

Relazione Descrittiva ANNO 2020

Pro RETT Ricerca Onlus è un'associazione di genitori di bambine e ragazze affette dalla sindrome di Rett, costituitasi con lo scopo di promuovere lo studio e la ricerca scientifica sulla sindrome di Rett, per trovare terapie sanitarie e socio sanitarie al fine di migliorare la vita di bambine e ragazze affette dalla malattia.

La sindrome di Rett colpisce principalmente le bambine, con una frequenza di 1 ogni 10.000 bambine nate vive. Dopo un periodo di crescita normale, in un'età che va dai 12 ai 24 mesi, la malattia esordisce, quasi all'improvviso, cancellando ogni abilità della bambina. Le bambine non potranno più camminare, parlare, usare le mani; d'ora in avanti solo con gli occhi tenderanno di comunicare con il mondo che le circonda.

Dal 2007 in diversi laboratori scientifici internazionali è stato dimostrato che la **malattia è reversibile su modello animale**, ma serve investire ancora molto nella ricerca scientifica per trovare i farmaci e le terapie adeguate. L'associazione opera a livello nazionale, tramite famiglie di riferimento che sul proprio territorio cercano di sensibilizzare sulla malattia e organizzano eventi di raccolta fondi.

Con la Quota del 5 per mille di € 95.339,60 relativa all'anno 2020, liquidata il 29.10.2021, si sono realizzate le seguenti finalità istituzionali e attività direttamente riconducibili agli scopi istituzionali dell'associazione, fino al totale esaurimento dell'importo di € 95.339,60

1- Risorse Umane	€	0,00
2- Spese di Funzionamento	€	0,00
3- Spese per acquisto beni e servizi	€	179,60
Allianz Spa Polizza n. 110019083 R.C. Generale, assicurazione obbligatoria per associazioni, importo totale € 445,00 utilizzato parzialmente € 179,60		
4- Spese per attività di interesse generale dell'ente		
4.1 Acquisto di Beni o servizi strumentali oggetto di donazione	€	0.00
4.2 Erogazioni a proprie articolazioni territoriali e a soggetti collegati o affiliati		€ 0,00
4.3 Erogazioni ad enti terzi	€	95.160,00

A - Cellular and Developmental Neurobiology Lab presso il Dipartimento Scienza della Vita dell'Università degli Studi di Trieste

Importo di € 50.160,00 versato con bonifico il 27.05.2022

L'importo rappresenta il contributo per l'anno 2022 - con data di inizio del progetto 01.04.2022 e fine 31.03.2023 (12 mesi) + 9 mesi per la chiusura amministrativa di fine anno (30.11.2023) - al progetto Centro Drug Screening *in vitro* coordinato del prof. Enrico Tongiorgi.

Nel corso di questa finestra temporale i 14 candidati farmaci individuati in precedenza verranno sottoposti a un'ulteriore serie di analisi su neuroni di topo MeCP2-KO al giorno in vitro 12. Cioè allo stadio in cui i neuroni normali raggiungono le dimensioni finali del loro albero dendritico e le sinapsi maturano diventando perfettamente funzionanti. Lo scopo sarà quello di selezionare le molecole capaci di far aumentare contemporaneamente sia la lunghezza dei dendriti che la loro complessità, stabilita dal numero di ramificazioni. Le maggiori dimensioni dell'albero dendritico sono un'indicazione di una migliore capacità di funzionare come "antenna" del neurone. Altro obiettivo sarà quello di capire se i farmaci che porteranno questo beneficio saranno efficaci sia sui neuroni "giovani" che sui neuroni "maturi". Infine, il prof. Tongiorgi e il suo team vercherà di verificare quali farmaci possano migliorare la trasmissione dei segnali alle sinapsi. Questi dati, assieme alla ricerca degli effetti molecolari sui geni disregolati nella Rett permetteranno di valutare quali candidati farmaci saranno testati nei modelli animali della sindrome di Rett (test pre-clinici che precludono alla sperimentazione clinica).

B - Laboratorio San Raffaele Rett Research Center presso l'Ospedale San Raffaele di Milano

Importo di € 30.000,00 versato con bonifico il 19.05.2022

L'importo versato è a copertura dei costi operativi (reagenti, materie prime, stabulario) previsti nel corso del 2022 all'interno della timeline del progetto di ricerca denominato "*Sviluppo di una nuova piattaforma molecolare per lo screening di farmaci per il trattamento della sindrome di Rett*" già iniziato nel 2021. L'obiettivo è quello di individuare una serie di geni dall'espressione difettosa nei neuroni senza Mecp2, da usare come biomarcatori per valutare quali farmaci individuati dal prof. Tongiorgi dell'Università degli Studi di Trieste (si veda la voce di spesa precedente) siano in grado di riportare un significativo numero di geni ad esprimersi in maniera simile alla condizione sana. I farmaci con una maggiore azione di recupero verranno selezionati per uno studio successivo sui modelli *in vivo*.

C - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare dell'Università degli Studi di Milano

Importo di € 15.000,00 versato con bonifico il 28 .06.2022

L'importo versato è a copertura dei costi operativi (reagenti, materie prime, stabulario) previsti nel corso del 2022 all'interno della timeline del progetto di ricerca denominato "*Studio dell'efficacia di un nuovo approccio di terapia cellulare per il trattamento della sindrome di Rett*". Il progetto, iniziato nel 2016 in collaborazione con il professore Gianvito Martino dell'Ospedale San Raffaele, ha portato ad oggi al raggiungimento di risultati importanti che verranno presto inclusi in una pubblicazione scientifica. Nell'ultimo anno sono stati condotti esperimenti comportamentali sul modello animale della Rett, rappresentato dal topo privo della proteina Mecp2, analisi di trascrittomica in collaborazione con il Prof. Ugo Borello dell'Università di Pisa, numerose e diversificate analisi molecolari ed esperimenti su colture cellulari.

4.4 Erogazione a persone fisiche..... € 0,00

4.5 Altre spese per attività di interesse generale € 0,00

Sermide e Felonica (MN), 20/10/2022

Salvatore Franzé
Presidente Pro RETT Ricerca

Associazione per la ricerca sulla sindrome di Rett Onlus
Via XXV Aprile, 52 - 46028 Sermide e Felonica (MN)
Cod. Fisc. 93043680201
P.IVA 02185840200
info@prorett.org - www.prorett.org

