

Rendicontazione quota 5xmille 2017 Irpef 2015

La somma, percepita nel 2017, è stata utilizzata nel 2018 nell'ambito dei seguenti progetti voluti e sostenuti da Aisiwh:

- Progetto Ricerca Genetica a supporto di 1 Borsa di Studio per Dottorato presso Università Cattolica di Roma
- Progetto Autonomie 2018 che si è svolto a Lucignano dal 01/07/18 al 08/07/18

Nel progetto Ricerca Genetica è stato coinvolto

- 1 Medico esperto in medicina molecolare

Le spese sostenute per il progetto Dottorato Ricerca Genetica 2018 sono ammontate a **17.750,00€**.

I risultati della ricerca sono di seguito elencati:

Resoconto sull'attività di ricerca nell'ambito del Dottorato in Genetica Molecolare per sindrome di Wolf-Hirschhorn (primi due anni di dottorato, 2015/2016 e 2016/2017)

Dottorando: Paolo Niccolò Doronzio

Tutor: Marcella Zollino

Istituto di Medicina Genomica

Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

Da precedenti studi da noi condotti i segni "epilessia" e "ritardo di crescita", che fanno parte intrinseca della sindrome di Wolf-Hirschhorn, sono stati collegati a ristrette regioni cromosomiche, con il significato che sono causati dalla perdita di funzione pochi, e specifici, geni. Sono stati delineati i geni candidati per epilessia e per ritardo di crescita. In particolare, il problema epilessia segue un modello oligogenico, nel senso che *LETMI*, primo gene candidato descritto anche da altri ricercatori, agisce in concerto con altri geni molto vicini ad esso. Il ritardo di crescita è stato finora connesso con il gene *WHSC1*.

Le attività di ricerca si sono concentrate sullo studio dei meccanismi patogenetici alla base di entrambi tali segni, in particolare sui geni *LETMI* e *WHSC1*.

LETMI: è stato intrapreso uno studio collaborativo con la Dott.ssa Antonella Spinazzola, Dipartimento di Neuroscienze, Royal Free Campus UCL Institute of Neurology, Londra. Grazie ad esso, si è definitivamente dimostrata una disfunzione dei mitocondri nelle linee di fibroblasti e di mioblasti di pazienti WHS; la disfunzione dei mitocondri altera il metabolismo ossidativo delle cellule, ma le funzioni mitocondriali sembrano migliorare in vitro con una dieta ricca in lipidi e povera in carboidrati. Il lavoro scientifico è stato sottomesso su rivista per la pubblicazione. Se si conferma valido, questo può avere dei risvolti di supporto terapeutico basato sulla semplice dieta. E' da notare che *LETMI* sembra contribuire non solo ad epilessia, ma anche a difetto di crescita.

WHSC1: si stanno studiando gli effetti della delezione di *WHSC1* sul ritmo di crescita cellulare e sulla capacità della cellula di riparare il danno al DNA svolto da agenti nocivi sul DNA stesso (agenti clastogeni), testati in vitro sulle diverse linee cellulari ottenute dai nostri pazienti.

In rapporto alla funzione della proteina WHSC1, che regola l'attività trascrizionale di molti geni (regolatore centrale della trascrizione) si stanno ricercando i geni controllati da WHSC1, tramite analisi del *trascrittoma* (tale analisi consente di studiare gli RNA messaggero di tutti i geni, quindi è uno studio di funzione del genoma, confrontato con linee di soggetti normali). I risultati preliminari saranno presto oggetto di lavori scientifici.

Tutti i lavori futuri in entrambi gli ambiti illustrati saranno condivisi con l'Associazione. Ogni eventuale risvolto terapeutico che possa migliorare anche solo in parte i sintomi, come la semplice dieta, verrà prontamente divulgato presso le famiglie.

Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf Hirschhorn

Iscritta nel Registro del Volontariato Regione Marche provv. n. 57 del 01-07-2008

Via Tiziano, 20 62010 Montecosaro (Mc)

Progetto “AUTONOMIE 2018”

Realizzazione di campus abilitativo rivolto a portatori di handicap grave

Hanno partecipato

- 16 ragazzi iscritti all’associazione.
- 17 Educatori professionali con rapporto 1:1 coi ragazzi
- 1 Medico genetista esperto della sindrome
- 1 Psicologa per la formazione del gruppo educatori
- 2 Musicoterapeute

Le spese per il progetto Autonomie 2017 sono ammontate a **37.487,96€**.

A parziale copertura sono stati utilizzati i rimanenti **8.711,19€** della quota 5xmille ricevuta.

E’ stato somministrato alle Famiglie un questionario sui risultati del progetto e le risposte sono state concordate nel confermare la validità del progetto.

La quota 5xmille Irpef 2015 ricevuta è stata utilizzata come di seguito descritto.

Copertura Borsa di Studio Dottorato di Ricerca	17.750,00€
Parziale copertura progetto Autonomie	8.711,19€
Totale spese progetti coperte da quota 5xmille	26.461,19
Totale percepito 11/08/2017	26.461,19€

Si informa che la documentazione contabile e la relazione completa sono disponibili in segreteria. La rendicontazione, come richiesto dall’Ufficio preposto al controllo, è stata inviata nei tempi e con le modalità richieste.

Si ringraziano le 863 persone che hanno devoluto la quota del 5xmille ad Aisiwh Onlus.

Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf Hirschhorn

Iscritta nel Registro del Volontariato Regione Marche provv. n. 57 del 01-07-2008

Via Tiziano, 20 62010 Montecosaro (Mc)