



Associazione Nazionale Malattia di Wilson

Viale medaglie d'oro,18/a 74024 Manduria (TA) Italia

www.malattiadwilson.org info@malattiadwilson.it

RELAZIONE DESCRITTIVA SULLE ATTIVITÀ SVOLTE E SULLE SPESE SOSTENUTE DALL'ASSOCIAZIONE PER IL RAGGIUNGIMENTO DEI PROPRI FINI ISTITUZIONALI

PREMESSA

L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE MALATTIA DI WILSON è impegnata a far conoscere questa rara patologia genetica, le cui manifestazioni cliniche dipendono dall'accumulo di rame principalmente a livello del fegato e del cervello.

In Italia la Malattia di Wilson è riconosciuta Malattia Rara "MR" dal D.M. 279/01; l'incidenza viene calcolata tra 1:30.000 e 1: 100.000. L'alterazione genetica, nella Malattia di Wilson, consiste nella mutazione (oggi se ne conoscono circa 300) del gene ATP7B. Il gene "difettoso" è localizzato sul cromosoma 13 ed è responsabile della codifica di una proteina che si lega al rame per il suo trasporto.

Nel caso della Malattia di Wilson il gene difettoso non contribuisce a produrre la ceruloplasmina necessaria per la escrezione biliare del rame in eccesso introdotto con l'alimentazione con conseguente accumulo tossico nel fegato, nel cervello, nell'occhio e più raramente nel cuore, nei reni, ecc.

L'età di insorgenza è molto varia e può andare dall'età pediatrica all'età adulta; a causa della difficoltà di correlare la sintomatologia alla malattia, spesso a diagnosi si giunge fra i 20 ed i 30 anni di età, quando la sintomatologia non lascia ulteriori dubbi.

Allo stato attuale esistono terapie abbastanza efficaci contro l'insorgenza di tali sintomi, purché questa venga intrapresa all'insorgere dei primi sintomi e non venga mai interrotta per il resto della vita. Inoltre, una dieta a basso contenuto di rame contribuisce ad evitare che il rame in eccesso diventi tossico.

Tra gli scopi che la nostra Associazione si propone vi è quello di sensibilizzare non solo i cittadini, ma anche i medici di base e i pediatri di libera scelta nel sospettare questa subdola patologia che spesso mette a dura prova anche gli stessi specialisti. Spesso per divulgare "informazione" e sostenere le attività dell'Associazione vengono organizzati eventi e manifestazioni che pongano l'attenzione su una malattia che altrimenti resterebbe sconosciuta e "orfana" di qualsiasi interesse scientifico e assistenziale.

L'Associazione è altresì impegnata nella realizzazione di vari progetti tra i quali:

- la realizzazione di un database comune per i pazienti affetti da Malattia di Wilson. Scopo del progetto è la creazione di un database condiviso che, nel rispetto della privacy dei pazienti e dell'autonomia dei centri assistenziali partecipanti, renda fruibili i dati clinici dei pazienti con

malattia di Wilson seguiti presso le diverse strutture partecipanti. Tali dati potranno essere utilizzati sia al fine di pubblicazioni scientifiche sia per migliorare la qualità dell'assistenza erogata ai singoli pazienti da parte dei centri;

- il mantenimento, la gestione e l'implementazione di un sito internet quale punto di riferimento per i pazienti, i medici e le istituzioni che hanno bisogno di ricevere o fornire informazioni sulla Malattia di Wilson;
- il sostenimento di attività di ricerca nella realizzazione di una terapia genica che possa se non curare almeno rendere più dignitosa la realtà quotidiana dei pazienti affetti da Malattia di Wilson, in particolare di coloro che sviluppano gravi sintomatologie;
- l'organizzazione annuale di un convegno che vede confrontarsi gli specialisti, i medici ed i pazienti in un ambiente meno formale di una corsia d'ospedale;
- l'individuazione di una figura professionale che con l'assegnazione di una borsa di studio possa monitorare, valutare e riportare all'attenzione del "pubblico" tutte le novità in campo scientifico che vengono prodotte in letteratura scientifica.

SPESE SOSTENUTE CON IL 5 PER MILLE

In data 07/08/2019, l'ASSOCIAZIONE NAZIONALE MALATTIA DI WILSON ha ricevuto sul proprio conto corrente la somma di € 25.965,67 relativa al "5 per mille 2017".

Si precisa che le somme rendicontate sono state sostenute nel periodo intercorrente tra agosto 2019 e agosto 2020.

RISORSE UMANE

In relazione a questa voce, sono state addebitate all'importo del 5 per mille complessivi 504,32 €, di cui:

- € 129,49 di rimborsi spese (vitto, viaggio e alloggio) al presidente del comitato direttivo per attività di rappresentanza in occasione della riunione con le Aziende Farmaceutico Trentine tenutosi nei mesi di febbraio, giugno e settembre 2020 a Milano;
- € 374,83 di rimborso spese (viaggio e iscrizione congresso) ad alcuni membri dei comitati regionali per attività di rappresentanza in occasione della partecipazione al Congresso ESPGHAN tenutosi nel mese di gennaio 2020 ad Atene;

COSTI DI FUNZIONAMENTO

In relazione a questa voce, sono state addebitate all'importo del 5 per mille complessivi 14.414,49 €, di cui:

- € 840,61 per acquisto materiale di cancelleria (locandine, manifesti, brochure, toner, ecc.);
- € 4.700,51 € di spese per vitto, viaggio e alloggio in occasione di attività di rappresentanza nell'interesse dell'organizzazione;
- € 1951,76 per assistenza al sito internet dell'associazione;
- € 1088,61 per utenze energetiche;
- € 402,00 per spese telefoniche;
- € 5431,00 di spese legate alla locazione della sede;

ACQUISTO DI BENI E SERVIZI

In relazione a questa voce, sono state addebitate all'importo del 5 per mille complessivi 3.055,24€, di cui:

- € 326,33 per acquisto omaggi destinati ai relatori del 9° convegno Malattia di Wilson del 30/11/2019
- € 696,62 per acquisto body in occasione dell'evento VII Maratonina dei Nebrodi del 09/02/2020;
- € 219,15 per copertura assicurativa;
- € 221,63 per noleggio auto in occasione della riunione del direttivo e coordinatori regionali tenutasi a giugno a Manduria (TA);
- € 394,11 per noleggio auto in occasione della riunione del direttivo e coordinatori regionali tenutasi a settembre a Milano.
- € 329,40 per acquisto t-shirt e cappellini in occasione dell'evento "traversata dello stretto"
- € 488,00 per servizi tecnici relativi al 9° convegno nazionale sulla Malattia di Wilson tenutosi a dicembre 2019;
- € 380,00 per mediazione contratto di locazione associazione

EROGAZIONI AI SENSI DELLA PROPRIA FINALITA' ISTITUZIONALE

In relazione a questa voce, l'Associazione Nazionale Malattia di Wilson, segnala che l'art. 4 del proprio statuto recita: "l'Associazione si propone di promuovere in campo sociale, politico e scientifico tutte le iniziative per la diagnosi e la ricerca delle cure più idonee della sintomatologia relativa alla Malattia Genetica di Wilson." In ossequio al dettato statutario, l'Associazione ha deciso di sostenere con il 5 per 1000 2017 l'attività di ricerca sulla malattia di Wilson dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM).

In particolare, la somma di 20.000€ ha finanziato il progetto di validazione di diversi farmaci approvati dalla FDA allo scopo di ridurre la tossicità del rame nella patologia di Wilson (si allega copia del bonifico), mentre la somma di 10.000€ ha finanziato le attività e le ricerche cliniche sul morbo di Wilson presso la U.O. Epatologia e Gastroenterologia dell'ASST Santi Paolo e Carlo, Polo dell'Università di Milano (si allega copia del bonifico).

Manduria, 20/04/2022

Il presidente

Salvatore Dilorenzo

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Salvatore Dilorenzo', written in a cursive style.