



Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

RELAZIONE DI MISSIONE

ANNO 2021



Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

INFORMAZIONI GENERALI

L'Associazione Sindrome di Alport nasce a Sassari nel 2011 a sostegno delle persone affette da questa malattia e come stimolo alla ricerca scientifica.

L'Associazione A.S.Al, costituita con atto notarile il 7 aprile 2011 (successivamente integrato nel luglio dello stesso anno) per iniziativa di alcuni componenti della famiglia Lai-Ruggiero gravemente coinvolta dalla patologia, divenuta ufficialmente Onlus con decreto n. 26199 del 18.10.2011 Codice Fiscale: 92121420902, iscritta nella sezione regionale del Registro Generale Regionale del Volontariato della Regione Autonoma della Sardegna, settore Sociale sezione Assistenza Sociale al numero 2231.

Con l'introduzione del codice del Terzo Settore dallo scorso novembre è operativo il RUNTS (Registro Unico Nazionale del Terzo Settore). Tenuto conto che la piena operosità del RUNTS comporterà la soppressione dell'Anagrafe delle Onlus e che l'Associazione Sindrome di Alport risulta iscritta al Registro Generale Regionale del Volontariato della Regione Autonoma della Sardegna in data 02.12.2021 è stata disposta la cancellazione all'Anagrafe delle Organizzazioni non Lucrative di Utilità Sociale, fermo restando che in base all'art. 10 comma 8 continuerà a beneficiare delle agevolazioni fiscali previste dal D.lgs. n. 460/97, fino alla sua abrogazione in quanto Onlus di diritto.

L'A.S.al ODV ha provveduto ad apportare le modifiche normative ed ha adeguato ed approvato in data 23.04.22 dall'Assemblea Ordinaria dei Soci il nuovo Statuto, in ottemperanza alle disposizioni dettate dal Terzo Settore (D.lgs. 117/2017 e successive integrazioni).

Si è provveduto a redigere il Bilancio secondo il principio contabile di "cassa", in quanto il legislatore ha previsto per gli Enti non commerciali che nell'esercizio precedente hanno avuto ricavi e/o proventi inferiori ai 220.00 euro, una contabilità semplificata (per cassa) e uno schema di bilancio, anch'esso semplificato, schema pubblicato in Gazzetta Ufficiale n. 102 in aprile 2020, denominato Rendiconto per Cassa.

L'Associazione è l'unica in Italia che si fa carico di tutti gli aspetti della vita dei pazienti e delle loro famiglie, dalla qualità delle cure alla qualità della vita, dalla tutela sociale alla ricerca di una terapia risolutiva.

Ispirandosi ai principi di solidarietà umana, con l'assenza di ogni altra finalità di lucro, svolge la propria attività a favore delle persone affette dalla Sindrome di Alport, anche per prevenire o limitare i problemi di carattere sanitario, sociale e più in generale di disagio che tale patologia comporta.

In particolare si prefigge di stimolare la ricerca verso la cura della S.A, promuovere la sensibilizzazione della società civile e sanitarie sulle problematiche della patologia, favorendo la diagnosi precoce, incentivando la rete di esperti di riferimento, incoraggiando la condivisione tra persone che affrontano situazioni simili;

Il Consiglio Direttivo in carica, eletto in occasione dell'Assemblea degli associati svoltasi il 28 del mese di giugno 2021, è composto dalla Sig.ra Lai Daniela in qualità di presidente, dal Sig. Lai Mauro in qualità di vicepresidente, dal Sig. Lai Carlo Renzo in qualità di tesoriere,





Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

Nel corso del 2021 l'Associazione, per lo svolgimento della mera attività associativa, non si è avvalsa né di personale retribuito né di giovani in servizio civile, ma unicamente dell'opera di soci sostenitori ed onorari che, in modo personale, spontaneo e gratuito si pongono al servizio dell'associazione.

Alla data del 31 dicembre 2021, risultano essere 11 soci ordinari.

ALTRE INFORMAZIONI

Con riferimento alle informazioni ex art. 1, comma 125, della legge 4 agosto 2017 n.124, si evidenzia che l'Associazione nell'anno 2021 ha incassato in data 29/10/2021 il contributo cinque per mille anno 2020 per un importo di euro **18.220,49**.

Attività tipiche, ovvero le attività volte a perseguire in via diretta la missione, svolte nel corso dell'anno 2021:

✓ Partecipazione all'attività istituzionale per il Registro Nazionale della Sindrome di Alport:RISA

Anche nel corso dell'anno 2021 è proseguito l'impegno dell'Associazione per la realizzazione del Registro Nazionale in quanto strumento fondamentale per ottenere informazioni epidemiologiche (numero dei casi e distribuzione sul territorio nazionale), stabilire la prevalenza/incidenza della malattia, stabilire correlazioni fenotipo-genotipo, stimare il ritardo diagnostico e la "migrazione sanitaria dei pazienti" e supportare la ricerca clinica. Attualmente il registro include 739 famiglie per un totale di 3213 soggetti.

Scientific Board nasce ufficialmente nel 2014 e riunisce tutti i medici dei vari centri italiani, che abbiano inviato al registro un numero di famiglie uguale o superiore a 30.

Ad oggi è costituito da 10 centri Italiani, dal presidente dell'Associazione A.S.A.L. ed è coordinato dalla prof.ssa Alessandra Renieri.

Rappresenta uno strumento indispensabile per lo scambio di informazioni, il supporto della ricerca clinica e genica, la promozione del confronto tra operatori sanitari per la definizione dei criteri diagnostici.

Indicativamente sono tre gli incontri annuali che nel 2021 causa emergenza pandemica si sono svolti in modalità online tramite la piattaforma Zoom.

✓ Alport RESEARCH:

Il 07 luglio 2021 l'Associazione sindrome di Alport ha pubblicato nel proprio sito internet "Alport RESEARCH", il primo Bando di concorso per l'assegnazione di contributi a favore di progetti scientifici sulla sindrome di Alport. L'importo complessivo a disposizione per il finanziamento dei progetti è pari a 40mila euro (provento fondi raccolti con il 5 per mille destinati ad ASAL).

Quattro i progetti presentati:

- 1) "Utilità prognostica e diagnostica dell'analisi delle catene Alfa1-2-3-4-5 su tessuto renale proveniente da pazienti con diagnosi di sindrome di alport con o senza caratterizzazione genetica" - Mastrangelo Antonio





Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

- 2) “Andamento dell’ematuria nel tempo in pazienti affetti da sindrome di Alport X-linked e autosomica. Possibile “misdiagnosi” nel paziente adulto con proteinuria, ma con ematuria lieve o assente”. - Laura Massella
- 3) “Valutazione dei disturbi uditivi in modello di cane Alport X-legato per una futura applicazione preclinica in-situ della tecnologia CRISPR/Cas9 e terapia riabilitativa in pazienti ipoacusici già protesizzati”. - Marco Mandalà
- 4) “Biomarkers urinari di danno renale in bambini ed adolescenti con sindrome di Alport”.
Pierluigi Marzuillo

Dando seguito alla delibera del Consiglio Direttivo, il Presidente dell’Associazione Sindrome di Alport In data 03.11.2021 ha nominato la Commissione Scientifica chiamata a valutare, entro il 23.02.2022, i progetti presentati. (sono membri della commissione esaminatrice: – Prof.ssa Sabrina GIGLIO- – Prof.ssa Francesca BECHERUCCI – Dr. Ferruccio BOLASCO).

Tutte le informazioni sono state pubblicate nel sito dell’Associazione www.asalonlus.it

✓ **Comitato Scientifico**

Nel corso del 2021 si sono svolti diversi incontri online che hanno permesso di gettare le basi per un nuovo progetto diretto a migliorare e rendere efficiente l’assistenza per i pazienti Alport: “Multidisciplinarietà e rete Assistenziale per la Sindrome di Alport”. A.S.Al auspica di concludere la rete assistenziale entro nel l’anno 2023/2024.

✓ **Videoconferenze**

Il persistere dell’emergenza sanitaria causata dal Covid-19 ha portato l’Associazione ad adattare le sue attività al nuovo contesto sociale soprattutto ricorrendo all’utilizzo di strumenti informatici.

Nonostante l’ulteriore rinvio dell’importantissimo appuntamento del Convegno Nazionale che si sarebbe già dovuto svolgere nel maggio 2020 a Catania, l’informazione ed il confronto con i maggior esperti della patologia è stato comunque garantito offrendo gratuitamente nel corso di tutto l’anno diversi incontri tramite la piattaforma zoom e soprattutto attraverso due progetti che si differenziano per il diverso format adottato:

1) Webinar per la Sindrome di Alport

Giunto alla sua seconda edizione ha proposto nel corso dell’anno una serie di video conferenze (webinar), organizzate nel format classico al fine di offrire un momento di informazione e promuovere il confronto sulla prevenzione, diagnosi, ricerca, aspetti non clinici della Sindrome di Alport con i centri di riferimento nazionali della Patologia.

2) Gli esperti rispondono

Al fine di garantire l’informazione ed incentivare il confronto tra medici e pazienti e/o familiari sono stati organizzati diversi incontri in un clima più intimo e familiare per riflettere, confrontarsi e approfondire tematiche utili per chi vive la Sindrome di Alport.

Un ciclo di nuovi appuntamenti promossi dall’Associazione Sindrome di Alport, con il patrocinio gratuito dell’Osservatorio Malattie Rare da novembre a dicembre 2021.





Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

✓ Più FORTI INSIEME

E' il titolo della campagna di sensibilizzazione nata per estendere la rete di amici, pazienti e familiari che già da diversi anni operano nelle varie regioni italiane. Una serie di incontri online organizzati al fine di incentivare i sostenitori ad essere parte attiva della nostra realtà associativa partecipando ad es. alle campagne del 5 per mille e/o campagne di raccolta fondi.

✓ Collaborazioni

- ✓ **Telethon Network of Genetic Biobanks (TNGB).**– dal 2013 A.S.A.L. ha siglato l'accordo con la Biobanca. Si tratta di Strutture che preservano campioni biologici estremamente rari e rilevanti per la ricerca sulle malattie genetiche per renderli disponibili alla comunità scientifica
- ✓ **FEDERG-** Aderiamo e collaboriamo dal 2016 alla Federazione europea che riunisce associazioni europee che si occupano di malattie genetiche renali ed al cui interno un settore è dedicato alla Sindrome di Alport.
- ✓ **Associazione Amiche Telethon** – A.S.A.L. fa parte delle Associazioni Amiche di Telethon un'organizzazione che riunisce diverse associazioni che si occupano di una o più malattie genetiche e che, insieme alla Fondazione hanno lo scopo di far progredire la ricerca scientifica verso la terapia.
- ✓ **Workshop international.** il primo seminario di ricerca internazionale si è tenuto per la prima volta nel 2014 a Oxford, nel Regno Unito, con lo scopo di riunire giovani ricercatori e pazienti di tutto il mondo al fine di favorire il dialogo, lo scambio di informazioni scientifiche così da favorire una terapia curativa per la sindrome di Alport. La partecipazione sempre attiva di A.S.A.L ha permesso un costante aggiornamento e la possibilità di far parte del gruppo di ricerca internazionale. A.S.A.L. ha partecipato all'incontro che si è svolto dal 30 novembre al 4 dicembre 2021: un'opportunità per conoscere tutti gli ultimi sviluppi della sindrome di Alport, ricerche, trial clinici e potenziali nuovi trattamenti. In programma a Pechino ma a causa del Covid-19, è divenuto un evento online.
- ✓ **CoReSar** nel 2021 nasce in Sardegna il Coordinamento Regionale Associazioni Malattie Rare, voluto da ben diciannove organizzazioni impegnate sul fronte delle Malattie Rare:

ACAA (Associazione Charcot Atassia e Atrofia e Neurodiversità)

AIBWS (Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann)

AIMCT Sardegna (Associazione Italiana Malattia di Charcot-Marie-Tooth)

AISACSISCO (Associazione Internazionale Sindrome Arnold Chiari, Siringomielia e Scoliosi- Filum Tomizzazione)

AIVIPS (Associazione italiana Paraparesi Spastica Ereditaria)

ANANAS (Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, Amicizia e Solidarietà)

ANPTT (Associazione Nazionale Porpora Trombotica Trombocitopenia Sindrome di Moschowitz)

APW (Associazione Persone Sindrome di Williams Italia)

ASAL (Associazione Sindrome di Alport)

ASCE (Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici)

ASMARA (Associazione Malattia Rara Sclerodermia e altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffrè")

Associazione DEBRA Italia (Epidermolisi Bollosa)





Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

Associazione Mondo CHARGE
AST (Associazione Sclerosi Tuberosa)
HHT ONLUS (Teleangiectasia Emorragica Ereditaria)
Huntington ONLUS (Rete Italiana della Malattia di Huntington)
Parent Project (Pazienti e Genitori con figli affetti da distrofia di Duchenne e Becker)
ThalassAzione (Associazione Regionale Sarda di Talassemici)
UILDM Sassari (Unione Italiana Distrofia Muscolare)"

✓ **“ALPORT mai più soli”:**

Ha come finalità principale quella di offrire uno spazio di accoglimento, supporto e confronto per le persone affette dalla Sindrome di Alport. Il gruppo, come spazio fisico e psicologico, offre la possibilità di esporre e condividere le proprie esperienze e difficoltà in un contesto protetto e gestito da professionisti. Il progetto prevede la realizzazione di due servizi di supporto psicologico.

Un progetto pilota per il supporto psicologico online per giovani e genitori Alport, frutto della collaborazione tra ASAL, Associazione Sindrome di Alport e la dr.ssa Elisa Dessì, psicologa, ed è stato realizzato con il patrocinio dell'Osservatorio Malattie Rare.

Ideato e pensato al fine di offrire uno spazio di accoglienza, supporto e confronto per le persone affette dalla sindrome di Alport e per i loro familiari attraverso la realizzazione di due categorie di gruppi di supporto psicologico, uno rivolto ai genitori e uno rivolto ai giovani adulti. Gli incontri della durata di circa 1 ora e mezza sono stati realizzati a cadenza quindicinale, a partire dal mese di Febbraio 2021.

Durante gli incontri online sono state proposte e affrontate alcune tematiche tra le più rilevanti per chi affronta quotidianamente la sfida di questa malattia rara. Gli incontri rivolti ai genitori si sono focalizzati maggiormente sul rapporto con i figli e sulla gestione della malattia in ambito familiare. Gli incontri con i giovani adulti incentrati su aspetti importanti nell'ambito del benessere psicologico, come lo sviluppo di competenze emotive utili ad affrontare le difficoltà quotidiane.

Nell'ottobre 2021 A.S.A.L, con la collaborazione la Dott.ssa Elisa Dessì ed il patrocinio gratuito della Federazione Nazionale dei medici chirurghi e degli odontoiatri e dell' Osservatorio Malattie Rare, è stata pubblicata **la seconda edizione del progetto “ALPORT mai più soli”**, con due differenti proposte volte alla promozione della salute, intesa come complesso sistema di benessere fisico, psicologico e sociale di ciascun individuo:

1) **Sportello psicologico di Ascolto** nasce come prima risposta alle difficoltà e ai vissuti delle persone con Sindrome di Alport e i loro familiari. In un'ottica di prevenzione del disagio e di promozione del benessere, la presenza di uno psicologo per le persone che affrontano quotidianamente la sfida delle malattie genetiche rare, può rappresentare un valido supporto nella gestione di momenti delicati e controversi. Il colloquio psicologico attraverso lo Sportello di Ascolto rappresenta un primo contatto con una figura d'aiuto, in grado di offrire uno spazio di condivisione e comprensione e, allo stesso tempo, nei casi più articolati, può configurarsi come un collegamento verso una presa in carico più ampia.

2) **Consulenza psicologica di gruppo**. Il progetto nasce come risposta al bisogno di condivisione e coinvolgimento delle persone con Sindrome di Alport. Essere affetti da una malattia genetica rara comporta





di per sé il rischio di sentirsi “unici” e a volte “soli” nell’affrontare le piccole e grandi difficoltà. Nel gruppo si scoprono vissuti ed esperienze comuni, ci si può vedere riflessi nelle esperienze altrui e si può contribuire, con la propria esperienza, ad offrire all’altro nuove strategie. Il gruppo rappresenta un motore di cambiamento, nel quale condividere preoccupazioni e timori, ma anche successi e conquiste. Tali motivi hanno portato a prediligere il gruppo, come modalità di conduzione dei colloqui, riconoscendone il valore aggiunto nell’attività di supporto psicologico

✓ **Formazione e aggiornamento**

Nel 2021 il Presidente dell’Associazione Sindrome di Alport non potendo partecipare in presenza a corsi di formazioni/informazione ha comunque partecipato a webinar pensati per le Associazioni in Rete organizzati da Fondazione Telethon.

✓ **Assistenza e supporto tramite nuovi canali.**

Nel corso del 2021 è stato attivato un canale Telegram per ricevere informazioni e aggiornamenti in tempo reale sulle attività dell’Associazione e news della ricerca.

È stato intensificato l’impegno di dare supporto anche tramite contatti di richieste telefoniche e tramite messaggistica WhatsApp, provenienti da tutto il territorio nazionale e riguardanti prevalentemente: richieste di informazioni sulla ereditarietà della malattia; richieste di informazioni sul test genetico; richieste di visite ambulatoriali o di colloqui psicologici, richieste di informazioni sulla gravidanza e problemi nutrizionali.

✓ **Aggiornamento e restyling del sito internet e immagine Associativa**

Nel mese di Novembre 2021 è iniziato il lavoro di programmazione di rinnovo del sito internet di A.S.Al che rappresenta un passo fondamentale del progetto di rinnovo dell’immagine che l’Associazione ha intrapreso nell’ultimo biennio nei social, nelle campagne e nei progetti ideati dall’Associazione stessa.

Il rinnovo del sito e lo studio di un nuovo logo in una nuova versione che soddisfa tutte le necessità dettate dalla nuova normativa e garantisca un migliore livello di sicurezza dei dati e della privacy.

Un nuovo sito al fine di rendere più agevole la navigazione ed al tempo stesso, con la produzione di specifici documenti, ampliare le informazioni sulla ricerca clinica e genica, tutela assistenziale, e di ogni altra informazione al fine di divenire in breve tempo strumento di diffusione e condivisione delle informazioni relative alla Sindrome di Alport ed alla vita associativa.

Un percorso complesso e lungo, basato sulla ricerca approfondita di contenuti per il cui completamento ci auspichiamo di realizzare entro la fine dell’anno 2022.





Attività strumentali organizzate nel corso dell'anno 2021:

- ✓ **Dai un valore speciale al tuo Natale!** Si veda relazione allegata

Attività Diverse

Nel corso del 2021 l'Associazione non ha svolto attività diverse da quelle di interesse generale previste dal proprio Statuto.

Prospetto Economico (Sintesi)

- ✓ Le principali voci in **ENTRATA** derivano dalle attività volte al perseguimento della c.d. attività 'tipiche' e dalle attività strumentali e funzionali al perseguimento della missione.

Le principali voci in entrata nel 2021 sono state rappresentate da:

Entrate da quote associative e apporti dei fondatori	euro	440,00
5 per mille	euro	18.220,49
Erogazioni liberali, ovvero:		
Entrate da erogazioni Liberali Bonifici Bancari	euro	3.434,50
Entrate da erogazioni liberali Social FB		993,80
Entrate da erogazioni liberali in Memoria e Ricorrenze		1.260,00
Tot.	euro	5.688,30
Raccolta Fondi Natale	euro	3.219,00
Si veda relazione dettagliata in allegato		
Entrate da interessi bancari	euro	2,22

Per quanto riguarda le voci in **USCITA**, queste sono raggruppate in tre principali, come indicato di seguito:

a) Uscite per Attività Istituzionali

Supporto psicologico	euro	877,00	
Abbonamento Zoom	euro	233,53	
Oneri per campagna 5 per mille 2021	euro	2.285,97	
Tot.	euro		3.397,15

b) Uscite da attività di raccolta fondi





Associazione Sindrome di Alport
Via Pala di Carru n. 41, 07100 Sassari
C.F. 92121420902

Oneri per Campagna Natale euro **1.317,60**

c) Uscite da attività finanziarie e patrimoniali

Oneri finanziari tenuta c/c Bancario	264,94		
Oneri per gestione sito (rinnovo immagine)	856,65		
Spese di cancelleria	92,851		
Grafica	350,00		
Oneri Telefonia	10,00		
Oneri Postali	32,00		
Tot.		euro	1.606,441

Conclusioni

Nonostante il proseguire della pandemia Covid-19, l'Associazione ha continuato a svolgere la propria attività istituzionale facendo un maggiore utilizzo di strumenti telematici.

In tale contesto, pur registrando una diminuzione delle erogazioni liberali l'Associazione ha comunque realizzato un avanzo di gestione e ha mantenuto gli equilibri finanziari.

L'associazione auspica infine la tempestiva ripresa delle attività e progetti interrotti a causa dell'emergenza sanitaria COVID-19 come ad esempio il progetto "Scuola ed Alport" e la realizzazione del IV Convegno Nazionale della Sindrome di Alport.

Il Presidente
Daniela