

BILANCIO SOCIALE

(predisposto ai sensi dell'art.14 del D.Lgs. n.117/2017)

1. METODOLOGIA ADOTTATA PER LA REDAZIONE DEL BILANCIO SOCIALE

Il presente bilancio sociale è la rendicontazione dell'esercizio dell'anno 2022.

La metodologia utilizzata per la redazione è informata alle linee guida per la realizzazione del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore

Il Bilancio Sociale è scritto in forma collettiva attraverso gruppi di lavoro che coinvolgono la presidenza, il consiglio di amministrazione, la direzione sanitaria, i coordinatori di servizi/progetti.

Si sono raccolti i dati dai referenti dei servizi e dall'amministrazione.

La redazione è iniziata a marzo 2023 e si è conclusa in data 14.04.2023

Si è cercato di realizzare una sintesi facilmente fruibile dei vari servizi e i dati più significativi sono stati evidenziati attraverso grafici.

2. INFORMAZIONI GENERALI SULL'ENTE

1. **Denominazione:** "FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS".
2. **Forma giuridica:** FONDAZIONE CON PERSONALITA' GIURIDICA
3. **Data costituzione:** 10/05/2016
4. **Data inizio attività:** 14 febbraio 2019
5. **Durata della Fondazione prevista da statuto:** indeterminata
6. **Iscrizione R.E.A:** RM-1570524 - PS-253275
7. **Attività prevalente esercitata:** riabilitazione funzionale a favore di persone portatrici di disabilità fisiche, psichiche e sensoriali (ex art.26 L.833/78)
8. **Codice ATECORI (attività prevalente):** 86.90.21
9. **Attività secondaria esercitata:** ricerca genetica - analisi chimico cliniche con settore specializzato di genetica medica
10. **Codice ATECORI (attività secondaria):** 86.90.12

11. **CCNL:** Case di cura private non medici Aris - Aiop
12. **Fondo di dotazione al 31/12/2022:** Euro 488.851
13. **Sede legale e amministrativa:** Via Prospero Santacroce n.5 – 00167 ROMA
14. **Laboratorio:** Via delle Querce n.11 – 61032 Fano (PU)
15. **E-mail:** direzione@fondazioneuildmlazio.org
16. **PEC:** fondazioneuildmlazio@pec.it
17. **Sito internet:** www.fondazioneuildmlazio.org

2.1 RELAZIONE DEL PRESIDENTE

INTRODUZIONE

La FONDAZIONE UILDM LAZIO, costituita il 10 maggio 2016 quale articolazione organizzativa dell'unico soggetto fondatore UILDM LAZIO, è iscritta alla anagrafe delle onlus dal 10/05/2016 e, dal 19/12/2016, è iscritta nel Registro delle persone giuridiche della Prefettura di Roma al n. 1186/2016. In relazione alle specifiche attività, è stata individuata la forma giuridica della Fondazione quale struttura organizzata più adeguata a gestire il Centro di Riabilitazione Accreditato in capo alla UILDM LAZIO onlus.

PREMESSA

Il presupposto costitutivo della FONDAZIONE UILDM LAZIO è considerare fondamentale lo sviluppo della cultura del rispetto per la differenza e dell'accettazione delle persone con disabilità come parte della diversità umana e dell'umanità stessa, a prescindere dalla situazione di disabilità, dallo stato di salute e dall'età. La FONDAZIONE UILDM LAZIO considera un diritto inalienabile di ogni persona con disabilità a una vita libera e il più possibile indipendente. È per rendere possibile il raggiungimento di questo obiettivo che le attività della FONDAZIONE UILDM LAZIO si sono concentrate nelle attività di riabilitazione, assistenza clinica, sostegno psico-sociale al fine di favorire e supportare un altro livello della qualità di vita delle persone affette da patologie neurologiche e da disturbi del neuro sviluppo, tutto ciò anche nel tentativo di ridefinire positivamente nell'immaginario collettivo il concetto di disabilità, proponendola come parte della diversità umana.

Il perseguimento della *mission* della FONDAZIONE UILDM LAZIO si declina con l'attività clinico-riabilitativa ma anche in ambito sociale e assistenziale. A tal fine il Consiglio di Amministrazione anche per il 2022 ha affrontato tutti i vari aspetti della gestione della Fondazione facendo fronte a tutte le criticità che man mano si sono presentate durante l'anno. Sotto questo profilo il Consiglio di Amministrazione è stato impegnato a trovare le soluzioni più funzionali per affrontare i problemi gestionali ed economici, soprattutto avendo ben chiara la strada da percorrere, ossia quella di rendere sostenibili le numerose attività che la FONDAZIONE UILDM LAZIO si propone di svolgere, mediante una oculata amministrazione delle risorse economiche disponibili.

Coerentemente con le proprie finalità istituzionali, la FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS ha proseguito il percorso di continuo scambio di progettualità ed iniziative sociali con l'ASSOCIAZIONE UILDM LAZIO ONLUS, a beneficio dei servizi offerti agli utenti tutti. In tale contesto UILDM LAZIO ONLUS ha presentato all'organo amministrativo della FONDAZIONE alcune progettualità specifiche che, valutate positivamente in ordine alle potenzialità di perseguimento delle finalità istituzionali comuni, hanno ottenuto lo specifico supporto economico-finanziario da parte di FONDAZIONE, conformemente alle previsioni statutarie di quest'ultima.

Nel corso dell'anno 2022 la gestione organizzativa del Centro di Riabilitazione accreditato ha dovuto innanzitutto proseguire nella gestione della pandemia da COVID-19, secondo modalità di lavoro già implementate con successo nell'anno 2021. Ciò nel dettaglio ha richiesto il costante presidio dell'evoluzione normativa, i relativi accomodamenti organizzativi e gestionali, fino all'auspicato ma sempre attento alleggerimento delle prescrizioni e limitazioni che la pandemia stessa ha imposto. Nel corso del 2022 è stata come ovvio più elevata la percentuale di casi di infezione COVID-19 sia tra il personale che tra gli utenti, ma mai con esiti di criticità clinica o rispetto alla sicurezza sul lavoro.

In tale quadro contesto, FONDAZIONE UILDM LAZIO ha comunque proseguito e implementato le varie attività di *mission* centrate sulle patologie neuromuscolari: dal punto di vista di gestione clinico riabilitativa, mediante il Centro accreditato con il Servizio Sanitario della Regione Lazio, mediante attività di promozione della qualità della vita /empowerment personale, oltre che dal punto di vista diagnostico e di ricerca scientifica, con il "Laboratorio Città di Fano" e il Gruppo di Ricerca di Medicina Genomica.

Nell'ambito della gestione del Centro di Riabilitazione accreditato, la FONDAZIONE UILDM LAZIO si è dovuta concentrare in particolare sulla entrata in vigore, da gennaio 2022, della nuova normativa della Regione Lazio: DGR n. 979/2020, sul sistema di remunerazione e sulle tariffe delle prestazioni di *riabilitazione rivolte a persone con disabilità fisica, psichica e sensoriale*, e DCA n.101/2020, contenente i "Criteri di eleggibilità ai percorsi di *riabilitazione territoriale*". La DGR n.138/2022 ha apportato inoltre modifiche ed integrazioni alla DGR n. 979/2020; tali modifiche hanno comportato la necessita di ulteriori adeguamenti clinici ed organizzativi.

Le novità introdotte, pur non stravolgendo le precedenti modalità di lavoro, hanno orientato le strutture sanitarie accreditate ad un processo di maggiore efficienza economico-gestionale dei progetti riabilitativi erogati. Pertanto, la FONDAZIONE UILDM LAZIO ha dovuto ulteriormente efficientare la gestione di ogni singolo progetto riabilitativo, orientandolo alla completa saturazione degli accessi erogabili durante tutto l'arco della sua durata. È stato gradualmente realizzato un sistema di attenta programmazione del progetto riabilitativo, con ricerca e costruzione di una alleanza tra il paziente, la sua famiglia, il personale sanitario e la Fondazione.

All'obiettivo della sostenibilità economica dell'attività in accreditamento, la FONDAZIONE UILDM LAZIO ha affiancato quello di supportare le altre attività rivolte all'utenza neuromuscolare tutta, in particolare ha mantenuto costante l'impegno nello svolgimento di

azioni sussidiarie per sopperire alla carenza, a livello regionale, di servizi ed assistenza dedicata alle persone con disabilità neuromuscolare. Le attività di follow-up clinico e di riabilitazione sono proseguite efficacemente, realizzando una continuità di servizi di assistenza medico-specialistica, cospicui in termini numerici, importanti sul piano qualitativo e rari da trovare sul territorio nazionale.

Nel 2022 presso il Laboratorio Città di Fano, pur con le limitazioni legate all'evoluzione della pandemia COVID19, è proseguita l'attività di analisi chimico cliniche e di diagnostica genetica, settore quest'ultimo specificatamente autorizzato per il Laboratorio.

Dal punto di vista gestionale organizzativo, sono state completate le attività di importante implementazione hardware e software necessarie per la *compliance* GDPR e qualità, e sono stati effettuati investimenti in nuovi macchinari di ultima generazione (Industria 4.0) allo scopo di minimizzare le attività gestite in *service*. Dal punto di vista sia di diagnostica che di ricerca scientifica del "Laboratorio Città di Fano", sono state inoltre poste le basi per una fruttuosa collaborazione con il Centro Clinico NeMO inaugurato ad Ancona a maggio 2022. Tale collaborazione, portata avanti nei mesi, si è sviluppata attraverso un vivace dialogo che ha coinvolto, dal punto di vista clinico la Direzione Sanitaria di FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS e lo staff clinico del NeMO Ancona, dal punto di vista scientifico e di expertise genetica il Direttore del Laboratorio, e dal punto di vista organizzativo e di raccordo, la Direzione di FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS. Questa collaborazione sta dando vita a progettualità e collaborazioni inedite, molto interessanti e promettenti da un punto di vista di possibili marginalità economiche, ma soprattutto esclusive dal punto di vista di qualità di formazione e ricerca scientifica. Proseguendo le sue attività già svolte da tempo, il Laboratorio di FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS ha definitivamente consolidato il suo ruolo di leader nazionale nella diagnostica specifica della Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-omerale, anche nell'ambito Gruppo Clinico Italiano per la FSHD, ed è stato programmato un evento scientifico di carattere divulgativo riguardante la diagnostica genetica, con i massimi esperti italiani sulle patologie neuromuscolari, che si terrà nel 2023 con l'organizzazione della FONDAZIONE UILDM LAZIO ONLUS in collaborazione con il Centro NeMO di Ancona.

3.STRUTTURA, GOVERNO E AMMINISTRAZIONE

La Fondazione è strutturata dai seguenti organi

Presidente

Il Presidente del Consiglio di Amministrazione ha la rappresentanza legale della Fondazione di fronte a terzi ed in giudizio. Il Presidente, inoltre, cura le relazioni con enti, istituzioni, imprese pubbliche e private e altri organismi italiani e stranieri, anche al fine di instaurare rapporti di collaborazione e sostegno delle singole iniziative della Fondazione.

Spetta al Presidente:

- a) determinare l'ordine del giorno delle sedute del Consiglio di Amministrazione;
- b) convocare e presiedere le adunanze del Consiglio di Amministrazione;
- c) curare l'esecuzione delle deliberazioni del Consiglio di Amministrazione;
- d) sviluppare ogni attività finalizzata al conseguimento degli scopi istituzionali dell'Ente;
- e) esercitare la sorveglianza sull'andamento morale ed economico dell'istituto;
- f) assumere, nei casi d'urgenza ed ove non sia possibile una tempestiva convocazione del Consiglio di Amministrazione, i provvedimenti indifferibili ed indispensabili al corretto funzionamento dell'Istituzione sottoponendo gli stessi alla ratifica del Consiglio di Amministrazione medesimo entro il termine improrogabile di 10 giorni dalla data di assunzione del provvedimento;
- g) esercitare le funzioni di ordinaria amministrazione;
- h) esercitare le funzioni di straordinaria amministrazione che gli venissero delegate dal Consiglio di volta in volta e per singoli affari.

Consiglio di amministrazione

Al Consiglio di Amministrazione sono conferiti i più ampi poteri per l'ordinaria e straordinaria amministrazione della Fondazione.

In particolare il Consiglio:

- A. approva il bilancio annuale e redige la relazione morale e finanziaria;
- B. approva il budget economico annuale;
- C. delibera le modifiche allo Statuto da sottoporre all'autorità competente per l'approvazione secondo le modalità di legge;
- D. predispone i programmi fondamentali dell'attività della Fondazione e ne verifica l'attuazione;
- E. delibera l'acquisizione di eredità, legati, donazioni e le modifiche patrimoniali;

F. forma i regolamenti interni e le istruzioni fondamentali sull'attività dell'Ente potendo prevedere in tale contesto il conferimento di poteri di spesa al direttore della Fondazione sulla base di attribuzione di budget e/o progetti.

Al Consiglio di amministrazione sono attribuiti i seguenti compensi lordi:

Presidente: euro 10.000,00 annui

Componenti: 1 gettone di presenza pari ad euro 200,00 per ogni riunione

Revisore

Il controllo sulla regolarità contabile e fiscale della Fondazione è esercitato dal Revisore legale. Per il 2022 il compenso del Revisore è stato di euro 3.500,00.

Direzione della Fondazione

Per sovrintendere all'organizzazione e gestione dell'Fondazione è nominato un Direttore.

Attualmente l'incarico di Direttore è affidato al Dott. Massimo Taglioni – Dottore Commercialista e Revisore legale che svolge anche attività di assistenza e consulenza fiscale.

Titoli specifici:

- Abilitato alla professione di Dottore Commercialista ed iscritto all'Albo dei Dottori Commercialisti ed Esperti contabili dal 1990
- Revisore Legale - Iscrizione MEF n.56729 Data Decreto Ministeriale 12/04/1995 - Gazzetta Ufficiale: n.31BIS del 21/04/1995
- Revisore Enti locali III Fascia Elenco Ministero Interno n.398 REGIONE LAZIO
- Iscritto nell'Albo dei gestori della crisi di impresa
- Direttore amministrativo di UILDM LAZIO Onlus dal 01/09/2009 al 31/01/2021;
- Executive Master in management delle aziende sanitarie conseguito presso Luiss Business School;
- Certificazione Lean Six Sigma Green Belt presso Lean & Six Sigma Academy Università degli Studi di Roma - Tor Vergata

Compenso annuo lordo euro 72.000,00 oltre Iva e CP (inclusa l'attività di assistenza e consulenza fiscale).

Direzione sanitaria del Centro di riabilitazione

Il governo clinico del Centro di Riabilitazione Neuromuscolare è affidato ad un medico con funzioni di Direttore Sanitario.

Attualmente l'incarico di Direttore Sanitario è affidato al Dott.ssa Cristina Sancricca - Medico Chirurgo con specializzazione in Neurologia – che ricopre ad interim il ruolo di Responsabile dell'Unità operativa adulti e dell'Unità operativa EE.

La Dott.ssa Cristina Sancricca svolge inoltre la funzione di Responsabile della Direzione per la Qualità (SGQ) e di Rappresentante della Direzione per la privacy (RDP).

Titoli specifici:

- Dottorato di ricerca in Neuroscienze XXIV° ciclo - Università cattolica del Sacro Cuore, Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma
- Responsabile dell'Unità operativa riabilitativa del settore adulti c/o UILDM LAZIO Onlus;
- Membro Commissione Medico Scientifica Nazionale UILDM per il triennio 2020-2022;
- Assegnista di ricerca per il settore scientifico MED/26 NEUROLOGIA, con il progetto di ricerca: Malattia Di Pompe ad esordio tardivo: aspetti clinico-diagnostici e pato-molecolari - Università cattolica del Sacro Cuore, Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma;
- Assegnista di ricerca per il settore scientifico MED/26 NEUROLOGIA, con il progetto di ricerca: Malattia di Pompe: studio dei meccanismi patofisiologici e gestione del paziente - Università cattolica del Sacro Cuore, Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma;
- Collaborazione nell'ambito dei progetti di ricerca: 08RC39 "Terapia cellulare per la rigenerazione muscolo scheletrico di pazienti con miosite a corpi inclusi con mesoangioblasti umani: studi in vivo ed in vitro"; 08RC40: "Studio in vitro ed in vivo della capacità differenziativa in muscolo-scheletrico di mesoangioblasti di distrofia facio scapolo omerale" - Fondazione Don Carlo Gnocchi ONLUS, Milano;
- Collaborazione nell'ambito dei seguenti progetti di ricerca: 08RC18: "Simvastatina e rigenerazione muscolare nelle miositi a corpi inclusi (IBM): studio in vitro della modulazione di pathways di differenziazione miogenica in colture primarie di cellule staminali muscolari (cellule satelliti e mesoangioblasti)"; 08RC20: "Studio dei meccanismi patogenetici che conducono all'atrofia muscolare nella miosite a corpi inclusi e nella sarcopenia dell'anziano" Fondazione Don Carlo Gnocchi ONLUS, Milano;
- Certificazione Lean Six Sigma Green Belt presso Lean & Six Sigma Academy Università degli Studi di Roma - Tor Vergata

Compenso annuo lordo euro 94.000,00 (di cui euro 48.400,00 per l'attività di Direzione Sanitaria ed euro 45.600,00 per l'attività di medico neurologo e per gli altri incarichi e funzioni ricoperti)

Direzione tecnico-scientifica ricerca e diagnosi genetica

La conduzione scientifica del Gruppo di Ricerca Genomica è affidata ad un Biologo con funzioni di Direttore del Laboratorio di analisi chimico-cliniche e genetiche.

Attualmente l'incarico di Direttore Laboratorio di analisi chimico-cliniche e genetiche è affidato al Prof. Emiliano Giardina – Biologo specialista in genetica medica.

Titoli specifici:

- Professore Associato di Genetica medica presso la Facoltà di Medicina e chirurgia dell'Università di Roma - Tor Vergata;
- Direttore del Laboratorio "Città di Fano" di FONDAZIONE UILDM LAZIO Onlus
- Coordinatore con il Prof. Carlo Caltagirone della Piattaforma di Genomica della Rete degli Istituti IRCCS di Neuroscienze istituita dal Ministero della Salute
- Direttore del Laboratorio di Genetica Forense dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
- Direttore del Gruppo di ricerca di Medicina Genomica della FONDAZIONE UILDM LAZIO Onlus sito presso l'Istituto Fondazione Santa Lucia di Roma
- Membro titolare del tavolo permanente interforze ed interdisciplinare a supporto della Banca dati Nazionale del DNA
- Responsabile per la Biologia Forense presso l'Ordine Nazionale dei Biologi
- Coordinatore nazionale del Gruppo di Lavoro per la Genetica Forense istituito dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Forense)
- Direttore del Master di secondo livello in Genetica Forense attivato presso l'Università di Roma "Tor Vergata"

Compenso annuo lordo euro 80.120,00

Responsabile risorse umane

La Fondazione ha alle dipendenze n.42 dipendenti come dettagliato nel successivo paragrafo 4. *PERSONE CHE OPERANO PER L'ENTE*. Inoltre afferiscono alla gestione del Responsabile RU circa 300 professionisti sanitari a contratto.

Attualmente l'incarico di Responsabile RU è ricoperto dal Dott. Marcello Tomassetti – psicologo professionista.

Titoli specifici:

Laureato in psicologia ad indirizzo clinico-applicativo il 11/04/1991 presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" con votazione di 110/110 con lode.

Abilitato all'esercizio della professione nel 1993 e iscritto all'Albo professionale degli psicologi nel 1995.

Nel 1995 inizio della collaborazione come cultore della materia e assistente didattico con la IV cattedra di Psicologia dell'Età Evolutiva presso la Facoltà di Psicologia dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", affidata alla Prof.ssa M. Panier Bagat

Nel 1997 consegue la specializzazione in Psicoterapia Cognitiva-comportamentale presso l'"Istituto Walden", diretto dal Prof. P. Mezzini, ordinario della Ia Cattedra di Psicologia Clinica con Elementi di Psicoterapia Individuale della Facoltà di Psicologia dell'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", con votazione di 30/30 con lode

Specializzazione in training di Abilità Sociali e Comunicative (singolo e in gruppo), in training per la Gestione dello Stress, in training di *problem solving* applicato al singolo o ai gruppi organizzativi, in training di Self-Management applicato al singolo o ai gruppi organizzativi, in tecniche di analisi e modificazione del comportamento applicato al singolo o ai gruppi organizzativi, in tecniche comunicative affermative applicato al singolo o ai gruppi organizzativi.

Dal 2005 approfondisce gli aspetti di miglioramento organizzativo nel contesto lavorativo e gestione del clima aziendale, dell'analisi dei fabbisogni delle organizzazioni del terzo settore e dall'amministrazione del personale e della valutazione del suo rendimento, della selezione e reclutamento del personale e della sua formazione.

Pubblicazioni scientifiche: un articolo nel testo curato da Dott.ssa M. Panier Bagat e S. Sasso dal titolo "*L'altra crescita. Percorsi osservativi e descrittivi dello sviluppo psicosociale delle persone con disabilità*", Edizioni Franco Angeli - 1995.

Compenso annuo lordo euro 30.000,00

Iscrizione nel RUNTS

Con atto del 7 luglio 2019 la Fondazione Uildm Lazio Onlus ha adeguato il proprio Statuto al D.Lgs 117/2017.

L'entrata in vigore del nuovo testo di Statuto è sottoposta a condizione sospensiva.

Alla data attuale la Fondazione Uildm Lazio Onlus non è ancora iscritta al RUNTS; tale iscrizione sarà perfezionata dopo l'approvazione delle norme fiscali del D.lgs 117/2017 da parte della Commissione Europea.

4. PERSONE CHE OPERANO PER L'ENTE

Personale dipendente

La Fondazione ha alle proprie dipendenze n. 42 persone

Il CCNL applicato è quello delle Case di cura private Aris – Aiop – Personale non medico

Il Personale è così suddiviso per categorie:

Numero	Qualifica
5	Biologi
1	Infermiere
5	Fisioterapisti
1	Logopedista
3	Neuropsicomotricisti
2	Assistenti Sociali
25	Impiegati

In merito al rispetto del parametro relativo alle differenze retributive del personale (il rapporto tra la retribuzione minima e la retribuzione massima non può essere superiore ad un ottavo), si riporta il seguente prospetto:

	Valore	Limite minimo (%)	Rispetto rapporto uno a otto
Retribuzione annuale lorda minima	20.538		
Retribuzione annuale lorda massima	34.518		
Differenza retributiva	13.980		
Retribuzione annuale lorda minima / Retribuzione annuale lorda massima (%)	59,50	12,50	SI

Professionisti a contratto

La Fondazione si avvale di un numero variabile di professionisti sanitari a contratto; mediamente il numero dei professionisti è di circa 300, operanti sull'intero territorio della Regione Lazio.

5. OBIETTIVI E ATTIVITÀ

Le attività di assistenza sociosanitaria della Fondazione UILDM Lazio ONLUS, coordinate dalla Direzione Sanitaria, si sono articolate nel 2022 in 3 settori:

-  **Attività di riabilitazione in accreditamento con la Regione Lazio**
-  **Poliambulatorio specialistico dedicato alle Patologie neuromuscolari**
-  **Attività di formazione e ricerca**

1. Attività di riabilitazione in accreditamento con la Regione Lazio

Fondazione UILDM Lazio nel 2022 ha svolto attività riabilitativa per i pazienti con disabilità multipla (fisica, sensoriale o mista), che ne hanno fatto apposita richiesta, in qualità di struttura accreditata dalla Regione Lazio, operando come "Centro di riabilitazione ex articolo 26" (riferimento alla Legge n. 833/78), le cui caratteristiche e prerogative sono state delineate mediante una Delibera della Giunta Regionale del 2000 (DGR 398/2000).

Fondazione UILDM Lazio, per Mission, competenze del personale e strumentazione in dotazione, si è focalizza sulla presa in carico globale dei pazienti affetti da PATOLOGIE NEUROLOGICHE/NEUROMUSCOLARI attraverso la formulazione, per ciascun utente, di un Progetto Riabilitativo Individuale (PRI), nel rispetto delle normative entrate in vigore a partire dal 2022 (*Decreto del Commissario ad Acta 22 luglio 2020, n. U00101 - Approvazione del documento tecnico "Criteri di eleggibilità ai percorsi di riabilitazione territoriale"., Deliberazione Giunta Regione Lazio n. 979 dell'11/12/2020, Deliberazione Giunta Regione Lazio n. 138 del 29/03/2022*). Per ciascun PRI, il medico responsabile del progetto, in collaborazione con un team multidisciplinare (fisioterapisti, logopedisti, neuropsicomotricisti, terapisti occupazionali, psicologi, assistenti sociali, educatori), stila il piano di trattamento riabilitativo e gli obiettivi da raggiungere: recupero/rieducazione funzionale e/o mantenimento delle abilità acquisite.

Nell'ambito delle strutture accreditate "ex articolo 26" Fondazione UILDM Lazio ha offerto in particolare trattamento riabilitativo NON RESIDENZIALE, di tipo ambulatoriale o domiciliare, quest'ultimo rivolto a tutti quegli utenti che non possono accedere alle strutture ambulatoriali (problematiche motorie di non trasportabilità, particolari condizioni sociali, o la coesistenza di particolari condizioni di tipo clinico e/o sociale, talmente gravi, da impedire l'accesso al trattamento ambulatoriale, ovvero la necessità di ridurre il rischio di ospedalizzazione/istituzionalizzazione di soggetti con condizioni gravi o gravissime). Lavorare in regime domiciliare ci consente pertanto di assolvere a quella che è la nostra mission in un efficace presa in carico dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari e patologie neurologiche complesse, che altrimenti non potrebbero essere assistiti, su tutto il territorio del Lazio, assicurando loro un'assistenza in ambiente domestico migliorando di conseguenza la qualità della vita.

Fondazione UILDM Lazio onlus svolge le proprie attività nell'ambito del centro di riabilitazione dall'11 dicembre 2020, quando la Giunta Regionale del Lazio, con la Deliberazione n.977, ha deliberato la voltura dell'autorizzazione e dell'accreditamento istituzionale in precedenza intestati a UILDM Lazio ONLUS. Si specifica che Fondazione UILDM Lazio onlus prosegue una fattiva collaborazione con UILDM LAZIO onlus nell'ambito di un rapporto convenzionale tra le due strutture no profit: Fondazione UILDM LAZIO onlus mette in particolare a disposizione degli utenti un complesso di attività finalizzate a sostenere l'inclusione sociale e la qualità della vita alle persone con disabilità e alle loro famiglie. Di fondamentale importanza è stato il lavoro di integrazione socio-sanitaria

assicurato dalla collaborazione attiva dell'area dei servizi sociali e dell'ASIS, i quali organizzano il lavoro e l'impiego dei "volontari del servizio civile" per gestire situazioni sociali più complesse.

PREMESSA – GESTIONE EMERGENZA COVID19

Fondazione UILDM Lazio durante il periodo di emergenza COVID19 ha proseguito il trattamento riabilitativo secondo quanto previsto dei decreti nazionali e relative ordinanze regionali, al fine di garantire ai pazienti la continuità assistenziale.

Da marzo 2020 e per tutto il 2021 si è tuttavia verificata una significativa riduzione/variazione delle attività clinico-riabilitative, in conseguenza dello stato emergenziale e dei DPCM e Ordinanze regionali emessi. Nel 2022 si è assistito ad una progressiva ripresa delle attività in relazione al miglior contenimento dell'emergenza nazionale con concomitante fine dello stato emergenziale al 31 marzo 2022.

Nell'ambito delle attività riabilitative, sulla base di decreti regionali e Piani Territoriali Regionali, su valutazione congiunta del medico e di tutta l'equipe riabilitativa e previa valutazione con l'utente, nei casi idonei sono stati attivati interventi di [tele-riabilitazione](#), monitorati in termini di congruenza e corrispondenza dai medici responsabili di settore. Visto il protrarsi dello stato emergenziale anche nell'arco di tutto il 2021 sono proseguiti, ove opportuno, interventi di tele-riabilitazione anche sulla base delle necessità relative a quarantene o isolamento di soggetti (pazienti o terapisti) asintomatici. Sulla base delle normative regionali entrate in vigore nel 2022, in particolare come specificato nella DGR 138 del 29 marzo 2022, Fondazione UILDM Lazio prosegue con la promozione, ove opportuno, condiviso con l'equipe l'utente e previa autorizzazione da parte delle ASL di riferimento, di interventi di tele-riabilitazione e nella realizzazione, ove indicato, di cosiddetti [progetti "Mix"](#), comprensivi di trattamenti in presenza e trattamenti da remoto nell'ambito dello stesso progetto. Nel dettaglio le attività di Tele-riabilitazione sono rappresentate da counselling (effettuato dai terapisti al paziente e/o al caregiver) e interventi riabilitativi diretti al paziente con supporto video; si elenca:

- Trattamenti psicologici individuali
- Trattamenti neuromotori (es. esercizi motori effettuati dall'utente/caregiver e supervisionati dal terapista)
- Trattamenti logopedici (es. esercizi di apprendimento e/o C.A.A. con preparazione dei materiali e monitoraggio da parte del terapista, esercizi mio-funzionali, etc)
- Trattamenti di terapia occupazionale (es. esercizi sul cognitivo e le autonomie personali e sociali e monitoraggio da parte del terapista)
- Trattamenti di terapia educativa (es. lavoro sulla relazione e sul comportamento e monitoraggio da parte del terapista)
- Gruppi di musicoterapia e neuropsicomotricità con supporto video (skype)

COMPLESSIVO NUMERICO DEI PAZIENTI SEGUITI IN ACCREDITAMENTO NEL 2022

Nell'anno 2022 Fondazione UILDM Lazio ha seguito, con progetti riabilitativi in accreditamento, **1051** pazienti dei quali **683** del settore adulti (560 in regime domiciliare e 123 in regime ambulatoriale) e **368** del settore pediatrico (221 in regime domiciliare e

147 in regime ambulatoriale). Di seguito una tabella riassuntiva di quanto sopra detto messa a confronto con la situazione del 2021:

2022				2021			
Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale	Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale
Ambulatoriale	123	147	270	Ambulatoriale	82	121	203
Domiciliare	560	221	781	Domiciliare	630	248	878
Totale	683	368	1051	Totale	712	369	1081

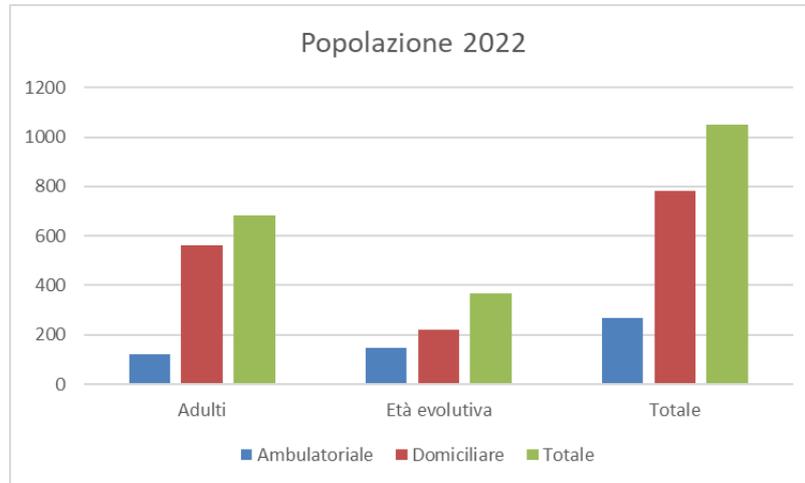
Il numero complessivo degli utenti seguiti nel 2022 è lievemente diminuito, seppur in maniera minima, rispetto al 2021. Nell'ambito di tale minima e non significativa riduzione va sottolineato che, in relazione alle nuove modalità gestionali dei PRI sulla base delle nuove normative 2022, sono stati efficientati i PRI in essere, con numero globale di prestazioni tali da saturare il budget regionale assegnato. Nell'ambito dei progetti sia settore adulti che EE si è assistito ad un potenziamento delle attività ambulatoriali che nei precedenti anni, per motivazioni legate prevalentemente alla pandemia COVID19, avevano subito una significativa riduzione. La ripresa delle attività ambulatoriali è stata effettuata sempre nel pieno rispetto dei protocolli di sicurezza nazionali e regionali, previa valutazione delle condizioni specifiche di ciascun caso e secondo indicazioni monitorate dalle direzioni attraverso riunioni periodiche costanti.

Nel 2022, sebbene in misura minore rispetto all'anno precedente, sono comunque proseguite le assenze legate a motivi di isolamenti/quarantene con potenziale calo di prestazioni che è stato gestito mediante le seguenti attività:

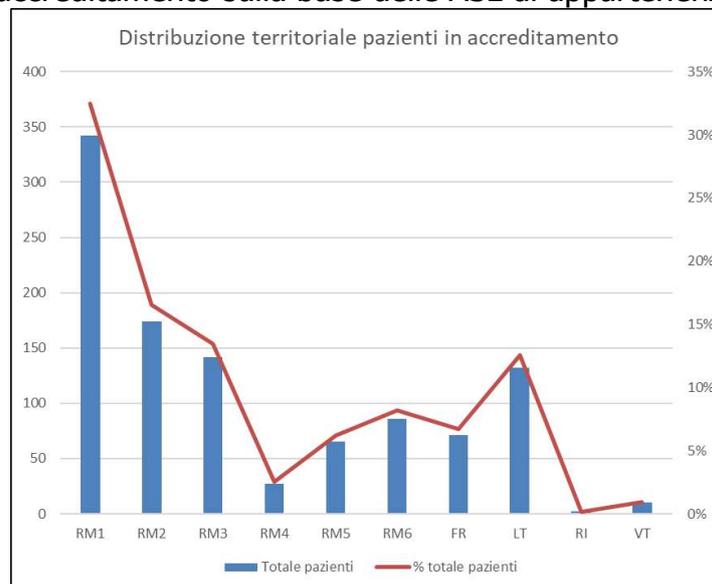
- ✚ mantenimento, ove possibile, delle attività domiciliari
- ✚ implementazione delle attività di tele-riabilitazione sempre in ottemperanza con le autorizzazioni ASL e in coerenza con le valutazioni cliniche
- ✚ ripresa e potenziamento delle attività ambulatoriali, in coerenza con le misure di contenimento del rischio
- ✚ promozione di nuove prese in carico, sia ambulatoriali che domiciliari, con conseguente risposta alle crescenti richieste pervenute dalla lista d'attesa.

Si specifica che nell'ambito della popolazione adulti sono compresi progetti del settore età evolutiva che sono passati al settore adulti nell'ambito dei processi di transizione: Fondazione UILDM Lazio promuove il passaggio automatico in continuità degli utenti che sono diventati maggiorenni, garantendo il rispetto della continuità di presa in carico nell'ambito di una gestione quanto più accurata ed "umanizzata" possibile del processo transizionale con conseguente passaggio di cura, in linea indicazioni condivise dalla comunità scientifica nazionale ed internazionale.

Per i casi opportuni, sulla base della patologia e del confronto diretto in equipe tra medici del settore adulti e medici del settore pediatrico, è stata data indicazione alla prosecuzione dei progetti in modalità continuativa anche nell'età adulta: gli utenti interessati da questo passaggio sono stati 10 (14 nel 2021) di cui 5 con patologie neuromuscolari.

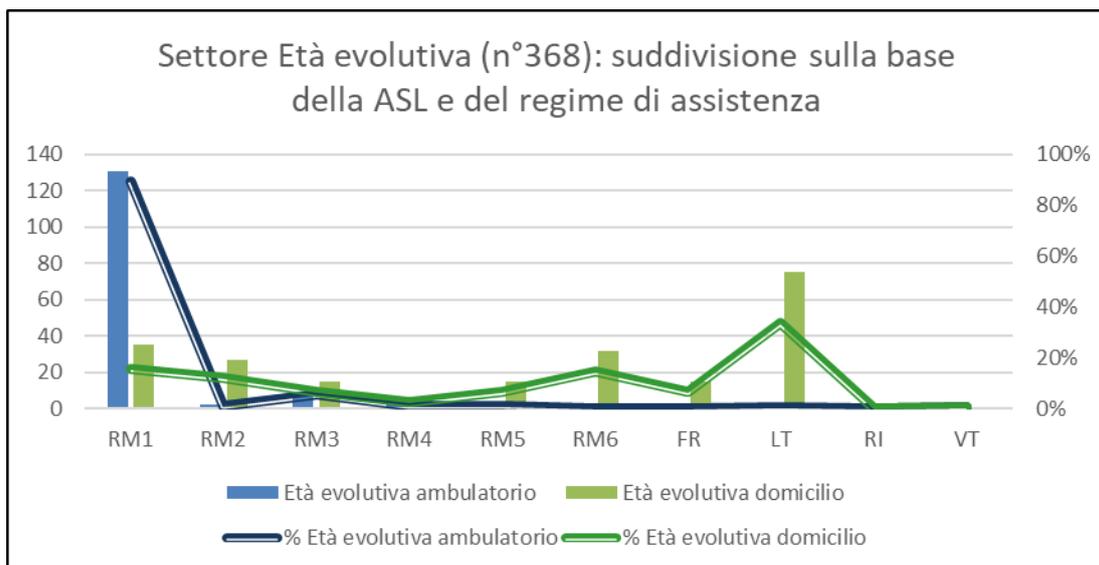
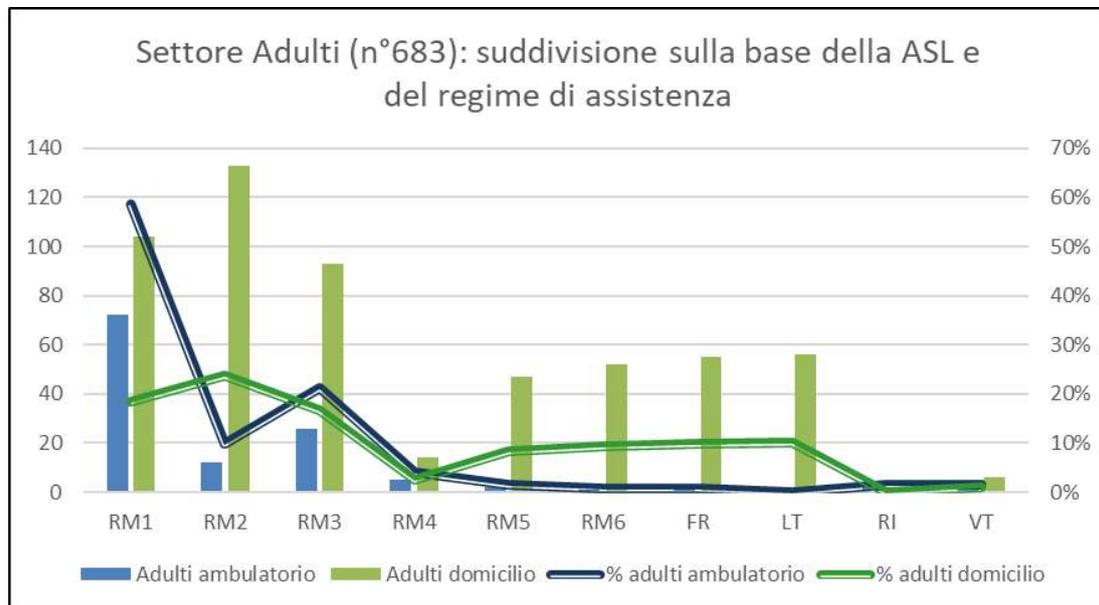


Dalle tabelle globali e dal grafico sopra riportati, è evidente come vi sia una predominanza dei progetti riabilitativi in regime domiciliare, in maniera molto evidente per il settore degli adulti. Riusciamo pertanto ad effettuare una "copertura riabilitativa" su tutto il territorio della regione Lazio, come si può vedere dal grafico sottostante che mostra in percentuale gli utenti seguiti in accreditamento sulla base delle ASL di appartenenza:



La maggior parte dei pazienti proviene dalla RM1.

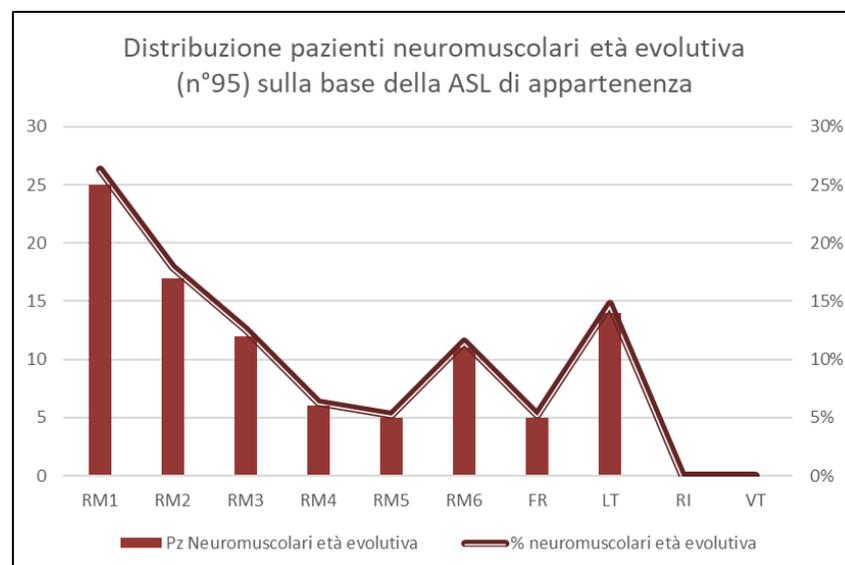
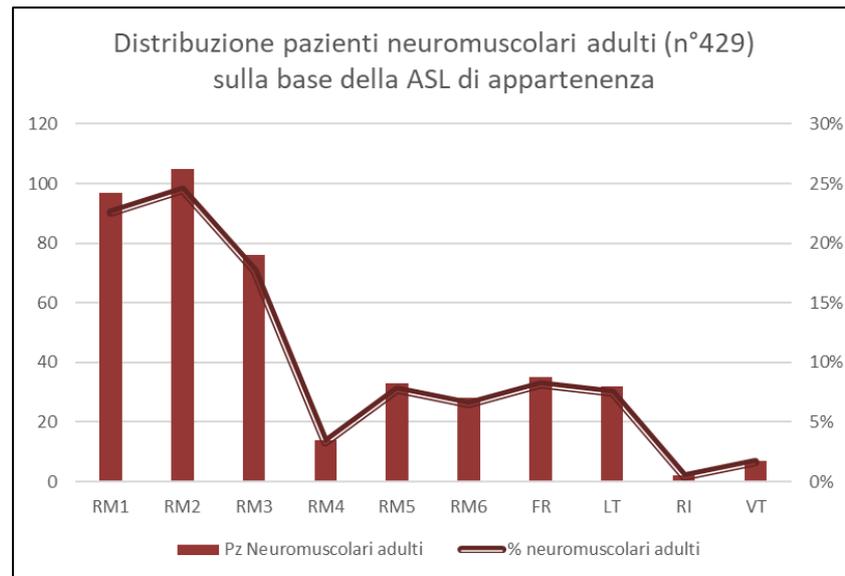
Di seguito due grafici che comparano i pazienti seguiti in accreditamento del settore adulti e del settore EE sulla base delle ASL di appartenenza e del regime assistenziale (ambulatorio/domicilio).



Per i progetti ambulatoriali c'è una netta predominanza per la ASL Roma 1, sia per il settore adulti che per il settore pediatrico, mentre per i progetti domiciliari esiste una più variabile distribuzione sulle varie ASL (si osserva un picco di maggiore prevalenza sulla ASL di Latina per i progetti pediatrici e per le ASL Roma 2, Roma 1 e Roma 3 per i progetti dell'età adulta dove comunque sono molto rappresentate tutte le ASL). La richiesta del territorio risulta infatti variabile verosimilmente in relazione soprattutto alla copertura effettuata, nelle diverse ASL, da altri centri riabilitativi o dal CAD stesso.

Altro fattore che ha una influenza nella distribuzione dei progetti sul territorio è sicuramente la disponibilità dei terapisti sulle varie aree, con carenza di operatori in alcuni distretti (ad esempio relativa carenza di terapisti domiciliari presso la Roma 1 per entrambi i settori).

La presa in carico riabilitativa su tutto il Lazio ci permette di espletare a pieno quella che è la nostra Mission **“la presa in carico riabilitativa del paziente neuromuscolare”** come si evince dai grafici sottostante, che mostra il numero dei pazienti affetti da patologie neuromuscolari seguiti in accreditamento divisi per ASL:



Di seguito le tabelle comparative dei pazienti neuromuscolari del 2021 rispetto al 2022:

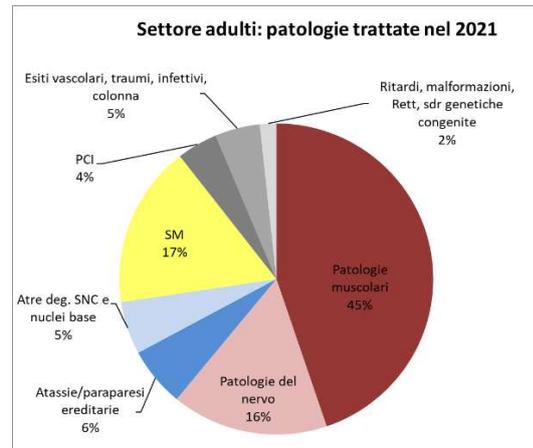
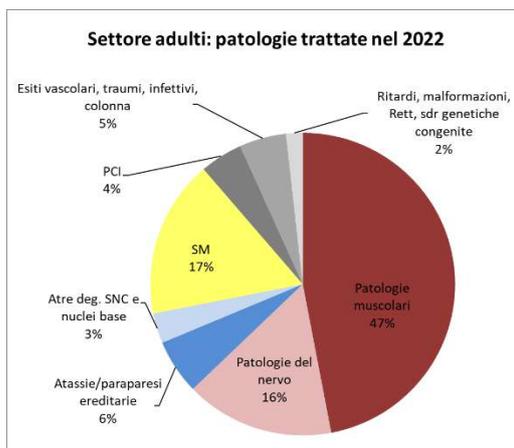
2021 Neuromuscolari				2022 Neuromuscolari			
Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale	Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale
Ambulatoriale	51	13	64	Ambulatoriale	79	22	101
Domiciliare	383	76	459	Domiciliare	350	73	423
Totale	434	89	523	Totale	429	95	524

ANALISI DELLE PATOLOGIE TRATTATE IN ACCREDITAMENTO NEL 2022

Settore Adulti

Di seguito una tabella che riassume il numero delle varie patologie trattate in accreditamento nel 2022 totale di 683 pazienti rispetto ai 712 pazienti del 2021:

PAZIENTI ADULTI 2022		PAZIENTI ADULTI 2021	
Patologie muscolari	321	Patologie muscolari	319
Patologie del nervo	108	Patologie del nervo	115
Atassie/paraparesi ereditarie	40	Atassie/paraparesi ereditarie	44
Atre deg. SNC e nuclei base	22	Atre deg. SNC e nuclei base	39
SM	115	SM	120
PCI	31	PCI	30
Esiti vascolari, traumi, infettivi, colonna	34	Esiti vascolari, traumi, infettivi, colonna	33
Ritardi, malformazioni, Rett, sdr genetiche congenite	12	Ritardi, malformazioni, Rett, sdr genetiche congenite	12



Le percentuali di distribuzione risultano sostanzialmente invariate rispetto al 2021.

Le patologie neuromuscolari nel loro complesso (date dalla somma delle categorie patologie muscolari e patologie del nervo), rappresentano il 63% di tutte le patologie trattate nel settore adulti; tale percentuale, minimamente aumentata rispetto a quella registrata per l'anno 2021 (61%), rappresenta la maggioranza assoluta delle patologie trattate, a dimostrazione del costante impegno di Fondazione UILDM Lazio nella gestione specifica di questo gruppo di malattie.

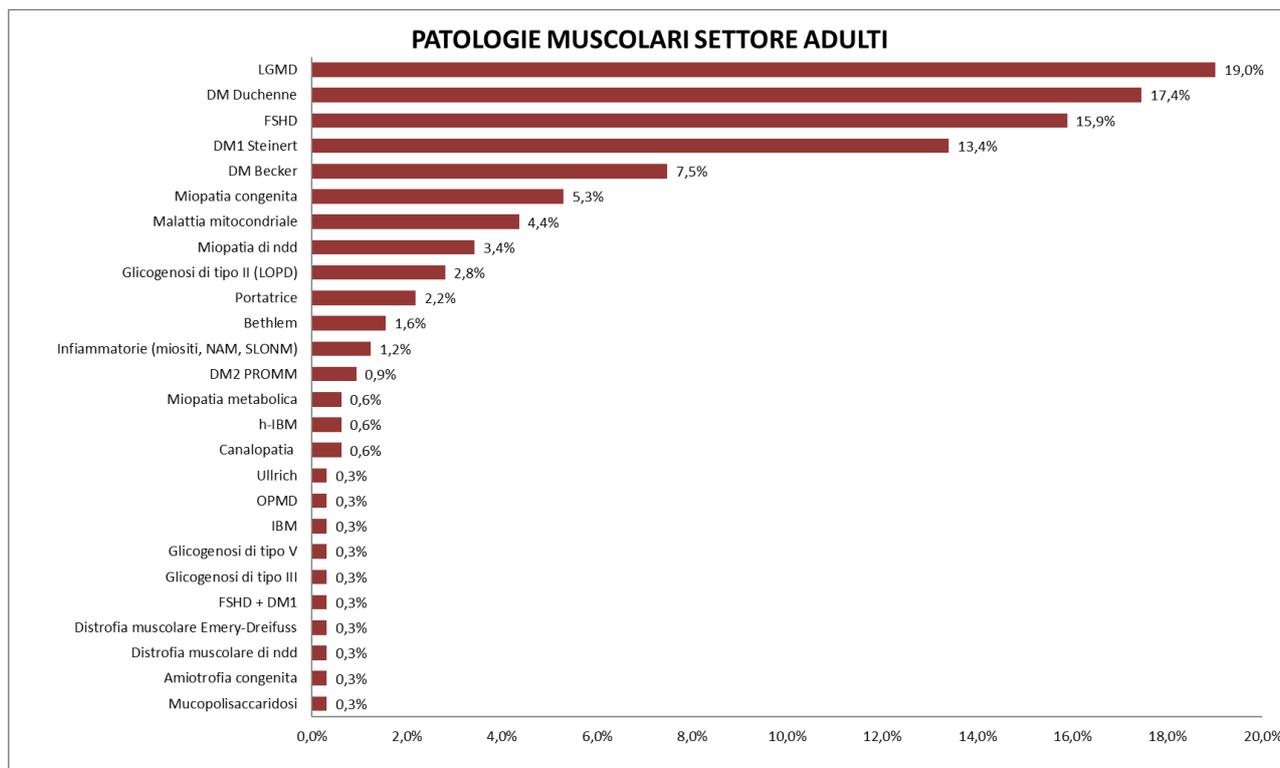
Il secondo gruppo più cospicuo di patologie è rappresentato dalla Sclerosi Multipla, che non essendo, a differenza della maggior parte delle altre patologie da noi trattate, una "malattia rara" si attesta intorno al 17% (17% anche nel 2021). Sono presenti, a seguire, il gruppo delle atassie/paraparesi di origine degenerativa (SCA, Atassia di Friedreich, paraparesi familiari) con una percentuale del 6% del totale (6% anche nel 2021). Il gruppo delle altre patologie degenerative del SNC (malattie dei gangli della base compresi Corea di Huntington, distonie, Malattia di Parkinson e parkinsonismi, atrofia multisistemica (MSA), paralisi sopranucleare progressiva (PSP),

deterioramenti cognitivi, morbo di Alzheimer) sono lievemente ridotte al 3% (il 5% nel 2021); sostanzialmente invariate le piccole percentuali del gruppo delle *patologie in esiti* (esito di patologie vascolari acute, episodi infettivi, traumi del sistema nervoso centrale, esiti di asportazione tumori, mielopatie o radicolopatie per patologie della colonna) (5%), delle paralisi cerebrali infantili (4%) e delle sindromi malformative del SNC e SNP (2%).

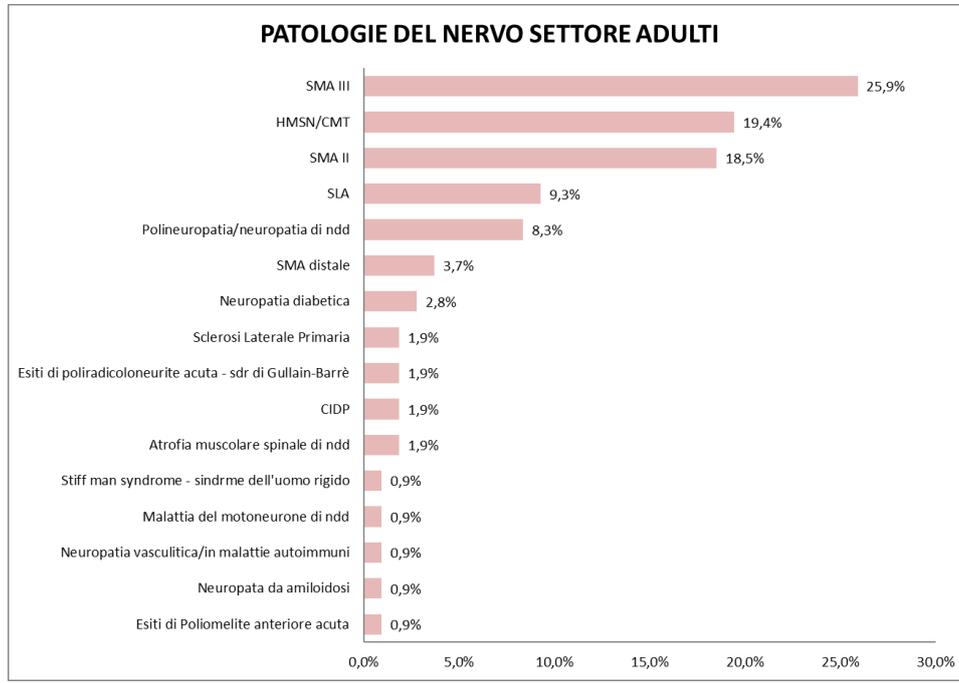
All'interno del grande gruppo delle **PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI** sono attualmente rappresentate pressoché tutte le categorie diagnostiche più significative.

In considerazione dell'interesse specifico di Fondazione UILDM Lazio per tale gruppo di patologie, anche in termini di ricerca scientifica e supporto assistenziale generale, abbiamo effettuato una analisi dettagliata dei pazienti seguiti nel 2022; si riportano di seguito tabelle e grafici rappresentativi:

PATOLOGIE MUSCOLARI SETTORE ADULTI		
Patologia	n°pz	%
Mucopolisaccaridosi	1	0,3%
Amiotrofia congenita	1	0,3%
Distrofia muscolare di ndd	1	0,3%
Distrofia muscolare Emery-Dreifuss	1	0,3%
FSHD + DM1	1	0,3%
Glicogenosi di tipo III	1	0,3%
Glicogenosi di tipo V	1	0,3%
IBM	1	0,3%
OPMD	1	0,3%
Ullrich	1	0,3%
Canalopatia	2	0,6%
h-IBM	2	0,6%
Miopatia metabolica	2	0,6%
DM2 PROMM	3	0,9%
Infiammatorie (miositi, NAM, SLONM)	4	1,2%
Bethlem	5	1,6%
Portatrice	7	2,2%
Glicogenosi di tipo II (LOPD)	9	2,8%
Miopatia di ndd	11	3,4%
Malattia mitocondriale	14	4,4%
Miopatia congenita	17	5,3%
DM Becker	24	7,5%
DM1 Steinert	43	13,4%
FSHD	51	15,9%
DM Duchenne	56	17,4%
LGMD	61	19,0%
TOTALE	321	1



PATOLOGIE DEL NERVO SETTORE ADULTI		
Patologia	n°pz	%
Esiti di Poliomielite anteriore acuta	1	0,9%
Neuropata da amiloidosi	1	0,9%
Neuropatia vasculitica/in malattie autoimmuni	1	0,9%
Malattia del motoneurone di nnd	1	0,9%
Stiff man syndrome - sindrme dell'uomo rigido	1	0,9%
Atrofia muscolare spinale di nnd	2	1,9%
CIDP	2	1,9%
Esiti di poliradicoloneurite acuta - sdr di Gullain-Barrè	2	1,9%
Sclerosi Laterale Primaria	2	1,9%
Neuropatia diabetica	3	2,8%
SMA distale	4	3,7%
Polineuropatia/neuropatia di nnd	9	8,3%
SLA	10	9,3%
SMA II	20	18,5%
HMSN/CMT	21	19,4%
SMA III	28	25,9%
TOTALE	108	1

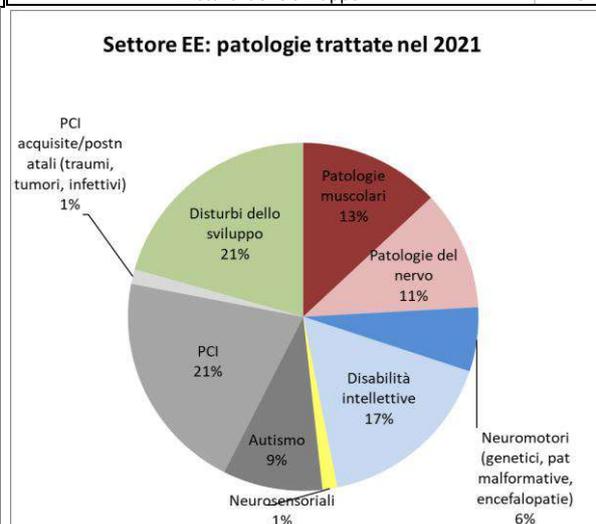
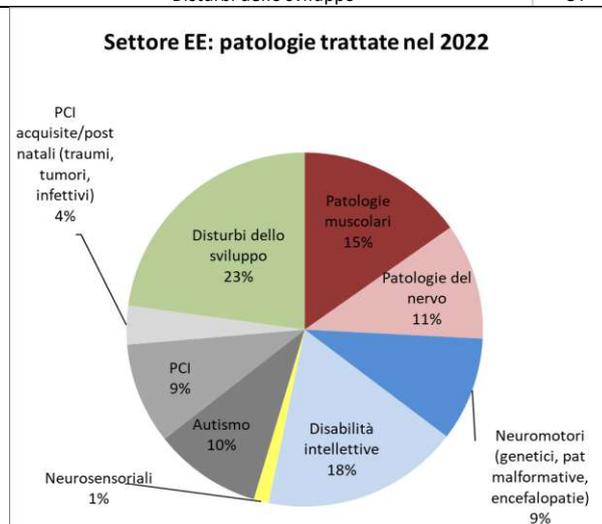


ANALISI DELLE PATOLOGIE TRATTATE IN ACCREDITAMENTO NEL 2022

Settore pediatrico

Nel 2022 sono stati trattati 368 pazienti dell'età evolutiva (nel 2021 369). Di seguito le tabelle che quantificano i pazienti divisi secondo le diverse patologie:

PAZIENTI EE 2022		PAZIENTI EE 2021	
Patologie muscolari	56	Patologie muscolari	48
Patologie del nervo	39	Patologie del nervo	41
Neuromotori (genetici, pat malformative, encefalopatie)	35	Neuromotori (genetici, pat malformative, encefalopatie)	22
Disabilità intellettive	66	Disabilità intellettive	62
Neurosensoriali	5	Neurosensoriali	5
Autismo	36	Autismo	34
PCI	34	PCI	76
PCI acquisite/postnatali (traumi, tumori, infettivi)	13	PCI acquisite/postnatali (traumi, tumori, infettivi)	5
Disturbi dello sviluppo	84	Disturbi dello sviluppo	76



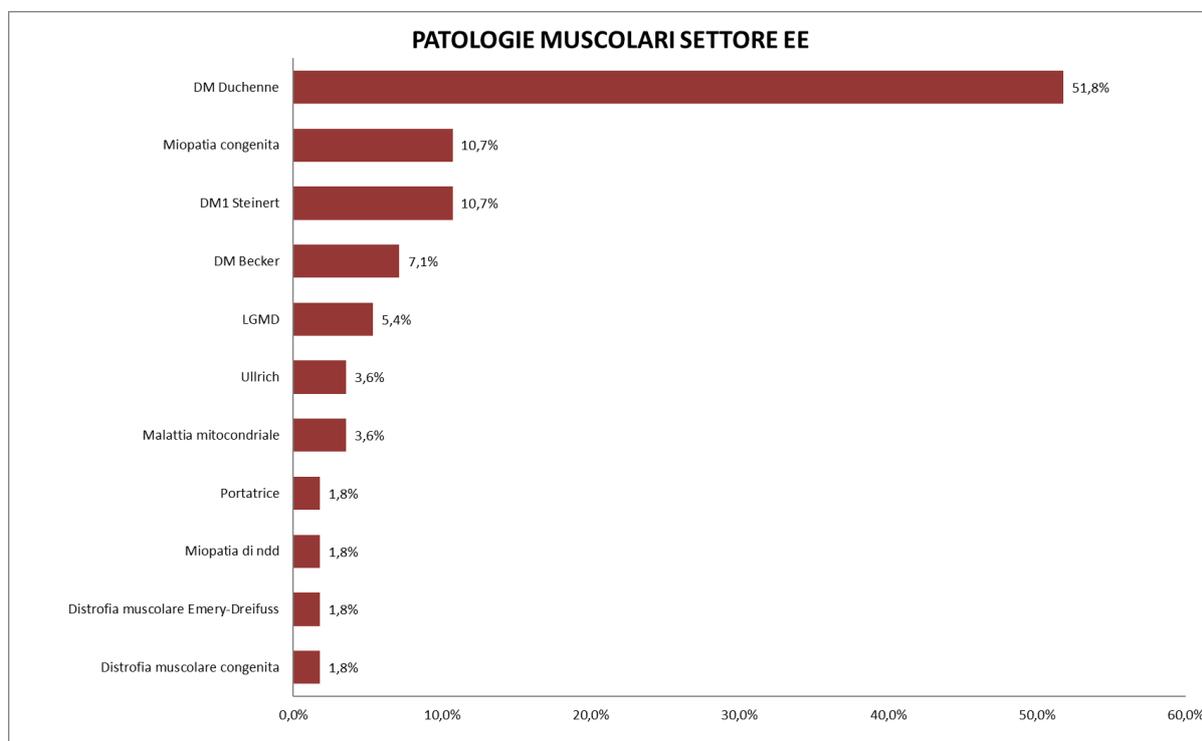
Le patologie neuromuscolari trattate nel loro complesso sono il 26% (15% patologie muscolari e 11% patologie del nervo): sono la popolazione più numerosa e in lieve aumento rispetto alla stessa popolazione del 2021 (24%, rispettivamente 13 e 11%).

Altri gruppi di patologie in trattamento, in ordine di frequenza sono:

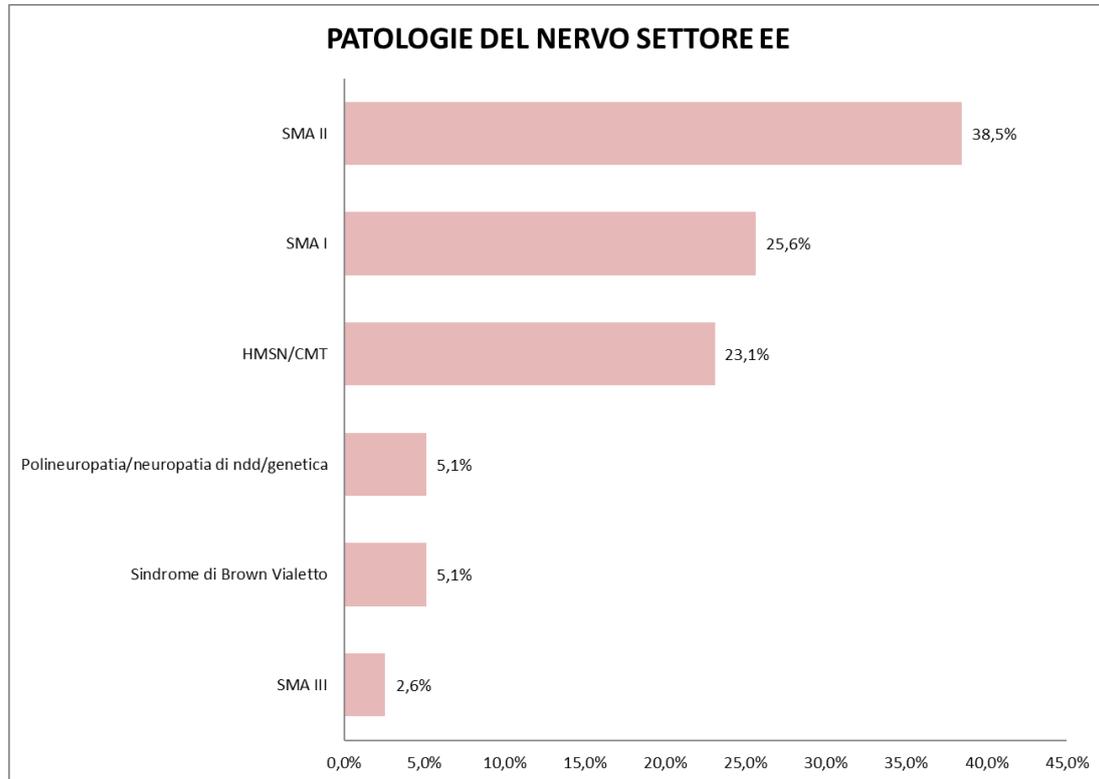
- Disturbi specifici dello sviluppo 23% vs il 21% del 2021 (inclusendo anche le condizioni di cosiddetto "ritardo psicomotorio")
- Disabilità Intellettiva 18% vs il 17% del 2021
- Autismo 10% vs il 9% del 2021
- Paralisi cerebrale infantile "classica idiopatica" 9% vs 21% del 2021
- Paralisi cerebrale infantile acquisita/post-natale": 4% vs 1% del 2021
- Neuromotori/malformazioni/genetici 9% vs 6% del 2021 → in questo gruppo sono incluse diverse condizioni precedentemente "idiopatiche ora meglio caratterizzate dal punto di vista eziologico)
- Neurosensoriali (1% vs 1% del 2021)

All'interno del grande gruppo delle **PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI** sono rappresentate le patologie più frequenti in età evolutiva; in considerazione dell'interesse specifico di FONDAZIONE UILDM Lazio per tale gruppo di patologie, anche in termini di ricerca scientifica e supporto assistenziale generale, si riporta analisi dettagliata dei pazienti seguiti nel 2022; si riportano di seguito tabelle e grafici rappresentativi:

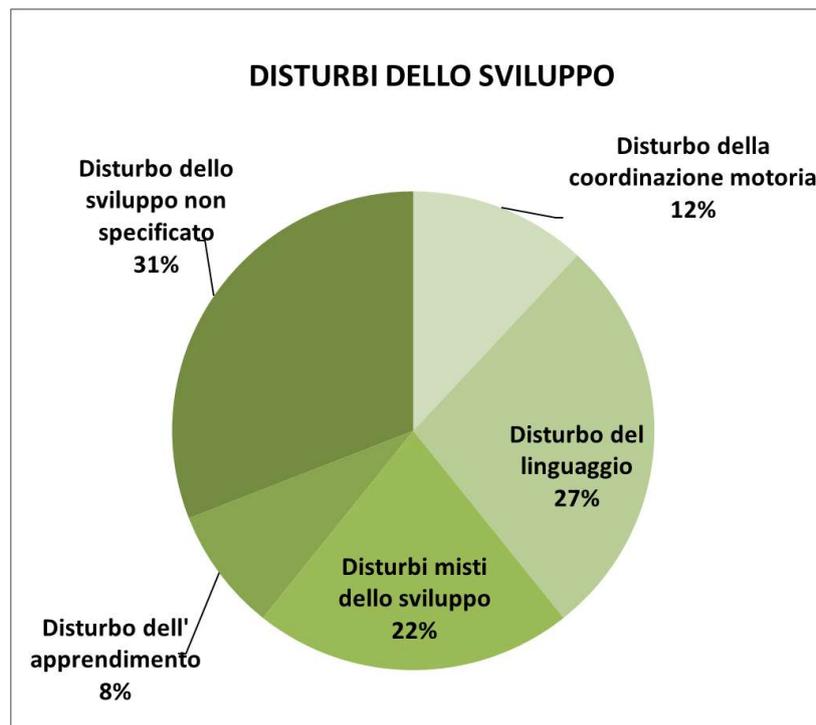
PATOLOGIE MUSCOLARI SETTORE EE		
Patologia	n°pz	%
Distrofia muscolare congenita	1	1,8%
Distrofia muscolare Emery-Dreifuss	1	1,8%
Miopatia di nnd	1	1,8%
Portatrice	1	1,8%
Malattia mitocondriale	2	3,6%
Ullrich	2	3,6%
LGMD	3	5,4%
DM Becker	4	7,1%
DM1 Steinert	6	10,7%
Miopatia congenita	6	10,7%
DM Duchenne	29	51,8%
TOTALE	56	1



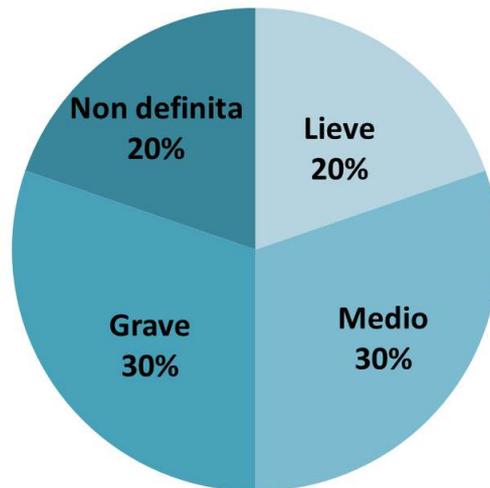
PATOLOGIE DEL NERVO SETTORE EE		
Patologia	n°pz	%
SMA III	1	2,6%
Sindrome di Brown Vialetto	2	5,1%
Polineuropatia/neuropatia di ndd/genetica	2	5,1%
HMSN/CMT	9	23,1%
SMA I	10	25,6%
SMA II	15	38,5%
TOTALE	39	1



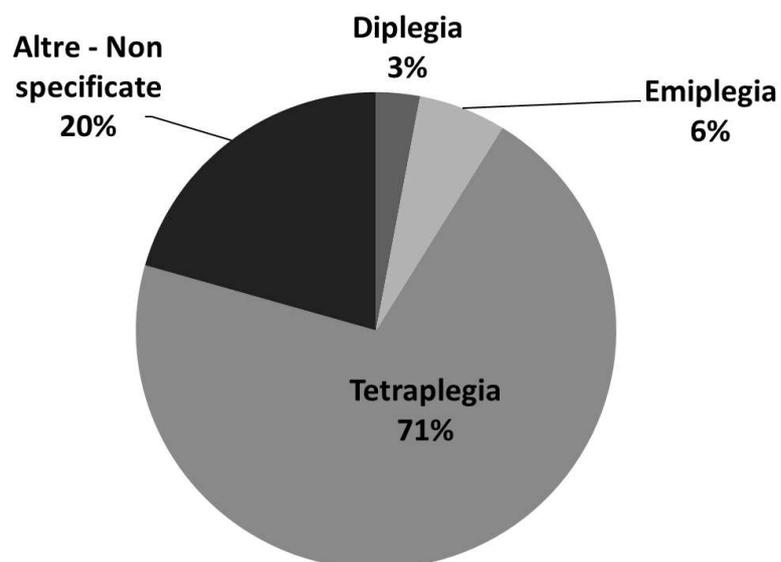
Si riportano inoltre di seguito alcuni dati di dettaglio delle **altre patologie maggiormente rappresentate**:



DISABILITÀ INTELLETTIVE



PCI IDIOPATICHE - semeiotica



ANALISI NUMERICA DEI NUOVI PROGETTI RIABILITATIVI DEL 2022

Nell'anno 2022 Fondazione UILDM ha mantenuto rispetto al 2021 il livello di nuove prese in carico (171 totali vs 168), nonostante le difficoltà gestionali in relazione principalmente dalla criticità, sempre più impattante per le nostre attività, rappresentata dalla carenza di terapisti.

In totale le aperture di nuovi progetti riabilitativi sono state 171 di cui 117 per l'età adulta e 54 per l'età evolutiva. Nel dettaglio:

- dei 117 nuovi progetti per l'età adulta: 59 sono stati aperti in regime ambulatoriale e 58 in regime domiciliare.
- dei 54 nuovi progetti per l'età evolutiva: 34 sono stati aperti in regime ambulatoriale e 20 in regime domiciliare.

Di seguito una tabella riassuntiva di quanto detto per l'anno 2022 messo in confronto con i dati del 2021:

NUOVE PRESE IN CARICO 2022				NUOVE PRESE IN CARICO 2021			
Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale	Regime	Adulti	Età evolutiva	Totale
Ambulatoriale	59	34	93	Ambulatoriale	46	17	63
Domiciliare	58	20	78	Domiciliare	68	36	104
Totale	117	54	171	Totale	114	53	167

Il numero globale delle nuove PIC è invariato, si osserva tuttavia, come sopra anticipato, un incremento dell'attività ambulatoriale sia per il settore adulti che per quello dell'EE.

ANALISI DIAGNOSTICA DEI NUOVI PROGETTI RIABILITATIVI E DELLE CHIUSURE DEFINITIVE DEL 2022 – SETTORE ADULTI

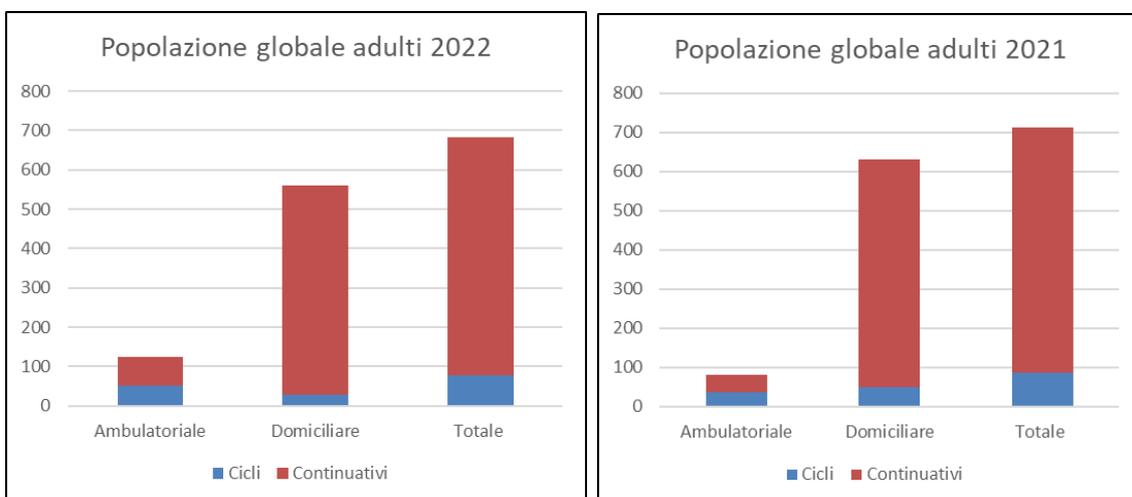
Analisi cicli

Per il settore adulti anche nel 2022 si è proceduto alla gestione di una percentuale di progetti ciclici, in considerazione delle linee guida con relativi criteri clinici di accesso per la riabilitazione, compatibilmente con quanto possibile sulla base dell'accreditamento.

Oltre alle motivazioni cliniche specifiche di ciascun caso, un "serbatoio" di progetti ciclici permette di garantire il trattamento riabilitativo a più utenti in termini generali.

Si riporta di seguito la suddivisione in progetti ciclici e continuativi rispetto a tutti i pazienti seguiti da Fondazione UILDM nel 2022, e si compara con la casistica del 2021.

POPOLAZIONE GLOBALE ADULTI 2022				POPOLAZIONE GLOBALE ADULTI 2021			
Regime	Cicli	Continuativi	Totale	Regime	Cicli	Continuativi	Totale
Ambulatoriale	50	73	123	Ambulatoriale	36	46	82
Domiciliare	28	532	560	Domiciliare	50	580	630
Totale	78	605	683	Totale	86	626	712

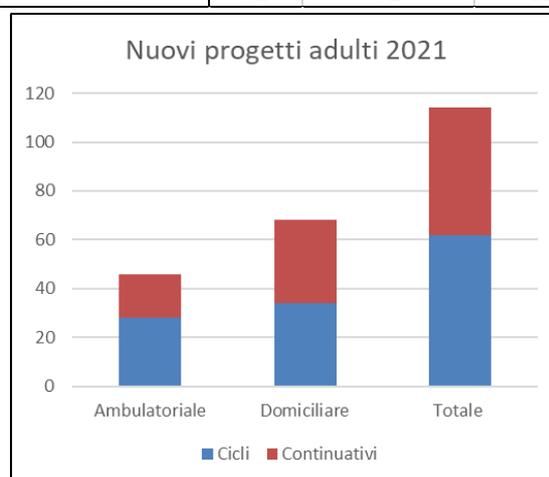
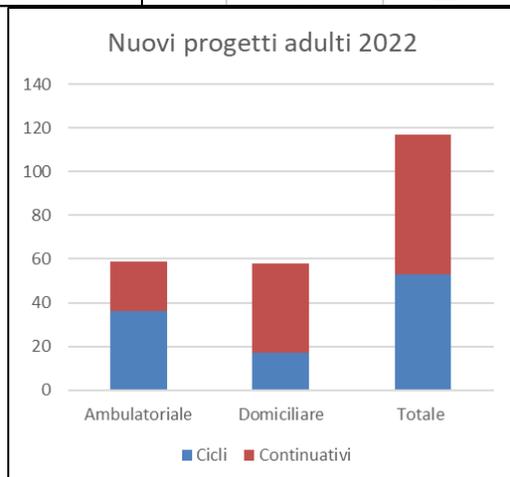


Il numero globale dei progetti ciclici è in lieve diminuzione rispetto a quanto evidenziato lo scorso anno (78 vs 86). Nell'ambito di tale variazione, non significativa, si evidenzia come anticipato un consistente aumento dei progetti ambulatoriali (sia nella popolazione generale globale che per i nuovi progetti), segno della ripresa delle attività di sede con la fine dello stato emergenziale, e anche in relazione al permanere della criticità legata alla carenza di terapisti sul territorio. Rispetto alla distribuzione nei 2 diversi regimi, si conferma del tutto invariata la stragrande maggioranza dei progetti continuativi a domicilio, e la condizione di percentuali sovrapponibili tra progetti ciclici e continuativi in ambulatorio, dove si conferma un maggior ricambio che corrisponde al fatto che pazienti eleggibili per l'ambulatorio sono per definizione più lievi e quindi più spesso candidati a progetti ciclici piuttosto che continuativi.

Analisi delle nuove prese in carico

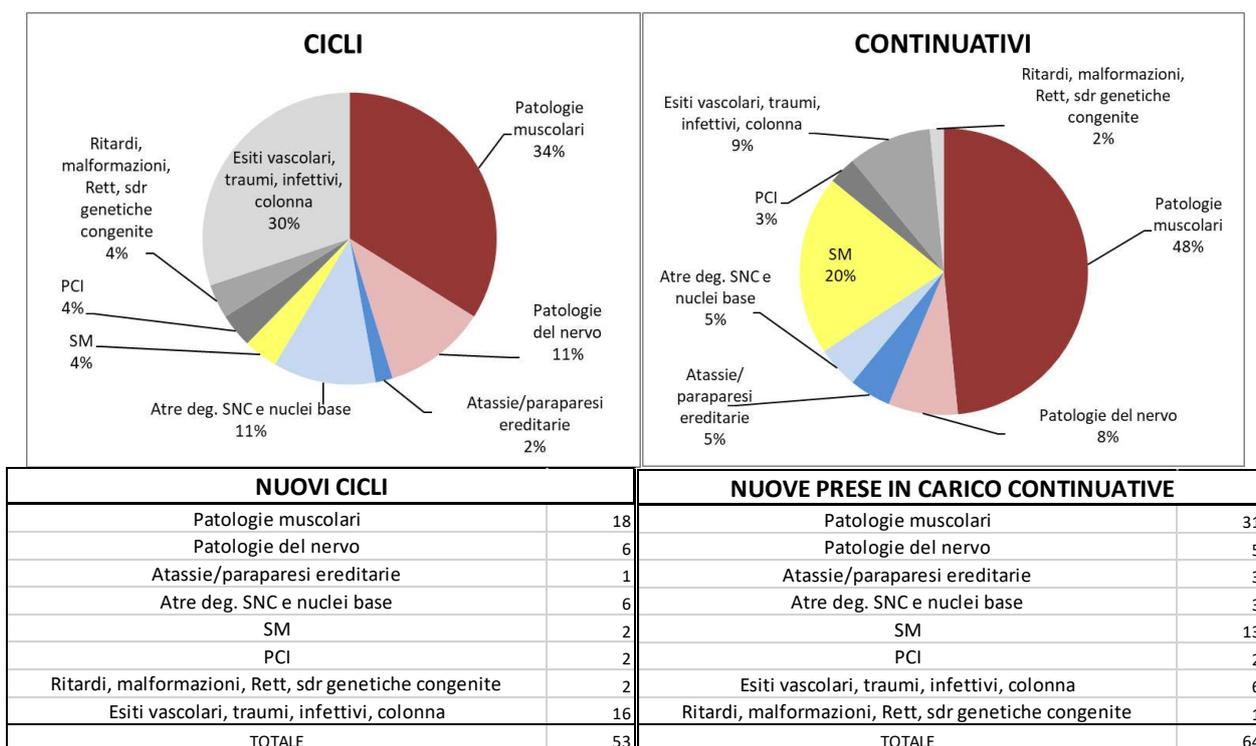
NUOVI PROGETTI ADULTI 2022			
Regime	Cicli	Continuativi	Totale
Ambulatoriale	36	23	59
Domiciliare	17	41	58
Totale	53	64	117

NUOVI PROGETTI ADULTI 2021			
Regime	Cicli	Continuativi	Totale
Ambulatoriale	28	18	46
Domiciliare	34	34	68
Totale	62	52	114



Il numero globale delle prese in carico nel 2022 è sostanzialmente invariato rispetto al 2021: 117 progetti totali rispetto ai 114 del 2021. Anche in questo caso si è verificato uno shift della popolazione verso i progetti ambulatoriali, per le stesse motivazioni di cui sopra, in particolare quella legata alla carenza del personale domiciliare. Rispetto alla distinzione tra cicli e progetti continuativi si osserva invece un lieve aumento dei primi rispetto ai progetti continuativi, in linea con la maggiore affluenza in ambulatorio (pazienti tendenzialmente con quadri clinici meno gravi e quindi più "papabili" per progetti ciclici) oltre che in linea con le raccomandazioni cliniche regionali e la maggiore esigenza di "ricambio" (per garantire la possibilità di offrire anche in futuro ad un numero elevato di utenti le prestazioni riabilitative) In generale è stato mantenuto alto il livello organizzativo-gestionale per garantire un l'impegno burocratico di tutto il personale di Fondazione che di fatto risulta essere maggiore per l'avvio di nuovi progetti.

Di seguito l'analisi per patologie dei nuovi progetti settore adulto aperti nel 2022 che sono piuttosto differenti se suddivisi per ciclici e continuativi:



Infatti, nell'ambito dei progetti ciclici le patologie neuromuscolari rappresentano solo il 45% delle malattie trattate (34% patologie muscolari, 11% patologie del nervo), il restante 55% circa è stato dedicato ad altre patologie neurologiche tipicamente eleggibili per trattamenti ciclici, tra cui esiti vascolari, infettivi o traumatici (30%), e in misura minore altre patologie degenerative del SNC tra cui ad esempio la Malattia di Parkinson (11%), PCI (4%), ritardi, sindromi genetiche/malformative (4%) e sclerosi multipla (4%). Nel

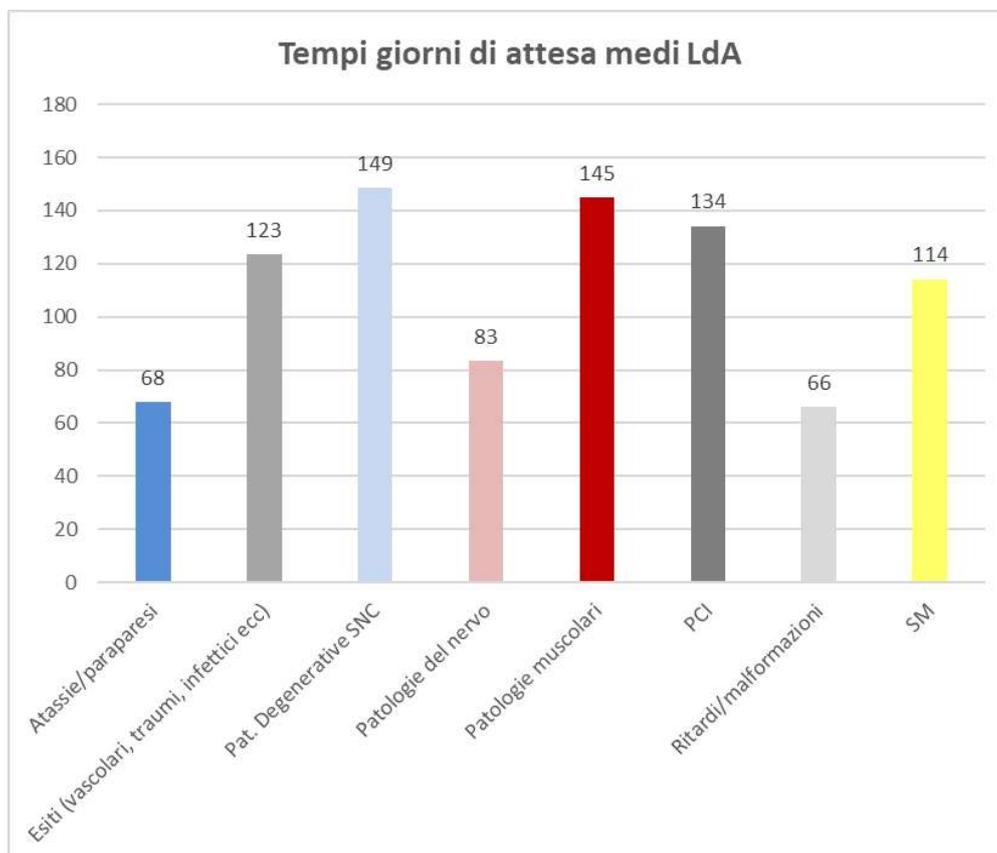
gruppo dei progetti continuativi invece la maggioranza dei progetti sono stati aperti a favore di utenti con patologie neuromuscolari (patologie muscolari 48% + patologie del nervo 8% per un totale di 56% del totale), mentre il 20% è rappresentato da progetti per pazienti con Sclerosi Multipla (patologia di gran lunga più frequente di quelle neuromuscolari), il 5% da patologie degenerative del SNC, il 5% da atassie e paraparesi spastiche ereditarie, e solo il 14% totale da patologie in esiti (9% esiti vari, 2% malformazioni/ritardi e 3% PCI).

Quanto descritto è in linea con le linee guida nazionali (criteri clinici di accesso) e con la nostra *Mission*, quella cioè del trattamento specifico delle patologie neuromuscolari, ma soprattutto riflette una gestione medico-riabilitativa per cui le patologie neuromuscolari e neurodegenerative, per loro stessa natura progressive, vengono in Fondazione UILDM per lo più prese in carico in maniera continuativa, a contrario di quelle in esiti in cui spesso può essere indicato un trattamento ciclico ripetuto in genere con frequenza annuale.

Analisi tempi lista di attesa

Il tempo di attesa medio per la presa in carico degli adulti (differenza tra data di inserimento in lista d'attesa e data di effettiva presa in carico) è stato nel 2022 di **127 giorni** vs i 93 giorni del 2021. Non ci sono differenze statisticamente significative se si considerano separatamente le popolazioni di pazienti neuromuscolari (media 134 giorni di attesa) rispetto ai pazienti con altre patologie (media 119 giorni).

Il seguente grafico riporta i tempi medi in giorno per ogni singolo gruppo di patologie:

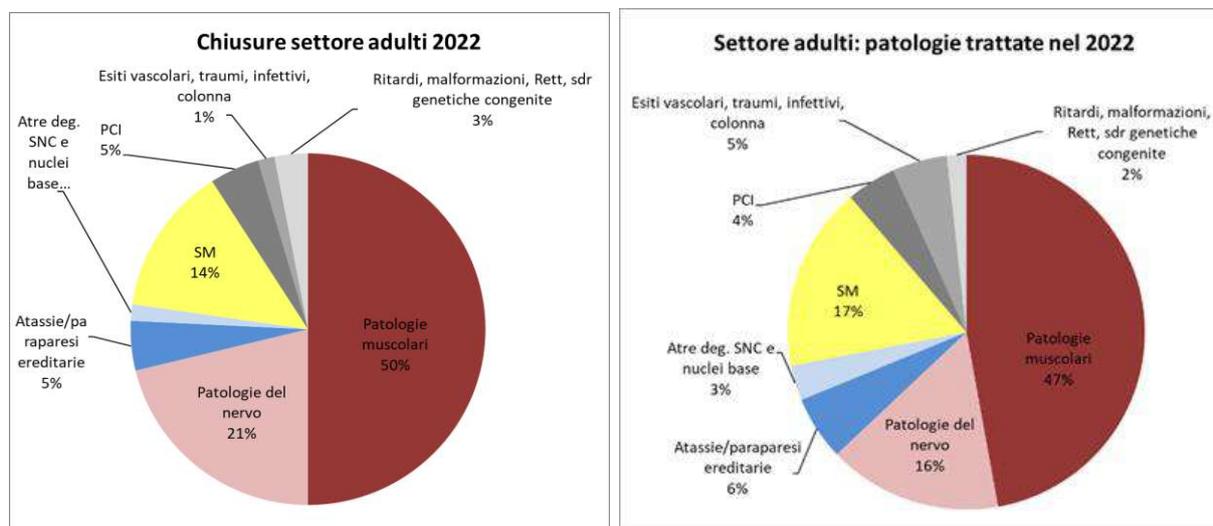


Il dato globale di attesa per le patologie adulti risulta aumentato rispetto al 2021 (come detto sopra 127 giorni vs 93, tornando a valori simili a quelli degli anni precedenti – 2020 126). Le componenti del tempo di attesa sono molteplici e includono i tempi gestione organizzativa delle prese in carico (a loro volta influenzata dal rilascio di autorizzazioni da parte della ASL), ma soprattutto la componente che determina maggiormente la possibilità di PIC è rappresentata, per il domicilio, dalla disponibilità di terapeuti. Tempi lunghi, in particolare per i pazienti affetti da patologie neuromuscolari, possono spesso indicare una attesa significativa legata alla carenza di operatori in un determinato territorio. Per quanto di natura gestionale si conferma l'indicazione a mantenere i livelli minimi possibili il tempo operativo dall'effettivo reperimento degli operatori all'organizzazione della PIC stessa.

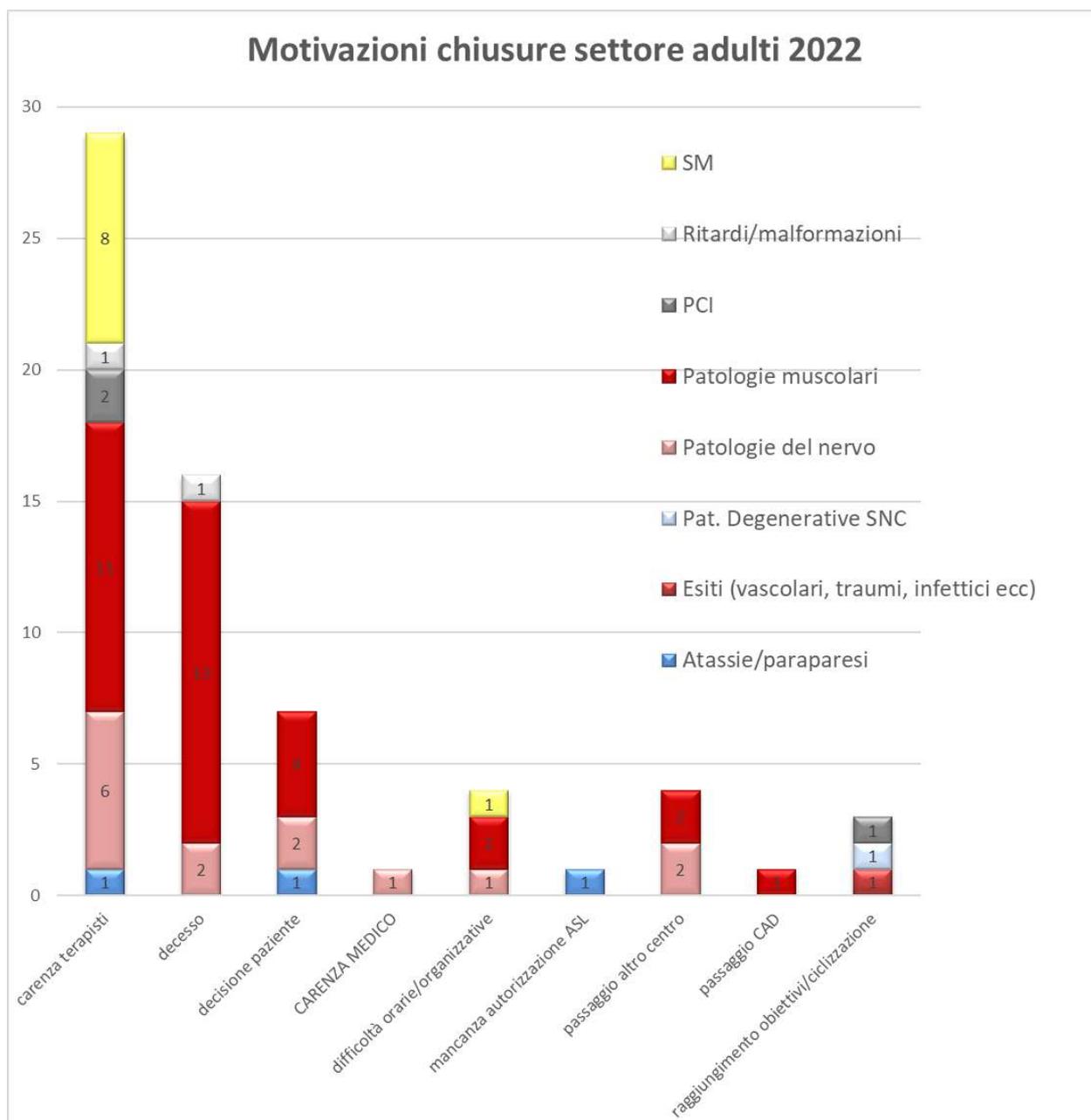
Analisi delle chiusure definitive

Il numero di chiusure definitive dei progetti riabilitativi degli adulti nel 2022 è stato di 66 su 605 progetti continuativi totali, quindi con un percentuale del 10.9% (si escludono ovviamente dal computo i progetti ciclici).

Nei grafici sottostanti si illustra la distribuzione delle differenti patologie nei progetti chiusi, messa a confronto con la stessa distribuzione nella popolazione generale.



Come è evidente non ci sono differenze significative tra i 2 grafici: la distribuzione rispecchia in linea di massima quella globale delle patologie in tutta la popolazione di pazienti, sebbene con lieve prevalenza, nelle chiusure, nei pazienti con patologie neuromuscolari.



Il grafico "Motivazioni chiusure settore adulti 2022" illustra infine la distribuzione, sempre per patologia, delle differenti cause di chiusura.

Come evidente, la maggior parte degli eventi di chiusura à avvenuto come prima motivazione per **Carenza di terapisti** che pertanto è un fenomeno in crescita (rispetto al 2021 quando era già comunque una motivazione rilevante, la seconda in frequenza dopo i decessi). Si conferma come tale motivazione sia nota in relazione anche alla riorganizzazione generale del sistema sanitario regionale per cui, nel periodo immediatamente post-emergenza, sono state effettuate e sono in corso assunzioni di personale sanitario su larga scala anche nell'ambito delle ASL e del settore pubblico. Tale problematica è infatti diffusa anche ad altre realtà riabilitative, soprattutto per quanto

concerne il personale domiciliare che è sempre più difficile da reperire e che come atteso, sulla base della nostra popolazione di pazienti, ha un forte impatto per Fondazione UIDLM. La problematica della carenza di terapisti e di personale sanitario in generale continua ad essere all'attenzione delle direzioni e per l'identificazione di possibili ulteriori azioni correttive.

La seconda motivazione di chiusura è quella legata ai **Decessi** che si distribuisce maggiormente, come prevedibile sulla base delle caratteristiche della nostra popolazione, nei pazienti neuromuscolari (patologie muscolari in particolare), che tendenzialmente per noi sono elegibili molto frequentemente come progetti continuativi.

La terza motivazione in ordini di frequenza è la **Decisione del paziente**, che sottende ad una ampia categoria di possibili cause, tra cui spesso l'incompatibilità con il terapeuta; alla stessa maniera va letta la motivazione di **Difficoltà orarie/organizzative**, che da ricercare nella complessità dei rapporti e delle disponibilità reciproche di utenti e personale. Rispetto al 2021 risulta ulteriormente in calo la motivazione del **Passaggio CAD/presa in carico ADI**: tale motivazione rispecchia il fenomeno del passaggio di molti progetti dal nostro regime ex articolo 26 verso un piano di assistenza PAI direttamente gestito dalle ASL e "appaltato" a cooperative sul territorio. In merito a tale fenomeno sono in corso azioni correttive e anche allo scopo di identificare, per Fondazione, nuove strategie di gestione.

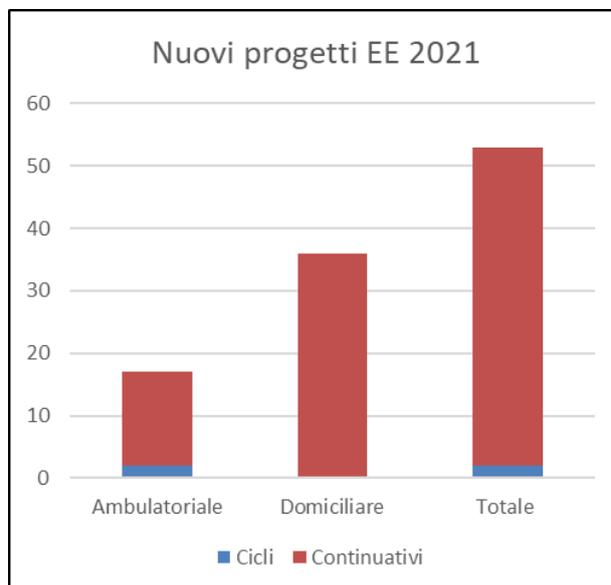
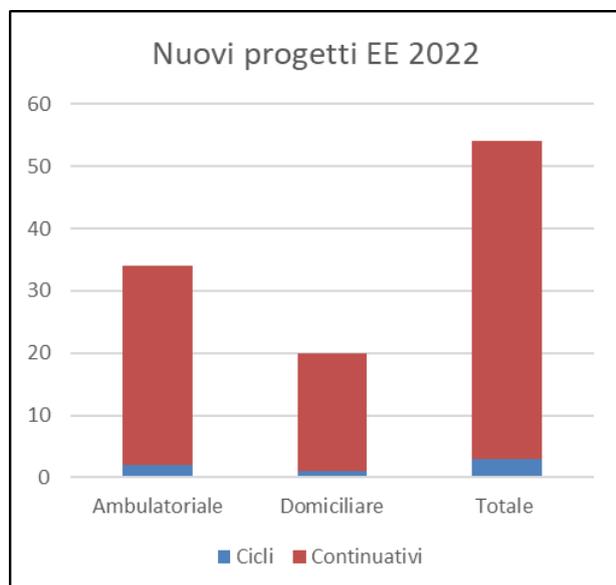
Si segnala infine la presenza, in 3 casi su 66, di chiusura per **Raggiungimento/ciclizzazione** di progetti precedentemente continuativi che sono stati dal corpo medico rivalutati per una gestione più aderente ai criteri clinici di accesso e di gestione dei pazienti adulti.

L'analisi per sottogruppi di causa di decesso non permette di evidenziare alcuna correlazione specifica tra la causa stessa di chiusura e il tipo di patologia dei progetti chiusi.

ANALISI DIAGNOSTICA DEI NUOVI PROGETTI RIABILITATIVI E DELLE CHIUSURE DEFINITIVE DEL 2022 – SETTORE PEDIATRICO

Analisi delle nuove prese in carico

NUOVI PROGETTI EE 2022				NUOVI PROGETTI EE 2021			
Regime	Cicli	Continuativi	Totale	Regime	Cicli	Continuativi	Totale
Ambulatoriale	2	32	34	Ambulatoriale	2	15	17
Domiciliare	1	19	20	Domiciliare	0	36	36
Totale	3	51	54	Totale	2	51	53

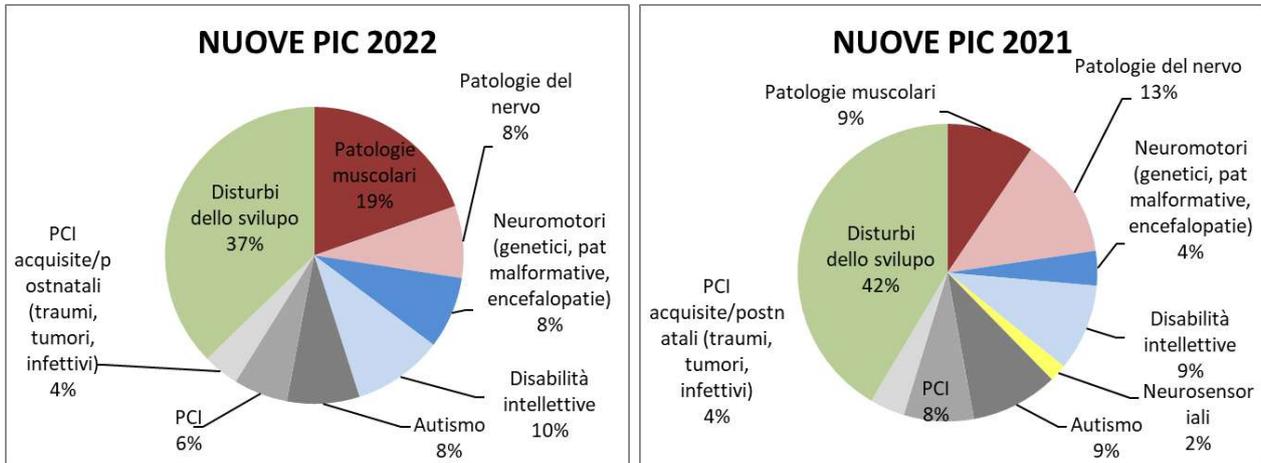


Il numero globale delle prese in carico EE nel 2022 è sostanzialmente invariato rispetto al 2021: 54 progetti totali rispetto ai 53 del 2021. Anche per l'EE si è verificato uno shift della popolazione verso i progetti ambulatoriali, per le stesse motivazioni di cui sopra, in particolare quella legata alla carenza del personale domiciliare. La percentuale di progetti ciclici è sempre molto bassa nei progetti EE e sostanzialmente invariata nel 2022 rispetto al 2021 (solo 3 progetti su 54).

Di seguito si riporta il grafico che illustra le patologie dei nuovi utenti presi in carico nel 2022 (si escludono i 3 progetti ciclici, che per completezza si riportano essere 2 utenti con disturbo dello sviluppo e 1 con disabilità intellettiva).

NUOVE PRESE IN CARICO 2022	
Patologie muscolari	10
Patologie del nervo	4
Neuromotori (genetici, pat malformative, encefalopatie)	4
Disabilità intellettive	5
Neurosensoriali	
Autismo	4
PCI	3
PCI acquisite/postnatali (traumi, tumori, infettivi)	2
Disturbi dello sviluppo	19
TOTALE	51

NUOVE PRESE IN CARICO 2021	
Patologie muscolari	5
Patologie del nervo	7
Neuromotori (genetici, pat malformative, encefalopatie)	2
Disabilità intellettive	5
Neurosensoriali	1
Autismo	5
PCI	4
PCI acquisite/postnatali (traumi, tumori, infettivi)	2
Disturbi dello sviluppo	22
TOTALE	53

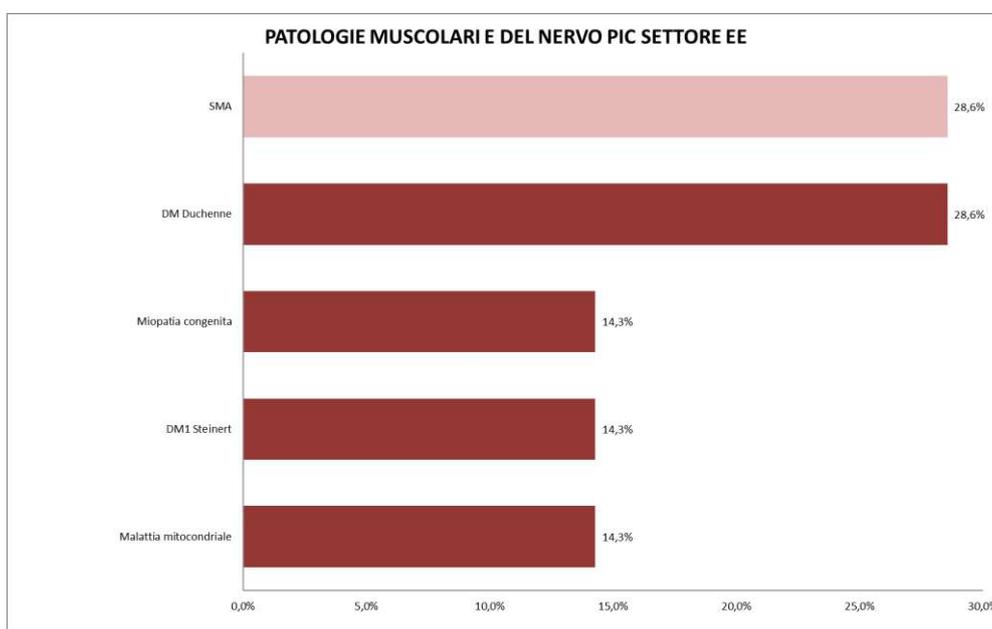


Dai grafici è evidente come la maggior parte delle prese in carico riguardano i disturbi dello sviluppo (37% nel 2022 e 42% nel 2021), a seguire anche le disabilità intellettive sono sostanzialmente invariate rispetto allo scorso anno (10% nel 2022, 9% nel 2021). Queste distribuzioni di frequenza sono senz'altro da mettere in relazione alle modalità di gestione della lista d'attesa del settore EE che rispecchia in maniera importante le necessità/richieste del territorio, in particolare quello della ASL Roma 1 con cui Fondazione UILDM opera in stretta sinergia nell'ambito del progetto della lista d'attesa condivisa: almeno il 50% delle nuove PIC di Fondazione devono infatti, sulla base di tale lista condivisa, avvenire a fronte di invii diretti da parte della ASL che pertanto raccoglie le esigenze dal territorio e le "direziona" ai centri di riferimento. In questo contesto si specifica che la popolazione dei novi pazienti con autismo nel 2022 è stata del'8%, in aumento rispetto al 5% del 2021: questo rispecchia una crescente necessità di gestione di tale patologia per cui la ASL stessa sta promuovendo bandi/progetti specifici. Fondazione discuterà nei mesi a venire strategie di gestioni utili a seguire tale necessità di potenziamento.

Al netto di tali considerazioni relative alla lista condivisa, è molto importante estrapolare dalle prese in carico il dato relativo ai pazienti neuromuscolari. Questo risulta nel 2022 molto significativo (secondo in frequenza) e in aumento rispetto al 2021: dal 21% totale (rispettivamente 9% patologie muscolari e 13% patologie del nervo) si è passati al 27% (19% patologie muscolari e 8% patologie del nervo) con significativa percentuale di presa in carico dei pazienti con Malattie Muscolari.

Di seguito il dettaglio dei 14 nuovi pazienti neuromuscolari presi in carico:

PATOLOGIE MUSCOLARI E DEL NERVO PIC EE		
Patologia	n° pz	%
Malattia mitocondriale	2	14,3%
DM1 Steinert	2	14,3%
Miopatia congenita	2	14,3%
DM Duchenne	4	28,6%
SMA	4	28,6%
TOTALE	14	1



Rispetto al 2021 pertanto, pur permanendo invariato il numero totale di nuovi pazienti EE presi in carico, è aumentata la percentuale specifica dei pazienti neuromuscolari come da nostra Mission, anche in relazione a quanto discusso con i responsabili della nostra ASL nell'ambito delle riunioni periodiche della lista condivisa. Nel dettaglio, Fondazione UILDM conferma la disponibilità alla presa in carico di tutte le necessità emergenti del territorio (vedi anche quanto sopra sull'autismo), ma anche mantenendo la nostra specifica expertise appunto nell'ambito delle patologie neuromuscolari.

Si dettaglia che tra le 4 nuove SMA prese in carico è presente una SMA I, come a tutti noto patologia rara e dalla gestione complessa e delicata, gestione che viene svolta in maniera assolutamente integrata con il centro di riferimento (in questo caso Fondazione Policlinico Gemelli – vedi anche sotto convenzioni), in linea con l'obiettivo della integrazione sempre più virtuosa nei processi di cura di questi pazienti.

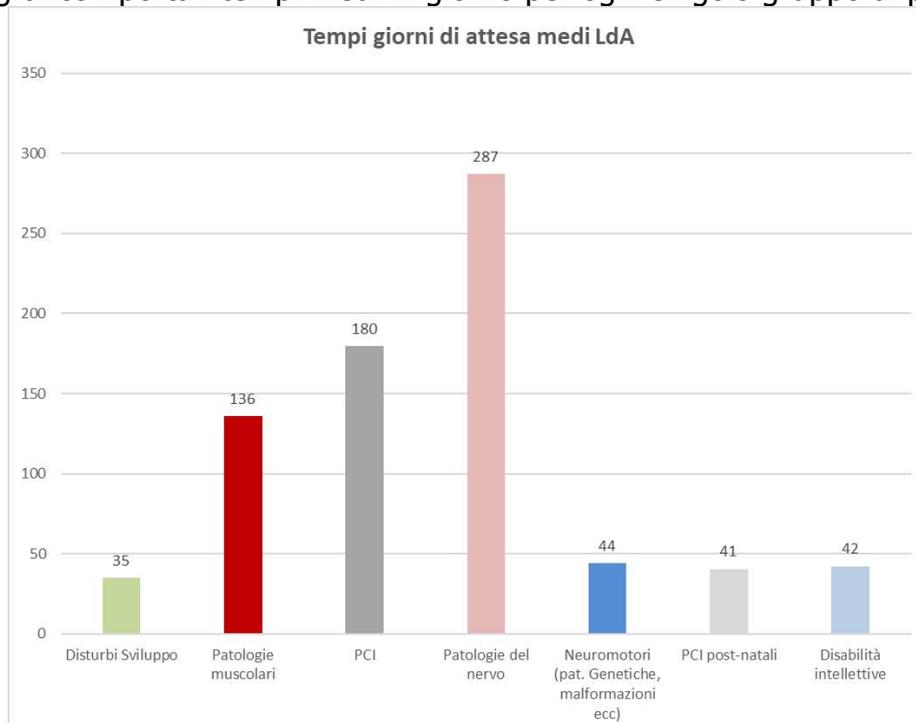
Analisi tempi lista di attesa

Il tempo di attesa medio per la presa in carico nel settore EE (differenza tra data di inserimento in lista d'attesa/o data di invio da parte della ASL Roma 1 e data di effettiva presa in carico) è stato nel 2022 di **122 giorni vs i 276 giorni del 2021**. Si è verificato

pertanto un grossissimo miglioramento nei processi di gestione amministrativa delle PIC in generale, con efficientamento dei processi di gestione della lista d'attesa. Il dato globale è ora sovrapponibile a alla media del tempo d'attesa per la PIC del settore adulti (che si attesta su 127 giorni di media), con una maggiore omogeneità dei processi e anche verosimilmente delle cause che impattano sulle latenze (carenza/difficoltà reperimento personale).

Al contrario di quanto rilevato nel settore adulti, qui nel settore EE si evidenzia una significativa differenza del tempo considerato per le patologie neuromuscolari (patologie del nervo e del muscolo) e tutte le altre: per le prime il tempo d'attesa medio è di 179 giorni mentre per le altre patologie è di 69 giorni. Il tempo minore di PIC per le patologie non neuromuscolari rispecchia una ottima gestione dei processi amministrativi: infatti la maggior parte di questi PRI sono quelli ambulatoriali e inviati dalla ASL (LdA condivisa) e quindi il tempo calcolato riflette in maniera più fedele la effettiva gestione burocratico-amministrativa (tempo dall'invio da parte della ASL e la visita di PIC. Le patologie neuromuscolari invece, Mission specifica del centro, provengono da tutto il territorio regionale e quindi risentono, in maniera molto più specifica delle problematiche di carenza dei terapisti appunto sul domicilio.

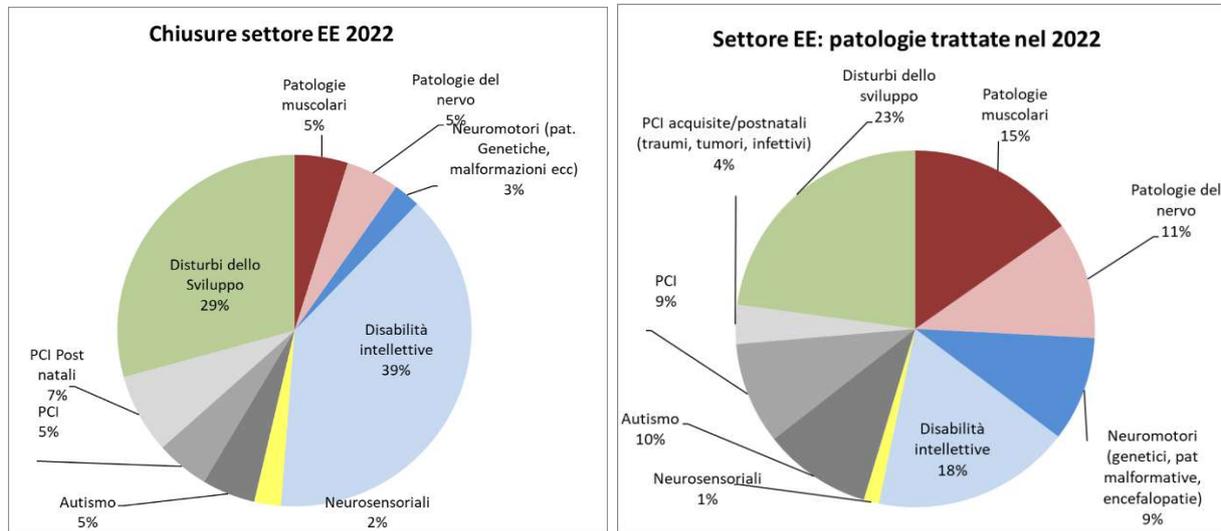
Il seguente grafico riporta i tempi medi in giorno per ogni singolo gruppo di patologie:



Analisi delle chiusure definitive

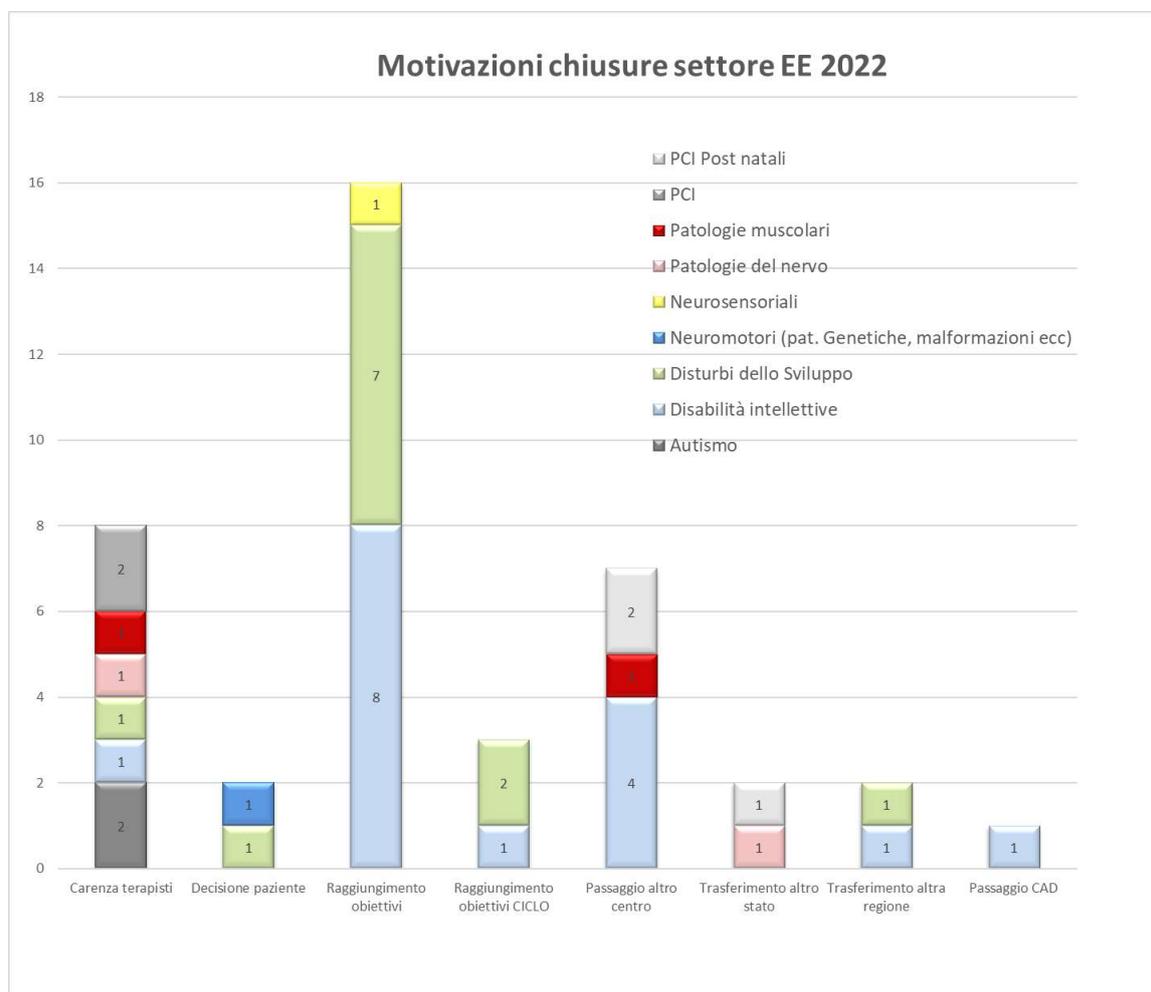
Il numero di chiusure definitive dei progetti riabilitativi del settore EE nel 2022 è stato di 41 (vs 39 nel 2021) su 365 progetti continuativi totali, quindi con un percentuale del

11.2% (si escludono ovviamente dal computo i progetti ciclici): il dato è sovrapponibile a quello del settore adulti (10,9%).



Il grafico "Chiusure settore EE 2022" sopra riportato illustra le patologie dei progetti chiusi e viene confrontato con la popolazione globale dei pazienti EE trattati nel corso dell'anno: si evidenzia una differenza significativa rispetto alle percentuali di chiusura delle patologie neuromuscolari: queste ultime risultano molto basse se confrontate con le percentuali di chiusura delle altre patologie, e questo appare in linea con l'indicazione alla continuità riabilitativa per questo tipo di pazienti, sia per nostra Mission che per indicazioni cliniche normative.

Tuttavia, tra le motivazioni di chiusura, oltre ai criteri clinici (vedi DCAO101/2020), possono purtroppo incidere numerose altre motivazioni logistico amministrative. Si riporta di seguito il grafico "Motivazioni chiusure settore EE 2022" che illustra nel dettaglio la distribuzione, sempre per patologia, delle differenti cause di chiusura.



Dal grafico è evidente che la maggior causa di chiusura è rappresentata, virtuosamente per il settore EE, dalla motivazione del **Raggiungimento degli obiettivi/cicli**: tale condizione di verifica per patologie che possono andare incontro appunto a tale circostanza, come da criteri DCA 101/2020, quindi nello specifico disturbi dello sviluppo, patologie neurosensoriali o disabilità intellettive generiche. Non rientrano in questo gruppo patologie come l'autismo o le patologie cosiddette neuromotorie che spesso corrispondono a sindromi o condizioni neurologiche fisse e di maggior grado di complessità.

La seconda motivazione di chiusura è invece purtroppo rappresentata dalla **Carenza di terapeuti**: vale qui lo stesso discorso fatto sopra per il settore degli adulti, e nello specifico possiamo notare come a questo gruppo di fatto appartengono in maniera indistinta tutte le patologie, ed infatti è qui che troviamo (oltre che nella voci **Passaggio altro centro/Passaggio altro stato**) gli unici pazienti neuromuscolari con PRI chiusi (nel dettaglio chiusi nel 2022 4 pazienti affetti da patologie neuromuscolari, 2 per trasferimento ad altro stato e 2 per carenza terapeuti, quindi nessuno per motivazioni cliniche).

Non sono fortunatamente stati registrati **Decessi** come causa di chiusura per il settore EE, e solo in 2 casi in cui è stata la **Decisione del paziente/della famiglia** alla base dell'interruzione.

ATTIVITÀ DEL PERSONALE FONDAZIONE UILDM ANNO 2022

Sulla base della complessità delle patologie trattate, della quantità degli utenti seguiti in accreditamento e dell'estensione in tutto il territorio del Lazio, sono coinvolte nell'erogazione dei PRI numerose diverse figure di operatori sanitari (medico, fisioterapista, logopedista, neuropsicomotricista e terapeuta occupazionale, assistente sociale, educatore e psicologo), per un totale di 323 unità di personale (vs 356 dello scorso anno) così suddivise:

NUMERO PERSONALE MEDICO A CONSULENZA COINVOLTO	2022	2021
NEUROPSICHIATRA INFANTILE	7	10
NEUROLOGO	8	8
FISIATRA	3	4
ORTOPEDICO	1	1
NUTRIZIONISTA	1	1
DISFAGIA	1	1
CARDIOLOGO	1	1
PNEUMOLOGO	2	2
NUMERO PERSONALE CONSULENTE AREA RIABILITATIVA	2022	2021
FISIOTERAPISTA	131	150
NEUROPSICOMOTRICISTA	95	94
LOGOTERAPISTA	18	29
TERAPISTA OCCUPAZIONALE	10	11
EDUCATORE PROFESSIONALE	5	5
PSICOLOGO	30	28
NUMERO PERSONALE DIPENDENTI AREA SANITARIA	2022	2021
FISIOTERAPISTA	4	4
NEUROPSICOMOTRICISTA	3	3
LOGOTERAPISTA	1	1
ASSISTENTE SOCIALE	2	3

Il numero di professionisti è lievemente diminuito in linea con quanto discusso sopra in relazione alla carenza generale di personale sanitario.

Il personale sanitario viene monitorizzato con riunioni periodiche che hanno evidenziato tuttavia una fluttuazione di mese in mese, con tendenza all'aumento nelle ultime riunioni. Le carenze più significative si sono verificate nella categoria dei logopedisti, che è di fatto una categoria di nicchia e molto richiesta, soprattutto se con formazione specifica.

Numero e tipologia di prestazioni riabilitative erogate

	2022	2021
TRATTAMENTI MEDICI AMBULATORIALI	2.341	1.927
TRATTAMENTI MEDICI DOMICILIARI	7.558	7.195
TRATTAMENTI RIABILITATIVI AMBULATORIALI	19.076	15.686
TRATTAMENTI RIABILITATIVI DOMICILIARI	108.493	116.560
TRATTAMENTI PSICO-SOCIALI AMBULATORIALI	5.057	4.937
TRATTAMENTI PSICO-SOCIALI DOMICILIARI	8.324	6.948
TOTALE	150.849	153.253

TRATTAMENTI MEDICI AMBULATORIALI	2022	2021	TRATTAMENTI MEDICI DOMICILIARI	2022	2021
NEUROPSICHIATRA INFANTILE	1.571	1.450	NEUROPSICHIATRA INFANTILE	2.760	2.716
NEUROLOGO	327	220	NEUROLOGO	2628	2813
FISIATRA	297	181	FISIATRA	1889	1505
ORTOPEDICO	39	24	ORTOPEDICO	46	29
NUTRIZIONISTA	27	12	NUTRIZIONISTA	76	33
DISFAGIA	19	3	DISFAGIA	39	23
CARDIOLOGO	29	13	CARDIOLOGO	65	45
PNEUMOLOGO	32	24	PNEUMOLOGO	55	31
TRATTAMENTI RIABILITATIVI AMBULATORIALI	2022	2021	TRATTAMENTI RIABILITATIVI DOMICILIARI	2022	2021
FISIOTERAPISTA	5.287	3.524	FISIOTERAPISTA	70.788	73.127
NEUROPSICOMOTRICISTA	7.566	6013	NEUROPSICOMOTRICISTA	32.280	36.940
LOGOTERAPISTA	4.614	5001	LOGOTERAPISTA	3.796	4.695
TERAPISTA OCCUPAZIONALE	1609	1148	TERAPISTA OCCUPAZIONALE	1629	1798
SERVIZIO SOCIALE	332	275	SERVIZIO SOCIALE	743	455
PSICOLOGO	2.274	2278	PSICOLOGO	5.560	4.880
EDUCATORE PROFESSIONALE	2.451	2384	EDUCATORE PROFESSIONALE	2.021	1.613

Nel 2022 abbiamo erogato un totale di 150.849 prestazioni riabilitative totali. Tale dato è in lieve calo rispetto al 2021 (153.253), in linea con quanto sopra già descritto, ma tale da "saturare" globalmente il budget assegnatoci. Anche in questo caso si segnala che, in linea temporale, negli ultimi mesi del 2022 è stata registrata una tendenza all'aumento delle prestazioni rispetto ai primi mesi dell'anno, più carenti anche in relazione all'emergenza COVID.

La lieve diminuzione di prestazioni è ripartita in maniera sostanzialmente omogenea tra le differenti voci.

Poliambulatorio specialistico dedicato alle Patologie neuromuscolari

Il Poliambulatorio Specialistico dedicato alle Patologie neuromuscolari, in accordo alla *Mission* del centro di riabilitazione, ha l'obiettivo di fornire assistenza specialistica di orientamento diagnostico, follow-up clinico e gestione delle complicanze per le persone affette da malattie neuromuscolari. È costituito da:

- Ambulatorio di neurologia e neuropsichiatria infantile
- Ambulatorio di fisiatria
- Ambulatorio di ortopedia
- Ambulatorio di deglutizione
- Ambulatorio nutrizione
- Ambulatorio di pneumologia
- Ambulatorio di cardiologia

Le prestazioni ambulatoriali vengono effettuate in accreditamento, se l'utente ha un progetto riabilitativo attivo (il cui numero delle prestazioni di ciascuna specialità è riportato nel paragrafo precedente), e in regime gratuito **per tutti gli utenti affetti da patologie neuromuscolari** che si rivolgono in FONDAZIONE UILDM ma che non hanno un progetto riabilitativo attivo. Mediante l'attività gratuita riusciamo a rispondere alle esigenze di molti utenti affetti da patologie neuromuscolari sia del Lazio che extra regione. Nell'ambito di tali prestazioni Fondazione UILDM si fa carico di coprire i relativi costi della prestazione (personale, strumentazioni, materiale di consumo).

Il Poliambulatorio specialistico dedicato alle patologie neuromuscolari nel 2020 aveva registrato un significativo calo delle prestazioni in relazione alle conseguenze dello stato emergenziale (chiusura strutture ambulatoriali, restrizioni, impatto della pandemia ecc): Nel 2021 si è verificato un significativo recupero delle attività che è stato mantenuto, nel 2022, sebbene con un lieve calo delle prestazioni globali erogate.

Nel dettaglio le specialistiche erogate in regime gratuito sono state nel 2022 sono state 480 rispetto alle 518 effettuate nel 2021 (e vs 357 nel 2020).

Di seguito una tabella e un grafico che dettagliano le varie prestazione/specialità:

VISITE SPECIALISTICHE CLINICA	2022	2021
NEUROLOGIA	70	109
NPI	4	8
FISIATRIA	14	3
ORTOPEDIA	59	57
DISFAGIA	31	39
NUTRIZIONE	60	54
PNEUMOLOGIA	79	61
CARDIOLOGIA	53	52
HOLTER LETTI	75	85
COLLOQUI PSICOLOGICI	0	1
VALUTAZIONI MOTORIE	35	49
TOTALE	480	518



Il calo più significativo è da registrarsi nelle prestazioni tipo visite neurologiche e neuropsichiatriche: tale dato può essere letto come possibile conseguenza di una maggiore integrazione dei medici di Fondazione UILDM con quelli dei centri di riferimento dei centro ospedalieri dove i pazienti sono seguiti, mentre risultano in tutti i casi mantenute le prestazioni più "specialistiche" (visite fisiatriche anche per valutazioni ausili, pneumologiche, ortopediche, cardiologiche ecc) che rappresentano una expertise specifica di Fondazione nella gestione multidisciplinare dei pazienti.

Nel 2021, inoltre, erano state introdotte le valutazioni con scale motorie-funzionali da parte dei terapisti, come importante obiettivo clinico di studio e analisi delle patologie neuromuscolari, oltre che strumento di monitoraggio fondamentale per alcune

categorie di pazienti. Tale dato è stato mantenuto anche nel 2022, e anche nel 2022 tali valutazioni sono state effettuate in gran parte nell'ambito di una collaborazione fattiva con la Fondazione Universitaria Policlinico Gemelli sui pazienti con SMA per il progetto specifico di monitoraggio dell'efficacia della terapia con Nusinersen.

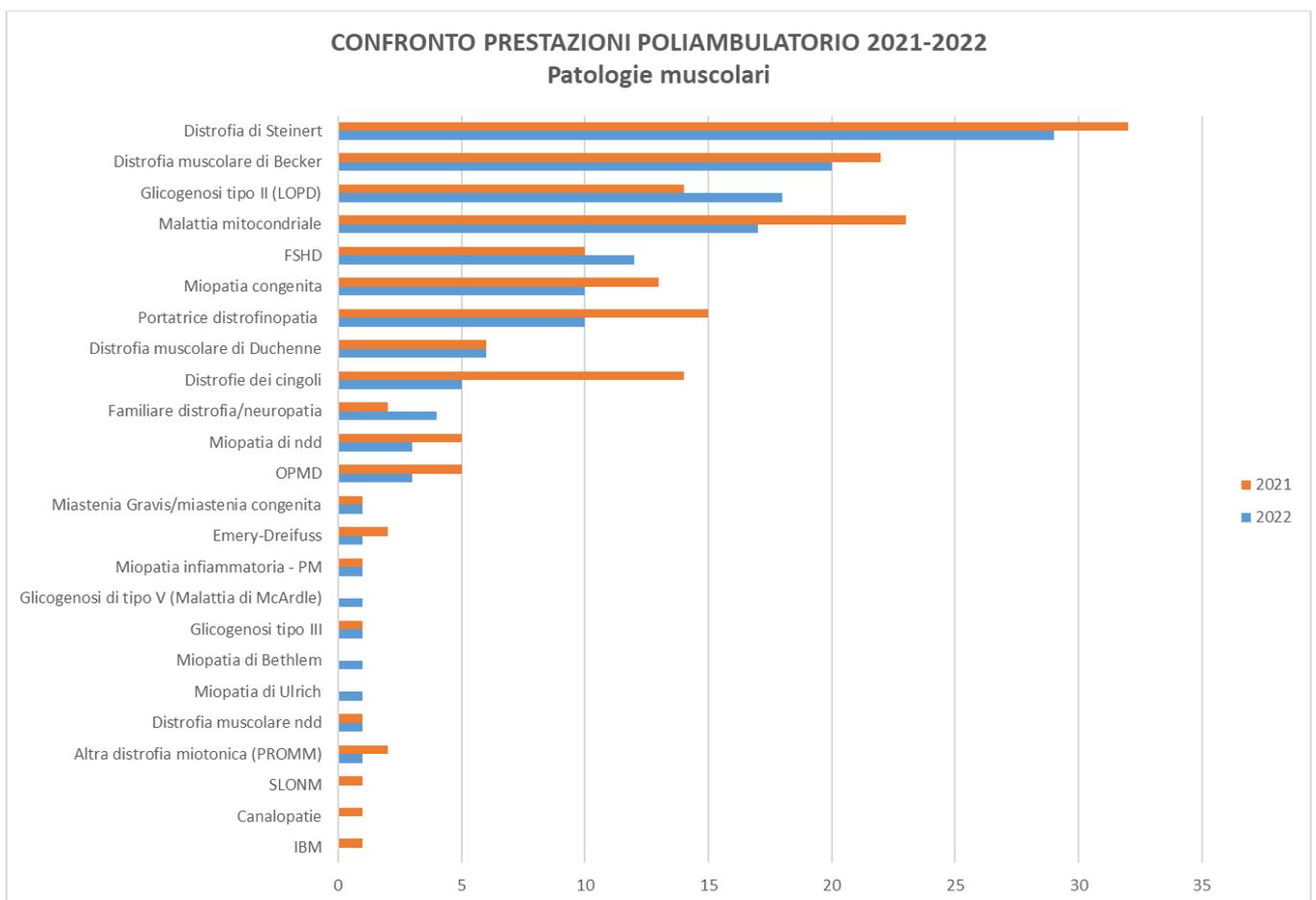
Tutti i dati suddetti globalmente confermano l'impegno di Fondazione UILDM nella promozione della presa in carico multidisciplinare del paziente che rimane una priorità per la gestione delle patologie neuromuscolari.

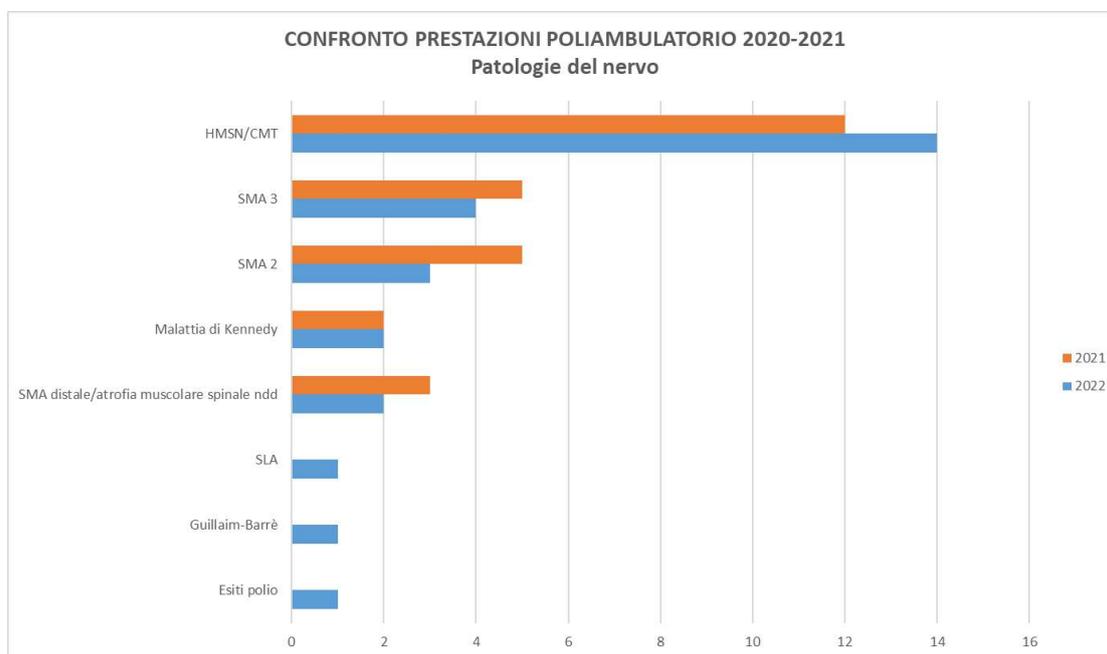
La tabella seguente mostra il numero dei pazienti visitati per sottogruppo di patologia.

VISITE POLIAMBULATORIO 2022		VISITE POLIAMBULATORIO 2021	
PATOLOGIA	n° pazienti	PATOLOGIA	n° pazienti
Distrofia muscolare di Duchenne	6	Distrofia muscolare di Duchenne	6
Distrofia muscolare di Becker	20	Distrofia muscolare di Becker	22
Portatrice distrofinopatia	10	Portatrice distrofinopatia	15
FSHD	12	FSHD	10
Distrofia di Steinert	29	Distrofia miotonica di Steinert	32
Altra distrofia miotonica (PROMM)	1	Altra distrofia miotonica	2
Distrofie dei cingoli	5	Distrofie dei cingoli	14
Distrofia muscolare nnd	1	Distrofia muscolare nnd	1
OPMD	3	OPMD	5
Miopia congenita	10	Miopia congenita	13
Miopia di Ulrich	1	Miopia di Ulrich	-
Miopia di Bethlem	1	Miopia di Bethlem	-
Glicogenosi tipo II (LOPD)	18	Glicogenosi tipo II (LOPD)	14
Glicogenosi tipo III	1	Glicogenosi tipo III	1
Glicogenosi di tipo V (Malattia di McArdle)	1	Glicogenosi di tipo V (Malattia di McArdle)	-
Miopia infiammatoria - PM	1	Miopia infiammatoria - PM	1
IBM	-	IBM	1
Malattia mitocondriale	17	Malattia mitocondriale	23
Emery-Dreifuss	1	Emery-Dreifuss	2
Familiare distrofia/neuropatia	4	Familiare distrofia/neuropatia	2
Miastenia Gravis/miastenia congenita	1	Miastenia Gravis/miastenia congenita	1
Canalopatie	-	Canalopatie	1
SLONM	-	SLONM	1
Miopia di nnd	3	Miopia di nnd	5
SMA 2	3	SMA 2	5
SMA 3	4	SMA 3	5
Esiti polio	1	Esiti polio	-
Guillain-Barrè	1	Guillain-Barrè	-
SLA	1	SLA	-
SMA distale/atrofia muscolare spinale nnd	2	SMA distale/atrofia muscolare spinale nnd	3
Malattia di Kennedy	2	Malattia di Kennedy	2
HMSN/CMT	14	HMSN/CMT	12
Leucodistrofia/atassia/paraparesi	2	Leucodistrofia/atassia cerebellare	3
Non NM/diagnosi incerta/iperCK	2	Non NM/diagnosi incerta/iperCK	4
TOTALE PAZIENTI VISITATI	178	TOTALE PAZIENTI VISITATI	206

Come è evidente dalla tabella ed in parallelo con la lieve riduzione del numero di prestazioni globali, anche il numero di pazienti affetti da malattie neuromuscolari visitati in Fondazione UILDM è lievemente diminuito rispetto al 2021 (178 pazienti nel 2022 vs 206 pazienti nel 2021). L'analisi per sottogruppi permette di evidenziare come la riduzione sia

registrabile in maniera trasversale per tutte le differenti patologie, senza differenze specifiche se si eccettua un calo lievemente maggiore per le Distrofie dei Cingoli, per il quale non si riscontra motivazione specifica di dettaglio. Sono stati comunque mantenuti livelli di prestazioni più alti proprio in quelle patologie che per loro stessa natura implicano una maggiore esigenza di presa in carico multidisciplinare (Malattie Mitocondriali, Distrofia muscolare di Steinert e Distrofia muscolare di Becker con elevata necessità di follow-up cardiologico e pneumologico, LOPD che richiede specifico protocollo di follow-up multidisciplinare).





Follow-up cardiologico e pneumologico in convenzione:

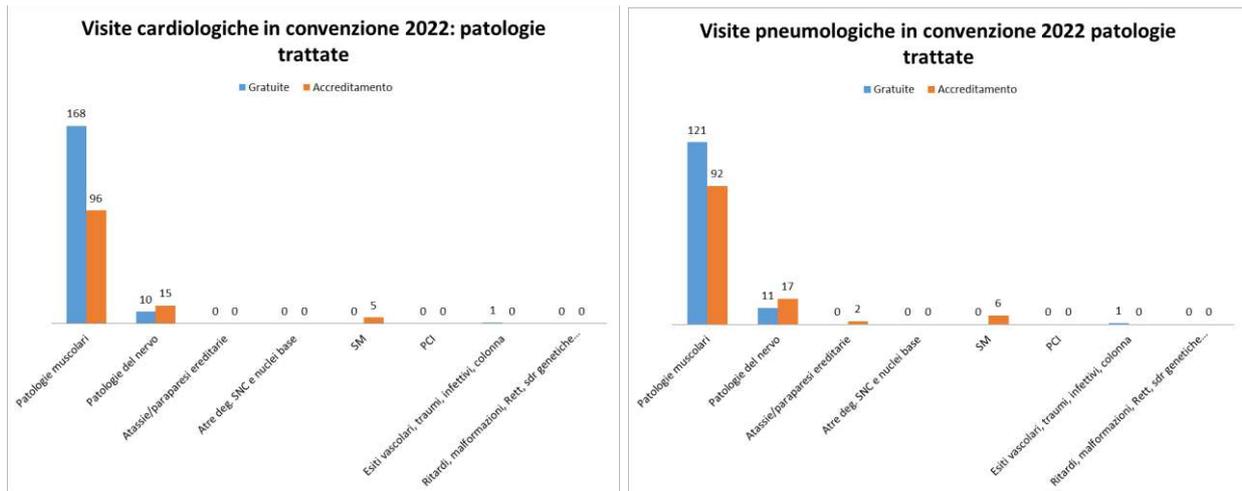
Solo per i pazienti affetti da patologie neuromuscolari, a completamento di quanto su esposto e al fine di rispondere alle esigenze di questi utenti, Fondazione UILDM Lazio in collaborazione con la struttura Villa Giuseppina con la quale è stata stipulata apposita convenzione, mette a disposizione un servizio di follow-up in regime gratuito cardiologico e pneumologico sia per i pazienti in accreditamento che per i pazienti seguiti in clinica.

Si riportano di seguito i dati relativi alle prestazioni offerte in tal senso ai pazienti Fondazione UILDM nel corso dell'anno 2022 versus 2021.

RIEPILOGO ATTIVITÀ ESTERNA IN CONVENZIONE 2021		RIEPILOGO ATTIVITÀ ESTERNA IN CONVENZIONE 2022	
VISITE CARDIOLOGICHE		VISITE CARDIOLOGICHE	
Visite totale	298	Visite totale	323
Pazienti visitati	283	Pazienti visitati	295
Pazienti adulti/età evolutiva	278/5	Pazienti adulti/età evolutiva	289/6
Pazienti in clinica/accreditamento	188/95	Pazienti in clinica/accreditamento	178/117
VISITE PNEUMOLOGICHE		VISITE PNEUMOLOGICHE	
Visite totale	299	Visite totale	308
Pazienti visitati	244	Pazienti visitati	250
Pazienti adulti/età evolutiva	239/5	Pazienti adulti/età evolutiva	246/4
Pazienti in clinica/accreditamento	150/94	Pazienti in clinica/accreditamento	134/116

Per quanto riguarda il servizio pneumologico e cardiologico esterno (in convenzione) è stato registrato nel 2022 un lieve aumento globale delle prestazioni erogate, lievemente maggiore per le prestazioni cardiologiche.

Di seguito si riportano i grafici rappresentativi delle prestazioni suddivise per tipo di patologia.



Come è evidente dai grafici, la pressoché totalità dei pazienti che hanno effettuato prestazioni in convenzione (sia visite pneumologiche che cardiologiche) è rappresentata da pazienti affetti da patologie neuromuscolari, con significativa prevalenza, per entrambe le tipologie di prestazioni, per le patologie muscolari rispetto a quelle del nervo.

Sul totale di 250 pazienti che hanno effettuato visite pneumologiche e 295 che hanno effettuato visite cardiologiche, il numero di pazienti non affetti da patologia neuromuscolari è stato di solo 9 (6 SM, 2 atassie e 1 patologia in esito), a conferma del fatto che le prestazioni esterne in regime gratuito sono state pertanto destinate, come da Mission, a pazienti affetti da patologie neuromuscolari.

2. Attività di formazione e ricerca

Fondazione UILDM Lazio promuove l'attività di ricerca e di formazione, in parallelo e in maniera integrata con le attività di clinica e le attività riabilitative, mediante l'organizzazione di corsi e convegni, collaborazioni con istituzioni esterne, svolgimento diretto di studi clinici e mediante l'erogazione di finanziamenti finalizzati a promuovere l'interesse scientifico, il tutto finalizzato al miglioramento della qualità dell'assistenza nel campo delle malattie neuromuscolari.

FORMAZIONE DEL PERSONALE

Nel corso del 2022 l'attività formativa interna di Fondazione UILDM Lazio si è concentrata sulla **FORMAZIONE E REVISIONE CON TUTTO IL PERSONALE PERTINENTE DELLA PROFONDA MODIFICA DELLE PROCEDURE GESTIONALI DI LAVORO**, che si resa necessaria in seguito all'entrata in vigore dei nuovi documenti normativi di riferimento per la nostra attività: Decreto del Commissario ad Acta 22 luglio 2020, n. U00101 - Approvazione del documento tecnico "Criteri di eleggibilità ai percorsi di riabilitazione territoriale", Deliberazione Giunta Regione Lazio n. 979 dell'11/12/2020. Deliberazione Giunta Regione Lazio n. 138 del 29/03/2022.

Nel dettaglio, si è resa necessaria una importante revisione dei metodi di lavoro e anche dei sistemi informatici, con coinvolgimento trasversale di tutte le funzioni aziendali.

È proseguito inoltre il **MONITORAGGIO DELLE MISURE DI SICUREZZA CON FORMAZIONE DI TUTTO IL PERSONALE SULLO STATO EMERGENZIALE COVID**, sia dal punto di vista clinico-sanitario che rispetto alle procedure straordinarie di sicurezza e contenimento del contagio per il lavoro in Fondazione UILDM.

Dal punto di vista dei contenuti aziendali/sanitari, Fondazione UILDM ha proseguito nella promozione delle attività formative del proprio personale, attraverso i seguenti strumenti:

ATTIVITÀ FORMATIVE SVOLTE DAL PERSONALE FINANZIATE DA FONDAZIONE UILDM:

- **Acquisizione e gestione dei campioni biologici e delle attività preanalitiche per finalità diagnostiche**, corso 28 aprile, seguito da una biologa *Cristina Peconi*
- **Analisi dei sistemi organizzativi sanitari complessi**, corso GIMBE 9-10 maggio 2022, seguito da Direttore Sanitario e Direttore Amministrativo – *Cristina Sancricca e Massimo Taglioni*
- **Congresso Associazione Italiana Miologia (AIM)**, 19-22 ottobre 2022, seguito dal Direttore del Laboratorio di Genetica e da un biologo, *Emiliano Giardina e Luca Colantoni*.
- **Corso teorico-pratico di fisioterapia respiratoria pediatrica**, 25-26 ottobre 2022, seguito da una neuropsicomotricista, *Valentina Saraceni*

ATTIVITÀ FORMATIVE SU "KNOWINGFOR", IL PORTALE FORMATIVO PERSONALIZZATO DI FONDAZIONE UILDM LAZIO.

Mediante tale piattaforma, realizzata da Fondazione UILDM Lazio specificatamente per il proprio personale, vengono divulgati, oltre alla documentazione completa del Sistema Gestionale Qualità (Procedure e Moduli), anche i contenuti formativi specifici per il personale di riferimento.

Sono ad oggi disponibili e fruibili in qualsiasi momento dal personale:

- **Corso sulla gestione del rischio clinico**, referente *Cristina Sancricca*
- **Corso di Tecniche di riabilitazione neuromuscolare**, referente *Marco Pelliccioni*
- **Area di formazione su Ausili-protesi-ortesi**, referente *Valentina Saraceni*
 - Al 2022 disponibili i seguenti moduli: Il sollevatore – Le biciclette – Deambulatori – Le ortesi

ATTIVITÀ SCIENTIFICHE

Dal punto di vista scientifico nel 2022 Fondazione UILDM Lazio ha proseguito le collaborazioni già in essere e potenziato le proprie attività in relazione alla graduale ripresa degli eventi in presenza dopo la conclusione dello stato emergenziale. Nel dettaglio:

- È proseguito il lavoro di stretta collaborazione con la UILDM Nazionale, l'AIM e i centri NeMO per l'organizzazione e partecipazione da parte del nostro personale sanitario ad eventi formativi da remoto e/o in presenza; è stata inoltre implementata la collaborazione con altre sezioni UILDM, con la partecipazione ad un evento organizzato presso la UILDM di Sassari, ed è stata promossa una stretta collaborazione, oltre a quella storica con il NeMO di Roma, anche con il NeMO di Ancona in intesa con la nostra sede del Laboratorio di genetica situata a Fano.
- È ripresa, rispetto al 2021, la programmazione di eventi scientifici organizzati direttamente da Fondazione UILDM Lazio.

CORSI, CONVEGNI ED EVENTI SCIENTIFICI (IN VERDE GLI EVENTI ORGANIZZATI DA FONDAZIONE UILDM LAZIO)

1. **Giornata delle Malattie Neuromuscolari**, 12 marzo 2022, evento da remoto. Partecipazione come Relatore *Cristina Sancricca*: Il percorso di diagnosi e presa in carico delle malattie neuromuscolari: dal centro specializzato al territorio.
2. **L'Atrofia muscolare spinale nell'età adulta: cosa è cambiato e cosa sta cambiando**: 19 marzo 2022, corso in presenza e da remoto organizzato da Fondazione UILDM Lazio e NeMO Roma in sede, relatori: *Cristina Sancricca, Marta Briganti*
3. **Standalone Malattia di Pompe**, 1-2 aprile 2022, evento in presenza, organizzazione evento e partecipazione come relatore *Cristina Sancricca*: The approaches of the different types of rehabilitation
4. **Giornate Nazionali UILDM – Giornata Scientifica "Nuovi modelli di cura e di assistenza"**, 20 maggio 2022, evento in presenza, organizzazione evento e partecipazione come relatore *Cristina Sancricca*: Risultati del questionario sulla presa in

carico multidisciplinare dei pazienti con malattia neuromuscolare nelle sezioni UILDM e Tavola Rotonda: Focus sul ruolo del caregiver, istruzione d'uso delle consensus UILDM; La telemedicina nell'era covid: vantaggi e svantaggi.

5. **Le Malattie Neuromuscolari e i Nuovi Percorsi di Diagnosi e Cura**, 16 settembre 2022, Evento organizzato a Sassari da UILDM Sassari Odv, partecipazione come Relatori *Cristina Sancricca, Anna Lia Frongia, Claudio Cherchi*.
6. **Convegno Nazionale AIG – Associazione Italiana Glicogenosi**, 8-9 ottobre 2022, evento in presenza, partecipazione come relatori *Cristina Sancricca e Marina Marchicelli*
7. **Malattie neuromuscolari e riabilitazione respiratoria in età evolutiva**, 14-15 ottobre 2022, Corso ECM teorico-pratico interamente organizzato da Fondazione UILDM Lazio in sede
8. **La riabilitazione respiratoria nelle malattie neuromuscolari nella popolazione adulta**, 28-29 ottobre 2022, Corso ECM teorico-pratico interamente organizzato da Fondazione UILDM Lazio in sede

ELENCO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE SU RIVISTE INTERNAZIONALI DEL PERSONALE FONDAZIONE UILDM LAZIO.

Si riportano di seguito le principali pubblicazioni inerenti le patologie neuromuscolari ed in generale neurodegenerative dell'anno 2022 del personale del centro di Riabilitazione Fondazione UIDLM Lazio:

- Caggiano S, Pavone M, ***Cherchi C***, Paglietti MG, Schiavino A, Petreschi F, Chiarini Testa MB, Cutrera R. Children with medical complexity and pediatric palliative care: Data by a respiratory intermediate care unit. *Pediatr Pulmonol.* 2023 Mar;58(3):918-926. doi: 10.1002/ppul.26278. Epub 2022 Dec 20. PMID: 36510441.
- ***Tosi M***, Catteruccia M, ***Cherchi C***, Mizzoni I, D'Amico A. Switching therapies: safety profile of Onasemnogene abeparvovec-xioi in a SMA1 patient previously treated with Risdiplam. *Acta Myol.* 2022 Sep 30;41(3):117-120. Doi: 10.36185/2532-1900-077. PMID: 36349185; PMCID: PMC9628802.
- Ghirardo S, Sabatini L, Onofri A, Testa MBC, Paglietti MG, Diodato D, Travaglini L, Stregapede F, Ciofi Degli Atti ML, ***Cherchi C***, Cutrera R. Hypoventilation and sleep hypercapnia in a case of congenital variant-like Rett syndrome. *Ital J Pediatr.* 2022 Sep 7;48(1):167. doi: 10.1186/s13052-022-01359-7. PMID: 36071486; PMCID: PMC9450235.
- Cumbo F, ***Tosi M***, Catteruccia M, Diodato D, Nicita F, Capitello TG, Alfieri P, Vicari S, Bertini E, D'Amico A. Neuropsychological and behavioral profile in a cohort of Becker muscular dystrophy pediatric patients. *Neuromuscul Disord.* 2022 Sep;32(9):736-742. doi: 10.1016/j.nmd.2022.07.402. Epub 2022 Jul 27. PMID: 35953344.
- Nicita F, Travaglini L, Bombelli F, ***Tosi M***, Pro S, Bertini E, D'Amico A. Novel *SEPSECS* Pathogenic Variants Featuring Unusual Phenotype of Complex Movement Disorder With Thin Corpus Callosum: A Case Report. *Neurol Genet.* 2021 Mar 3;8(2):e661. doi: 10.1212/NXG.0000000000000661. PMID: 35252561; PMCID: PMC8893591.

- Pane M, Coratti G, Pera MC, Sansone VA, Messina S, d'Amico A, Bruno C, Salmin F, Albamonte E, De Sanctis R, Sframeli M, Di Bella V, Morando S, Palermo C, **Frongia AL**, Antonaci L, Capasso A, Catteruccia M, Longo A, Ricci M, Cutrona C, Pirola A, Bravetti C, Pedemonte M, Brolatti N, Bertini E, Mercuri E; Italian ISMAC group. Nusinersen efficacy data for 24-month in type 2 and 3 spinal muscular atrophy. *Ann Clin Transl Neurol.* 2022 Mar;9(3):404-409. doi: 10.1002/acn3.51514. Epub 2022 Feb 15. PMID: 35166467; PMCID: PMC8935309.
- Kenney-Jung DL, Rogers DJ, Kroening SJ, Zatkalik AL, Whitmarsh AE, Roberts AE, Zenker M, **Gambardella ML**, Contaldo I, Leoni C, Onesimo R, Zampino G, Tartaglia M, Battaglia DI, Pierpont EI. Infantile epileptic spasms syndrome in children with cardiofaciocutaneous syndrome: Clinical presentation and associations with genotype. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022 Dec;190(4):501-509. doi: 10.1002/ajmg.c.32022. Epub 2022 Nov 29. PMID: 36448195; PMCID: PMC9825647.
- Perulli M, Battista A, Sivo S, Turrini I, Musto E, Quintiliani M, **Gambardella ML**, Contaldo I, Veredice C, Mercuri EM, Lanza GA, Dravet C, Delogu AB, Battaglia DI. Heart rate variability alterations in Dravet Syndrome: The role of status epilepticus and a possible association with mortality risk. *Seizure.* 2022 Jan;94:129-135. doi: 10.1016/j.seizure.2021.11.023. Epub 2021 Nov 27. PMID: 34896816.
- **Rossi S**, Concolino P, Di Natale D, Pasquetti D, Di Lella GM, Chiurazzi P, Silvestri G. Clinical Reasoning: A Young Man With Subacute Onset of Spastic Paraparesis. *Neurology.* 2022 Oct 27;10.1212/WNL.0000000000201516. doi: 10.1212/WNL.0000000000201516. Epub ahead of print. PMID: 36302663.
- Nicoletti TF, **Rossi S**, Vita MG, Perna A, Guerrera G, Lino F, Iacovelli C, Di Natale D, Modoni A, Battistini L, Silvestri G. Elevated serum neurofilament light chain (NfL) as a potential biomarker of neurological involvement in myotonic dystrophy type 1 (DM1). *J neurol.* 2022 sep;269(9):5085-5092. Doi: 10.1007/s00415-022-11165-0. Epub 2022 may 16. PMID: 35575811; PMCID: pmc9363395.
- **Rossi S**, Rubegni A, Riso V, et al. Clinical-Genetic Features Influencing Disability in Spastic Paraplegia Type 4: A Cross-sectional Study by the Italian DAISY Network. *Neurol Genet.* 2022;8(2):e664. Published 2022 Mar 30. doi:10.1212/NXG.0000000000000664
- Garibaldi M, Nicoletti T, Bucci E, Fionda L, Leonardi L, Morino S, Tufano L, Alfieri G, Lauletta A, Merlonghi G, Perna A, **Rossi S**, Ricci E, Alonso Perez J, Tartaglione T, Petrucci A, Pennisi Em, Salvetti M, Cutter G, Díaz-Manera J, Silvestri G, Antonini G. Muscle Magnetic Resonance Imaging In Myotonic Dystrophy Type 1 (Dm1): Refining Muscle Involvement And Implications For Clinical Trials. *Eur J Neurol.* 2022 Mar;29(3):843-854. Doi:10.1111/Ene.15174. Epub 2021 Dec 6. Pmid: 34753219; Pmcid: Pmc9299773.
- Racca F, Sansone VA, Ricci F, Filosto M, Pedroni S, Mazzone E, Longhitano Y, Zanza C, Ardisson A, Adorisio R, Berardinelli A, Bondone C, Briani C, Cairello F, Carraro E, Comi GP, Crescimanno G, D'Amico A, Deiaco F, Fabiano A, Franceschi F, Mancuso M, Massè A, Messina S, Mongini T, Moroni I, Moscatelli A, Musumeci O, Navalesi P, Nigro G, Origo C, Panicucci C, Pane M, Pavone M, Pedemonte M, Pegoraro E,

- Piastra M, Pini A, Politano L, Previtali S, Rao F, Ricci G, Toscano A, Wolfler A, Zoccola K, ***Sancricca C***, Nigro V, Trabacca A, Vianello A, Bruno C. Emergencies cards for neuromuscular disorders 1st Consensus Meeting from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. *Acta Myol.* 2022 Dec 31;41(4):135-177. doi: 10.36185/2532-1900-081. PMID: 36793651; PMCID: PMC9896597.
- Della Vecchia S, Tessa A, Dosi C, Baldacci J, Pasquariello R, Antenora A, Astrea G, Bassi MT, Battini R, Casali C, Cioffi E, Conti G, De Michele G, Ferrari AR, Filla A, Fiorillo C, Fusco C, Gallone S, Germiniasi C, Guerrini R, Haggiag S, Lopergolo D, Martinuzzi A, Melani F, Mignarri A, Panzeri E, Pini A, Pinto AM, Pochiero F, Primiano G, Procopio E, Renieri A, Romaniello R, ***Sancricca C***, Servidei S, Spagnoli C, Ticci C, Rubegni A, Santorelli FM. Correction to: Monoallelic KIF1A-related disorders: a multicenter cross sectional study and systematic literature review. *J Neurol.* 2022 Jan;269(1):451. doi: 10.1007/s00415-021-10839-5. Erratum for: *J Neurol.* 2022 Jan;269(1):437-450. PMID: 34652506.
 - Vecchia SD, Tessa A, Dosi C, Baldacci J, Pasquariello R, Antenora A, Astrea G, Bassi MT, Battini R, Casali C, Cioffi E, Conti G, De Michele G, Ferrari AR, Filla A, Fiorillo C, Fusco C, Gallone S, Germiniasi C, Guerrini R, Haggiag S, Lopergolo D, Martinuzzi A, Melani F, Mignarri A, Panzeri E, Pini A, Pinto AM, Pochiero F, Primiano G, Procopio E, Renieri A, Romaniello R, ***Sancricca C***, Servidei S, Spagnoli C, Ticci C, Rubegni A, Santorelli FM. Monoallelic KIF1A-related disorders: a multicenter cross sectional study and systematic literature review. *J Neurol.* 2022 Jan;269(1):437-450. doi: 10.1007/s00415-021-10792-3. Epub 2021 Sep 6. Erratum in: *J Neurol.* 2021 Oct 15;: Erratum in: *J Neurol.* 2023 Feb 16;: PMID: 34487232
 - Colò F, Brunetti V, Di Muro M, Rossi E, Bartolomei F, Alexandre AM, Bellavia S, ***Scala I***, Słomka A, Pilato F, Frisullo G, Broccolini A, Della Marca G. Predicting Factors for Seizures after Cerebral Venous Thrombosis: A Retrospective Single Center Cohort Study. *Life (Basel).* 2022 Dec 30;13(1):111. doi: 10.3390/life13010111. PMID: 36676061; PMCID: PMC9865306.
 - Rizzo PA, Bellavia S, ***Scala I***, Colò F, Broccolini A, Antonica R, Vitali F, Angeloni BM, Brunetti V, Di Iorio R, Monforte M, Della Marca G, Calabresi P, Luigetti M, Frisullo G. COVID-19 Vaccination Is Associated with a Better Outcome in Acute Ischemic Stroke Patients: A Retrospective Observational Study. *J Clin Med.* 2022 Nov 22;11(23):6878. doi: 10.3390/jcm11236878. PMID: 36498464; PMCID: PMC9737827.
 - Bellavia S, ***Scala I***, Rizzo PA, Brunetti V, Broccolini A, Della Marca G, Calabresi P, Frisullo G. Th1/Th2 polarization of peripheral immune response in atherothrombotic and cardioembolic stroke: a prospective study. *Sci Rep.* 2022 Sep 30;12(1):16384. doi: 10.1038/s41598-022-20515-x. PMID: 36180482; PMCID: PMC9525580.
 - Rollo E, Della Marca G, ***Scala I***, Buccarella C, Rozera T, Vollono C, Frisullo G, Broccolini A, Brunetti V. Validation Study of the Richards-Campbell Sleep Questionnaire in Patients with Acute Stroke. *J Pers Med.* 2022 Sep 8;12(9):1473. doi: 10.3390/jpm12091473. PMID: 36143258; PMCID: PMC9505129.

- Romano A, Guglielmino V, Di Paolantonio A, Bisogni G, Sabatelli M, Della Marca G, Minnella AM, Maceroni M, Bellavia S, ***Scala I***, Sabatelli E, Rollo E, Luigetti M. Pupillometric findings in ATTRv patients and carriers: results from a single-centre experience. *Amyloid*. 2022 Dec;29(4):270-275. doi: 10.1080/13506129.2022.2117601. Epub 2022 Sep 6. PMID: 36066019.
- Rollo E, Brunetti V, ***Scala I***, Callea A, Marotta J, Vollono C, Frisullo G, Broccolini A, Calabresi P, Della Marca G. Impact of delirium on the outcome of stroke: a prospective, observational, cohort study. *J Neurol*. 2022 Dec;269(12):6467-6475. doi: 10.1007/s00415-022-11309-2. Epub 2022 Aug 9. PMID: 35945396; PMCID: PMC961855
- ***Scala I***, Rizzo PA, Bellavia S, Brunetti V, Colò F, Broccolini A, Della Marca G, Calabresi P, Luigetti M, Frisullo G. Autonomic Dysfunction during Acute SARS- CoV-2 Infection: A Systematic Review. *J Clin Med*. 2022 Jul 4;11(13):3883. doi: 10.3390/jcm11133883. PMID: 35807167; PMCID: PMC9267913.
- Lazzareschi I, Curatola A, Massimi L, Rendeli C, Rollo E, ***Scala I***, Della Marca G, Brunetti V. Sleep-disordered breathing in patients with Chiari malformation type II: a case-control study and review of the literature. *J Clin Sleep Med*. 2022 Sep 1;18(9):2143-2154. doi: 10.5664/jcsm.10062. PMID: 35645039; PMCID: PMC9435333.
- ***Scala I***, Bellavia S, Luigetti M, Brunetti V, Broccolini A, Gabrielli M, Zileri Dal Verme L, Calabresi P, Della Marca G, Frisullo G. Autonomic dysfunction in non-critically ill COVID-19 patients during the acute phase of disease: an observational, cross-sectional study. *Neurol Sci*. 2022 Aug;43(8):4635-4643. doi: 10.1007/s10072-022-06136-2. Epub 2022 May 24. PMID: 35608736; PMCID: PMC9127042.
- ***Scala I***, Piane M, Frisullo G, Marotta J, Bellavia S, Rizzo PA, Rollo E, Vollono C, Pizzuti A, Brunetti V, Della Marca G. A novel c.952T>C mutation in Notch3 gene in a patient with chronic non-migraine-like headache: Expanding the genotypic spectrum of CADASIL? *Clin Genet*. 2022 Jul;102(1):82-83. doi: 10.1111/cge.14137. Epub 2022 Apr 11. PMID: 35405766.
- Frisullo G, Bellavia S, ***Scala I***, Rizzo PA, Broccolini A, Brunetti V, Pepe M, Pilato F, Morosetti R, Marca GD, Calabresi P. Cerebral edema in acute stroke: Effect of thrombolytic treatment. *J Neurol Sci*. 2022 May 15;436:120206. doi: 10.1016/j.jns.2022.120206. Epub 2022 Feb 23. PMID: 35259555.
- Rollo E, Marotta J, Callea A, Brunetti V, Vollono C, ***Scala I***, Imperatori C, Frisullo G, Broccolini A, Della Marca G. Heart rate variability and delirium in acute non-cardioembolic stroke: a prospective, cross-sectional, cohort study. *Neurol Sci*. 2022 Apr;43(4):2423-2431. doi: 10.1007/s10072-021-05621-4. Epub 2021 Sep 29. PMID: 34586543; PMCID: PMC8918184.
- ***Torchia E***, Lucchini M, Bortolani S, Monforte M, Garibaldi M, Mirabella M, Tartaglione T, Ricci E, Tasca G. Upper body involvement in GNE myopathy assessed by muscle imaging. *Neuromuscul Disord*. 2022 May;32(5):410-418. doi: 10.1016/j.nmd.2021.12.007. Epub 2022 Jan 12. PMID: 35248449.
- ***Torchia E***, Lucchini M, Bortolani S, Monforte M, Garibaldi M, Mirabella M, Tartaglione T, Ricci E, Tasca G. Upper body involvement in GNE myopathy assessed

by muscle imaging. Neuromuscul Disord. 2022 May;32(5):410-418. doi: 10.1016/j.nmd.2021.12.007. Epub 2022 Jan 12. PMID: 35248449.

CONVENZIONI E TIROCINI UNIVERSITARI

Fondazione UILDM Lazio promuove la formazione e la divulgazione delle conoscenze in tema riabilitativo. Per tale motivo collabora con le università mettendo a disposizione le proprie risorse per i tirocini universitari.

Di seguito sono riportati le attuali convenzioni attive che prevedono tirocini a frequenza obbligatoria all'interno del percorso di diploma di laurea:

- Università degli studi di Roma "Tor vergata": Corso di laurea Triennale in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva della facoltà di Medicina e Chirurgia
- LUMSA Libera Università Maria S.S. Assunta: Corso di Laurea in Scienze del Servizio Sociale e del non Profit
- Università Cusano, facoltà di psicologia
- Università "La Sapienza" Di Roma, CdS in Terapia Occupazionale
- Università "La Sapienza" Di Roma, Facoltà di scienze politiche, sociologia, comunicazione (assistenti sociali)
- Università "La Sapienza" Di Roma, corso di Laurea in Fisioterapia
- Università "La Sapienza" Di Roma, (sede Bracciano), corso di laurea in Fisioterapia
- Università Cattolica del Sacro Cuore: tutti i corsi di laurea
- COREP Master Afferente al Dipartimento di Scienze Chirurgiche dell'Università degli Studi di Torino: Master in Deglutologia
- Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Corso di laurea in Fisioterapia
- Università degli Studi di Urbino Carlo Bo, Dipartimento Scienze Biomolecolari, convenzione con Laboratorio Città di Fano
- UNITELMA Sapienza "Master Mangement e coordinamento"
- Università Telematica Pegaso, "Master Mangement e coordinamento"

GRUPPO DI LAVORO PERMANENTE SULLE ATTIVITÀ SCIENTIFICHE

Allo scopo di assicurare la qualità delle attività scientifiche, sia in termini scientifici che etici, nel 2015 è stato costituito il "*Gruppo di Lavoro Permanente sulle Attività Scientifiche*". Attualmente, per Fondazione UILDM il gruppo di lavoro è composto dalle seguenti figure:

- Presidente della FONDAZIONE UILDM Lazio, Dr. Marcello Tomassetti
- Direttore sanitario della FONDAZIONE UILDM Lazio, dr.ssa Cristina Sancricca
- Supervisore scientifico, nominato dal consiglio direttivo FONDAZIONE UILDM Lazio, Prof.ssa Serenella Servidei (Policlinico Gemelli)

Il *Gruppo di Lavoro Permanente sulle Attività Scientifiche* monitorerà pertanto tutti gli studi in atto supervisionando i dati preliminari e la metodologia di lavoro

ATTIVITÀ SCIENTIFICHE IN CORSO

- Progetto di ricerca: "**La riabilitazione Neuromotoria nelle distrofie muscolari**". Si tratta di un progetto promosso dalla Commissione Medico Scientifica FONDAZIONE UILDM a cui ha partecipato la Dr.ssa Cristina Sancricca. Il progetto ha portato alla pubblicazione di un lavoro su rivista scientifica

internazionale (*Lombardo ME, Carraro E, Sancricca C, Armando M, Catteruccia M, Mazzone E, Ricci G, Salamino F, Santorelli FM, Filosto M; UILDM (Italian Muscular Dystrophy Association) and Italian Consensus Conference Group on motor rehabilitation in muscular dystrophy. Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies. 1st Consensus Conference report from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association (Rome, January 25-26, 2019). Acta Myol. 2021 Jun 30;40(2):72-87*) e del relativo opuscolo informativo (*Presa in carico e riabilitazione neuromotoria delle distrofie muscolari*), diffuso su canali web alle associazioni pazienti e al personale sanitario di riferimento.

Al momento è in corso, su progetto specifico della Commissione Medico Scientifica di UILDM Nazionale di cui la dottoressa Sancricca è membro, l'avvio dei processi di divulgazione sul territorio di tali documenti formativi, mediante eventi ECM in programma per il triennio 2023-2025 con la partecipazione come docenti, oltre che della dottoressa Sancricca, anche di terapisti specializzati Fondazione UILDM.

- Progetto di ricerca: **"Caratterizzazione funzionale motoria e cognitiva della popolazione adulta di FONDAZIONE UILDM Lazio affetta da Distrofia muscolare di Becker"**. Il progetto promosso dalla dr.ssa Cristina Sancricca vede la partecipazione della fisioterapista Marta Briganti e della psicologa Serena Licchelli.
- Protocollo di ricerca **L'Esercizio aerobico nelle malattie neuromuscolari: effetti a lungo termine su resistenza alla fatica, funzione cardiorespiratoria e qualità della vita**, promosso dalla dottoressa Anna Lia Frongia per l'età evolutiva. Tale progetto, in fase di avvio nel 2023, sarà fonte di potenziale collaborazione, per revisione delle indicazioni riabilitative, con i centri clinici di riferimento ospedalieri per le patologie neuromuscolari dell'età evolutiva, e conseguenti potenziale pubblicazione di lavori scientifici in merito.
- Progetto di ricerca specifica sul **Laboratorio di genetica** con realizzazione di un **evento scientifico nazionale previsto a giugno 2023**: è in fase di importante implementazione l'attività del nostro Laboratorio di Genetica e soprattutto l'integrazione delle attività con le reti clinico-scientifiche nazionali, in dettaglio la Rete FSHD e i centri clinici Nemo.

CONCLUSIONI

Nel 2022 Fondazione UILDM Lazio ha proseguito le attività riabilitative cliniche e riabilitative, mai interrotte anche durante gli anni di pandemia e riprese progressivamente già dal 2021, con risultati che si ritengono più che soddisfacenti sia in termini quantitativi che qualitativi, rispetto alle prestazioni erogate sia in accreditamento che in clinica.

Il centro ha proseguito ad implementare i protocolli specifici di gestione per garantire, compatibilmente con le restrizioni e con l'evoluzione dello stato emergenziale, la continuità nell'erogazione delle prestazioni, nel rispetto di tutte le misure di sicurezza e di prevenzione del contagio e della diffusione del virus.

Anche nell'arco del 2022 è proseguita l'implementazione fruttuosa, sempre valutata in termini di coerenza clinica, delle attività di Tele-riabilitazione, anche sulla base del nuovo riferimento normativo (DGR 138 del 29 marzo 2022) che specifica e promuove la possibilità di erogazione di PRI con prestazioni da remoto e anche di tipo "mix". Questa tendenza è in coerenza con gli indirizzi del sistema sanitario sia regionale che nazionale (vedi elaborazione di progetti specifici di telemedicina e tele-riabilitazione, PNRR).

Rispetto alle attività in ACCREDITAMENTO, si riporta che il numero di progetti riabilitativi nel 2022 è minimamente ridotto rispetto al 2021 (1051 progetti totali nel 2022, vs 1081 nel 2021), tuttavia abbiamo registrato aumento relativo delle attività ambulatoriali, in coerenza con la sempre maggiore ripresa dello stato pre-pandemia. La prevalenza dei PRI continua tuttavia ad essere di tipo domiciliare e diffusa su tutti i distretti regionali, spiccatamente per il settore adulti, sia in generale che se valutata per le patologie neuromuscolari: tale dato conferma l'impegno di Fondazione UILDM Lazio di assolvere alla Mission di presa in carico specifica e trasversale, su tutto il territorio regionale, delle patologie neuromuscolari.

I pazienti con patologie neuromuscolari rappresentano la maggioranza assoluta dei pazienti adulti, sia in termini globali che in termini di nuove prese in carico; sono rappresentate in maniera corposa tutte le differenti tipologie di patologie sia del muscolo che del nervo, alcune delle quali anche molto rare. Nel settore età evolutiva il panorama è molto più variabile in relazione all'esistenza della lista di attesa condivisa, a cui Fondazione UILDM Lazio aderisce per i territori specifici della ASL Roma 1: le patologie prese in carico pertanto rispecchiano quelle che sono le necessità territoriali che Fondazione UILDM Lazio si impegna ad assolvere su invio specifico da parte della ASL (da accordo della lista d'attesa condivisa almeno per il 50%). Pur in tale contesto tuttavia, sia nell'ambito della popolazione globale che per le prese in carico dell'età evolutiva, si è verificato un lieve ma significativo aumento dei pazienti neuromuscolari, a rafforzare il nostro impegno specifico per tali patologie, che viene anche virtuosamente condiviso con i responsabili della lista condivisa della ASL.

Nell'ambito delle prese in carico, che sono proseguite in un numero invariato rispetto al 2022 (171 nuove PI C nel 2022 e 167 nel 2021), si è proseguita inoltre nel settore adulti la promozione dei progetti ciclici, con aumento relativo in ambulatorio in coerenza con la tipologia di pazienti eleggibili per i progetti ambulatoriali, che per definizioni hanno condizioni cliniche più lievi e quindi con maggior indicazione al "ricambio". I tempi di attesa per le nuove PIC sono risultati sostanzialmente solo lievemente aumentati rispetto al 2021 per il settore adulti (tempo medio 2022: 127 giorni, nel 2021: 93 giorni), mentre sono significativamente migliorati rispetto al 2021 per il settore EE, arrivando a valori sovrapponibili a quelli degli adulti (tempo d'attesa passato da 276 giorni nel 2021 a 122 giorni nel 2022). Questo importante dato sottolinea un netto e significativo efficientamento dei processi amministrativo-gestionali di presa in carico: il tempo di presa in carico risulta infatti molto più basso, ad esempio, per i progetti ambulatoriali dell'età evolutiva, dove la componente gestionale è quella prevalente (pazienti principalmente inviati dalla ASL nell'ambito della lista condivisa), mentre il tempo di presa in carico è più alto per i sottogruppi relativi al domicilio e ai pazienti neuromuscolari, dove altre

motivazioni significative incidono sul tempo di attesa, nello specifico la difficoltà di reperimento del personale domiciliare.

La carezza dei personale sanitario (soprattutto terapeuti) è il problema cruciale delle attività riabilitative in generale, come noto diffuso anche ad altri centri di riabilitazione e ad altre strutture sanitarie in genere. Tale motivazione risulta la principale causa di chiusura dei progetti riabilitativi sia per gli adulti che per l'età evolutiva. Le cause di tale fenomeno sono già note e analizzate anche negli anni precedenti, in linea con una condizione nazionale di maggiore impiego del personale presso ASL e strutture pubbliche, ed in generale con carezza di personale specializzato e formato. La problematica è già all'attenzione delle direzioni e negli ultimi mesi, come programmato, abbiamo dato avvio ai processi di fidelizzazione di alcuni professionisti selezionati anche domiciliari, con forme di contrattualizzazione forfait associate anche a benefit di tipo assicurativo. La tematica verrà ridiscussa in sede di riesame di direzione.

Tra le motivazioni di chiusura dei progetti è molto ridotta quella del passaggio ADI/CAD anche con cooperative/strutture accreditate ad hoc, già attenzionata gli anni passati. Pur essendo tale problematica numericamente ridotta nel 2022, si conferma la progettualità delle direzioni in tale direzione, con possibile accreditamento ADI proprio allo scopo di completare, in termini non solo quantitativi ma anche qualitativi, le attività riabilitative e di assistenza da parte di Fondazione UILDM, Lazio soprattutto per la propria utenza specifica.

L'attività del POLIAMBULATORIO SPECIALISTICO, sia in accreditamento che gratuita, è solo lievemente e non significativamente ridotta nel 2022 rispetto al 2021, con prosecuzione delle attività multidisciplinari dedicate nello soprattutto ai pazienti neuromuscolari. Tra le variazioni si segnala che la minima riduzione riguarda maggiormente le visite neurologiche e neuropsichiatriche infantili (possibile maggiore integrazione con il personale dei centri clinici di riferimento), mentre non riguarda le prestazioni più "specialistiche" (visite fisiatriche anche per valutazioni ausili, pneumologiche, ortopediche, cardiologiche, valutazioni dei terapeuti anche in maniera integrata con i centri ospedalieri per protocolli specifici ecc) che si confermano expertise specifica di Fondazione nella gestione multidisciplinare dei pazienti

Rispetto alle ATTIVITÀ FORMATIVE E SCIENTIFICHE, si sottolinea innanzitutto che nell'ambito del 2022 è stato necessario un lavoro di profonda revisione e conseguente formazione di tutto il personale sulle procedure gestionali dei progetti riabilitativi in esito all'entrata in vigore, da gennaio 2022, dei nuovi riferimenti normativi (DCA 101/2020 e DGR 979/2020). Nel dettaglio è stato effettuato un lavoro capillare di ridefinizione dei processi di gestione con riorganizzazione importante anche del sistema informatico. Il lavoro è stato completato in termini generali, con l'emissione delle nuove Procedure di qualità, ma continua ad essere una attività *work in progress*, vista la complessità dell'organizzazione gestionale. Parallelamente a questo lavoro di definizione documentale e informatica, le attività riabilitative core sono ovviamente proseguite in maniera efficiente: si sottolinea nuovamente qui la massiccia riduzione dei tempi di presa in carico per età evolutiva, a documentare un efficientamento evidente di quelli che erano i processi più carenti, come appunto quelli relativi alla gestione e organizzazione del settore pediatrico.

È ovviamente proseguita presso Fondazione UIDLM anche la formazione sui contenuti più specificatamente professionali/sanitari, relativi cioè alla presa in carico del paziente affetto da malattie neuromuscolari, allo scopo di migliorare il livello assistenziale in termini di qualità. Nel dettaglio, si sottolinea che prosegue fruttuosamente l'utilizzo di knowingfor, una piattaforma formativa specificatamente dedicata al nostro personale dove vengono costantemente implementati nuovi contenuti formativi ad hoc. Inoltre in linea con l'evoluzione della situazione nazionale, Fondazione UILDM nel 2022 ha riattivato l'organizzazione dei corsi teorico-pratici ECM e non ECM in sede: nel 2022 sono stati organizzati 3 eventi in sede di grande valore scientifico, di cui 2 ECM, e promosse in generale le attività di collaborazione formativa e scientifica con i centri clinici di riferimento, i centri NeMO, la UILDM nazionale oltre che altre sezioni UILDM del territorio nazionale.

Proseguono le attività di tirocinio stipulate con le maggiori università sia del Lazio che del territorio nazionale (molte della quali implementate proprio nell'ambito del 2022), e prosegue in generale la promozione della ricerca scientifica, sia interna che in collaborazione con le reti più importanti reti regionali e nazionali, dedicata al paziente neuromuscolare. In questo ambito, per concludere, si segnalano 2 importanti progettualità a cui Fondazione si sta dedicando in maniera importante: il Protocollo di ricerca "L'Esercizio aerobico nelle malattie neuromuscolari: effetti a lungo termine su resistenza alla fatica, funzione cardiorespiratoria e qualità della vita", promosso dalla dottoressa Anna Lia Frongia e che verrà realizzato presso Fondazione per revisione delle indicazioni riabilitative, in collaborazione con i centri clinici di riferimento ospedalieri, e i Progetti di ricerca specifica sul Laboratorio di genetica con realizzazione di un evento scientifico nazionale previsto a giugno 2023: tale evento rappresenterà una importante ulteriore occasione di integrazione scientifica dei professionisti sanitari di Fondazione con i centri clinici Nemo e con le più importanti reti clinico-scientifiche del panorama nazionale.

LABORATORIO DI MEDICINA GENOMICA **RELAZIONE ATTIVITÀ AL 31/12/2022**

Resoconto attività anno 2022

Il Gruppo di ricerca di Medicina Genomica della Fondazione UILDM Lazio nel corso del 2022 ha saputo riorganizzare velocemente le proprie attività in considerazione della ridotta emergenza legata alla pandemia COVID-19. È stato importante riprendere i consueti rapporti con i centri invianti per non perdere i rapporti di collaborazione che sono vitali per i programmi di ricerca e per l'ambito diagnostico. Particolare rilevanza ha assunto lo sforzo compiuto dalla Direzione Sanitaria per sollecitare una maggiore collaborazione tra il gruppo di ricerca Genomica e i centri clinici coinvolti nella diagnosi delle malattie neuromuscolari. Per il raggiungimento delle medesime finalità il laboratorio ha promosso le proprie attività anche attraverso la partecipazione a convegni internazionali quali il convegno svolto a Brescia il 22-24 settembre 2022 dal titolo "La Terapia delle Malattie Neuromuscolari: Attualità e Prospettive", il Meeting Europeo ETN sulla Distrofia Facio Scapolo Omerale svolto l'1-2 ottobre 2022 ad Amsterdam. Il risultato di tali attività è stato evidente, numerosi nuovi centri clinici inviano oggi diversi con richiesta per diagnosi di Distrofia Facio Scapolo Omerale, la stessa attività dovrà essere svolta anche per le altre malattie neuromuscolari. Si riportano di seguito i numeri delle diagnosi effettuate nel 2022 divise per tipologia: SMA=15; CMT=4; DMD=28; LGMD=12; DM1=6; DM2=5; FSHD=160.

L'aumentato volume di analisi richieste al laboratorio pone la necessità dell'acquisizione di una unità di personale in più per il ruolo di biologo/tecnico di laboratorio. Al momento va sottolineata la grande disponibilità del personale dipendente Dott. Colantoni, Dott.ssa Mela e Dott.ssa Peconi, e del personale a contratto, Dott.ssa Farro, nel sostenere carichi di lavoro superiori all'abituale. Per l'anno 2023 si intende considerare il posizionamento del laboratorio nel panorama nazionale ed internazionale nell'ambito della FSHD ma anche promuovere l'attività diagnostica nell'ambito delle altre malattie neuromuscolari. Tuttavia, è necessario ribadire che per garantire tempi di risposta più brevi sarà necessario implementare la dotazione organica relativa al personale tecnico.

Per quanto attiene al laboratorio Città di Fano come previsto nell'anno 2021, nel corso del 2022 il laboratorio ha avviato l'esecuzione di alcune indagini genetiche in modo autonomo, si è dotato di strumentazioni automatiche per l'estrazione degli acidi nucleici e per lo screening mutazionale mediante tecnologia reverse dot-blot. Il software gestionale ha raggiunto la piena operatività e consente ad oggi una migliore gestione dei campioni, dei pazienti, dei referti e della contabilità. Il giudizio sul personale di

laboratorio Dott.ssa Ricciardi, Dott.ssa Ceccarelli e Sig. Macharis, è eccellente per disponibilità e dedizione. Occorre sottolineare che si evidenzia la necessità di un piano di addestramento e di formazione per il personale laureato. Attualmente si sta conducendo tale attività anche attraverso l'impegno del personale di Roma, in particolare delle Dott.ssa Peconi, che insieme al Direttore si occupa della gestione delle criticità e funge da punto di riferimento costante. Nonostante l'impegno e gli ottimi risultati ottenuti si ritiene necessario programmare nel corso del 2023 attività di formazioni specifiche nell'ambito della Medicina di laboratorio con particolare riferimento alla possibilità di iscrivere la Dott.ssa Ricciardi e la Dott.ssa Ceccarelli ad un corso di specializzazione. Questa esigenza rappresenta una priorità per gli sviluppi del laboratorio. Occorre inoltre sottolineare la necessità di acquisire nuove strumentazioni per ridurre l'esternalizzazione delle analisi e conseguentemente aumentare l'offerta diagnostica del laboratorio. Numerose riflessioni sono state condivise, in tal senso, tra la Direzione del laboratorio e la Direzione Sanitaria ed Amministrativa che hanno visioni convergenti su questi temi.

Ricerca

Il gruppo di ricerca di Medicina Genomica della Fondazione UILDM Lazio nel corso del 2022 ha utilizzato le proprie risorse per condurre attività di ricerca di elevato livello scientifico. Tale attività di ricerca si estrinseca nella produzione di N°16 articoli scientifici pubblicati su riviste internazionali e peer-review e caratterizzate da elevati fattori di impatto. In particolare, si desidera segnalare una pubblicazione sulla rivista Cells che rivoluziona la diagnosi molecolare di Distrofia Facio Scapolo Omerale attraverso l'utilizzo della metilazione del DNA associata ad approcci di intelligenza artificiale. Tale lavoro ha già consentito lo sviluppo di un test rapido per la diagnosi molecolare caratterizzato da elevata affidabilità che sta già venendo offerto a tutti i pazienti. Si ritiene che tale risultato rappresenti perfettamente lo spirito e la motivazione principale del Gruppo di Ricerca di Medicina Genomica. Ogni attività di ricerca è finalizzata al miglioramento dei servizi offerti ai pazienti ed ha, nella qualità di vita del paziente, il fine ultimo di ogni attività. Si desidera segnalare a tal riguardo l'impegno profuso dal Dott. Luca Colantoni che ha consentito il raggiungimento di questi obiettivi. È necessario inoltre sottolineare che tali attività hanno un elevatissimo costo di produzione che al momento è sostenuto dalla IRCCS Fondazione Santa Lucia. Per avere un'idea dei costi è sufficiente considerare che il solo lavoro citato pubblicato su Cells è costato oltre 150.000 euro di soli reattivi analitici. È convinzione della direzione che tali risultati sono possibili soltanto attraverso lo sforzo congiunto sostenuto da Fondazione UILDM Lazio e dalla Fondazione Santa Lucia IRCCS. In particolare, è impegno della Direzione consolidare questa collaborazione che rappresenta un validissimo modello di collaborazione scientifica. È necessario

tuttavia che i ricercatori del gruppo di ricerca genomica UILDM si attivino per reperire risorse finalizzate alle attività di ricerca attraverso la partecipazione ai numerosi bandi presenti e legati anche al PNRR.

Tale risultato dimostra un'attività notevolmente aumentata rispetto allo scorso anno nonostante non siano state aumentate le risorse umane. Questo straordinario risultato è dovuto al notevole sforzo profuso dal personale della Fondazione UILDM Lazio e merita la più elevata considerazione nelle sedi competenti. Tale produzione è il frutto dell'intensa collaborazione scientifica instaurata negli anni tra Fondazione UILDM Lazio e diverse istituzioni italiane ed internazionali. La produzione scientifica Gruppo di ricerca di Medicina Genomica della Fondazione UILDM Lazio è notevolissima soprattutto se confrontata con le risorse disponibili. In tale ottica occorre sottolineare il costante aggiornamento scientifico da parte dei dipendenti e collaboratori. Tale aggiornamento consente al laboratorio di continuare ad offrire servizi diagnostici e di ricerca difficilmente reperibili in altre strutture a ridotto impatto tecnologico.

1. Zampatti S, Giardina E. Bioinformatic tools are essential to integrating pharmacogenomics into clinical practice: lessons from neuropsychiatric disorders. *Pharmacogenomics*. 2022 Mar;23(4):221-223. doi: 10.2217/pgs-2022-0008.
2. Caputo V, Calvino G, Strafella C, Termine A, Fabrizio C, Trastulli G, Ingrascì A, Peconi C, Bardini S, Rossini A, Salvia A, Borsellino G, Battistini L, Caltagirone C, Cascella R, Giardina E. Tracking the Initial Diffusion of SARS-CoV-2 Omicron Variant in Italy by RT-PCR and Comparison with Alpha and Delta Variants Spreading. *Diagnostics (Basel)*. 2022 Feb 11;12(2):467. doi: 10.3390/diagnostics12020467.
3. Dolcetti E, Bruno A, Azzolini F, Gilio L, Moscatelli A, De Vito F, Pavone L, Iezzi E, Gambardella S, Giardina E, Ferese R, Buttari F, Rizzo FR, Furlan R, Finardi A, Musella A, Mandolesi G, Guadalupi L, Centonze D, Stampanoni Bassi M. The BDNF Val66Met Polymorphism (rs6265) Modulates Inflammation and Neurodegeneration in the Early Phases of Multiple Sclerosis. *Genes (Basel)*. 2022 Feb 10;13(2):332. doi: 10.3390/genes13020332.
4. Strafella C, Caputo V, Termine A, Fabrizio C, Calvino G, Megalizzi D, Ruffo P, Toppi E, Banaj N, Bassi A, Bossù P, Caltagirone C, Spalletta G, Giardina E, Cascella R. Identification of Genetic Networks Reveals Complex Associations and Risk Trajectory Linking Mild Cognitive Impairment to Alzheimer's Disease. *Front Aging Neurosci*. 2022

Feb 17;14:821789. doi: 10.3389/fnagi.2022.821789.

5. Termine A, Fabrizio C, Strafella C, Caputo V, Petrosini L, Caltagirone C, Cascella R, Giardina E. A Hybrid Machine Learning and Network Analysis Approach Reveals Two Parkinson's Disease Subtypes from 115 RNA-Seq Post-Mortem Brain Samples. *Int J Mol Sci.* 2022 Feb 25;23(5):2557. doi: 10.3390/ijms23052557.
6. De Marco L, D'Orso S, Pirronello M, Verdiani A, Termine A, Fabrizio C, Capone A, Sabatini A, Guerrera G, Placido R, Sambucci M, Angelini DF, Giannessi F, Picozza M, Caltagirone C, Salvia A, Volpe E, Balice MP, Rossini A, Röttschke O, Giardina E, Battistini L, Borsellino G. Assessment of T-cell Reactivity to the SARS-CoV-2 Omicron Variant by Immunized Individuals. *JAMA Netw Open.* 2022 Apr 1;5(4):e2210871. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2022.10871.
7. Ferese R, Scala S, Suppa A, Campopiano R, Asci F, Chiaravalloti MA, Zampogna A, D'Alessio C, Fittipaldi F, Buttari F, Di Pardo A, Giardina E, Zampatti S, Fornai F, Novelli G, Fanelli M, Zecca C, Logroscino G, Centonze D, Gambardella S. Decipher non-canonical SPAST splicing mutations with the help of functional assays in patients affected by spastic paraplegia 4 (SPG4). *Clin Genet.* 2022 Aug;102(2):155-156. doi: 10.1111/cge.14142.
8. Zampatti S, Peconi C, Campopiano R, Gambardella S, Caltagirone C, Giardina E. C9orf72- Related Neurodegenerative Diseases: From Clinical Diagnosis to Therapeutic Strategies. *Front Aging Neurosci.* 2022 Jun 10;14:907122. doi: 10.3389/fnagi.2022.907122.
9. Fabrizio C, Termine A, Caputo V, Megalizzi D, Zampatti S, Falsini B, Cusumano A, Eandi CM, Ricci F, Giardina E, Strafella C, Cascella R. WARE: Wet AMD Risk-Evaluation Tool as a Clinical Decision-Support System Integrating Genetic and Non-Genetic Factors. *J Pers Med.* 2022 Jun 24;12(7):1034. doi: 10.3390/jpm12071034.
10. Barati S, Fabrizio C, Strafella C, Cascella R, Caputo V, Megalizzi D, Peconi C, Mela J, Colantoni L, Caltagirone C, Termine A, Giardina E. Relationship between Nutrition, Lifestyle, and Neurodegenerative Disease: Lessons from *ADH1B*, *CYP1A2* and *MTHFR*. *Genes (Basel).* 2022 Aug 22;13(8):1498. doi: 10.3390/genes13081498
11. Caputo V, Megalizzi D, Fabrizio C, Termine A, Colantoni L, Caltagirone C, Giardina E,

- Cascella R, Strafella C. Update on the Molecular Aspects and Methods Underlying the Complex Architecture of FSHD. *Cells*. 2022 Aug 29;11(17):2687. doi: 10.3390/cells11172687.
12. Giardina E, Zampatti S. The Future of Pharmacogenomics Requires New Discoveries and Innovative Education. *Genes (Basel)*. 2022 Sep 2;13(9):1575. doi: 10.3390/genes13091575.
 13. Coppedè F, Franzago M, Giardina E, Lo Nigro C, Matullo G, Moltrasio C, Nacmias B, Pileggi S, Sirchia SM, Stoccoro A, Storlazzi CT, Stuppia L, Tricarico R, Merla G. A perspective on diet, epigenetics and complex diseases: where is the field headed next? *Epigenomics*. 2022 Oct;14(20):1281-1304. doi: 10.2217/epi-2022-0239.
 14. Capalbo A, Gabbiato I, Caroselli S, Picchetta L, Cavalli P, Lonardo F, Bianca S, Giardina E, Zuccarello D. Considerations on the use of carrier screening testing in human reproduction: comparison between recommendations from the Italian Society of Human Genetics and other international societies. *J Assist Reprod Genet*. 2022 Nov;39(11):2581-2593. doi: 10.1007/s10815-022-02653-3.
 15. Caputo V, Megalizzi D, Fabrizio C, Termine A, Colantoni L, Bax C, Gimenez J, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R, Strafella C. *DAZ4* Methylation Levels Combined with a Machine Learning Pipeline Highlight Single CpG Sites as Discriminating Biomarkers for FSHD Patients. *Cells*. 2022 Dec 18;11(24):4114. doi: 10.3390/cells11244114.
 16. Fabrizio C, Termine A, Caputo V, Megalizzi D, Calvino G, Trastulli G, Ingrassi A, Ferrante S, Peconi C, Rossini A, Salvia A, Caltagirone C, Strafella C, Giardina E, Cascella R. Analysis of Genetic Variants Associated with COVID-19 Outcome Highlights Different Distributions among Populations. *J Pers Med*. 2022 Nov 5;12(11):1851. doi: 10.3390/jpm12111851.

6.SITUAZIONE ECONOMICO-FINANZIARIA

Di seguito si riportano i principali valori patrimoniali, economici e finanziari
Per il dettaglio si rimanda alla Relazione di Missione.

Attivo patrimoniale

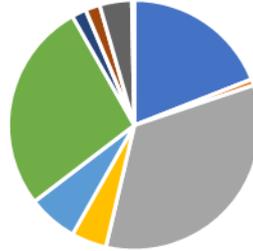
Macroarea di bilancio	Valore di bilancio
Immobilizzazioni immateriali	112.148
Immobilizzazioni materiali	153.605
Immobilizzazioni finanziarie	3.600
Rimanenze	6.010
Crediti	2.538.079
Disponibilità liquide	296.464
Ratei e risconti	17.511



Passivo patrimoniale

Macroarea di bilancio	Valore di bilancio
Patrimonio netto	594.805
Fondi per rischi e oneri	25.000
Trattamento di fine rapporto	1.057.762
Debiti v/banche	141.723
Debiti v/Enti associati e fondatori	200.000
Debiti v/fornitori	852.371
Debiti tributari	57.972
Debiti v/istituti di previdenza	58.595
Debiti v/dipendenti e collaboratori	129.132
Altri debiti	10.057

Valore di bilancio



- Patrimonio netto
- Trattamento di fine rapporto
- Debiti v/Enti associati e fondatori
- Debiti tributari
- Debiti v/dipendenti e collaboratori
- Fondi per rischi e oneri
- Debiti v/banche
- Debiti v/fornitori
- Debiti v/istituti di previdenza
- Altri debiti

Rendiconto gestionale

Proventi

Macroarea di bilancio	Valore di bilancio
Ricavi e proventi da attività di interesse generale	6.127.045
Ricavi e proventi da attività diverse	69.657
Proventi di supporto generale	-

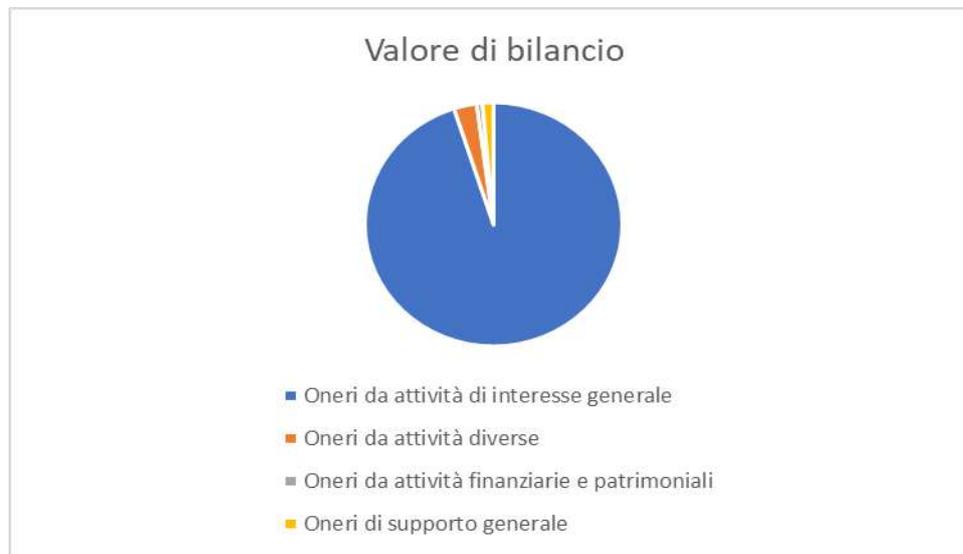
Valore di bilancio



- Ricavi e proventi da attività di interesse generale
- Ricavi e proventi da attività diverse
- Proventi di supporto generale

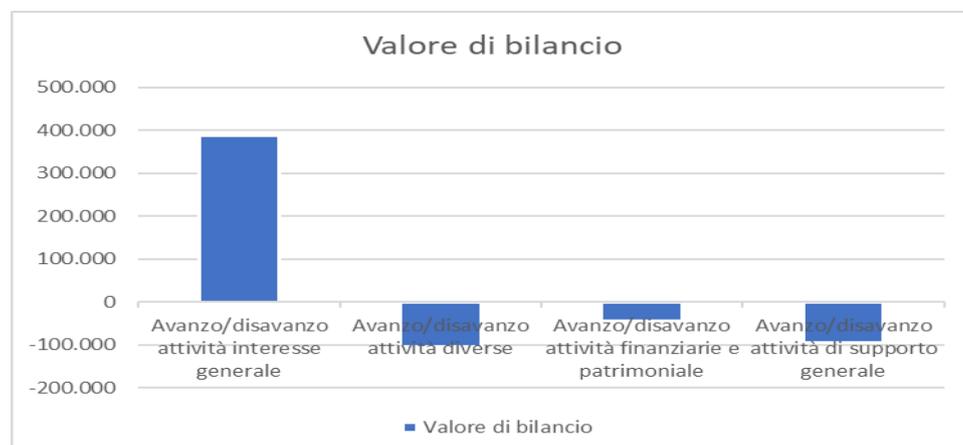
Oneri

Macroarea di bilancio	Valore di bilancio
Oneri da attività di interesse generale	5.740.158
Oneri da attività diverse	173.271
Oneri da attività finanziarie e patrimoniali	43.746
Oneri di supporto generale	83.835



Risultati generali

Macroarea di bilancio	Valore di bilancio
Avanzo/disavanzo attività interesse generale	386.887
Avanzo/disavanzo attività diverse	-103.614
Avanzo/disavanzo attività finanziarie e patrimoniale	-43.746
Avanzo/disavanzo attività di supporto generale	-93.835



Il risultato economico della gestione relativa all'esercizio 2022 è costituito da un avanzo di euro 89.248 al netto delle imposte per euro 56.444.

Il risultato economico è così destinato: Riserva euro 89.248

Prospetti finanziari

Rendiconto degli incassi, dei pagamenti e Situazione Patrimoniale

SEZIONE A Incassi e Pagamenti	31/12/2022	31/12/2021
A1 INCASSI DELLA GESTIONE		
Attività diverse	6.059.074	5.629.057
sub totale	6.059.074	5.629.057
A2 TOTALE INCASSI	6.059.074	5.629.057
A3 PAGAMENTI DELLA GESTIONE		
Attività tipiche	6.446.082	5.009.108
Attività accessorie e di supporto generale	41.470	58.174
sub totale	6.487.553	5.067.282
A4 TOTALE PAGAMENTI	6.487.553	5.067.282
DIFFERENZA TRA INCASSI E PAGAMENTI	-428.477	561.775
A5 FONDI LIQUIDI INIZIALI	724.942	163.167
A6 FONDI LIQUIDI A FINE ANNO	296.464	724.942

SEZIONE B Situazione attività e passività al termine dell'anno

Categorie

B1 FONDI LIQUIDI

Dettagli	Euro
INTESA SAN PAOLO	285.524
UNICREDIT C/C 104471974	10.105
UNICREDIT C/C CARTA PREPAGATA	693
Cassa contanti	141
TOTALE	296.464

B2 ATTIVITÀ DETENUTE PER LA GESTIONE DELL'ENTE

Dettagli	Costo
Avviamento	15.000
Costi di ampliamento e organizzative	43.114
Costi di impianto	1.335
Licenze di programma software	14.640
Software di proprietà capitalizzato	93.291
Impianti elettrici e di condizionamento	41.160
Impianti telefonici	7.015
Apparecchiatura ricerca scientifica	45.607
Attrezzatura medica	87.272
Attrezzature fkt	32.298
Attrezzatura varia e minuta	18.911
Mobili ed arredi	76.421
Macchine d'ufficio	80.674
Telefonia mobile	3.046
Biblioteca scientifica	1.950
Server ed infrastrutture informatiche	10.395
Insegne	9.272
TOTALE	581.401

al lordo dei fondi di ammortamento

B3 PASSIVITA'

Dettagli	Dovuto	Scadenza
Debiti v/Banche	141.723	Oltre l'anno
Debiti per tratt. fine rapporto	1.057.762	Oltre l'anno
Debiti v/ fornit. per fatt. ricevute	410.308	Entro l'anno
Debiti v/ fornit. per fatt.da ricev.	431.761	Entro l'anno
Debiti v/ erario	67.940	Entro l'anno
Debiti v/ dipendenti per stipendi e collaborazioni	71.041	Entro l'anno
Debiti v/amministratori	7.200	Oltre l'anno
Debiti v/ INPS per contributi	56.447	Entro l'anno
Debiti v/INAIL	2.147	Entro l'anno
Debiti per ferie maturate	50.891	Entro l'anno
Ritenute sindacali	401	Entro l'anno
Debiti vs Altri ETS	200.000	Oltre l'anno
Altri debiti	9.657	Entro l'anno
TOTALE	2.507.277	

7.ALTRE INFORMAZIONI

Non sono presenti contenziosi attuali né potenziali.

Sul piano ambientale la Fondazione ha attivato la raccolta differenziata interna, oltre chiaramente, allo smaltimento dei rifiuti speciali attraverso un soggetto professionale abilitato.

Tali attività è formalizzata attraverso apposita procedura e istruzione operativa nel SGQ (FP14 e IO 14.01)

8.MONITORAGGIO SVOLTO DALL'ORGANO DI CONTROLLO (CON LE MODALITÀ DI EFFETTUAZIONE E GLI ESITI)

Agli Associati della Fondazione UILDM Lazio Onlus

Rendicontazione delle attività di monitoraggio e dei suoi esiti

Ai sensi dell'art. 3, comma 7 del Codice del Terzo Settore, ho svolto nel corso dell'esercizio 2022 l'attività di monitoraggio dell'osservanza delle finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale da parte della Fondazione UILDM Lazio Onlus, con particolare riguardo alle disposizioni di cui agli articoli 5, 6,7 e 8 dello stesso codice del Terzo Settore.

Tale monitoraggio, eseguito compatibilmente con il quadro normativo attuale, ha avuto ad oggetto, in particolare quanto segue:

- la verifica dell'esercizio in via esclusiva o principale di una o più attività di interesse generale di cui all'Art 5, comma 1 per finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale, in conformità con le norme particolari che ne disciplinano l'esercizio, nonché, eventualmente, di attività diverse da quelle indicate nell'art 5 c.1 , del Codice del Terzo Settore, purché nei limiti delle previsioni statutarie e in base a criteri di secondarietà e strumentalità stabiliti con D. M. 19 maggio 2021, n.107;
- il perseguimento dell'assenza dello scopo di lucro, attraverso la destinazione del patrimonio, comprensivo di tutte le sue componenti (ricavi, rendite. Proventi, raccolta fondi ed entrate in genere) per lo svolgimento esclusivo dell'attività statutaria;
- l'osservanza del divieto di distribuzione anche indiretta di utili, avanzi di gestione, fondi e riserve a fondatori, associati, lavoratori e collaboratori, amministratori ed altri componenti degli organi sociali, tenendo conto degli indici di cui all'art 8, comma 3 lettera da a) ad e) del Codice Terzo Settore;

- la constatazione che per l'esercizio 2022 non si sia proceduto a raccolta fondi.

ATTESTAZIONE IN CONFORMITA' DEL BILANCIO SOCIALE ALE LINEE GUIDA DI CUI AL DECRETO 4 LUGLIO 2019 DEL MINISTERO DEL LAVORO E DELLE POLITICHE SOCIALI

Ai sensi dell'Art 30, comma 7 del codice del Terzo Settore, ho svolto nel corso dell'esercizio 2021 l'attività di verifica delle conformità del Bilancio sociale predisposto dalla Fondazione UILDM Lazio ONLUS, alle linee guida per la redazione del bilancio sociale degli Enti del Terzo Settore, emanate dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con D.M. 4.7.2019 secondo quanto previsto dall'Art 14 del Codice del Terzo Settore.

La Fondazione UILDM Lazio Onlus ha dichiarato di predisporre il proprio bilancio sociale in conformità alle seguenti linee guida emanate dal MINISTERO DEL LAVORO E DELLE POLITICHE SOCIALI con DECRETO 4 luglio 2019.

Ferma restando le responsabilità dell'Organo Amministrativo per la predisposizione del Bilancio Sociale secondo le modalità e le tempistiche previste nelle norme che ne disciplinano la redazione, l'organo di controllo ha la responsabilità di attestare, come previsto dall'ordinamento, la conformità del bilancio sociale alle Linee guida del Ministero del Lavoro e delle politiche sociali, All'organo di controllo compete inoltre di rilevare se il contenuto del bilancio sociale risulti manifestamente incoerente con i dati riportati nel bilancio di esercizio e/o con le informazioni e i dati in suo possesso.

A tale fine ho verificato che le informazioni contenute nel bilancio sociale rappresentino fedelmente l'attività svolta dall'Ente e che siano coerenti con le richieste informative previste dalle linee guida ministeriali di riferimento. Il mio comportamento è stato improntato a quanto previsto in materia dalle Norme di comportamento dell'organo di controllo degli Enti del Terzo settore, pubblicate dal CNDCEC nel Dicembre 2020. In questo senso ho verificato anche i seguenti aspetti:

- conformità della struttura del bilancio sociale rispetto alla articolazione per sezioni di cui al paragrafo 6 delle Linee guida;
- presenza nel bilancio sociale delle informazioni di cui alle specifiche sottosezioni esplicitamente previste al paragrafo 6 delle Linee guida, salvo adeguata illustrazione delle ragioni che abbiano portato alla mancata esposizione di specifiche informazioni;
- rispetto dei principi di redazione del bilancio sociale di cui al paragrafo 5 delle Linee guida, tra i quali i principi di rilevanza e di completezza che possono comportare la necessità di integrare le informazioni richieste esplicitamente dalle linee guida.

CONCLUSIONI

Sulla base del lavoro svolto si attesta che il bilancio sociale redatto dalla Fondazione UILDM Lazio ONLUS al 31 dicembre 2022 è stato redatto, in tutti gli aspetti significativi, in conformità alle previsioni delle Linee guida di cui al D.M. 4/7/2019.