

ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA

CBLC - APS

Via Nomentana, 133 - 00161 Roma – CF: 97926850583

L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria **CBLC APS** è iscritta nel Registro degli Enti del Terzo Settore con det. Reg.Lazio N. G03536 del 15/03/2023.

L'Associazione, costituita l'11/03/2017, non ha scopo di lucro e si propone il perseguimento di finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale svolgendo, ai sensi dello statuto, le seguenti attività di interesse generale:

- i) interventi e servizi sociali ai sensi dell'articolo 1, commi 1 e 2, della legge 8 novembre 2000, n. 328, e successive modificazioni, e interventi, servizi e prestazioni di cui alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, e alla legge 22 giugno 2016, n. 112, e successive modificazioni;
- ii) interventi e prestazioni sanitarie;
- iii) prestazioni socio-sanitarie di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 14 febbraio 2001, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 129 del 6 giugno 2001, e successive modificazioni;
- iv) educazione, istruzione e formazione professionale, ai sensi della legge 28 marzo 2003, n. 53, e successive modificazioni, nonché le attività culturali di interesse sociale con finalità educativa;
- v) organizzazione e gestione di attività culturali, artistiche o ricreative di interesse sociale, incluse attività, anche editoriali, di promozione e diffusione della cultura e della pratica del volontariato e delle attività di interesse generale di cui al presente articolo;
- vi) beneficenza, sostegno a distanza, cessione gratuita di alimenti o prodotti di cui alla legge 19 agosto 2016, n. 166, e successive modificazioni, o erogazione di denaro, beni o servizi a sostegno di persone svantaggiate o di attività di interesse generale a norma del presente articolo, con particolare riguardo al sostegno alla ricerca scientifica.

L'Associazione in particolare persegue tali attività di interesse generale:

- a) promuovendo e sostenendo attività di ricerca e progetti diretti a migliorare la conoscenza, la diagnosi e la cura della Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cblC;
- b) sensibilizzando e informando il pubblico sui temi attinenti alle proprie finalità e promuovendo una maggiore conoscenza della Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cblC;
- c) sollecitando le autorità politiche ad adottare provvedimenti idonei a migliorare la prevenzione, la diagnosi e la cura della Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cblC;
- d) promuovendo, a livello nazionale e internazionale, lo scambio di informazioni e di dati anche attraverso la creazione di un database interno da condividere con Enti e Istituti di Ricerca;
- e) promuovendo progetti diretti a migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie, anche attraverso la formazione di un network che permetta reciproco sostegno e scambio di esperienze;

- f) promuovendo l'autonomia e l'integrazione sociale dei pazienti, rimuovendo eventuali barriere discriminatorie;
- g) incentivando le politiche del "dopo di noi".

Nel corso dell'anno **2024** è stato riconosciuto e versato alla Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC APS l'importo del 5 per mille relativo all'anno 2023 pari a Euro **47.703,91**. L'importo di Euro **47.703,91** è stato interamente utilizzato per una donazione di importo 50.000 euro a Fondazione Telethon, volta a sostenere il progetto di ricerca *"Analisi multiomica dell'alterazione dell'omeostasi mitocondriale, autofagica e lisosomiale nell'acidemia metilmalonica cblC"*, della dott.ssa Caterino. La donazione alla Fondazione è stata effettuata in data 03/03/2025 mediante bonifico.

Il progetto della dott.ssa Caterino è stato presentato nell'ambito del bando *Fall Seed Grant 2024* di Fondazione Telethon, aperto in data 15/10/2024 (scadenza sottomissione progetti in data 28/11/2024), cui l'Associazione ha aderito. Tale iniziativa di finanziamento è a sostegno di progetti di avviamento alla ricerca di una durata di 12 mesi focalizzati solo ed esclusivamente sulla cblC, per indagare nuove ipotesi terapeutiche e comprendere i meccanismi molecolari e fisiopatologici alla base della cblC.

Fondazione Telethon si è occupata della raccolta dei progetti e di affidarne la selezione a una Commissione scientifica di esperti costituita *ad hoc*. La Commissione ha selezionato due progetti meritevoli di finanziamento (presentati rispettivamente dalla dott.ssa Caterino (Università di Napoli Federico II) e dal dott. Cantore (Università Vita e Salute San Raffaele) e Fondazione Telethon ha provveduto a presentarli in dettaglio all'Associazione.

L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC APS ha scelto di finanziare interamente il progetto di ricerca della dott.ssa Caterino mediante il 5xmille anno finanziario 2023.

Tale progetto mira a comprendere i meccanismi cellulari alla base dello sviluppo della malattia stessa, concentrandosi su processi come la funzione lisosomiale ed autofagica. Studi recenti suggeriscono che questi processi possono essere alterati in disordini metabolici simili, contribuendo al danno cellulare.

Si utilizzeranno tecniche avanzate di multiomica, con particolare attenzione alla identificazione e caratterizzazione qualitativa e quantitativa di proteine, metaboliti e lipidi coinvolti, al fine di descrivere profili cellulari malattia-specifici. Il progetto mira a individuare le possibili disfunzioni lisosomiali ed autofagiche che contribuiscono alla malattia, con l'obiettivo di determinare se queste alterazioni cellulari si presentano come caratteristiche comuni a diversi tipi di acidemia metilmalonica



ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA

CBLC - APS

Via Nomentana, 133 - 00161 Roma – CF: 97926850583

e come le stesse si collegano ad alterazioni note, quali quelle mitocondriali e/o legate a stress ossidativo.

Il progetto si propone di essere uno studio esplorativo preliminare, utile alla futura realizzazione di nuove strategie terapeutiche in grado di migliorare la qualità della vita dei pazienti.

Luogo/data

Carugate, 14/03/2025

Il Presidente