano difficoltà nell'accesso ad un farmaco spagnolo con una maggiore concentrazione rispetto a quello commercializzato in Italia, attraverso azioni mediatiche, supporto informativo e contatti diretti con le Aziende Sanitarie Locali.

Di seguito la lista delle ASL italiane che attualmente importano il farmaco estero.

LAZIO	EMILIA ROMAGNA	TOSCANA	MARCHE	ABRUZZO	PUGLIA	CAMPANIA	SICILIA	LOMBARDIA
Asl Roma 1	Ausl Romagna-Rimini	USL Toscana centro (Empoli, Prato, Pistoia, Firenze)	Asul Marche area vasta n 5	Asl di Teramo	Asl BA 2	Asl Napoli 3 SUD	Asp 6 Palermo	Asl Melegnano Martesana
Asl Roma 2					Asl BRINDISI (FRANCAVILLA FONTANA)	ASL AVELLINO		Asl Magenta
Asl Roma 6					Asl BRINDISI (FASANO)			
Asl Roma 4								
Asl Latina								
Asl Viterbo 3								

Per maggiori informazioni si consulti:

la circolare ministeriale del **23 Marzo 2017** che dà un'interpretazione estensiva del principio della "mancanza di valida alternativa" :

http://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministero&id=2886

e l'articolo pubblicato da **OMAR** sull'attività di sensibilizzazione portata avanti della Associazione nel corso dell'anno 2018

<https://www.osservatoriomalattierare.it/i-nostri-servizi/sportello-legale-omar-dalla-parte-dei-rari/13979-deficit-di-cobalamina-c-per-i-piccoli-pazienti-le-iniezioni-sono-un-incubo-si-lotta-per-ridurle>



Donazioni e Raccolte Fondi

Anche nel corso **dell'anno 2019** si è lavorato molto per organizzare una proficua attività di Raccolta Fondi e per stimolare un importante flusso di donazioni.

Per quanto riguarda le Raccolte Pubbliche di Fondi, dal momento che ai fini fiscali (art. 143 comma 3 del T.U.I.R.) sono considerate attività **non tassabili** quelle raccolte pubbliche effettuate occasionalmente (anche mediante offerte di beni di modico valore o di servizi ai sovventori) in concomitanza di celebrazioni, ricorrenze o campagne di sensibilizzazione, ci si è limitati, come del resto

è avvenuto anche negli anni passati e in linea con la prassi consolidata in ambito associativo, a sole due raccolte pubbliche annuali:

- 1) 51° Mostra Nazionale del Cavallo di Città di Castello
- 2) Raccolta Fondi Natale 2019

Tutte le **altre entrate** si riferiscono a:

- 1) donazioni di soci, parenti, amici, aziende, associazioni, fondazioni bancarie;
- 2) altri proventi Istituzionali relativi a donazioni ricevute in occasione di ricorrenze e cerimonie, in cambio di piccoli omaggi solidali con il logo "cbIC Onlus", tipicamente bomboniere costituite da pergamene, oggetti di modico valore, biglietti d'auguri.

L'organizzazione delle Raccolte Fondi e delle attività di promozione delle donazioni, ha richiesto un grande lavoro amministrativo, grafico, di comunicazione e logistico, lavoro interamente svolto dai membri dell' Organo di Amministrazione e da alcuni soci che hanno offerto la propria professionalità e il proprio tempo e ai quali va il nostro più sentito ringraziamento.

Per maggiori informazioni si consulti il bilancio e i rendiconti Raccolta Fondi a questo documento allegati.



Nel corso dell'anno 2019 è stato riconosciuto e versato l'importo del **5 per mille realtivo all'anno 2017** (pari a Euro 13.332,96), prevedendo la normativa attuale uno slittamento di 2 anni tra il momento della scelta in dichiarazione dei redditi e l'effettivo riconoscimento e accredito alla onlus beneficiaria.

Un risultato importante, considerando che al momento della campagna 5 per mille 2017 avevamo ricevuto il riconoscimento onlus da pochissimi giorni (riconoscimento necessario per poter accedere al beneficio del 5xmille), pertanto il tempo utile per avviare una efficace attività di comunicazione era stato decisamente contenuto. Inoltre, sempre al momento della campagna 5 per mille 2017, il numero delle famiglie associate era talmente esiguo da non aspettarsi che l'attività di promozione sarebbe stata così incisiva da ricevere ben 442 scelte espresse.

In considerazione di questi aspetti, si stima ragionevolmente che gli importi delle successive campagne 2018 e 2019 saranno di gran lunga superiori grazie all'attività di sensibilizzazione portata avanti da tutti i soci.

Per visionare gli importi 5xmille 2017 riconosciuti alle varie onlus si consulti:

<https://www.passionenonprofit.it/wp-content/uploads/2019/04/5x1000-2017-elenco-beneficiari-con-importi-doc1di5.pdf?x51020>



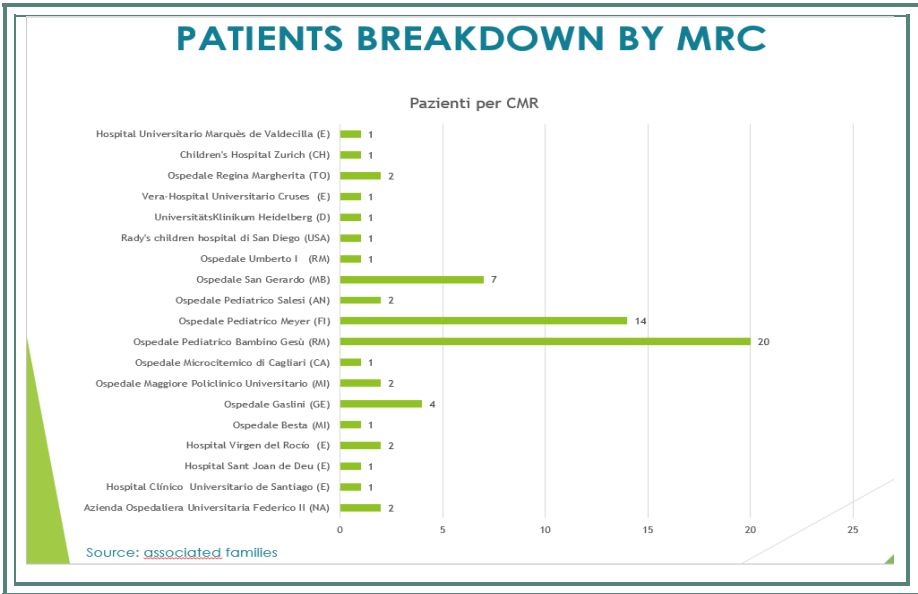
Mappatura famiglie e Mappatura screening (Rapporto SIMMESN)

Al di là delle incombenze burocratiche e amministrative di tenuta del registro soci, si continua nel monitoraggio del registro, sia con riferimento alla distribuzione geografica delle famiglie associate, sia in ordine alla mappatura delle stesse per CMR (Centro Metabolico di Riferimento).

Nel corso del 2019 sono pervenute ulteriori 17 richieste di adesione, portando così il numero totale delle famiglie associate a 62 (di cui 54 italiane e 8 straniere, con un totale di 65 pazienti cblc).



I Centri metabolici rappresentati sono 19, di cui 8 esteri e 11 italiani. La maggiore concentrazione di casi si riscontra presso l’Ospedale Bambino Gesù di Roma (20) e presso l’Ospedale Meyer di Firenze (14), che insieme rappresentano circa il 53% del numero complessivo di pazienti che fanno riferimento alla Associazione.



Inoltre, dall'analisi incrociata dei singoli rapporti SIMMESN (Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale), è stato possibile estrapolare i dati relativi ai casi cblC/D intercettati con lo screenig durante il decennio 2007-2017. Qui di seguito la relativa tabella:

RAPPORTO SIMMESN CASI CBLC/D DAL 2007

ANNO	CASI	CITTA'												
		FIRENZE	ROMA	NAPOLI	BOLOGNA	CATANIA	PALERMO	FANO	MILANO	CAGLIARI	PADOVA	BARI	PALERMO	VERONA
2007	1	1												
2008	2	2												
2009	4	4												
2010	3	1	1	1										
2011	4	3			1									
2012	5	2				2	1							
2013	1	1												
2014	4	2	1		1									
2015	5	2						1	2					
2016	3	1	1							1				
2017	3	2									1			
2018	12		3	2	2						2	1	1	1
2019														
	47	21	6	3	4	2	1	1	2	1	3	1	1	1

Per maggiori informazioni sui singoli rapporti si consulti il portale SIMMESN:

<https://www.simmesn.it/it/archivio-documenti/rapporti-tecnici-screening-neonatale.html>

Infine, si sta lavorando per realizzare un database strutturato per la raccolta di informazioni e dati relativi agli aspetti clinici e terapeutici. A tal proposito, sono in corso verifiche affinché tutto ciò avvenga nel pieno rispetto della normativa in materia di protezione dei dati personali di cui al Re. UE n. 679/2016 e al D.lgs. n. 196/2003, anche in considerazione delle recenti prescrizioni del **Garante della Protezione dei Dati Personali** con riferimento al trattamento di categorie particolari di dati.

Per maggiori informazioni sul provvedimento del Garante, si consulti:

<https://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/9124510>



Corsi di Formazione Uniamo

- 1) Laboratorio sulle Help Line
- 2) Laboratorio sulle ERNs e sugli e-PAGs

Da quando abbiamo aderito alla Federazione UNIAMO, abbiamo cercato di contribuirvi attivamente tutte le volte che è stato possibile farlo, partecipando alle diverse iniziative di sensibilizzazione, laboratori, corsi di formazione/informazione promossi dalla Federazione.

In particolare due sono stati i laboratori a cui la CBLC ONLUS ha preso parte attivamente:

- 1) laboratorio sulle Help Line;
- 2) laboratorio sulle ERNs e sugli ePAGs

In occasione del laboratorio sulle **help line**, la Federazione UNIAMO ha presentato un vademecum sulle help line associative per le malattie rare, una guida pratica sui passi da fare per attivare o trasformare il

servizio di ascolto e informazione in un servizio sempre più efficace e strutturato. La guida è stata redatta dalle dottoresse Laura Gentile e Marilisa Belcastro, psicologhe e operatrici del Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento – SAIO di UNIAMO.

Nel Vademecum, dal titolo *“Help line per le malattie rare. Una guida operativa”*, sono stati raccolti e analizzati informazioni, proposte e istanze provenienti dal mondo associativo per creare una guida che possa essere d’ausilio nell’erogazione di un servizio quanto più efficace e professionale possibile.

Per maggiori informazioni sul servizio SAIO si consulti:

<http://www.uniarno.org/portfolio-items/saio-in-rete/?portfolioCats=28>

Per maggiori informazioni si consulti la guida operativa:

http://www.uniarno.org/wp-content/uploads/2019/10/saio_ns2_web.pdf

Il secondo laboratorio ha riguardato le **Reti di Riferimento Europee (ERNs) e gli ePAGs**.

Le ERNs sono **reti virtuali** di centri di expertise (**HCP- Health Care Provider**) che, superando i confini nazionali, sono in grado di mettere in collegamento operatori sanitari altamente specializzati in patologie complesse a bassa o rara prevalenza. Un centro di expertise può essere un'équipe medica, un centro medico o un ospedale che sia formalmente accreditato dallo Stato membro in cui opera.

I centri costituenti le ERNs devono dimostrare di avere competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, un'organizzazione adatta per la presa in carico globale della persona ed infine delle collaborazioni stabili e pre-strutturate con le associazioni delle persone con malattia rara. Nel caso in cui un centro di cura non abbia i requisiti necessari per partecipare ad una ERN in qualità di centro di expertise, è possibile comunque parteciparvi in qualità di centro associato o in collaborazione.

Le ERNs non sono direttamente accessibili ai singoli pazienti. Con il consenso dei pazienti e conformemente alle disposizioni del loro sistema sanitario nazionale, il loro caso può essere inviato dal loro medico al pertinente membro ERNs nel loro Paese. Per vagliare la diagnosi e il trattamento di un paziente i coordinatori delle ERNs convocano un consulto virtuale di medici specialisti di diverse discipline usando un'apposita piattaforma informatica e strumenti di telemedicina. **In questo modo a viaggiare sono le conoscenze e competenze mediche piuttosto che i pazienti**, i quali possono così continuare a godere della sicurezza e del sostegno offerti dal loro ambiente domestico.

Le reti di riferimento europeo sono entrate in funzione ad inizio 2017 a Vilnius dove, in data 1 marzo, è avvenuto il lancio ufficiale delle **24 Reti Europee di Riferimento**, ciascuna rete afferente ad una categoria omogenea di patologie. La rete dedicata alle malattie metaboliche ereditarie è la **MetabERN** - European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders.

*Per maggiori informazioni sulla **MetabERN**, si consulti il portale: <https://metab.ern-net.eu/>*

Nel sistema di governance e di sviluppo delle ERNs, le persone con malattia rara sono rappresentate dagli European Patient Advocacy Groups (**ePAGs**), gruppi di rappresentanza promossi da EURORDIS con il compito di raccogliere e trasmettere le istanze delle persone con malattia rara e dei loro familiari al fine garantire un processo democratico di rappresentanza nei processi decisionali delle ERNs.



Attività di sensibilizzazione

(Factsheet SNE- Farmaci Orfani e cura delle MR)

Factsheet sullo SNE

Una delle iniziative promosse dalla Federazione UNIAMO che ha visto la partecipazione attiva della CBLC ONLUS, è quella relativa alla posizione dei pazienti sui processi di implementazione della rete SNE (Screening Neonatale Esteso). Nell'ambito delle iniziative di sensibilizzazione sullo SNE, la Federazione e le Associazioni hanno realizzato percorsi di approfondimento, incontri e dibattiti, sia per sensibilizzare sull'importanza del test che per far emergere le istanze e le criticità legate al sistema SNE nel suo complesso. Gli spunti emersi sono stati raccolti e sistematizzati in un documento che, sotto forma di "decalogo", indica quello che potrebbe essere il percorso ideale dell'intero processo, dal momento del prelievo al momento della presa in carico.

Per quanto riguarda in particolare il contributo della CBLC ONLUS alla redazione del documento, l'Associazione ha posto l'accento su due questioni molto importanti:

- 1) la necessità di una presa in carico tempestiva a seguito di esito positivo del test (presa in carico che purtroppo non sempre avviene in maniera uniforme sul territorio nazionale);
- 2) la necessità di far dialogare i registri regionali con quello nazionale in maniera costante e sistematica.

Il documento è in attesa di ricevere una validazione scientifica da parte dell'Istituto Superiore di Sanità.

Farmaci Orfani e cura delle malattie rare


Nel mese di Ottobre, presso la Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati, si è tenuta l'audizione nell'ambito dell'esame delle proposte di legge recanti "*Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare*".

Le proposte di emendamento a diversi disegni di legge in discussione in Commissione, elaborate da UNIAMO, hanno visto la collaborazione di alcune associazioni, tra cui la CBLC ONLUS. In particolare, l'Associazione ha posto l'accento sulla questione dei **farmaci di fascia C e sugli integratori** (la cui erogazione in esenzione non è garantita su tutto il territorio nazionale); **sull'accessibilità ai farmaci esteri**; e sulla necessità di uniformare a livello nazionale il **trattamento assistenziale** nei confronti di una stessa patologia.

Per maggiori informazioni si consulti: <http://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2019/10/Sintesi-emendamenti-chiave-1371-1666-164.pdf>



Convegni

-  Convegno Montbrío del Camp
-  Presentazione V Rapporto
-  Monitorare XX Convention Scientifica Telethon

La CBLC ONLUS ha partecipato a diversi incontri/convegni dedicati alle malattie rare. Tra questi si segnalano:

- 1) Convegno Montbrío del Camp (Catalogna)
- 2) Presentazione V Rapporto Monitorare
- 3) XX Convention Scientifica Telethon

Convegno Montbrío del Camp (Catalogna)

Dal 9 al 13 Giugno a Montbrío del Camp (Catalogna) si è tenuto un importante convegno sulla Omocistinuria, durante il quale sono intervenuti alcuni dei massimi esperti a livello mondiale. Di particolare interesse la presentazione del Dott. Charles Venditti (Bethesda MA, USA) dal titolo *"Cobalamin C Deficiency: Clinical Phenotypes, Animal Models and New Therapies"*, alla quale ha partecipato un socio spagnolo in rappresentanza della CBLC ONLUS.

Il Dott. Venditti ha pressochè confermato ciò che è emerso anche dal 3° convegno internazionale pazienti-esperti sulla Omocistinuria in merito allo stato dell'arte della ricerca scientifica e alle prospettive terapeutiche per la malattia. In particolare, per quanto concerne il "giusto" **dosaggio di b12** da somministrare, le indicazioni sono diverse a seconda delle singole casistiche, benchè negli Stati Uniti vi sia la tendenza generale a somministrare dosi più elevate rispetto a quella che finora è stata la consuetudine europea.

Per quanto riguarda la **terapia genica**, presso i laboratori del NIH, è stato di recente creato il primo modello murino di cbLC, ma sfortunatamente, ad oggi, risultano ancora ignoti quei meccanismi che determinano i tipici danni visivi della cbLC.

Per maggiori informazioni, si consulti:

[https://www.cell.com/molecular-therapy-family/molecular-therapy/fulltext/S1525-0016\(16\)32855-6?_returnURL=https%3A%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS1525001616328556%3Fshowall%3Dtrue](https://www.cell.com/molecular-therapy-family/molecular-therapy/fulltext/S1525-0016(16)32855-6?_returnURL=https%3A%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS1525001616328556%3Fshowall%3Dtrue)

Infine è stata rimarcata la necessità di una rivalutazione critica dell'utilizzo di formule mediche ipoproteiche nei pazienti affetti da cbLC.

Per maggiori informazioni, si consulti:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4752912/>

Presentazione V RAPPORTO MONITORARE

Il 3 luglio 2019, a Roma, è stato presentato in un convegno presso la Sala Capitolare, il V Rapporto "MonitoRare" sulla condizione della persona con malattia rara in Italia, realizzato da UNIAMO.

Il Rapporto propone una fotografia del sistema nazionale e dei diversi sistemi regionali, ed è diviso in 5 macro aree. Nella prima sezione vengono analizzate le risorse a sostegno delle persone con malattia rara; nella seconda si presenta la situazione italiana nel contesto europeo dove si confermano diversi punti di forza del sistema italiano, anche se spesso caratterizzati da evidenti disomogeneità territoriali soprattutto sul versante assistenziale. La terza sezione offre un focus più specifico sul contesto nazionale e regionale con diversi approfondimenti. L'ultima sezione è dedicata all'aggiornamento dei dati sullo stato di implementazione delle azioni previste dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016.

Per maggiori informazioni si consulti il Rapporto **MonitoRare**: http://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2019/07/monitorare_2019_web_v3.pdf

Oppure il Rapporto **Monitorare in Pillole**: http://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2019/07/2019_07_03-IL-RAPPORTO-IN-PILLOLE.pdf

XX Convention Scientifica Telethon

Dal 28 al 30 ottobre a Riva del Garda si è tenuta la XX Convention Scientifica di Fondazione Telethon. L'evento ha coinvolto oltre 650 persone tra ricercatori, associazioni di pazienti e personale della Fondazione ed è stata l'occasione per presentare i risultati raggiunti (dalla sua nascita Fondazione Telethon ha investito in ricerca oltre 528 milioni di euro, ha finanziato oltre 2.630 progetti con oltre 1.600 ricercatori coinvolti e più di 570 malattie studiate), mantenendo sempre uno sguardo al futuro. Questo l'obiettivo ambizioso della Fondazione:

“garantire una diagnosi entro un anno a tutti i pazienti con una sospetta malattia rara se nota (e in parallelo investire nei programmi per le malattie non diagnosticate), approvare 1000 nuove terapie soprattutto per quelle patologie prive di opzioni terapeutiche, sviluppare metodologie per misurare l'impatto di terapie e diagnosi sulle persone affette da malattie rare”

L'evento ha previsto sessioni dedicate ai ricercatori e a specifici gruppi di malattie genetiche (neuromuscolari, mitocondriali, oculari), sessioni dedicate alle associazioni nell'ambito del **VI Convegno delle Associazioni Amiche di Telethon**, ma anche sessioni plenarie dove sono state affrontate tematiche trasversali quali: i modelli complementari alla sperimentazione animale; la sostenibilità delle terapie avanzate; l'utilizzo dei dati genetici in ambito scientifico e sanitario alla luce del Regolamento Ue 2016/679, noto come GDPR (General Data Protection Regulation).

Nell'ambito delle sessioni dedicate alle associazioni, sono stati creati tavoli di lavoro tra le 92 associazioni presenti, dove sono emerse le maggiori istanze e necessità, ma anche dove sono state riportati esempi di buone pratiche e avanzate proposte progettuali.

A questo proposito, Fondazione Telethon ha annunciato l'avvio di **“Seed Grant”**, un progetto pilota che ha l'obiettivo di mettere a disposizione delle associazioni di pazienti tutte le proprie competenze nella valutazione rigorosa e meritocratica dei progetti di ricerca, affinché possano utilizzare al meglio le loro risorse economiche. Saranno progetti “seed” – in inglese, “seme”, un termine scelto per sottolineare l'importanza della “buona semina” – della durata di un anno e dell'entità di almeno 50 mila euro. L'associazione, mettendo a disposizione i propri fondi, sarà supportata nella costruzione di un bando e nella selezione dei progetti, con la possibilità di seguire in maniera trasparente l'intero processo di selezione fino ai risultati finali

Per maggiori informazioni sugli atti del convegno, si consulti:
<http://secure.onlinecongress.it/ScientificProgramme/Telethon2019/home.html>

GESTIONE COSTI

Per tutto il 2019, come avvenuto negli anni precedenti, la gestione dei costi è stata particolarmente oculata. Nonostante ci sia stata un'importante uscita di 50.000 euro - conseguente al versamento della prima tranche a sostegno dello spettrometro di massa (per dettagli si veda il paragrafo successivo) - il bilancio si è chiuso con un avanzo di gestione pari a € **6.443,44**. Si è continuato, pertanto, a privilegiare gli acquisti su internet, l'utilizzo dei mezzi informatici (consentendo così di ridurre al minimo l'utilizzo della carta) e, negli aspetti più propriamente gestionali, si è continuato ad usufruire delle competenze e del background di alcuni soci che hanno prestato la loro professionalità a favore della Onlus in forma volontaria e gratuita. Degna di nota, infine, è la donazione ricevuta da Microsoft in termini di concessione dell'utilizzo gratuito del pacchetto Office, permettendo così un ulteriore risparmio di costi.

PROGETTI

Si prevede nel prossimo futuro di individuare e selezionare tutti quei progetti che si dimostreranno meritevoli e promettenti, anche grazie al parere consultivo del Comitato Scientifico. Sulla base delle conoscenze acquisite, della esperienza maturata e delle aspettative delle famiglie associate, le attività da intraprendere continueranno ad essere indirizzate al raggiungimento dei seguenti obiettivi:

- ✚ Incoraggiare la produzione di una adeguata formulazione di B12
- ✚ Supportare la ricerca scientifica promuovendo e finanziando specifici progetti sulla cbLC
- ✚ Incoraggiare l'implementazione di un registro specifico sulla cbLC
- ✚ Continuare nelle attività di sostegno informativo alle famiglie

Tra i progetti che la CBLC ONLUS ha deciso di supportare nel 2019 vi è il **progetto** proposto dall'Unità di Ricerca di Malattie Metaboliche dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma.

La proposta, indirizzata alle Associazioni CBLC ONLUS e LA VITA È UN DONO (altra associazione che da anni sostiene attivamente la ricerca sulle acidurie organiche), si sostanzia nel supporto finanziario per l'acquisto di uno strumento di laboratorio di ultima generazione dedicato allo studio **untargeted** del "metaboloma" e del "lipidoma".

Lo strumento in questione, lo spettrometro *Thermo Scientific Q Exactive Orbitrap LC-MS/MS System*, permette di utilizzare un approccio differente rispetto a quello comunemente adottato finora: mentre con lo studio "targeted" si fanno delle ipotesi a priori su possibili anomalie, cercando quindi successivamente dei marcatori specifici che confermino o meno le ipotesi di partenza, con l'approccio "untargeted" vengono rilevati tutti i metaboliti (molecole di piccole dimensioni presenti nelle cellule, nei tessuti, negli organi, nei liquidi biologici) che, presi tutti assieme, costituiscono il *Metaboloma*, una specie di "impronta digitale" di ogni individuo (metabolic fingerprint). Si giunge così alla definizione di un "pacchetto" di metaboliti discriminanti senza dover prima ipotizzare quali siano, attraverso l'elaborazione statistica multivariata dei dati ottenuti dai campioni analizzati. Una volta determinati e dosati i diversi metaboliti, il macchinario permette di individuare quelli che hanno maggiore importanza nel distinguere un soggetto sano da uno malato, consentendo quindi anche di scoprire eventuali nuovi biomarcatori comuni ad una data patologia o misurare la risposta ai diversi tipi di farmaci.

In altri termini, questo nuovo approccio potrebbe individuare delle anomalie comuni ai pazienti affetti da cbLC che finora non sono state ipotizzate e quindi neanche cercate in maniera mirata, permettendo quindi potenzialmente di scoprire nuove cause della patologia, anche attraverso un'analisi multilivello con altre scienze "omiche", come la *genomica* e la *proteomica*. Con una metafora, si potrebbe assimilare l'approccio "targeted" (quello normalmente utilizzato ad oggi) alla pesca di un particolare tipo di pesce

che richiede un amo, un'esca e un'attrezzatura dedicata; al contrario, l'approccio "untargeted" è assimilabile ad una pesca a strascico in un intero settore di mare, che permette di catturare nella rete tanti esemplari diversi di pesci, compresi quelli che non ci si aspettava di pescare.

Fra i vari obiettivi che ci si prefigge con l'impiego di questa nuova strumentazione, un focus specifico della ricerca sarà rivolto alle malattie metaboliche che compromettono la **funzione visiva**. Lo studio del metaboloma in prelievi di sangue o urine raccolti dai pazienti o in colture cellulari permetterà sperabilmente di individuare nuovi marcatori e di testare nuove terapie per la cura e la prevenzione del danno visivo nel deficit di cobalamina C (cbLC), nell'acidemia propionica e metilmalonica e in altre malattie metaboliche.

In considerazione delle potenzialità che un simile studio potrà avere con una coorte di pazienti cbLC che sia quanto più ampia possibile, l'Organo di Amministrazione della CBLC ONLUS ha proposto di prevedere nel suddetto studio la possibilità di comprendere anche i campioni di pazienti in cura in altri Centri. A seguito del feedback positivo ricevuto, i membri dell'Organo di Amministrazione hanno ritenuto la proposta interessante e promettente, sottoponendola al consulto del Comitato Scientifico che ha espresso all'unanimità parere favorevole.

Per quanto riguarda gli accordi presi con l'Associazione LA VITA E' UN DONO, quest'ultima si è impegnata a sostenere la parte del costo dello strumento corrispondente ad euro 200.000, mentre la CBLC ONLUS si è impegnata per la restante parte di euro 92.300, di cui euro 50.000 versati nel mese di dicembre 2019 ed euro 42.300 nel mese di gennaio 2020. Nei 50.000 versati nel mese di dicembre 2019 sono compresi i fondi relativi alle Raccolte Fondi degli anni precedenti e l'intero importo del 5 per mille relativo all'anno 2017.

RINGRAZIAMENTI

DIFFICILE ESPRIMERE L'IMMENZA GRATITUDINE NEI CONFRONTI DI TUTTI COLORO CHE HANNO CONTRIBUITO ALLA VISIBILITÀ E ALLA CRESCITA DELLA CBLC ONLUS.

QUESTO RINGRAZIAMENTO VA AI MEMBRI DELL'ORGANO DI AMMINISTRAZIONE, A TUTTI I SOCI CHE HANNO SOSTENUTO ATTIVAMENTE LE INIZIATIVE DELLA ASSOCIAZIONE, AI MEDICI DEL COMITATO SCIENTIFICO CHE HANNO DONATO LA PROPRIA PROFESSIONALITÀ E IL PROPRIO TEMPO, AI PARENTI, AGLI AMICI, AI CONOSCENTI, AI SOSTENITORI ANONIMI, ALLE FONDAZIONI BANCARIE, ALLE ASSOCIAZIONI E ALLE AZIENDE CHE HANNO EFFETTUATO LIBERALITÀ A FAVORE DELLA CBLC ONLUS.



**“non possiamo dirigere il vento
ma possiamo orientare le vele”**

Il Presidente

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

BILANCIO DELL'ESERCIZIO CHIUSO AL 31/12/2019

(valori espressi in Euro)

STATO PATRIMONIALE ATTIVO

	31/12/2019	31/12/2018
A) CREDITI VERSO SOCI PER VERSAMENTI ANCORA DOVUTI		
Crediti per versamenti dovuti e richiamati	0	100,00
Crediti per versamenti dovuti non richiamati	0	0
Totale	0	100,00
B) IMMOBILIZZAZIONI		
I. IMMOBILIZZAZIONI MATERIALI	0	0
II. IMMOBILIZZAZIONI IMMATERIALI	0	0
III. IMMOBILIZZAZIONI FINANZIARIE	0	0
Totale	0	0
C) ATTIVO CIRCOLANTE		
I. RIMANENZE	0	0
II. CREDITI:		2.500,00
di cui:		
entro l'esercizio successivo	0	2.500,00
oltre l'esercizio successivo	0	0
III. ATTIVITÀ FINANZIARIE CHE NON COSTIT. IMMOBILIZ.	0	0
IV. DISPONIBILITÀ LIQUIDE	58.697,63	49.754,19
Totale	58.697,63	52.254,19
D) RATEI E RISCONTI	110,19	10,19
TOTALE ATTIVO	58.807,82	52.364,38

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

STATO PATRIMONIALE PASSIVO

	31/12/2019	31/12/2018
A) PATRIMONIO NETTO		
I. PATRIMONIO LIBERO		
Risultato gestionale esercizio in corso	6.493,44	34.345,45
Risultato gestionale da esercizi precedenti	52.304,38	17.958,93
II. FONDO DI DOTAZIONE DELL'ENTE	0	0
III. PATRIMONIO VINCOLATO	0	0
Totale	58.797,82	52.304,38
B) FONDI PER RISCHI ED ONERI		
	0	0
C) TRATTAMENTO FINE RAPPORTO LAVORO SUBORDINATO		
	0	0
D) DEBITI		
di cui: entro l'esercizio successivo oltre l'esercizio successivo	10,00	10,00
Totale	10,00	10,00
E) RATEI E RISCOINTI		
	0	0
F) ANTICIPAZIONI RICEVUTE		
	0	50,00
TOTALE PASSIVO	58.807,82	52.364,38

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

BILANCIO DELL'ESERCIZIO CHIUSO AL 31/12/2019

(valori espressi in Euro)

RENDICONTO GESTIONALE

Oneri da attività istituzionale	31/12/2019	31/12/2018	Proventi da attività istituzionale	31/12/2019	31/12/2018
Acquisti per materiali diversi	1.757,57	1.473,03	Quote Associative	3.350,00	2.450,00
Acquisti per servizi diversi	1.503,26	1.044,32	Erogazioni Liberali	14.952,15	10.001,20
Acquisti per cancelleria	0	4,00	Altri Proventi Istituzionali	2.815,00	2.817,06
Acquisti per Macchine d'ufficio	419,00	0	5 per mille	13.332,96	0
Spese materiale informativo	425,44	0	Raccolte Pubbliche di Fondi 1	625,00	4.962,00
Spese postali e valori bollati	6,50	0	Raccolte Pubbliche di Fondi 2	46.980,00	30.869,00
Rimborsi spese	293,80	171,05	Quote Richiamate		100,00
Spese assemblee, riunioni e corsi, comitato scientifico	269,40	70,00			
Contributi Associativi	150,00	100,00			
Spese di spedizione	79,40	69,50			
Progetti	50.000,00	0			
Costi da raccolta fondi 1	16,90	1.693,10			
Costi da raccolta fondi 2	20.533,04	12.102,98			
Totale	75.454,31	16.727,98	Totale	82.055,11	51.199,26
Oneri bancari e postali					
Commissioni e canoni	151,40	140,77			
Totale	151,40	140,77			
Oneri da attività accessoria			Proventi da attività accessoria		
Totale	0	0	Totale	0	0
Oneri finanziari e patrimoniali			Proventi Finanziari e Patrimoniali		
Interessi Passivi			Interessi attivi	44,04	14,94
Totale	0	0	Totale	44,04	14,94
Totale Costi e Oneri	75.605,71	16.868,75	Totale Proventi e ricavi	82.099,15	51.214,20
Risultato gestionale positivo	6.493,44	34.345,45			

NOTA INTEGRATIVA
al Bilancio al 31 dicembre 2019

Signori associati,

l'esercizio al 31/12/2019 chiude con un avanzo di gestione pari a € **6.493,44**. Il bilancio di esercizio sottoposto al vostro esame e approvazione, è formato dallo Stato Patrimoniale, dal Rendiconto Gestionale e dalla presente Nota Integrativa.

Nella predisposizione del bilancio sono state osservate le norme del Codice Civile che disciplinano i principi generali di redazione dei bilanci e, ove applicabili, sono stati altresì osservati i principi e le raccomandazioni pubblicati dagli organi professionali competenti in materia contabile, al fine di dare una rappresentazione veritiera e corretta della situazione patrimoniale, finanziaria ed economica dell'associazione. Si precisa inoltre che nella redazione del bilancio si è tenuto conto degli schemi previsti dal documento "Linee Guida e schemi per la redazione dei bilanci di esercizio degli enti non profit" emanato dall'Agenzia per le Onlus.

La valutazione delle voci di bilancio è stata operata ispirandosi a criteri generali di prudenza e competenza, nella prospettiva della continuazione dell'attività. Tutti i valori riportati nella presente nota integrativa sono espressi in unità di Euro. In particolare, i criteri di valutazione adottati nella formazione del bilancio sono stati i seguenti:

Disponibilità liquide

Le disponibilità liquide sono esposte al loro valore nominale.

Ratei e risconti

I ratei e i risconti sono iscritti sulla base del principio della competenza economica.

Debiti

I debiti sono iscritti in bilancio al loro valore nominale.

Proventi e Oneri

Sono iscritti in bilancio in base al principio della competenza economica.

INFORMAZIONI SULLO STATO PATRIMONIALE

STATO PATRIMONIALE ATTIVO

C) ATTIVO CIRCOLANTE

C. IV Disponibilità liquide

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Depositi bancari e postali	58.373,81	47.041,60
Denaro e altri valori in cassa	323,82	2.712,59
Totale	58.697,63	49.754,19

La voce *Depositi bancari e postali* include i) il conto bancario n. 1408 detenuto presso Credito Valtellinese, ii) il conto postale n. 1040047332 detenuto presso Poste Italiane e iii) il conto PayPal info@cblc.it

La voce *Denaro e altri valori in cassa* include esclusivamente le disponibilità liquide detenute presso la sede centrale della Onlus di Roma, essendo le sedi secondarie di Milano, Pompei (NA) e Santarcangelo di Romagna (RN) state soppresse con delibera dell'Organo di Amministrazione n.12/2019 del 25/11/2019.

D) RATEI E RISCONTI

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Risconti attivi	110,19	10,19
Totale	110,19	10,19

Tale voce include il risconto attivo di 10,19 relativo al costo annuo del dominio del sito web e il risconto attivo di 100 relativo alla quota associativa UNIAMO di competenza dell'esercizio 2020.

STATO PATRIMONIALE PASSIVO

A) PATRIMONIO NETTO

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Patrimonio Libero		
Risultato gestionale esercizio in corso	6.493,44	52.304,38
Risultato gestionale da esercizi precedenti	52.304,38	
Totale	58.797,82	52.304,38

D) DEBITI

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Altri debiti	10,00	10,00
Totale	10,00	10,00

La voce si riferisce al debito verso Poste Italiane per il canone del conto corrente relativo al mese di dicembre 2019 addebitato in data 04/01/2020

INFORMAZIONI SUL RENDICONTO GESTIONALE

Lo scopo fondamentale del rendiconto della gestione è quello di rappresentare il risultato economico, positivo o negativo di periodo e di illustrare, attraverso il confronto tra proventi ed oneri, come si sia pervenuti al risultato di sintesi.

PROVENTI E RICAVI

Proventi da Attività Istituzionale

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Quote Associative	3.350,00	2.450,00
Erogazioni Liberali	14.952,15	10.001,20
Altri Proventi Istituzionali	2.815,00	2.817,06
Raccolte Pubbliche di Fondi 1	625,00	4.962,00
Raccolte Pubbliche di Fondi 2	46.980,00	30.869,00
5 per mille	13.332,96	0
Quote Richiamate	0	100,00
Totale	82.055,11	51.199,26

La voce *Quote Associative* si riferisce alle quote dovute dai soci per l'anno 2019.

La voce *Erogazioni Liberali* comprende le donazioni di privati, aziende, enti ed associazioni.

La voce *Altri Proventi Istituzionali* accoglie le donazioni ricevute in occasione di ricorrenze e cerimonie, in cambio di piccoli omaggi solidali con il logo "cblC Onlus", tipicamente bomboniere costituite da pergamene, oggetti di modico valore, biglietti d'auguri.

La voce *Raccolta Pubblica di Fondi 1* si riferisce ai proventi derivanti dalla raccolta fondi *51° Mostra Nazionale del Cavallo* (per maggiori dettagli si veda anche lo specifico rendiconto riportato nell'apposita sezione del presente Bilancio).

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

La voce *Raccolta Pubblica di Fondi 2* si riferisce ai proventi derivanti dalla raccolta fondi Natale 2019 (per maggiori dettagli si veda anche lo specifico rendiconto riportato nell'apposita sezione del presente Bilancio).

La voce *5 per mille* si riferisce all'importo 5 per mille relativo all'anno 2017.

Proventi Finanziari e Patrimoniali

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Interessi Attivi	44,04	14,94
Totale	44,04	14,94

La voce *Interessi Attivi* accoglie gli interessi attivi maturati nel conto bancario n. 1408.

ONERI

Oneri da Attività Istituzionale

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Acquisti per materiali diversi	1.757,57	1.473,03
Acquisti per servizi diversi	1.503,26	1.044,32
Acquisti per cancelleria	0	4,00
Acquisti per macchine d'ufficio	419,00	0
Spese materiale informativo	425,44	0
Spese postali e valori bollati	6,50	0
Rimborsi spese	293,80	171,05
Spese assemblee, riunioni e corsi, comitato scientifico	269,40	70,00
Contributi Associativi	150,00	100,00
Spese di spedizione	79,40	69,50
Progetti	50.000,00	0
Costi da raccolta fondi 1	16,90	1.693,10
Costi da raccolta fondi 2	20.533,04	12.102,98
Totale	75.454,31	16.727,98

La voce *Acquisti per materiali diversi* accoglie i costi sostenuti per l'acquisto di gadgets e per realizzare e confezionare oggetti di modico valore utilizzati nell'ambito delle attività istituzionali di cui sopra.

La voce *Acquisti per servizi diversi* si riferisce al costo sostenuto per:

- 1) consulenze trimestrali prestate dallo Studio TURNATURI per l'importo complessivo di 1.015,04;

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

- 2) dominio web SERVERPLAN pari a 29,28;
- 3) servizio di intermediazione SOCIAL TECHNO relativo alla licenza office concessa in donazione da MICROSOFT pari a 32,94;
- 4) servizio traduzione TRADUX dall’Italiano al Tedesco con valore legale. La traduzione si riferisce ad uno studio condiviso tra il reparto di Patologia metabolica dell’Ospedale Bambino Gesù di Roma e il Children’s Hospital di Zurigo sulla qualità della vita dei pazienti affetti da patologia metabolica e dei propri familiari. Obiettivo dello studio è quello di valutare l’impatto che una malattia metabolica come la cbLC può avere sulla sfera emotiva, relazionale e sociale dei pazienti e dei propri familiari. Il costo per la traduzione legalizzata, comprendente la traduzione legalizzata, Iva e bolli è di euro 426,00.

La voce *Acquisti per macchine d’ufficio* si riferisce all’acquisto di un pc portatile il cui costo, inferiore a 516,46 euro, viene imputato integralmente al conto economico dell’esercizio corrente.

La voce *Spese materiale informativo* si riferisce alla realizzazione di brochure, volantini, roll up, ecc.

La voce *Spese postali e valori bollati* si riferisce alle spedizioni di lettere e raccomandate.

La voce *Rimborsi Spese* si riferisce:

- 1) al rimborso a piè di lista per spese di viaggio sostenute dal Presidente per la partecipazione alla convention scientifica Telethon - Riva del Garda per l’importo di 93,80.
- 2) al rimborso per le spese a fronte fattura anticipate dal socio Angel Fernandez per la partecipazione al convegno sulla Omocistinuria - Montbrió del Camp (Catalogna).

La voce *Spese assemblee, riunioni e corsi, comitato scientifico* si riferisce alle spese di albergo per il comitato scientifico in occasione del 3° convegno internazionale pazienti-esperti sulla Omocistinuria (Roma 28 Feb- 1 Marzo 2019).

La voce *Contributi Associativi* si riferisce alle quote associative dovute alla Federazione UNIAMO.

La voce *Spese di spedizione* si riferisce alle spese sostenute per la spedizione di pacchi.

La voce *Progetti* si riferisce alla prima tranche del contributo per l’acquisto dello strumento di laboratorio Thermo Scientific Q Exactive Orbitrap LC-MS/MS System destinato all’Unità di Ricerca di Malattie Metaboliche dell’Ospedale Bambino Gesù di Roma per lo studio *untargeted* del “metaboloma” e del “lipidoma”. Fra i vari obiettivi che ci si prefigge con l’impiego di questa nuova strumentazione, un focus specifico della ricerca sarà rivolto alle malattie metaboliche che compromettono la funzione visiva. Lo studio del metaboloma in prelievi di sangue o urine raccolti dai pazienti o in colture cellulari si prefigge di individuare nuovi marcatori e di testare nuove terapie per la cura e la prevenzione del danno visivo nel deficit di cobalamina C (cbLC), nell’acidemia propionica e metilmalonica e in altre malattie metaboliche.

La voce *Costi da raccolta fondi 1* accoglie tutti i costi sostenuti in occasione della raccolta fondi 51° *Mostra Nazionale del Cavallo* (come per la relativa voce di ricavi, per dettagli si rimanda alla specifica sezione).

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

La voce *Costi da raccolta fondi 2* accoglie tutti i costi sostenuti in occasione della raccolta fondi Natale 2019 (come per la relativa voce di ricavi, per dettagli si rimanda alla specifica sezione).

Oneri Bancari e Postali

Descrizione	Saldo al 31/12/2019	Saldo al 31/12/2018
Commissioni e canoni bancari e postali	151,40	140,77
Totale	151,40	140,77

La voce *Oneri bancari e postali* si riferisce a canoni e commissioni bancarie e postali.

Il presente bilancio, composto da Stato Patrimoniale, Rendiconto Gestionale e Nota Integrativa, rappresenta in modo veritiero e corretto la situazione patrimoniale e finanziaria nonché il risultato economico dell'esercizio e corrisponde alle risultanze delle scritture contabili.

RENDICONTO DELLA RACCOLTA FONDI

RACCOLTA FONDI CITTA' DI CASTELLO

DAL 7/09/2019 AL 08/09/2019

(51° Mostra Nazionale del Cavallo)

Descrizione dell'iniziativa

In occasione della 51° Mostra Nazionale del Cavallo, tenutasi a Città di Castello il 7 e 8 Settembre 2019 nel parco Alexander Langer, L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cblC onlus, su proposta del Sig. Nardi Francesco, ha autorizzato una iniziativa di sensibilizzazione e raccolta fondi, al fine di divulgare la conoscenza della patologia, attraverso la consegna di brochure informative e la testimonianza di due genitori associati.

Modalità di raccolta fondi (entrate)

Nelle due giornate sono stati raccolti fondi per un totale di **625,00** euro, così suddivisi:

- 07 Settembre - Importo raccolto: 325,00 euro
- 08 Settembre - Importo raccolto: 300,00 euro

L'intero importo è stato versato sul c/c postale tramite bollettino eseguito dal Sig. Nardi Francesco.

Spese relative alla iniziativa di raccolta fondi

Per la raccolta fondi sono state sostenute spese per un tot. di **16,90** euro, relative alla spedizione del materiale informativo

I fondi raccolti al netto del totale delle spese sostenute sono pari a euro **608,10**, e saranno interamente utilizzati per finanziare progetti istituzionali.

ENTRATE

DESCRIZIONE	IMPORTI
Entrate in contanti	625,00
TOTALE ENTRATE	625,00

USCITE

DESCRIZIONE	IMPORTI
Spese di spedizione materiale divulgativo	16,90
TOTALE USCITE	16,90

NETTO RACCOLTA FONDI

DESCRIZIONE	IMPORTI
ENTRATE - USCITE	608,10

RENDICONTO DELLA RACCOLTA FONDI

CAMPAGNA NATALE 2019
DAL 25/11/2019 AL 31/12/2019

Descrizione dell'iniziativa

L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cbLC onlus, dal 25/11 al 31/12/2019 ha posto in essere una raccolta fondi con una iniziativa denominata "Campagna Natale 2019" al fine di raccogliere fondi da destinare al progetto di ricerca approvato con la delibera dell'Organo di Amministrazione 10/2019 del 15/11/2019: contributo per l'acquisto dello strumento di laboratorio Thermo Scientific Q Exactive Orbitrap LC-MS/MS System destinato all'Unità di Ricerca di Malattie Metaboliche dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma per lo studio *untargeted* del "metaboloma" e del "lipidoma".

Modalità di raccolta fondi (entrate)

Sono stati raccolti fondi per un totale di **46.980,00 €**

Le entrate tramite bonifico su c/c bancario, accredito su conto paypal, e tramite bonifico, postagioco e bollettino su c/c postale, si riferiscono a donazioni e contributi alla campagna Natale 2019 da parte di società, privati, soci, enti pubblici/privati per un tot. di 40.005,00 €

Le entrate in contanti si riferiscono invece al contante raccolto durante l'intera campagna, sia in occasione delle giornate di sensibilizzazione, sia nella sede di Roma.

In particolare il tot. raccolto durante le giornate di sensibilizzazione è di 5.685,00 €, così suddiviso:

- 1 Dicembre - Giornata di sensibilizzazione a Grottammare (AP) presso **Piazza Madonna della Speranza**. Importo raccolto: 1.145,00 €
- 19 Dicembre - Giornata di sensibilizzazione a Roma (RM) presso **Istituto Comprensivo Parco degli Acquadotti**. Importo raccolto: 540,00 €
- Dal 19 al 20 Dicembre – Giornate di sensibilizzazione a Basiglio (MI) presso **Istituto Comprensivo**.
 - 19 Dicembre Importo raccolto: 2.000,00 €
 - 20 Dicembre Importo raccolto: 1.500,00 €
- 22 Dicembre - Giornata di sensibilizzazione a Borgo Ticino presso **Chiesa Maria Vergine Assunta**. Importo raccolto: 500,00 €

Tutto il contante che non rientra nelle giornate di sensibilizzazione si riferisce a liberalità effettuate da privati cittadini nella Sede di Roma (1.290,00 €).

Spese relative alla iniziativa di raccolta fondi

Per la raccolta fondi sono state sostenute spese per un tot. di **20.533,04 €** così suddivise:

Le spese relative all'acquisto dei cioccolatini solidali (340 kg) ammontano a 6.732,00 €.

Le spese relative all'acquisto delle scatole per i cioccolatini solidali (1.700 scatole) ammontano a 2.426,58 €.

Le spese relative ai panettoni solidali (576 panettoni) ammontano a 5.191,93 €

Le spese relative all'acquisto delle tazze (1.548 tazze) ammontano a 3.965,98 €

**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACADEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
CBLC - ONLUS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

Le spese relative alla realizzazione dei calendari (1.000 calendari) ammontano a 764,94 €

Le spese relative alle spedizioni ammontano a 1.093,69 €

Le spese relative al materiale divulgativo ammontano a 157,82 €

La parte restante delle spese si riferisce ai costi generali di gestione della raccolta fondi (blocchetti ricevute, palloncini, buste, nastri di confezionamento ecc) per un tot. 200,10 €

I fondi raccolti **AL NETTO** del totale delle spese sostenute sono pari a **26.396,96 €**

ENTRATE

DESCRIZIONE	IMPORTI
Entrate su c/c	40.005,00
Entrate contante da giornate di sensibilizzazione	5.685,00
Entrate contante cassa Roma	1.290,00
TOTALE ENTRATE	46.980,00

USCITE

DESCRIZIONE	IMPORTI
Acquisto cioccolatini solidali	6.732,00
Acquisto scatole cioccolatini solidali	2.426,58
Acquisto panettoni solidali	5.191,93
Acquisto tazze solidali	3.965,98
Acquisto calendari solidali	764,94
Costi di spedizione	1.093,69
Costi materiale informativo	157,82
Costi generali (blocchetti, buste, palloncini, ecc)	200,10
TOTALE USCITE	20.533,04

NETTO RACCOLTA FONDI

DESCRIZIONE	IMPORTI
Entrate - Uscite	26.446,96 €