



## ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA

### **CBLC - APS**

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 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 **2023** è stato riconosciuto e versato alla Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC APS l'importo del 5 per mille relativo all'anno 2022 pari a Euro **44.521,28**. L'importo di Euro **44.521,28** è stato interamente utilizzato per una donazione di importo 50.000 euro volta a sostenere il progetto di ricerca sulla terapia enzimatica sostitutiva (*ERT therapy*) della Fondazione Toscana Life Sciences. La donazione alla Fondazione è stata effettuata in data 08/11/2024 mediante bonifico.

La Fondazione Toscana Life Sciences, già diversi anni fa, ha completato un progetto esplorativo relativo all'efficacia di una terapia sostitutiva proteica per l'Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria - CblC. I risultati preliminari hanno mostrato dati promettenti aprendo la strada a un nuovo progetto avanzato. L'obiettivo generale del nuovo progetto sarà dimostrare in vitro che questa malattia multisistemica potrebbe essere trattata con una terapia sostitutiva proteica (*ERT*) ottenendo un ripristino delle normali vie metaboliche delle cellule malate dopo il trattamento con una proteina ricombinante MMACHC.

Si tenterà di sviluppare un sistema di trasporto proteico intracellulare efficiente e sicuro in conformità con i requisiti normativi per lo sviluppo clinico. Si produrrà una nuova proteina ricombinante MMACHC (re-MMACHC) la cui efficacia e stabilità verrà testata così come l'internalizzazione della proteina ricombinante MMACHC nei fibroblasti primari CblC umani. Poi si verificherà la citotossicità di diverse concentrazioni del re-MMACHC/carrier valutando la risposta proliferativa delle cellule. Infine, la capacità di re-MMACHC di normalizzare i livelli di MMA e HCY verrà studiata mediante analisi di spettrometria di massa mirata, al fine di verificare se la proteina ricombinante mantiene la sua corretta funzionalità anche dopo internalizzazione utilizzando il carrier specifico.

In caso di risultati promettenti, questo progetto potrebbe essere esteso per valutare l'uso di re-MMACHC come ERT in un modello più sofisticato della malattia rispetto ai fibroblasti primari come un modello animale. Gli studi in vivo saranno utili per dimostrare che l'effetto positivo della somministrazione di MMACHC non si limiterà ad una riduzione dei livelli di metaboliti come MMA e HCY ma anche ad un impatto significativo su tutti gli altri sintomi legati alla patologia.



**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA  
CON OMOCISTINURIA**

**CBLC - APS**

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

Milano, 27/11/2024

---