

RELAZIONE ATTIVITA' MITOCON ODV

FONDI 5 PER MILLE DELL'IRPEF ANNO FINANZIARIO 2018

Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali Odv (di seguito **Mitocon**) indirizza la sua attività di volontariato in favore delle persone colpite da patologie di origine mitocondriale e svolge attività di informazione, sensibilizzazione, prevenzione e sostegno alla ricerca in relazione alle problematiche connesse.

Costituita nel 2007, Mitocon è Iscritta al Registro del Volontariato della Regione Lazio – Sezione II n° 705 del 8/9/2008. Nel 2020, nel rispetto della normativa in materia per gli Enti del Terzo Settore, Mitocon ha adeguato il proprio Statuto rendendolo conforme a quanto previsto dal D. Lgs. 117/2017. L'Organizzazione è priva di scopo di lucro e basa la propria attività sull'apporto personale, spontaneo e gratuito dei propri consociati.

Per realizzare gli scopi associativi, Mitocon intende agire secondo le seguenti modalità:

- realizzare azioni a supporto dei malati di patologie mitocondriali per favorirne l'acquisizione del maggior livello di autonomia, la crescita personale e il reinserimento sociale e lavorativo;
- fornire supporto informativo, di assistenza e di sostegno morale ai malati di patologie mitocondriali e alle loro famiglie al fine di migliorare la conoscenza del ruolo dei pazienti stessi e dei loro familiari nel percorso assistenziale, favorire la loro partecipazione e il loro coinvolgimento nel miglioramento della qualità della vita;
- promuovere attività di ricerca scientifica e di studio finalizzate allo sviluppo delle conoscenze scientifiche e mediche per la cura delle malattie di origine mitocondriale, identificando e finanziando progetti di ricerca sia a livello nazionale che internazionale, promuovendo e incoraggiando una collaborazione nazionale e internazionale per le citate patologie, anche attraverso la condivisione di dati aggregati acquisiti autonomamente nel rispetto del Regolamento (Ue) 2016/679 (GDPR) per la finalità di supportare l'intera comunità nella ricerca di trattamenti e cure;
- diffondere informazioni scientifiche e curare la pubblicazione di materiale scientifico, divulgativo e informativo; promuovere anche attraverso i mass-media, i social network, le campagne di prevenzione, educazione e sensibilizzazione su tutte le problematiche legate alle patologie di origine mitocondriale;
- dare voce alle persone affette da malattie mitocondriali e sviluppare attività di advocacy con il coinvolgimento di tutti gli stakeholders;
- fornire alle persone affette da patologie mitocondriali servizi di orientamento per accedere all'assistenza sociale e socio-sanitaria, promuovendo e favorendo la loro integrazione sociale e il miglioramento delle loro condizioni di vita;

Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali Odv

Organizzazione di Volontariato iscritta al Registro della Regione Lazio – Sezione II n° 705 del 8/9/2008

CF: 97488070588 Sede legale: Via Francesco Benaglia,13 00153 Roma - Tel. 06 66991 333/334 - Contact center pazienti: 340 7569156

Sito internet: www.mitocon.it E-mail: info@mitocon.it PEC: mitocononlus@pec.it

- promuovere ogni iniziativa volta a favorire il contatto diretto o mediato tra le famiglie dei pazienti affetti da patologie mitocondriali fornendo un concreto sostegno operativo, psicologico e sociale per sostenere la formazione di gruppi di auto-mutuo-aiuto;
- promuovere scambi culturali e scientifici, contatti e collaborazioni tra i Gruppi di volontariato e non e di Ricerca, analoghi o con obiettivi convergenti con quelli dell'organizzazione, sia in Italia e che all'Estero, che incoraggi un sempre maggior numero di ricercatori a indirizzare la loro attività verso lo studio delle patologie mitocondriali;
- stimolare l'intervento e la collaborazione delle Autorità, degli Enti e delle Istituzioni a favore dei pazienti mitocondriali e delle loro famiglie, mediante la divulgazione delle conoscenze e le informazioni relative alle patologie mitocondriali;
- promuovere la sinergia tra associazioni di pazienti, in particolare con malattia rara, e incentivare una rete di volontariato tra privati e organismi presenti nel privato sociale, al fine di sostenere e promuovere le attività dell'Organizzazione e aiutare i pazienti e i loro familiari;
- ideare e realizzare progetti di formazione specifica per i pazienti ed i loro familiari, sostenere e/o realizzare direttamente o indirettamente iniziative per la loro qualificazione e il loro inserimento professionale per garantire ai pazienti le migliori opportunità di integrazione sociale;
- curare il reperimento delle risorse economiche e la raccolta di fondi per lo svolgimento di tutte le suddette attività.

Tali attività possono essere svolte in convenzione con Enti Pubblici o Privati, Università, Fondazioni e ogni altro ente interessato.

In particolare, tra gli scopi statutari, Mitocon ha deciso di supportare e favorire la ricerca scientifica e medica sulle diagnosi, le terapie e le tecniche di riabilitazione dei malati mitocondriali. Dalla sua costituzione, Mitocon ha stanziato oltre 1.150.000 euro al sostegno di progetti di ricerca di base, per migliorare la comprensione dei meccanismi di funzionamento dei mitocondri, e di ricerca applicata, per sviluppare nuove terapie. L'organizzazione promuove direttamente progetti di ricerca selezionati con il supporto del comitato scientifico, ma cofinanzia anche progetti con altri enti ed organizzazioni non profit.

Per dettaglio delle attività promosse e dei progetti finanziati si rimanda alla pagina del sito istituzionale dell'organizzazione www.mitocon.it.

In data 30 luglio 2020, Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Odv ha ricevuto sul proprio conto corrente la somma di € 68.971,95 relativa al “5 per mille a.f. 2018”.

Lo scopo della presente relazione è quello di meglio esplicitare gli interventi realizzati e le spese sostenute e finanziate con le somme ricevute dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, già riportate sinteticamente nel modello di rendicontazione.

<i>Anno finanziario</i>	2018
<i>Data di percezione</i>	30/07/2020
IMPORTO PERCEPITO	€ 68.971,95
1. Risorse umane	
2. Costi di funzionamento	
3. Acquisto beni e servizi	
4. Erogazioni ai sensi della propria finalità istituzionale	
5. Altre voci di spesa riconducibili al raggiungimento dello scopo sociale	€ 68.971,95
<i>a. Progetto "Reproducing Leber's hereditary optic neuropathy in neurons and organoids: light on pathogenic mechanisms to fight back blindness".</i>	€ 53.707,50
<i>b. Progetto "Isolated peptides from mt-leucyl-tRNA synthetase as novel therapeutic instruments against mitochondrial diseases caused by mt-tRNA point mutations".</i>	€ 2.415,22
<i>c. Leigh Syndrome Roadmap Projects</i>	€ 9.849,23
<i>d. Registro Nazionale dei Pazienti Mitocondriali</i>	€ 3.000,00
6. Accantonamento	
TOTALE SPESE	€ 68.971,95

Si ricorda che la pubblicazione degli elenchi dei soggetti ammessi con l'indicazione delle scelte e degli importi spettanti per il 5 per mille 2018 da parte dell'Agenzia delle Entrate è avvenuta in data 3 aprile 2020.

Le spese qui rendicontate sono state sostenute nel periodo compreso fra luglio 2020 e gennaio 2021.

5. ALTRE VOCI DI SPESA CONNESSE ALLA REALIZZAZIONE DI ATTIVITÀ DIRETTAMENTE RICONDUCEBILI ALLE FINALITÀ E AGLI SCOPI ISTITUZIONALI DEL SOGGETTO BENEFICIARIO

a. PROGETTO "REPRODUCING LEBER'S HEREDITARY OPTIC NEUROPATHY IN NEURONS AND ORGANOID: LIGHT ON PATHOGENIC MECHANISMS TO FIGHT BACK BLINDNESS"

Principal investigator

Principal Investigator: Dott.ssa Valeria Tiranti, Responsabile Struttura semplice Patogenesi Molecolare delle malattie Mitocondriali, UO. Genetica Medica e Neurogenetica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano.

Centri coinvolti

- Valerio Carelli, IRCCS istituto di Scienze Neurologiche di Bologna, Ospedale Bellaria, Via Altura 3, 40139 Bologna;
- Vania Broccoli, responsabile Unità "Cellule staminali e Neurogenesi" Divisione di Neuroscienze, Istituto Scientifico San Raffaele, Via Olgettina 58, 20132 Milano.

Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali Odv

Organizzazione di Volontariato iscritta al Registro della Regione Lazio – Sezione II n° 705 del 8/9/2008

CF: 97488070588 Sede legale: Via Francesco Benaglia,13 00153 Roma - Tel. 06 66991 333/334 - Contact center pazienti: 340 7569156

Sito internet: www.mitocon.it E-mail: info@mitocon.it PEC: mitocononus@pec.it

Durata e finanziamento

Durata del progetto	2 anni
Costo totale	€ 119.350,00
Erogazione II tranche	€ 53.707,50
QUOTA SU 5X1000	€ 53.707,50
Erogato nel periodo	Luglio 2020 – gennaio 2021

Erogazione del progetto (oggetto della presente rendicontazione) in favore della FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA, suddiviso in due versamenti:

- € 26.853,75 erogati tramite bonifico bancario con data esecuzione 31/07/2020;
- € 26.853,75 erogati tramite bonifico bancario con data esecuzione 22/01/2021.

Overview

Le neuropatie ottiche mitocondriali rappresentano una vasta categoria di malattie accomunate dalla disfunzione e successiva perdita delle cellule ganglionari della retina, i cui assoni formano il nervo ottico, causando cecità. L'atrofia ottica di Leber (LHON) è dovuta a mutazioni del DNA mitocondriale (mtDNA), che colpiscono, nel 90% dei casi, i nucleotidi 11778, 3460 o 14484. Tutte le mutazioni provocano difetti in geni codificanti subunità del complesso I della catena respiratoria: MT-ND1, MT-ND4 e MT-ND6. Le mutazioni Leber sono associate ad un difetto biochimico di complesso I, che determina la formazione di radicali liberi con effetti dannosi sulla dinamica mitocondriale, sull'attivazione della via apoptotica con successiva morte delle cellule ganglionari della retina.

Descrizione del progetto

Scopo del progetto è la generazione, a partire da fibroblasti di pazienti affetti, di cellule indotte totipotenti (cellule iPSCs, induced pluripotent stem cells). Questo modello cellulare, che permetterà di "mimare" in cellula la malattia di LHON, prevede che fibroblasti derivati dai pazienti vengano riprogrammati e ricondotti allo stadio di staminalità per poi essere differenziati in neuroni e cellule ganglionari della retina che sono le cellule specificatamente colpite dalla malattia. In questo modo otterremo un modello di malattia più simile a ciò che succede nei soggetti affetti da LHON e derivato direttamente dai pazienti. Sarà possibile caratterizzare queste cellule dal punto di vista biochimico, morfologico e del network mitocondriale allo scopo di renderle uno strumento utile per comprendere i meccanismi che causano la malattia. Inoltre, la disponibilità di un modello in vitro di malattia che ricapitoli in maniera adeguata la patologia umana, rende possibile la sperimentazione pre-clinica di sostanze a fini terapeutici. In questo progetto intendiamo anche sviluppare modelli più avanzati di malattia quali gli organoidi. Queste strutture sono simili a veri organi in miniatura ed è possibile ottenere in vitro degli organoidi retinici in cui sono presenti tutte le diverse cellule che compongono la normale struttura della retina in vivo.

Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali Odv

Organizzazione di Volontariato iscritta al Registro della Regione Lazio – Sezione II n° 705 del 8/9/2008

CF: 97488070588 Sede legale: Via Francesco Benaglia,13 00153 Roma - Tel. 06 66991 333/334 - Contact center pazienti: 340 7569156

Sito internet: www.mitocon.it E-mail: info@mitocon.it PEC: mitocononlus@pec.it

Nello specifico, vengono utilizzati sia i mini organi sia nella loro interezza sia per derivare cellule ganglionari della retina che, all'interno di queste strutture, mostrano una maturazione maggiore e proprietà fisiologiche più simili alle cellule presenti nell'occhio umano.

Lo studio punta a generare un modello cellulare che permetterà di "mimare" in cellula la malattia di LHON. Verranno utilizzate cellule del tessuto connettivo (fibroblasti) che verranno riprogrammate e ricondotte allo stadio di staminalità, cioè primitivo, per poi essere differenziate in neuroni e cellule ganglionari della retina, che sono le cellule specificatamente colpite dalla malattia. In questo modo si potrà ottenere un modello di malattia più simile a ciò che succede nei soggetti affetti da LHON e derivato direttamente dai pazienti.

Queste cellule potranno essere caratterizzate dal punto di vista biochimico, morfologico e del network mitocondriale per diventare uno strumento utile per comprendere i meccanismi che causano la malattia. Inoltre, la disponibilità di un modello in vitro di malattia che ricapitoli in maniera adeguata la patologia umana, renderà possibile la sperimentazione pre-clinica di sostanze a fini terapeutici.

Il progetto prevede anche lo sviluppo di modelli più avanzati di malattia quali gli organoidi, cioè strutture simili a veri organi in miniatura. Sarà possibile ottenere in vitro degli organoidi retinici in cui sono presenti tutte le diverse cellule che compongono la normale struttura della retina in vivo. Nello specifico, i mini organi verranno usati sia nella loro interezza sia per derivare cellule ganglionari della retina che, all'interno di queste strutture, mostrano una maturazione maggiore e proprietà fisiologiche più simili alle cellule presenti nell'occhio umano.

b. ISOLATED PEPTIDES FROM MT-LEUCYL-TRNA SYNTHETASE AS NOVEL THERAPEUTIC INSTRUMENTS AGAINST MITOCHONDRIAL DISEASES CAUSED BY MT-TRNA POINT MUTATIONS

Principal investigator

Dott.ssa Annalinda Pisano, ricercatore associato al dipartimento di radiologia, oncologia e patologia, Policlinico Umberto Primo, La Sapienza Università di Roma.

Centri coinvolti

Gli studi condotti sulle cellule derivate da pazienti affetti saranno eseguiti presso il Dipartimento di Scienze Radiologiche, Oncologiche e Anatomico-patologiche dell'Università di Roma Sapienza. Gli esperimenti in vitro saranno condotti presso i laboratori dell'Istituto di Biologia Molecolare e Patologia (IBPM) del Centro Nazionale per la Ricerca (CNR) di Roma.

Durata e finanziamento

<i>Durata del progetto</i>	<i>1 anno</i>
<i>Costo totale</i>	<i>€ 24.915,22</i>
<i>Erogazione tranche</i>	<i>€ 2.415,22</i>

QUOTA SU 5X1000	€ 2.415,22
Erogato nel periodo	Gennaio 2021

Erogazione della tranche finale del progetto (oggetto della presente rendicontazione) a favore del Dipartimento di Scienze Radiologiche Oncologiche e Anatomo Patologiche della Università di Roma La Sapienza:

- € 2.415,22 erogati tramite bonifico bancario con data esecuzione 22/01/2021.

Overview

Le mutazioni nei geni del tRNA mitocondriale (mt) (RNA di trasferimento, che serve a trasportare i diversi peptidi che vanno a comporre le proteine) sono responsabili di una vasta gamma di sindromi, per le quali non è attualmente disponibile un trattamento efficace. Il dominio carbossi-terminale isolato (ovvero l'estremità della catena di amminoacidi che termina con un gruppo carbossilico) della mt-leucil tRNA sintetasi umana (LeuRS-Cterm) (ovvero l'RNA mitocondriale che trasporta l'amminoacido Leucina) e due peptidi (ovvero piccole catene di amminoacidi) derivati da esso (β 30_31 e β 32_33) sono in grado di risolvere i difetti causati dalle due mutazioni di mt-tRNA che più frequentemente causano sindromi gravi: il m.3243A> G in mt-tRNA^{Leu} (UUR) e il m.8344A> G in mt-tRNA^{Lys}. Queste molecole interagiscono direttamente con entrambi i tRNA mutanti e stabilizzano in vitro la conformazione "wilde type" (quindi corretta) del mt-tRNA^{Leu} umano (UUR). I peptidi derivati da LeuRS-Cterm rappresentano nuovi interessanti strumenti per future applicazioni terapeutiche contro le sindromi associate alle mutazioni del mt-tRNA.

Descrizione del progetto

Il progetto Isolated peptides from mt-leucyl-tRNA synthetase as novel therapeutic instruments against mitochondrial diseases caused by mt-tRNA point mutations ("L'utilizzo di piccole molecole peptidiche isolate dalla leucil-tRNA sintetasi mitocondriale umana come possibile strumento terapeutico nelle malattie secondarie a mutazioni nei tRNA mitocondriali"), presentato dalla Dott.ssa Annalinda Pisano, è il vincitore del bando di ricerca "Mitocon Research Project 2018" e in particolare del finanziamento "seed projects" istituito per promuovere idee innovative nell'ambito della ricerca di base o clinica, per progetti di durata annuale e budget massimo di 25.000 Euro.

La pubblicazione del bando di ricerca "Mitocon Research Project 2018" è stata deliberata dal consiglio direttivo Mitocon il 16/12/2017, con lo scopo di incentivare la ricerca nell'ambito delle patologie mitocondriali.

Diverse patologie mitocondriali sono dovute a mutazioni a carico degli RNA di trasporto (tRNA) mitocondriali. Questi RNA trasferiscono l'amminoacido giusto durante la traduzione dell'RNA messaggero in proteine, favorendo la corretta sintesi delle proteine coinvolte nella respirazione cellulare. Una mutazione a carico dei tRNA mitocondriali può comportare una diversa organizzazione

spaziale di queste molecole da cui può derivare un errore nel legame dell'amminoacido durante la costruzione di una specifica proteina e quindi un cattivo funzionamento della stessa.

Il progetto è volto a dimostrare che attraverso l'utilizzo di piccoli frammenti di proteina (peptidi) che vanno a legarsi in modo specifico al tRNA mutato, è possibile spingere questa molecola a "riassumere" la conformazione corretta, e quindi a lavorare come se la mutazione non esistesse. In questo modo è possibile ripristinare la sintesi di proteine corrette, e quindi "curare" il difetto dovuto alle mutazioni a carico dei tRNA mitocondriali.

c. LEIGH SYNDROME ROADMAP PROJECTS

Coordinatori

Governance Committee: Alison Maguire - Lily Foundation (UK); Sean Murray - Mito Foundation (Australia); Phil Yeske - UMDF (US)

Organizzazioni coinvolte

United Mitochondrial Disease Foundation (UMDF), People Against Leigh Syndrome (PALS), Mito Foundation, Mitocon, the Lily Foundation.

Durata e finanziamento

<i>Durata del progetto</i>	<i>3 anni</i>
<i>Costo totale</i>	<i>€ 150.000,00</i>
<i>Erogazione II tranche</i>	<i>€ 30.135,69</i>
<i>QUOTA SU 5X1000</i>	<i>€ 9.849,23</i>
<i>Erogato nel periodo</i>	<i>gennaio 2021</i>

Erogazione della II tranche del progetto (oggetto della presente rendicontazione) a favore di United Mitochondrial Disease Foundation - UMDF:

- € 20.812,35 (USD 25.000,00 al cambio USD/EUR 1,201210) erogati tramite bonifico bancario con data esecuzione 22/01/2021;
- € 9.323,34 (USD 11.118,00 al cambio USD/EUR 1,192491) erogati tramite bonifico bancario con data esecuzione 29/01/2021.

Overview

La Sindrome di Leigh è una malattia neuro-metabolica ereditaria che colpisce il sistema nervoso centrale. Questo disturbo progressivo si manifesta in prevalenza nei bambini entro i primi 24 mesi di

vita, ma può insorgere anche più tardi. I sintomi di solito progrediscono rapidamente. I primi segni possono essere una scarsa capacità di succhiare e la perdita di controllo della testa e delle abilità motorie. Questi sintomi possono essere accompagnati da perdita di appetito, vomito, irritabilità, pianto continuo e convulsioni. Man mano che il disturbo progredisce, i sintomi possono includere anche debolezza generalizzata, mancanza di tono muscolare ed episodi di acidosi lattica, che possono portare alla compromissione della funzionalità respiratoria e renale.

Nel 2018, cinque delle principali associazioni di pazienti affetti da malattie mitocondriali nel mondo si sono unite per formare e finanziare una rete internazionale di ricerca sulla Sindrome di Leigh, con lo scopo di avanzare nello studio di questa malattia, progredire nella diagnostica, nel trattamento terapeutico e nell'individuazione di cure cliniche per i piccoli pazienti affetti da questa sindrome.

Il gruppo è composto da Mitocon insieme a due organizzazioni statunitensi, la United Mitochondrial Disease Foundation (UMDF) e People Against Leigh Syndrome (PALS), Mito Foundation, con base in Australia, e The Lily Foundation nel Regno Unito.

Descrizione del progetto

Il progetto "Leigh Syndrome Roadmap Projects" è un progetto di collaborazione internazionale a cui Mitocon ha preso parte nel 2018 (delibera del Consiglio Direttivo del 04/07/2018).

Ha visto la creazione di un Consorzio che riunisce le principali associazioni di pazienti affetti da malattie mitocondriali e i principali esperti, medici e scienziati, nel mondo con un approccio collaborativo e inclusivo, per guidare la ricerca e avanzare nella comprensione della Sindrome di Leigh verso la scoperta di trattamenti efficaci e cure definitive.

Il Consorzio è guidato da un Comitato di Gestione, composto dalle cinque associazioni di pazienti. Il Comitato Gestione lavora in tandem con un comitato direttivo medico e scientifico internazionale, guidato dal ricercatore australiano David Thorburn e dal Dott. Bruce M. Cohen, con sede negli Stati Uniti, per identificare e selezionare i progetti di ricerca da finanziare.

I medici di tutto il mondo che partecipano al comitato direttivo medico e scientifico sono: Enrico Bertini, Patrick Chinnery, John Christodoulou, Marni Falk, Amy Goldstein, Richard Haas, Mary Kay Koenig e Shamima Rahman. Il Dott. Matthew Klein, dirigente esperto nello sviluppo di farmaci, è anche membro del comitato direttivo medico e scientifico.

Il Consorzio si avvale di un piano strategico ("roadmap framework") finalizzato a migliorare la diagnosi e lo sviluppo di terapie e a ottimizzare la presa in carico dei pazienti affetti dalla Sindrome di Leigh. L'insieme dei progetti che fanno parte di questo programma è chiamato "Leigh Syndrome Roadmap Projects".

L'obiettivo del Consorzio è di unire le risorse per "decifrare il codice" della Sindrome di Leigh. Nonostante la Sindrome di Leigh sia stata scoperta per la prima volta nel 1951, infatti, vi sono ancora numerose lacune nella conoscenza di questa malattia, è necessario quindi progredire nella comprensione di questa malattia, identificarla e lavorare insieme per trovare una cura.

Attualmente il Consorzio si sta focalizzando su tre aree di interesse:

1. Storia naturale: comprensione del decorso e dello sviluppo tipici della sindrome di Leigh, soprattutto in assenza di trattamento;
2. End point della sperimentazione clinica: risultati significativi che possono essere misurati oggettivamente (resistenza fisica, sollievo dai sintomi, ecc.) per determinare se l'intervento studiato apporta dei benefici;
3. Ricerca pre-clinica: studi su provette o animali che forniscano informazioni preliminari su efficacia, tossicità e sicurezza dei farmaci, prima di passare alla fase di sperimentazione umana.

Il Consorzio si è impegnato a destinare più di 1 milione di dollari per finanziare progetti di ricerca sulla Sindrome di Leigh.

I progetti attualmente finanziati dal Consorzio includono:

- Borse di ricerca: 179.000 USD sono stati assegnati a sei gruppi di ricerca, che stanno lavorando attivamente per migliorare la diagnosi, sviluppare trattamenti e ottimizzare l'assistenza clinica per i pazienti con Sindrome di Leigh. Per maggiori informazioni clicca qui.
- Leigh Syndrome Research Network: il Consorzio sta utilizzando un sistema, testato in forma pilota al Children's Hospital di Philadelphia (CHOP), per raccogliere, analizzare e condividere dati di storia naturale de-identificati tra i membri del Consorzio in tutto il mondo, con l'obiettivo di facilitare gli studi clinici sulla Sindrome di Leigh. Il comitato scientifico ha definito una serie di criteri per garantire che i dati siano raccolti in modo uniforme.

Per approfondimenti: <https://leighsyndrome.org/grant-cycle/>

d. REGISTRO NAZIONALE DEI PAZIENTI MITOCONDRIALI

Referente per il progetto: Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Odv

Partner coinvolti

I principali centri italiani con esperienza sulla medicina mitocondriale.

Referente per la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

Dott.ssa Isabella Moroni, Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari, UOC Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano.

Durata e finanziamento

<i>Durata del progetto</i>	2017-2019
<i>Costo totale</i>	€ 3.000,00

Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle Malattie Mitocondriali Odv

Organizzazione di Volontariato iscritta al Registro della Regione Lazio – Sezione II n° 705 del 8/9/2008

CF: 97488070588 Sede legale: Via Francesco Benaglia,13 00153 Roma - Tel. 06 66991 333/334 - Contact center pazienti: 340 7569156

Sito internet: www.mitocon.it E-mail: info@mitocon.it PEC: mitocononlus@pec.it

Erogazione	€ 3.000,00
QUOTA SU 5X1000	€ 3.000,00
Erogato nel periodo	Dicembre 2020

Erogazione della tranche a saldo del progetto (oggetto della presente rendicontazione) a favore della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano:

- € 3.000,00 erogati tramite bonifico bancario in data 17/12/2020.

Overview

Per comprendere a fondo i meccanismi di insorgenza ed evoluzione di una malattia e l'efficacia delle possibili terapie sono necessarie un numero significativo di informazioni e occorre poter studiare un numero adeguato di casi simili per capire quali e quanti sintomi sono riferibili alla patologia oggetto dello studio e quali invece a situazioni personali o contingenti.

Uno dei principali limiti alla base della comprensione e lo studio delle malattie rare è proprio la difficoltà nel raccogliere e sistematizzare le informazioni relative al numero limitato di casi in cui si verificano. Non sempre, infatti, i pazienti sono in rete e non sempre i centri di riferimento dispongono di un database completo, organico e soprattutto condiviso tra diversi ospedali e centri di ricerca, che possono mettere insieme un numero sufficiente di casi clinici da poter analizzare.

Descrizione del progetto

Il registro clinico dei pazienti mitocondriali è un data base on line realizzato da Mitocon nel 2009 grazie ad un finanziamento Telethon ed alla collaborazione fra Mitocon ed i centri di riferimento per le malattie mitocondriali italiani. In tale data base sono stati raccolti diversi dati clinici dei pazienti in carico nei vari centri (registro clinico) e grazie a questi dati sono state svolte diverse ricerche. Oltre alle finalità scientifiche, il Registro contiene informazioni relative alla qualità della vita e ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie (registro pazienti). Grazie a questo progetto si è inoltre creato un gruppo informale composto dai medici esperti dei vari centri aderenti al registro e non, chiamato Network Italiano dei medici mitocondriali, che collabora attivamente nella presa in carico dei pazienti, nella ricerca e nello scambio di informazioni.

Nel corso di questi anni, il Registro è stato gestito da Mitocon e popolato dai vari medici dei centri di riferimento aderenti al progetto. La gestione e controllo dei dati è stata affidata al Comitato di gestione del registro ed al comitato di controllo. Nello specifico, l'importo qui rendicontato corrisponde al contributo versato alla UOC Neuropsichiatria Infantile della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta per il lavoro svolto per l'implementazione del Registro.

Nel 2018, con l'entrata in vigore del nuovo regolamento europeo per la privacy (GDPR) è sorta l'esigenza di adeguare il registro alla nuova normativa, per cui sono state avviate tutte le pratiche necessarie. Contemporaneamente è sorta la possibilità di trasferire il registro su una piattaforma

internazionale in cui stanno confluendo vari registri mitocondriali europei ed extra europei, adeguata alla nuova normativa GDPR e predisposta per la condivisione dei dati con gli altri registri. Tale opportunità, apertasi tramite il progetto GENOMIT, è sembrata da subito una naturale e necessaria evoluzione del registro, si è quindi deciso di perseguire tale strada, chiudendo la vecchia piattaforma e facendo confluire i dati in nostro possesso nella nuova.

Roma, lì 17/05/2021



Presidente

Mitocon - Insieme per lo studio e la
cura delle malattie mitocondriali Odv

RENDICONTO DEGLI IMPORTI DEL "5 PER MILLE DELL'IRPEF" PERCEPITI DAGLI AVENTI DIRITTO

Anagrafica

Denominazione sociale _____
(eventuale acronimo e nome esteso)

Scopi dell'attività sociale _____

C.F. dell'Ente _____

con sede nel Comune di _____ prov _____

CAP _____ via _____

telefono _____ fax _____ email _____

PEC _____

Rappresentante legale _____ C.F. _____

Rendiconto anno finanziario _____

Data di percezione del contributo _____

IMPORTO PERCEPITO _____ EUR

- 1. Risorse umane _____ EUR
(dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: compensi per personale; rimborsi spesa a favore di volontari e/o del personale). N.B. nel caso in cui i compensi per il personale superano il 50% dell'importo percepito è obbligatorio per le associazioni allegare copia delle buste paga del personale imputato fino alla concorrenza dell'importo rendicontato.
 - 2. Costi di funzionamento _____ EUR
(dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: spese di acqua, gas, elettricità, pulizia; materiale di cancelleria; spese per affitto delle sedi; ecc...)
 - 3. Acquisto beni e servizi _____ EUR
(dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: acquisto e/o noleggio apparecchiature informatiche; acquisto beni immobili; prestazioni eseguite da soggetti esterni all'ente; affitto locali per eventi; ecc...)
 - 4. Erogazioni ai sensi della propria finalità istituzionale _____ EUR
(N.B. In caso di erogazioni liberali in favore di altri enti/soggetti è obbligatorio allegare copia del bonifico effettuato)
 - 5. Altre voci di spesa connesse alla realizzazione di attività direttamente riconducibili alle finalità e agli scopi istituzionali del soggetto beneficiario _____ EUR
 - 6. Accantonamento _____ EUR
(è possibile accantonare in tutto o in parte l'importo percepito, fermo restando per il soggetto beneficiario l'obbligo di specificare nella relazione allegata al presente documento le finalità dell'accantonamento allegando il verbale dell'organo direttivo che abbia deliberato l'accantonamento. Il soggetto beneficiario è tenuto ad utilizzare le somme accantonate e a rinviare il presente modello entro 24 mesi dalla percezione del contributo)
- TOTALE _____ EUR

I soggetti beneficiari sono tenuti a redigere, oltre al presente rendiconto, una relazione che dettagli i costi inseriti e sostenuti ed illustri in maniera analitica ed esaustiva l'utilizzo del contributo percepito.



Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali ODV

Via Francesco Benaglia 13 - 00153 Roma
Tel. +39 (0)6 66991333/4 - info@mitocon.it

Firma del rappresentante legale (per esteso e leggibile)

Il rappresentante legale, con la sottoscrizione del presente rendiconto, attesta l'autenticità delle informazioni contenute nel presente documento e la loro integrale rispondenza con quanto riportato nelle scritture contabili dell'organizzazione, consapevole che, ai sensi degli articoli 47 e 76 del d.P.R. n. 445/2000, chiunque rilasci dichiarazioni mendaci, formi atti falsi ovvero ne faccia uso è punito ai sensi del codice penale e dalle leggi speciali in materia.

Il presente rendiconto, inoltre, ai sensi dell'articolo 46 del citato d.P.R. n. 445/2000, deve essere corredato da copia semplice di un documento di identità in corso di validità del soggetto che lo abbia sottoscritto.



Mitocon

Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali ODV

Firma del rappresentante legale (per esteso e leggibile)

Via Francesco Benaglia 13 - 00153 Roma
Tel. +39 (0)6 66991333/4 - info@mitocon.it

C.F. 07488070588

