



RELAZIONE ATTIVITA'

2019

PROFILO DELLA FONDAZIONE EUROPEA PER LA DBA ONLUS

LA FONDAZIONE EUROPEA PER LA DBA ONLUS nasce come Onlus a **Verona** nel settembre del 2006 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara, provocata da alterazione e mancanza di proteine ribosomiali.

Ad oggi è l'**unica Fondazione italiana che si occupa di Anemia Diamond Blackfan.**

La sfida da affrontare riguarda soprattutto il fatto che si tratta di una malattia pressoché sconosciuta: le famiglie di questi bimbi e i loro medici attualmente hanno pochi strumenti a disposizione per ottenere un quadro completo ed esaustivo su tutte le possibili cause genetiche e sulle terapie più idonee a curarli. La diagnosi purtroppo non è un punto di arrivo, ma è un punto di partenza e c'è moltissima strada da percorrere.

LA PATOLOGIA

L'**Anemia di Diamond- Blackfan** (DBA, MIM 105650) è una rara insufficienza midollare caratterizzata da grave anemia presente sin dai primi mesi di vita, spesso associata a malformazioni congenite. Le **malformazioni** congenite interessano circa il 40% dei pazienti, coinvolgendo diversi distretti corporei; il difetto staturale è frequente. I bambini presentano **un aumentato rischio di insorgenza di neoplasie.**

In Italia l'incidenza della DBA è di circa 10 casi l'anno per milione di nati.

Nella maggior parte dei casi la malattia è sporadica, solo nel 10-20% dei casi si trasmette come carattere autosomico dominante.

Il cardine del trattamento della DBA è l'utilizzo di **corticosteroidi** che permettono un miglioramento dell'anemia in più della metà dei casi.

I bambini che non rispondono al trattamento steroideo richiedono un regime trasfusionale cronico che porta ad un graduale accumulo di ferro sistemico con necessità di instaurare una terapia **ferrochelante.**

Nei casi in cui vi sia un donatore idoneo i pazienti vengono indirizzati al trapianto di cellule staminali emopoietiche.

Non vi sono attualmente altre opzioni terapeutiche consolidate.

In circa il 20% dei pazienti è inoltre segnalata la remissione spontanea.

Dal punto di vista patogenetico circa 60 % dei casi di DBA sono dovuti al difetto di una proteina ribosomiale (rp) strutturale. Nel 25% circa dei casi è stata riscontrata una mutazione a carico del gene codificante per **RPS19**. Altri geni frequentemente coinvolti sono RPS26, RPS24, RPS17, RPS10, RPS7, RPL35A, RPL5, RPL11.

La disfunzione dei ribosomi, e conseguentemente della sintesi proteica, sembra pertanto il cardine dello sviluppo della malattia.



La rarità, l'eterogeneità genetica e la variabilità delle caratteristiche cliniche della DBA rendono particolarmente arduo lo studio di tale patologia, causando difficoltà di diagnosi e limitando lo sviluppo di nuove terapie.

LA NOSTRA MISSION

Ci proponiamo di colmare il vuoto di competenze e di attività di ricerca relativamente all'Anemia di Diamond – Blackfan. Vengono poi effettuati servizi di counseling al paziente e a dare supporto ad ogni problematica che il paziente ha.

Per fare questo intendiamo richiamare l'attenzione dell'opinione pubblica su questa patologia, mobilitare risorse a favore dell'assistenza e della ricerca, creare una rete di famiglie sempre più ampia in modo da mappare la diffusione della malattia e raccogliere informazioni utili per indirizzare la ricerca.

PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE NEL 2019

La Fondazione Europea per la DBA Onlus ha avuto dalla fine del 2018 una diminuzione delle attività e anche del controllo causata dalla prolungata malattia della Responsabile Operativa. Questo ha portato ad un anno sociale molto duro e la chiusura in perdita del Bilancio Sociale 2019.

La Fondazione ha comunque continuato a dare i suoi servizi e a realizzare gli eventi di raccolta fondi e di bricolage nelle piazze e giardini di Verona.

Le attività di raccolta fondi principali svolte dalla Fondazione sono state:

- SOFFITTE IN PIAZZA IN 4° E 7° CIRCOSCRIZIONE DEL COMUNE DI VERONA, che ha portato molti cittadini a offrire dietro modico valore molti oggetti. Alla fine è stata realizzata la consueta Lotteria che si è svolta al 31/10/2019. I biglietti sono stati venduti tutti.
- E' stata realizzata la Corsa Natalizia "Marcia del Giocattolo 2019" che ha portato molta visibilità sia alla Fondazione e sia alla DBA Italia ODV.
- Realizzazione di un evento di raccolta fondi in Piazza delle Erbe ad ottobre 2019 che ha portato molta visibilità e anche molta gioia ai partecipanti. Le associazioni di Verona si sono messe assieme per la ricerca sulle malattie rare e in primis sulla DBA.
- Continua la vendita all'interno del negozio "Rare", ma si preparano nuove strategie per il 2020 per il suo riassetto e rimessa a nuovo.
- Sono stati donati giocattoli, cancelleria e abbigliamento alla popolazione e famiglie in disagio sociale abitanti a Borgo Nuovo per un totale di 5000,00 euro. Molti oggetti vengono donati e abiti ma non utilizzabili per il nostro scopo prevalente per cui vengono donati a persone indigenti nei quartieri dove abbiamo delle sedi.

ATTIVITA' DI RICERCA E PER I PAZIENTI:

- FONDAZIONE EUROPEA PER LA DBA ONLUS continua a fare **informazione e formazione a tutti i pazienti e genitori** con bambini affetti da DBA, sulle terapie e sulla tematica delle malattie rare tramite il sito internet e i social network;
- Continuazione del **Punto Help4Rare** con gli assistenti sociali e i patronati, al fine di dare loro un giusto ed equo punteggio di invalidità. Help4Rare sarà un punto di ritrovo per i pazienti con malattie rare che in questo modo si sentono meno soli;
- Erogati più di **500.000 euro fino ad oggi per la ricerca scientifica** (ricerca genetica, clinica e diagnostica) per progetti in Italia.



- E' stata acquistata un nuovo **PCR più veloce**, per la diagnostica e per avere nuove terapie per la DBA, costo totale 12.450,00 euro donata all'Università Tor Vergata di Roma.
- E' stata poi versata la quota di 20.000 euro in due tranches, all'Università del Piemonte Orientale per lo studio della terapia genica della DBA, per la Dott.ssa Anna Aspesi – Camice Rosa 2018 2019 e 2020 della Fondazione.
- Continua poi il finanziamento della funzione di Gestione del Registro e del laboratorio diagnostica della DBA presso l'Università di Torino e all'OIRM Sant'Anna. Il finanziamento totale è di 20.000,00 euro. La posizione è stata data alla Dott.ssa Rebecca Cillario ed è una dipendente diretta della Fondazione.

Ulteriori e più dettagliate informazioni sui singoli progetti, iniziative e persone operanti nella Fondazione Europea per la DBA Onlus possono essere reperite sul sito www.fondazionedba.org

Segui DBA Italia ODV su [FB/Fondazione](https://www.facebook.com/Fondazione Europea per la DBA Onlus) Europea per la DBA Onlus

CONTATTI

Maria Elisabetta Villa

Responsabile operativa

dba@diamondblackfanitalia.org

Via Pindemonte 15 – 37126 Verona Tel. 3474400253

BILANCIO DAL 01/01/2019 AL 31/12/2019
STATO PATRIMONIALE

Codice	Descrizione	Dare	Avere
0108	ATTREZZATURE	16.734,86	
0109	ARREDAMENTI	3.166,53	
0110	MACCHINE D'UFFICIO ELETTRICHE ED ELETTR.	753,70	
0111	SPESE COSTITUZIONE E MODIFICA	394,24	
0112	LICENZE SOFTWARE	363,66	
0115	MANUTENZIONI SU BENI DI TERZI	1.500,00	
01	IMMOBILIZZAZIONI MATERIALI E IMMATERIALI	22.912,99	
02A1	UNICREDIT DEPOSITO TITOLI	68.232,05	
02	IMMOBILIZZAZIONI FINANZIARIE	68.232,05	
0304	RIMANENZE FINALI MERCI VARIE	3.000,00	
03	RIMANENZE	3.000,00	
0501	CASSA CONTANTI	240,66	
05	CASSA	240,66	
0601	UNICREDIT	36.837,98	
0602	IL MIO DONO	11,53	
0607	UNICREDIT CARD CLICK	11,30	
06	BANCHE	36.860,81	
10	CLIENTI		34,41
1201	I.V.A. SU ACQUISTI	4.484,84	
1202	I.V.A. SU VENDITE		41,97
1203	ERARIO C/I.V.A.		1.973,95
1208	ERARIO C/ RITENUTE SUBITE	0,02	
1209	IMPOSTA SOSTITUTIVA SULLA RIVALUTAZIONE TFR	44,67	
12	ERARIO C/I.V.A.	2.513,61	
1502	CREDITI DIVERSI	1.956,50	
1503	CREDITI V/ PUBBLICA AMMINISTRAZIONE	1.101,34	
1505	RATEI ATTIVI	3.369,40	
1506	RISCONTI ATTIVI	245,80	
1507	DEPOSITI CAUZIONALI	100,00	
1510	CREDITI DA FONDAZIONI BANCARIE	500,00	
1511	CREDITI PER 5 X 1000	13.000,00	
15	CREDITI DIVERSI	20.273,04	
2603	FONDO AMM.MANUTEZIONI SU BENI DI TERZI		300,00
2609	FONDO AMM. ARREDAMENTI		566,04
26	FONDI D'AMMORTAMENTO		866,04
2701	FONDO T.F.R.		10.178,07

BILANCIO DAL 01/01/2019 AL 31/12/2019
STATO PATRIMONIALE

Codice	Descrizione	Dare	Avere
27	FONDI VARI		10.178,07
30	FORNITORI		5.982,32
3502	INPS		1.770,00
3503	ERARIO C/RITENUTE FISCALI		284,31
3504	DIPENDENTI C/RETRIBUZIONI		3.866,00
3505	RATEI PASSIVI		1.665,31
3508	ERARIO C/RITENUTE D'ACCONTO	120,00	
35	DEBITI DIVERSI		7.465,62
9902	CAPITALE SOCIALE		100.000,00
9905	AVANZO DI GESTIONE O UTILE D'ESERCIZIO		48.242,34
99	CAPITALE NETTO		148.242,34
	TOTALI STATO PATRIMONIALE	154.033,16	172.768,80
	PERDITA	18.735,64	
	TOTALI A PAREGGIO	172.768,80	172.768,80

BILANCIO DAL 01/01/2019 AL 31/12/2019

CONTO ECONOMICO

Codice	Descrizione	Dare	Avere
5001	MATERIALE INFORMATIVO E PROMOZIONALE	1.920,63	
5002	ACQUISTI MATERIALE DI CONSUMO	2.610,21	
5005	ATTREZZATURE INF. A EURO 516,46	88,52	
5006	CANONE OSAP	10,38	
5008	SERVIZI DI SANIFICAZIONE	127,13	
50	ACQUISTI	4.756,87	
5501	STIPENDI DIP AMMINISTRAZIONE	26.737,86	
5502	STIPENDI OIRM	16.843,41	
5503	CONTRIBUTI PREV SOCIALE (INPS) DIP.AMMIN	8.708,09	
5504	PREMIO INAIL	71,08	
5505	RIMBORSO SPESE DIP E VOLONTARI	585,99	
5510	ACCANTONAMENTO TFR	3.159,80	
5511	CONSULENZA CONTINUATIVA	3.746,62	
5512	BORSA DI STUDIO CON PRIVATIVA	20.000,00	
5514	CORSI DI FORMAZIONE	210,90	
55	ONERI DEL PERSONALE	80.063,75	
6001	SPESE TELEFONICHE	320,35	
6002	CANCELLERIA E STAMPATI	679,26	
6003	SPESE POSTALI	466,73	
6004	ASSICURAZIONE ALL RISKS	513,73	
6006	SPESE ELABORAZ. DATI	642,07	
6007	AFFITTI PASSIVI	4.200,00	
6009	CANONI ASSOCIATIVI INTERNET	292,98	
6011	SPESE PER PAGHE	664,93	
6030	CONTRIBUTI ASSOCIATIVI	122,00	
60	SPESE AMMINISTRAZIONE	7.902,05	
6107	PEDAGGI AUTOSTRADALI	55,62	
6110	SPESE PER EVENTI	728,00	
6113	SPESE ORGANIZZATIVA RACCOLTA FONDI PUBBLICA	95,23	
6119	DONAZIONI V//ALTRI ENTI N.PROFIT E PA	39,00	
6125	DONAZIONI A GRUPPO DI SOSTEGNO DBA ITALIA ONLUS	834,55	
61	SPESE COMMERCIALI	1.752,40	
6201	SPESE ENERGIA ELETTRICA	585,96	
6203	SPESE ACQUA	46,90	
6207	SCONTI E ABBUONI PASSIVI	102,94	
6209	ARROTONDAMENTI PASSIVI	21,75	
6210	PERDITE ANNO PRECEDENTE	118,80	
6212	SANZIONE PECUNIARIA SU TASSE	349,86	
6213	SICUREZZA E PRONTO SOCCORSO	787,40	
6298	SPESE VARIE	391,54	
62	ALTRI COSTI E SPESE	2.405,15	

BILANCIO DAL 01/01/2019 AL 31/12/2019
 CONTO ECONOMICO

Codice	Descrizione	Dare	Avere
6501	IMPOSTE E TASSE DEDUCIBILI	281,73	
6504	RITENUTE SUBITE	0,03	
65	IMPOSTE	281,76	
7004	ONERI BANCARI	562,90	
7008	PERDITE OSCILLAZIONE TITOLI	1.634,28	
70	ONERI FINANZIARI	2.197,18	
7304	RIMANENZE FINALI MERCI	2.000,00	
73	RIMANENZE FINALI	2.000,00	
7401	AFFITTI ATTIVI		1.638,41
7403	ACCESSORI ABBIGLIAMENTO		2.309,23
7405	CAPISPALLA		356,57
7406	PANTALONI E GONNE		180,32
7407	CAMICIE FELPE E MAGLIE		572,94
7409	ARTICOLI DA REGALO		27,05
7410	ARTICOLI PER LA CASA		24,59
7414	NOLEGGIO MATERIALE VARIO		40,00
7415	ASSICURAZIONI ATTIVE		100,00
74	VENDITE		5.249,11
7501	DONAZIONI		46.781,27
7502	PROVENTI EVENTI		6.472,24
7503	PROVENTI ADOZIONI PROGETTI		22.666,93
7505	ARROTONDAMENTI ATTIVI		10,60
7513	SERVIZI PA (PROFIT)		900,00
75	EROGAZIONI LIBERALI		76.831,04
7703	SCONTI ED ABBUONI ATTIVI		1,09
77	ALTRI RICAVI		1,09
9001	INTERESSI ATTIVI DI C/C		0,29
9003	UTILI SU TITOLI		541,99
90	PROVENTI FINANZIARI		542,28
	TOTALI CONTO ECONOMICO	101.359,16	82.623,52
	PERDITA		18.735,64
	TOTALI A PAREGGIO	101.359,16	101.359,16