

ARCH MEDE

TRIMESTRALE D'INFORMAZIONE E DI ATTUALITA' DELL'A.I.S.A.
ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE ODV
N. 1/2023 Sped. Abb. Post. D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2, DCB - Bologna
Autorizzazione Tribunale di Milano n. 441 del 20 novembre 1982



AISA ODV
INSIEME CONTRO L'ATASSIA

**UN UOVO
DI PASQUA
CONTRO
L'ATASSIA**

Scegliendo il nostro uovo
sostieni l'associazione
nella quotidiana lotta
contro l'atassia

PASQUA 2023



FABBRICA
CIOCCOLATI
Puffo
GENOVA 1932

Uovo di cioccolato
Latte o Fondente
300 gr

richiedi le tue uova su atassia.it
o alla sezione della tua regione



CONGRESSO AISA 2023

in presenza

**ASSEMBLEA e
CONVEGNO MEDICO
28-29 Aprile 2023**

QUANDO INIZIA UN NUOVO ANNO SI FANNO BILANCI E PROGETTI.

Maria Litani

Cosa è stato fatto? Cosa vogliamo fare ancora? Il lavoro svolto è stato intenso e tutto improntato a realizzare quanto espresso nello statuto di AISA.

Gli impegni principali sono sintetizzati in due azioni, promozione della ricerca medica e sostegno ai pazienti.

Per quanto riguarda la ricerca medica, quest'anno abbiamo avuto un incremento dei finanziamenti. Il focus su cui abbiamo concentrato le richieste ai ricercatori, è stato sui problemi visivi legati all'atassia.

Sono in atto già due progetti avviati lo scorso anno e a questi ne aggiungiamo altri che partono proprio nel 2023. Di cui, due sono stati scelti tra quelli pervenuti in risposta al nostro bando di ricerca e uno è stato valutato da ricercatori Telethon nell'ambito del Fall Seed Grant.

Progetto Brunetti sul ruolo di un particolare enzima mitocondriale, PITRM1, e della proteina fratassina nello sviluppo di queste patologie e sulla possibilità di sfruttarli come potenziali bersagli terapeutici.

Progetto Diciotti sull'atassia di Friedreich (FRDA) e le atassie spinocerebellari (SCA), malattie rare lentamente progressive e altamente debilitanti, con l'obiettivo di mettere a punto nuovi strumenti di diagnosi e monitoraggio basati su metodi computazionali all'avanguardia.

Siamo orgogliosi di annunciare che i progetti scelti fra quelli ottenuti in risposta al nostro bando sono:

Progetto Parisi "Identificazione del coinvolgimento morfo-funzionale retinico in pazienti

affetti da atassia di Friedreich".

Progetto Feligioni "Esplorazione del ruolo della SUMOilazione proteica nell'aggregazione della proteina poliQ-espansa atassina - 7 nel tessuto retinico "

Oltre questo impegno finanziario abbiamo versato **contributi per la riabilitazione** per un totale di poco superiore a € 50.000.

Ne siamo fieri Siamo qui per questo, sostenere i pazienti nelle loro speranze e nei bisogni.

In risposta riceviamo messaggi gratificanti. Qualcuno li pubblica sui propri profili personali altri li mandano ad AISA oppure direttamente a me.

"Grazie per tutto quello che fate, di cuore"

"Il vostro contributo economico è un grande sollievo"

"Ringrazio tutti voi che vi adoperate per noi"

"Gentile Signora Litani, con cuore gonfio di gioia La ringrazio infinitamente per il bonifico ricevuto.

Le assicuro che ogni seduta di fisioterapia sarà accompagnata da un "grazie di cuore gentile Signora".

La saluto affettuosamente."

Tutto questo ci conferma che il progetto di contributi per la riabilitazione dovrà continuare anche nei prossimi anni. Le domande aumentano, sarà nostro impegno accantonare un bel gruzzolo dedicato e per incrementarlo, chiediamo a tutti il supporto da metà dicembre a fine gennaio attraverso "Il Mio Dono" di Unicredit, un click che non costa nulla ma che ci permette di avere dei fondi aggiuntivi per il progetto.

AISA si adopera a raccogliere fondi per raggiungere gli obiettivi di bene per i pazienti

Scrivendo queste righe vorrei informare e chiedere l'impegno di chi può.

I fondi vengono raccolti dalle sezioni attraverso eventi organizzati in loco, concerti, sagre, banchetti informativi.

Si distribuiscono opuscoli per comunicare chi siamo e cosa facciamo e chiediamo un'offerta in cambio di un gadget.

Inoltre a livello nazionale c'è il sito www.atassia.it con il bottone "DONA ORA" che può essere utilizzato ogni volta che desideriamo.

Le occasioni possono essere tante.

Eventi familiari come Matrimonio, Nascita, Battesimo, Cresima, Laurea, possono essere occasione per fare una cosa buona per tutti, per condividere la gioia dell'evento.

L'offerta può essere accompagnata da Bomboniere solidali che si trovano sul sito alla pagina dedicata.

<https://atassia.it/bombonieresolidali/>

Ma anche un momento triste come la perdita di una persona cara, di un amico, può essere accompagnata da un'offerta in suffragio.



Sacrificio, passione, fede accompagnano chi ha l'atassia o chi vive a fianco di familiari con questa patologia rara. Loro sono i primi ad essere sensibili, perché conoscono, finché non si incontra qualcuno atassico, non si sa cosa voglia dire, perdere ogni giorno qualcosa.

Sottolineo il fatto che gli ultimi progetti di ricerca sono stati finanziati grazie al **lascito del Dott. Miola di Napoli** che nel **suo testamento** aveva espresso il desiderio di destinare quanto ricavato dalla vendita del suo immobile di lusso, alla ricerca ed al sostegno dei pazienti atassici.

Tutto quello che stiamo facendo ora è grazie a questo importante lascito.

Il testamento solidale. "UNA SCELTA PER LASCIARE IL SEGNO"

Parlare di testamento non è di solito piacevole, si pensa alla morte, al dover lasciare i nostri beni, a figli e parenti, ma spesso questi non ci sono ed i beni perdono valore.

Ma se aggiungiamo al sostantivo testamento,

l'aggettivo solidale, ecco che il discorso va oltre l'idea del fine vita. Il **testamento solidale** va oltre il privato e acquista un significato comunitario per contribuire al bene comune.

UN SENSO DI GIUSTIZIA SOCIALE CHE SI CONCRETIZZA NEL DESIDERIO DI ESPRIMERE VERSO GLI ALTRI, LA NOSTRA CAPACITÀ DI CONTRIBUIRE AL BENE COMUNE ANCHE OLTRE LA VITA.



Atassia di Friedreich: i pazienti italiani possono contare sull'associazione AISA

Enrico Orzes

La presidente Maria Litanì: “Senza trattamento riabilitativo, le persone con atassia peggiorano: la fisioterapia va garantita loro sempre, non solo per brevi periodi di tempo”

Quando aree ben determinate del sistema nervoso si ‘spengono’, insorgono problematiche legate al movimento che rientrano nell’insieme delle coree e delle atassie. In particolare, **le atassie sono contraddistinte da una perdita di coordinazione motoria successiva a una degenerazione che riguarda il cervelletto e i fasci spino-cerebellari**: i pazienti spesso non percepiscono la posizione degli arti nello spazio e subiscono drastiche perdite nella capacità di muoversi e di usare i muscoli volontari, necessari anche per parlare e camminare. Le atassie si distinguono in dominanti e recessive: di queste ultime la più nota è **l’atassia di Friedreich**, che colpisce soprattutto i giovani compromettendo la loro autonomia di movimento nel giro di pochi anni, con conseguenze a lungo termine molto gravi.

PROMUOVERE L’INFORMAZIONE SULLA MALATTIA

Non esiste ancora un trattamento specifico per l’atassia di Friedreich e ciò spiega perché la ricerca in questo campo abbia un elevato valore per i pazienti. **“Sono entrata nel mondo delle atassie molti anni fa, quando la Friedreich è stata diagnosticata ai miei due figli”**, racconta Maria Litanì, presidente dell’**Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA)**, che fa parte dell’**Alleanza Malattie Rare**. **“Al tempo non esisteva ancora un test genetico e la diagnosi di una patologia così rara [la prevalenza stimata va da 1:30.000 a 1:50.000 casi, N.d.R.] ci ha fatti sentire soli e sperduti. Da questa sensazione, e dal desiderio di fornire aiuto ad altre famiglie come la nostra, è nata la sezione ligure dell’AISA (AISA Liguria ODV)”**.

Solitamente, i genitori e i parenti cercano consigli e indicazioni su come comportarsi nelle situazioni quotidiane che riguardano i piccoli pazienti

con atassia di Friedreich (e, più in generale, anche quelli con altre forme di atassia) e sulle persone a cui rivolgersi: AISA rappresenta un polo di riferimento per tutti loro. **“Uno degli obiettivi della nostra associazione è promuovere una corretta informazione su questo gruppo di malattie”**, continua Litanì. **“Esistono atassie dominanti, che interessano gli adulti e che comprendono le atassie spino-cerebellari (SCA) e le atassie episodiche. Poi ci sono le atassie recessive, delle quali fa parte l’atassia di Friedreich, e che riguardano in misura prevalente i bambini. AISA si rivolge a tutti i pazienti con atassia e lavora per far conoscere questo raro insieme di malattie, promuovendo una partecipazione attiva dei pazienti alla vita sociale”**.



GARANTIRE LA TERAPIA RIABILITATIVA AI PAZIENTI

Un importante progetto realizzato da AISA è denominato **“Vivere non sopravvivere”**, un’iniziativa che ci ricorda che **le persone affette da atassia conservano numerose capacità e hanno quindi la possibilità di essere utili e di svolgere varie attività**: occorre quindi lavorare per favorire la loro inclusione nella società e garantire loro una vita attiva. Le capacità intellettive dei pazienti con atassia non vengono intaccate dai meccanismi della patologia ma è **fondamentale che queste persone seguano appositi programmi di riabilitazione per mantenere i muscoli in allenamento e poter conservare più a lungo possibile le abilità residue**.

“La fisioterapia è irrinunciabile. Purtroppo, non tutte le ASL e le Regioni d’Italia garantiscono una continuità nei programmi fisioterapici”, rimarca Litanì. **“In molti casi vengono erogati dei pacchetti che comprendono un paio di sedute settimanali per un periodo limitato di tempo. Invece, i pazienti atassici hanno bisogno della fisioterapia sempre e non solo per un dato periodo di tempo. I pazienti atassici non sono stabili bensì sono in evoluzione, e se non fanno il trattamento peggiorano. Alcune ASL lo capiscono, altre no.**

Ecco perché molte famiglie sono costrette a pagare di tasca loro per continuare i trattamenti. Non tutti se lo possono permettere, perciò AISA, attraverso il progetto “Vivere non sopravvivere”, mette a disposizione dei fondi per sostenere economicamente le famiglie in questa spesa necessaria, al fine di garantire una buona qualità di vita ai pazienti. Quello che chiediamo è che tutte le ASL, a livello nazionale, imparino a erogare i trattamenti dovuti in via continuativa”.

FINANZIARE LA RICERCA

Nell'attesa di una cura specifica per l'ataxia di Friedreich, risultano fondamentali tutti quei trattamenti sintomatici che contribuiscono a stabilizzare la malattia o a rallentarne l'evoluzione: oltre alle problematiche muscolari tipiche, molti pazienti soffrono di ipertrofia cardiaca o diabete giovanile e bisogna farsene carico nel modo più adeguato. “Come altre malattie neurodegenerative, anche l'ataxia di Friedreich non osserva una progressione lineare ma alterna momenti di stabilità ad altri di peggioramento”, specifica Litani. “Perciò, i pazienti e le loro famiglie nutrono grandi speranze nella ricerca scientifica”.

Un obiettivo non secondario di AISA consiste quindi nel supportare economicamente gli studi scientifici su tutte le forme di ataxia. “A volte è complesso capire quali progetti finanziare”, aggiunge Litani. “Ci vuole attenzione per non disperdere i fondi raccolti, in modo che ogni euro

versato possa essere fruttuoso. Dobbiamo capire a quali progetti di ricerca dare la precedenza e perciò li sottoponiamo alla valutazione della nostra Commissione Medica: fatta la graduatoria, si finanziano quelli ritenuti meritevoli”.

“Oltre a ciò, da due anni abbiamo intensificato il rapporto con la Fondazione Telethon e partecipiamo al programma ‘Seed Grant’”, prosegue Litani. “La Fondazione mette a disposizione un gruppo di ricercatori di eccellenza per esaminare i progetti pervenuti. È un aiuto molto prezioso, grazie a cui possiamo disporre di valutazioni peer reviewed condotte da ricercatori esterni alla nostra Commissione”. Le graduatorie così stilate permettono di selezionare progetti che hanno ottenuto dai valutatori livelli di eccellenza.

“L'ataxia di Friedreich, come le altre forme di ataxia, presenta serie difficoltà di presa in carico a livello nazionale”, conclude Litani. “Per questo è fondamentale disporre di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) da sottoporre a tutte le neurologie d'Italia. Un tale documento è attualmente in fase di revisione e potrebbe essere presto disponibile. Sarebbe un punto di partenza importante per garantire ai pazienti una sempre miglior presa in carico e una qualità di vita più alta, in attesa che la ricerca scientifica elabori un trattamento mirato ed efficace”.

Un elenco di nuove molecole da cui giungono dati interessanti

Enrico Orzes - Omar

Ci sono molte condizioni **neurodegenerative** nelle quali la perdita di neuroni in diverse aree del sistema nervoso centrale (o di quello periferico) può provocare gravi forme di patologia. Alcune sono molto note, come la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), la malattia di Huntington e l'Alzheimer, altre lo sono di meno, ma risultano ugualmente rilevanti per l'impatto sulla qualità di vita dei pazienti. Fra queste c'è l'Ataxia di Friedreich (FA), una delle forme di ataxia ereditaria più frequenti.

Ataxia significa “perdita di ordine” e in neurologia questo termine descrive un disturbo dei movimenti volontari che diventano scoordinati, provocando principalmente

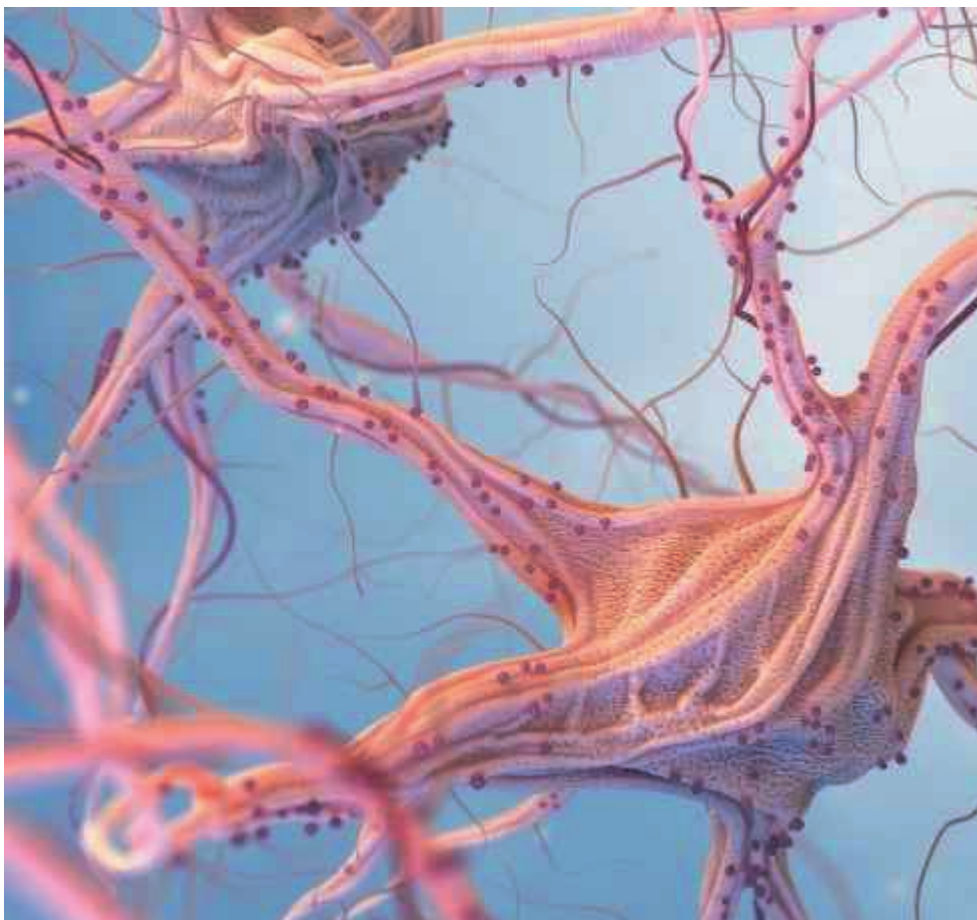
perdita di equilibrio e difficoltà nell'esecuzione dei movimenti, compresi quelli impiegati per l'articolazione della parola.

I neuroni colpiti sono soprattutto le cellule sensitive dei gangli spinali, e con esse, i fasci spino-cerebellari e il tratto cortico-spinale. Quello che succede nell'ataxia è che le colonne posteriori e i tratti spino-cerebellari iniziano a degenerare perdendo connessione con altre aree del cervello deputate al controllo e alla precisione dei movimenti. “L'ataxia di Friedreich colpisce soprattutto i giovani al di sotto dei 25 anni compromettendo la capacità di camminare e parlare e finendo col privarli dell'autonomia nel cammino nel giro di una decina di anni”, spiega

la dott.ssa Caterina Mariotti dell'Unità di Genetica Medica e Neurogenetica presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

“È la forma di atassia recessiva più frequente in Europa ed è causata a livello genetico da un'espansione della tripletta GAA a livello del gene che codifica per la proteina denominata fratassina. Come risultato dell'alterazione genetica la proteina risulta fortemente deficitaria nei malati”.

“Per molto tempo, si è cercato di affrontare l'atassia di Friedreich con farmaci che, sulla base di precedenti studi di laboratorio, ave-



vano dimostrato di poter attenuare l'effetto dannoso sulle cellule dovuto alla mancanza della proteina”, spiega Mariotti. Alcuni di questi farmaci, come l'idebenone, erano già in commercio per altre condizioni e sono stati quindi utilizzati nei primi studi clinici. Altri farmaci sono stati invece studiati in laboratorio specificamente per questa malattia e sono stati testati in anni più recenti, o [sono tuttora in fase di sperimentazione](#). Tra questi, l'Omaveloxolone e il Vatiquinone sono sperimentati anche in Italia.

OMAVELOXOLONE

Publicati sulla rivista [Annals of Neurology](#), i risultati dello studio clinico MOXIe hanno evidenziato il miglioramento della funzione neurologica raggiunto dai pazienti che hanno assunto il farmaco rispetto a quelli del braccio di controllo.

Lo studio randomizzato di Fase II è stato condotto su 155 pazienti affetti da atassia di Friedreich, provenienti da Stati Uniti, Australia, Regno Unito, Austria e Italia. Per poter essere inseriti nello studio i pazienti dovevano avere un punteggio basale compreso tra 20 e 80 sulla **scala mFARS** (modified

Friedreich's Ataxia Rating Scale), impiegata per la valutazione dei sintomi di questa malattia. L'obiettivo primario dello studio consisteva proprio nella variazione del punteggio a 48 settimane dall'assunzione del farmaco.

I pazienti che hanno ricevuto l'omaveloxolone hanno mostrato una riduzione nel punteggio mFARS, mentre quelli nel braccio di controllo hanno subito un rialzo degli indici. La differenza tra i trattati e i non trattati era statisticamente significativa, con gli effetti più evidenti sotto il profilo della stabilità.

“La buona risposta osservata, soprattutto negli individui più giovani, potrebbe significare che l'omaveloxolone riesce a rallentare la progressione della malattia, ma sono necessarie ancora verifiche sulla effettiva efficacia del farmaco”, commenta Mariotti.

Il farmaco sviluppato da Reata Pharmaceuticals svolge la sua azione terapeutica sul fattore di trascrizione nucleare eritroide-2 (Nrf2) che, da diverse ricerche, è emerso essere diminuito (LINK ARTICOLO 2) nei pazienti con atassia di Friedreich: l'ipotesi de-

gli studiosi è che un aumento di Nrf2 possa migliorare la funzionalità mitocondriale e ridurre lo stress ossidativo, portando un beneficio ai pazienti.

Sebbene l'Omaveloxolone sia stato ben tollerato dalla gran parte dei malati, confermando il suo buon profilo di sicurezza, saranno necessari ulteriori approfondimenti. Secondo quanto riportato sul sito di [FARA \(Friedreich's Ataxia Research Alliance\)](#), un'organizzazione non-profit da anni impegnata nel promuovere la ricerca di una cura per questa malattia neurodegenerativa, la Food & Drug Administration (FDA) ha avanzato una richiesta di nuovi dati di efficacia a cui Reata sta rispondendo con l'aggiornamento delle informazioni provenienti dallo studio di estensione di MOXIe e con un approfondimento dei meccanismi fisiopatologici legati all'ataxia di Friedreich.

“Sembra che la FDA si pronuncerà entro i **primi mesi del 2023** e che, se ci sono evidenze sicure di efficacia, entro la fine del prossimo anno la casa farmaceutica potrebbe sottomettere la domanda di approvazione anche all'ente regolatorio europeo”, precisa ancora Mariotti.

PTC-743 - VATIQUINONE

Tra le molecole pensate per migliorare la funzionalità mitocondriale c'è anche il **vatiquinone** (o PTC-743 o EPI-743), sviluppato da PTC Therapeutics, che ha ottenuto la designazione di farmaco orfano per l'ataxia di Friedreich sia da parte della FDA statunitense che dell'Agenzia per i Medicinali Europea (EMA). “Il vatiquinone è un'innovativa terapia in fase di sviluppo contro malattie pediatriche caratterizzate da elevati livelli di stress cellulare e infiammazione”, precisa la dott.ssa **Alessandra Baroni**, sr Director Medical Affairs di PTC Therapeutics. “Attualmente, il farmaco è in valutazione in uno [studio di Fase III](#) in corso sull'ataxia di Friedreich e sulle convulsioni associate alla patologia mitocondriale. Entrambi gli studi clinici vengono svolti anche presso centri presenti sul suolo nazionale italiano. Infatti, con la partecipazione a numerosi trial, l'Italia ha svolto un ruolo decisivo nello sviluppo del vatiquinone”.

L'obiettivo principale dello studio che sta va-

lutando l'efficacia del vatiquinone rimane il cambio dei valori sulla scala mFARS rispetto al basale, con il miglioramento della capacità di deambulazione e di svolgere le normali attività quotidiane da parte dei pazienti. Ulteriore (ma non secondario) obiettivo del trial è quello della sicurezza del farmaco di PTC Therapeutics, la cui applicazione al trattamento dell'ataxia di Friedreich era iniziata circa dieci anni fa e aveva portato alla pubblicazione sulla rivista [Neurology](#) di risultati decisamente promettenti.

ELAMIPRETIDE

Presso l'Ospedale Pediatrico di Filadelfia risulta in corso uno [studio clinico](#) di **Fase I/II** dedicato all'Elamipretide, una molecola che ha dimostrato di poter migliorare la funzionalità dei mitocondri, incrementando la funzione della catena di trasporto degli elettroni e la produzione di ATP e riducendo la formazione di radicali liberi. Il farmaco è stato sviluppato da Stealth Therapeutics.

MIB-626 e FARMACI PRECURSORI DEL NAD+

Oltre all'atrofia muscolare una delle conseguenze dell'ataxia di Friedreich è la [cardiopatologia ipertrofica](#), correlata alla possibilità di scompensi e aritmie. Il prodursi di difetti nel meccanismo di generazione dell'energia da parte dei mitocondri potrebbe avere una parte significativa nell'insorgenza di tali sintomi, perciò sono in fase di valutazione, in uno studio di **Fase II**, alcuni farmaci, fra cui MIB-626, cosiddetti precursori del NAD+.

A questa categoria (di cui fa parte soprattutto la nicotinamide) è affidato un ruolo di primo piano in combinazione con l'esercizio fisico. La ricerca sui precursori del NAD+ porta, infatti, nella direzione di un miglioramento del consumo massimo di ossigeno (VO2 max), parametro che coincide con il volume massimo di ossigeno consumato nell'unità di tempo in fase di contrazione muscolare. Nei modelli animali in cui questi integratori sono stati testati - oltre ad esser sicuri e ben tollerati - producono un miglioramento della funzionalità muscolare: un altro [studio clinico](#), in corso all'Ospedale Pediatrico di Filadelfia, potrebbe presto fornire interessanti sviluppi a riguardo.

CONTINUATE A SOSTENERCI



IN BANCA

Offerte deducibili - Unicredit
IT6800200832231000100491866

Utilizza il bottone DONA ORA
sul sito www.atassia.it



5 PER MILLE

Indicando il Codice Fiscale di AISA ONLUS
93002270036

Oppure quello di sezione AISA

PRODOTTI SOLIDALI

Acquista con un'offerta, i prodotti solidali a
Natale o presso i banchetti allestiti nelle piazze
o per la Giornata dell'atassia



BOMBONIERE SOLIDALI

Per festeggiare un Matrimonio, la prima Comunione, un
Battesimo, Cresima, Laurea offri un segno che testimonia
il sostegno alla lotta all'atassia.
Richieste a sez.liguria@atassia.it

DONAZIONI CONTINUATIVE

Puoi fare un bonifico che regolarmente si ripete in
modalità automatica ogni periodo impostato.

€ BONIFICO
BANCARIO



LASCITI TESTAMENTALI

Con il testamento hai la possibilità di destinare parte del tuo
patrimonio alla ricerca medica per trovare una cura dell'atassia,
oppure per il sostegno di pazienti bisognosi.

DONAZIONI IN MEMORIA

È un aiuto per ricordare una persona cara.
Il ricordo della persona rivivrà nel sostegno alla ricerca.



Dalla modulazione dei percorsi metabolici nei quali è coinvolta la fratassina, alla terapia genica per incrementarne la sintesi: le tante opzioni allo studio

Enrico Orzes – OMAR

Rispetto ad altre patologie, quelle che interessano il sistema nervoso spesso hanno una genesi difficile da spiegare.

Per alcune di esse mancano opportuni modelli di studio mentre i meccanismi patologici di altre vengono illustrati con delle ipotesi: è il caso dell'atassia di Friedreich, un disturbo del movimento a trasmissione autosomica recessiva dovuto alla mancanza della proteina fratassina.

I ricercatori stiano ancora cercando di comprendere dettagliatamente la funzione della fratassina, si sa con certezza che rientra nel gruppo delle proteine mitocondriali ed è implicata nell'omeostasi del ferro.

Per tentare di lenire i sintomi della malattia si è quindi cercato di [migliorare la funzionalità mitocondriale](#).

Ma quali sono le altre opzioni di ricerca in atto?

MIN-102 - LERIGLITAZONE

Il sito della [Friedreich's Ataxia Research Alliance](#) (FARA) ha pubblicato un grafico con lo stadio di avanzamento di tutte le terapie sperimentali e una di queste si basa sul ruolo dei recettori attivati da proliferatori perossisomiali (PPAr), particolari molecole i cui ligandi sono associati a varie funzioni, fra cui il catabolismo degli acidi grassi.

Secondo quanto riportato su FARA, il PPAR-gamma è un fattore trascrizionale con un ruolo determinante nella funzionalità e nella biogenesi dei mitocondri, oltre che nell'accumulo di acidi grassi, nel metabolismo energetico e nella risposta antiossidante.

La biotech spagnola [Minoryx Therapeutics](#) ha molto investito su questo versante di ricerca.

Pertanto, lo [studio clinico FRAMES](#) di Fase II è stato sviluppato allo scopo di testare l'efficacia e la sicurezza del **Lerigitazone** (MIN-102) un'agonista orale di PPAR-gamma la cui efficacia era stata stabilita sull'adreno-

leucodistrofia legata all'X (ALD-X) i cui risultati sono stati pubblicati sulla rivista [Science Translational Medicine](#).

Negli studi *in vitro* è stato possibile osservare una riduzione del processo infiammatorio a danno dei nervi con miglioramento della funzione mitocondriale.

Tali risultati si sono confermati anche negli **studi in vivo** con miglioramento dei sintomi motori negli esemplari di topo affetti da ALD-X.

Su questa base gli scienziati hanno esteso l'utilizzo del Lerigitazone all'atassia di Friedreich con uno studio di Fase II.

Una recente pubblicazione sulla rivista [Neurobiology of Disease](#) dimostra che il Lerigitazone aumenta i livelli di fratassina, proteggendo i neuroni dal processo degenerativo e migliorando la funzionalità mitocondriale.

Entusiasta del risultato Minoryx Therapeutics sta, dunque, lavorando alla progettazione di un [trial clinico di Fase III](#).

DIMETIL FUMARATO

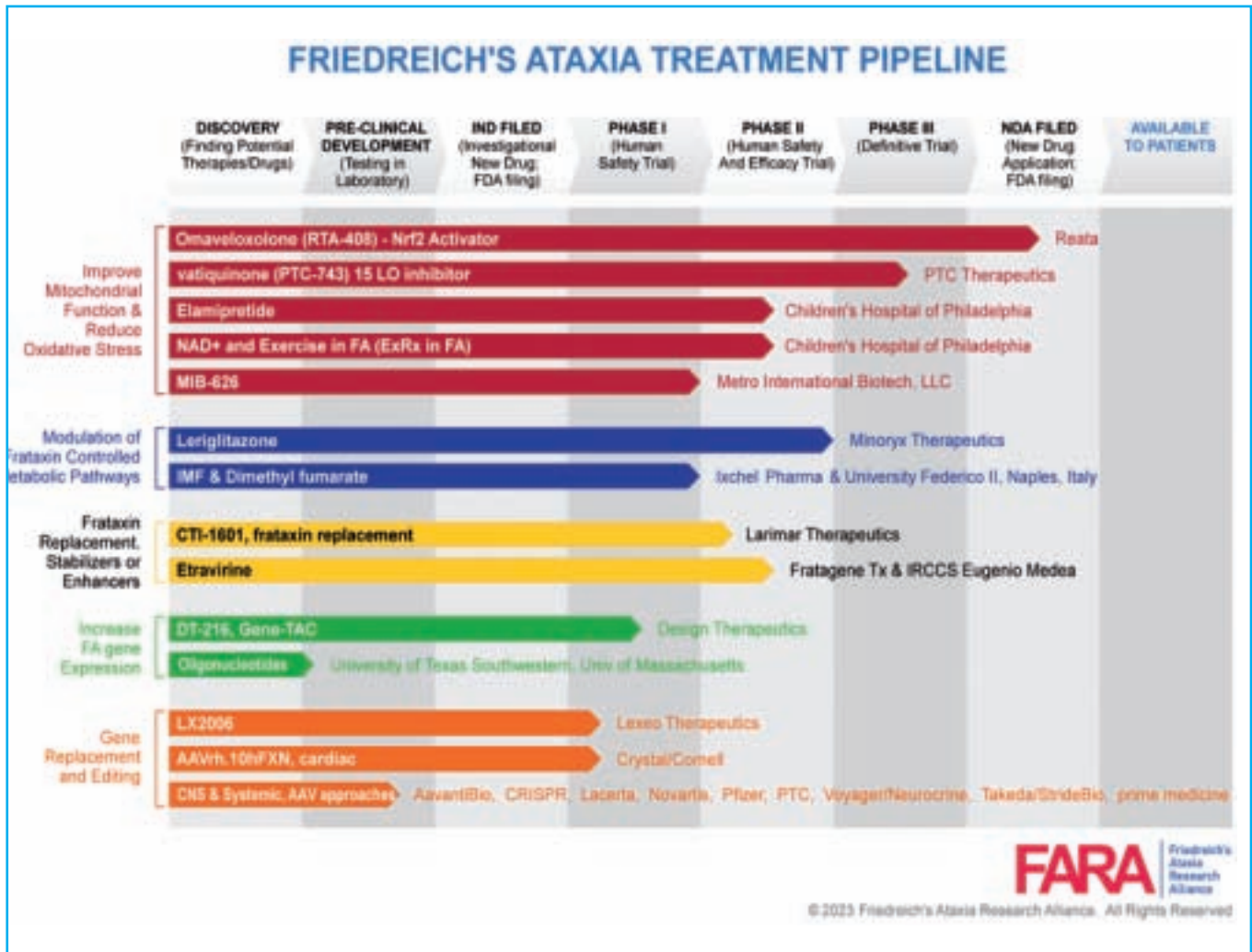
Da una ricerca apparsa sulla rivista [Human Molecular Genetics](#) è, invece, stato sottolineato il ruolo del dimetil-fumarato nell'aumentare la funzionalità dei mitocondri e l'espressione genica mitocondriale della fratassina in un modello murino di atassia di Friedreich.

Il dimetil-fumarato è un farmaco già approvato per il trattamento della sclerosi multipla e potrebbe svolgere un importante ruolo agendo sull'attivazione del fattore di trascrizione nucleare eritroide-2 (Nrf2) che, come si è già visto protegge la cellula dallo stress ossidativo.

(Ci saranno novità al riguardo da parte del Prof. Saccà del Federico II di Napoli)

CTI-1601

Dal momento che l'atassia di Friedreich è



dovuta alla perdita di funzione del gene per la frataxina, e quindi alla carenza dell'omonima proteina, si cercano i modi per aumentarne la concentrazione nei mitocondri.

Uno di questi consiste nel ricorrere al cosiddetto transattivatore trascrizionale TAT, scoperto nel virus dell'HIV, e in grado di trasportare le proteine all'interno delle membrane cellulari.

Attualmente risulta in corso (negli Stati Uniti) uno [studio di Fase I](#) che valuti la sicurezza e la tollerabilità di un tale sistema per aumentare la concentrazione di frataxina all'interno dei mitocondri.

ETRAVIRINA

Perché mai un farmaco usato per il trattamento dell'HIV è considerato un potenziale trattamento dell'ataxia di Friedreich? Secondo i dati di uno studio italiano da poco pubblicato sulle pagine della rivista *Movement Disorders* <https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/>

[mds.27604](#) l'etravirina, un inibitore della trascrittasi inversa dell'HIV-1, è in grado di aumentare i livelli di frataxina nelle cellule ottenute dalla pelle (fibroblasti) e dal sangue (linfoblasti) di alcuni pazienti.

“**FAEST1** è uno studio clinico di Fase II, non controllato con placebo, che punta a verificare la capacità dell'etravirina di aumentare in modo indiretto la funzione neuromuscolare”, osserva il dott. **Andrea Martinuzzi**, neurologo e responsabile del Servizio di Neuroriabilitazione presso l'IRCCS Eugenio Medea di Conegliano (TV).

“Abbiamo arruolato circa 30 pazienti, di età compresa tra 10 e 40 anni, affetti da ataxia di Friedreich di diverso grado a cui sono stati somministrati in modo randomizzato due dosaggi, da 200 e 400 mg, di etravirina, della quale è nota la capacità di aumentare la traduzione dell'RNA messaggero della frataxina”

Obiettivo primario dello studio è quello di verificare l'aumento della capacità aerobia misurata con metabolometro (consumo di

O2 sotto sforzo incrementale).

“Attualmente, tutti i pazienti previsti sono stati inseriti nello studio che si concluderà entro gennaio del prossimo anno”, aggiunge Martinuzzi.

“Solo a quel punto sarà possibile raccogliere i dati di efficacia e capire se questa molecola meriti o meno ulteriori e più strutturati percorsi di valutazione”. Per ora i dati disponibili sono riferiti alla tollerabilità che sembra molto buona sia sotto il profilo clinico che ematochimico.

RESVERATROLO

Tra gli studi imperniati su molecole dalle proprietà antiossidanti c'è quello dedicato al Resveratrolo, un composto naturalmente presente nella buccia dei chicchi d'uva che serve alle piante per difendersi dall'attacco dei patogeni. Uno [studio clinico di Fase II](#), in corso in **Australia**, sta valutando l'efficacia e la sicurezza di questa sostanza in pazienti con atassia di Friedreich.

DT-216 GeneTAC e OLIGONUCLEOTIDI

Ulteriore sistema per incrementare la produzione di fratassina è quello proposto da Design Therapeutics che ha testato in uno [studio clinico di Fase I](#) l'azione della molecola sperimentale DT-216, progettata per prendere di mira le mutazioni che provocano l'espansione della tripletta GAA, tipica di questa malattia. Si tratta di uno studio randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo per valutare la sicurezza, la tollerabilità, la farmacocinetica e i livelli di fratassina ottenuti con la somministrazione per via endovenosa di dosi crescenti di DT-216 in pazienti adulti affetti dalla patologia.

Il principio richiama quello degli oligonucleotidi antisenso (ASO), una categoria di farmaci già impiegata con successo per il trattamento di patologie come l'[Atrofia Muscolare Spinale \(SMA\)](#), attualmente in fase di valutazione anche per l'atassia di Friedreich.

TERAPIA GENICA

Non si può concludere la pagina delle ricerche in corso contro questa forma di atassia recessiva senza citare la [terapia genica](#), grazie alla quale è possibile fornire all'organismo una copia corretta del gene difettoso.

Nel caso dell'atassia di Friedreich la terapia genica in fase di valutazione è quella proposta da [Lexeo Therapeutics](#), con uno studio clinico mirato al miglioramento della [cardiomiopia di Fase I/II](#) in avvio negli Stati Uniti su 10 pazienti.

“Il panorama delle proposte di ricerca per una terapia contro l'atassia di Friedreich appare molto variegato”.

conclude la dott.ssa **Caterina Mariotti** dell'Unità di Genetica Medica e Neurogenetica presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

“Sono allo studio diversi tipi di molecole per **umentare la fratassina**.”

Diversi farmaci sono arrivati alla sperimentazione sui pazienti molto rapidamente in quanto già testati in altre patologie.

Di essi erano già noti dati relativi al dosaggio, tollerabilità e sicurezza.

Altri, invece, sono ancora in fase di studio preclinico e non sono ancora entrati nel percorso della sperimentazione sull'uomo.

Si stanno provando varie soluzioni, con razionale diverso, e speriamo che presto si possa contare su strategie terapeutiche efficaci da proporre ai malati”.

AISA NAZIONALE ODV

COMUNICA CHE IL CONTO CORRENTE POSTALE C.C.P. n 40032203 È STATO CHIUSO

Per versamenti utilizzare l'IBAN della banca

IT6900200832231000100491866

OPPURE il tasto DONA ORA sul sito www.atassia.it

CONGRESSO AISA IN PRESENZA
Milano Radisson Hotel
28-29 APRILE 2023

DUE GIORNATE DEDICATE A FARE IL PUNTO DELLA SITUAZIONE

VENERDI' ASSEMBLEA NAZIONALE
SABATO CONVEGNO MEDICO

POTREMO INCONTRARE I RICERCATORI COINVOLTI NEI NUOVI PROGETTI
NON MANCATE!!

Il programma definitivo sarà pubblicato nel sito www.atassia.it,
nelle pagine Facebook di AISA Nazionale e di sezione.

SEGNATE LA DATA!

- **28 Aprile 2023** – **ASSEMBLEA NAZIONALE**
CON APPROVAZIONE DEI BILANCI
(Consuntivo 2022 e Preventivo 2023)
- **29 Aprile 2023** – **CONVEGNO MEDICO** – Ore 9.30 /

Il congresso si svolgerà al **RADISSON HOTEL** a Milano,
facilmente raggiungibile, con disponibilità di numerose camere attrezzate.

Il Pranzo del sabato 29 al termine del Convegno medico
è offerto da **AISA** a tutti i soci.





UN UOVO DI PASQUA CONTRO L'ATASSIA



A Pasqua porta un messaggio di speranza alle persone che lottano contro l'Atassia.

Scegli le uova di AISA: un piccolo gesto che sostiene la ricerca scientifica e la riabilitazione e grazie ad esse la lotta alle malattie atassiche.

www.atassia.it



DONA IL 5% AD AISA!

Ricorda che le donazioni ad AISA sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi senza nessuna spesa per te devi solo indicare il codice fiscale della sezione scelta

AISA	NAZIONALE	93002270036
AISA	ABRUZZO	92018560661
AISA	BASILICATA	96056470766
AISA	CAMPANIA	94203440634
AISA	EMILIA ROMAGNA	91216980374
AISA	FERRARA	93077570385
AISA	LAZIO	97116710589
AISA	LIGURIA	90046010105
AISA	LOMBARDIA	94510030151
AISA	MARCHE	93121430420
AISA	PIEMONTE	97530240015
AISA	SICILIA	97169820822
AISA	VENETO	03654780281

Per coloro la cui sezione non figura nell'elenco possono donare ad AISA Nazionale



AISA ODV
Associazione Italiana
Sindromi Atassiche

**Ogni firma
è un passo avanti
nella ricerca**

Il tuo 5x1000
rende la cura per l'Atassia
un po' più vicina.

**DONA IL TUO 5x1000 ad AISA
93002270036**

Il tuo 5xmille ad AISA contribuisce a sostenere la ricerca scientifica sulle sindromi atassiche e ci permette di continuare a sostenere i malati e offrire loro la speranza di una cura. Ogni firma rappresenta quindi un piccolo passo avanti per chi non si arrende alla malattia e lotta contro di essa.

**Firma nel riquadro del volontariato
e dona il tuo 5x1000 ad AISA**

Firma *Anna Bianchi*

Codice Fiscale **93002270036**



www.atassia.it

Notizie dalle Sezioni

SEZIONE EMILIA ROMAGNA

Ripartiamo... da dove eravamo rimasti!

Credo si possa far coincidere con il secondo semestre del 2022 la timida e chiaramente prudente, ripresa delle attività di AISA Emilia Romagna del dopo pandemia; detta meglio (perché le attività sono continuate sempre durante i lock-



down, dalle vendite di uova e panettoni alle terapie online), da alcuni mesi siamo tornati anche all'esterno della nostra sede, abbiamo rispolverato il banchetto e la 'cassetta delle offerte' cercando di partecipare ad ogni iniziativa che permetta di far vedere chi siamo e cosa facciamo e abbiamo cercato di assecondare quella voglia di stare assieme che tanto si è fatta sentire da marzo 2020.

Dopo aver partecipato ad alcuni eventi estivi, siamo stati presenti –solo per citarne alcuni – alla Fe-



sta del Borgo (Borgo Servizi a Granarolo è l'edificio polifunzionale dove ha sede la nostra Associazione), abbiamo organizzato un'ottima prevendita dei Panettoni AISA (grazie alla generosità di

amici o conoscenti), c'eravamo al Villaggio del Natale, sempre a Granarolo, nel fine settimana dell'Immacolata (programmando dei turni per presenziare alla bancarella,



col supporto delle terapisti, in una grande tensostruttura che per alcuni giorni ha ospitato diverse Associazioni locali) ed è tornato anche il nostro pranzo associativo prenatalizio (il 17 dicembre, in un salone a pochi chilometri dalla nostra sede). E poi molto, molto altro...

Il sostegno... della musica!

Il Coro Bismantova di Castelnovone' Monti (RE) è da anni affianco ad AISA Emilia Romagna, mio padre ne fa parte, e lo scorso dicembre, in occasione del Concerto natalizio che ogni anno organizza, ha devoluto l'intero incasso della serata alla nostra Sezione regionale: probabilmente già immaginavano l'importante numero di presenze (si sono esibiti 4 Cori più un Gruppo di musica d'insieme di giovani ragazzi di un Istituto locale più una Banda di circa 50 elementi, in una grande Chiesa gremita di persone).

Anche io già me lo immaginavo, tant'è che quando mi è stato chiesto di intervenire durante la serata per raccontare meglio a cosa contribuivano gli incassi (la sede di Granarolo dista all'incirca 120 km

da qui), io non me la sono sentita di parlare e ho preparato qualcosa di scritto da mettere sia sul programma di sala sia una brevissima presentazione (di cos'è l'atassia, cos'è AISA e cos'è il progetto Il bi-Sogno) che avrebbe letto la presentatrice del concerto. Di quest'ultimo però non ce n'è stato bisogno: Lucio è "accorso in mio aiuto", parlando brevemente e sentitamente di noi Associazione (e con



la netta differenza che può fare una testimonianza raccontata da chi ben conosce quella realtà rispetto ad un testo letto).

Perciò, ma non solo per questo, grazie di cuore a Lucio e al Coro Bismantova sempre.

Elena

Sorpresa ad Elena

Il 7 gennaio ci siamo organizzati per andare a trovare Elena, a sua insaputa e grazie alla complicità dei suoi genitori. La dolce e perfezionista Elena vive a Castelnovone' Monti – in provincia di Reggio Emilia – ed ogni due settimane



viene in "palestra" a Granarolo – in provincia di Bologna – per fare fisioterapia, logopedia e psicoterapia (singola e di gruppo). Ci siamo ritrovati in una baita (a c.ca 1000mt, un po' sopra casa loro) e quando eravamo già tutti seduti a tavola, è arrivata lei... Ovviamente c'è stata tanta commozione (e non solo sua!) L'idea è nata per caso, da un paio di noi, per stare insieme e vedere la famosa (famosa anche per i suicidi) Pietra di Bismantova (anche se qualcuno tra di noi già la conosceva). Vi posso dire un particolare su come io ho vissuto la giornata: abbiamo fatto la strada che abitualmente, ogni due settimane, fanno Giorgio, Rossanna (i genitori), e lei e ci siamo resi conto sulla nostra pelle di quanta fatica comporti la presenza a Granarolo di Elena.

Bravissima Elena e bravissimi i tuoi! Così si fa!

Stefania Scappatura

Che 2023!!

Da ottobre in avanti nelle edicole si trovano tanti calendari: cantanti, attori, top model, calciatori e personaggi famosi.

In palestra ci siamo detti "perché non facciamo un calendario anche noi?".

Detto e fatto, in breve tempo, del resto il proverbio dice di battere il ferro finché è caldo.

Abbiamo coinvolto tutte le persone che frequentano la palestra, ma

all'appello abbiamo risposto in 16 e ognuno ha mandato la foto che preferiva e che lo descriveva meglio. Aggiungendo alla foto due righe sul perché di quella scelta.

Poi grazie a Elena, che lavora in una tipografia e quindi è del mestiere, abbiamo iniziato l'autoproduzione.

Ci siamo sbizzarriti con le idee, i-



nizialmente si è pensato a modelli di calendario diversi, dopo vari ragionamenti si è arrivati a tre modelli, di cui due a colori e uno molto chic in bianco e nero.

E ora il calendario fa bella mostra nella casa di ognuno di noi.

Ma non è finita qui, il prossimo anno vogliamo replicare l'idea del calendario, magari con idee e modalità di distribuzione diverse.

Raffaella Venturi

Casa di sogno!

Un pomeriggio allegro è stato quello che ci ha regalato a fine gennaio la Compagnia TEATRAMICI, portando in scena al Teatro comunale di Savigno (BO) una

Commedia musicale; "Casa di Sogno!" è il titolo e il sottotitolo A volte perdersi è l'unico modo per ritrovarsi può avere differenti chiavi di lettura, anche dal significato più profondo rispetto a quello simpatico legato alla vicenda raccontata nello spettacolo.



Alcuni di noi hanno voluto essere presenti in questa domenica freddissima ma bella, di sole, per far conoscere l'atassia e AISA, per ringraziare e supportare Giada e famiglia per l'organizzazione (l'incasso è stato devoluto alla nostra Associazione) e per onorare questo gruppo di artisti/attori di buon livello che si sono resi disponibili a replicare questa rappresentazione per beneficenza.

E senza dimenticare che, come ci ha detto uno di questi attori quando alla fine è venuto a salutarci, "È molto più facile far piangere che far ridere...".

Vero, purtroppo.

Ma quel giorno il pubblico ha riso.

Elena

***Gli articoli da pubblicare
sul numero 2 di Archimede
devono pervenire entro il
30 aprile 2023***

al seguente indirizzo:

aisa@atassia.it - presidenteaisa@gmail.com

Il Centro “Il BeNe”

Dopo queste notizie positive, ci duole ma è doveroso farlo, rendere nota la difficile situazione che AISA Emilia Romagna sta vivendo in questi mesi, in comune con altre associazioni (e principalmente AssiSLA, AISM e Miastenia Insieme).

Il Centro “Il BeNe”, acronimo di Bellaria Neuroscienza, dell'Ircs Bellaria di Bologna, diretto dal dottor Fabrizio Salvi, è un punto di riferimento,



luogo di eccellenza e ricerca nel campo delle malattie neurologiche rare e neuroimmuni che, attraverso la presa in carico “multidisciplinare” della persona e l’attuazione di percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali, persegue il miglioramento globale della qualità di vita del paziente. Questo obiettivo può essere raggiunto grazie al lavoro dei team di medici e operatori di diverse specialità (neurologi, pneumologi, fisiatristi, fisioterapisti, logopedisti, gastroenterologi, psicologi, psichiatri, dietologi, dietisti, urologi e assistenti sociali) e con il supporto e l’integrazione delle attività da parte delle Associazioni dei pazienti e dei loro familiari. È così che attorno ad AISA E-R si è costituito un team ATASSIA.

Il Centro, che ha in cura circa duemila persone, rischia la chiusura poiché il responsabile del servizio (Salvi appunto) tra pochi mesi andrà in pensione e non è ancora stato sostituito; la normativa attuale permetterebbe all’Azienda AUSL di trattene-



re il dirigente per i prossimi 36 mesi, arco di tempo sufficiente per consentire l’affiancamento di un neurologo destinato a rilevare la direzione e la guida del Centro, evitando così interruzioni ma, per una questione prettamente economica, l’azienda AUSL di Bologna ha già manifestato l’intenzione di non concedere il prolungamento, non effettuare

alcuna sostituzione e disperdere i malati in altre unità operative. Se così fosse, si vanificherebbero tutte le esperienze e le competenze raccolte in vent’anni di ottima attività e tutto ciò porterebbe a una situazione disastrosa...

Per questo motivo, i pazienti del Centro hanno manifestato davanti al Palazzo della Regione Emilia-Romagna, chiedendo che “Il Bene” continui ad operare, che il dott. Salvi venga trattenuto in servizio per i prossimi 36 mesi e che venga affiancato da un neurologo da istruire.

Non sappiamo ora come si evolveranno le cose, se l’Ausl rivedrà le proprie decisioni o se tutto “è già stato scritto”, se si tratta di una “distrazione e non di un’ingiustizia” (come sostiene di voler fingere di credere il popolare giornalista Marino Bartoletti, anch’egli presente alla manifestazione) ma qualcosa è stato smosso, diversi esponenti politici regionali e comunali hanno accolto il nostro appello e sono al nostro fianco nel portare ai Tavoli questo tema, vari giornali e tv hanno raccontato di cosa è accaduto e sta accadendo, è stata avviata una petizione online e a oggi conta circa 8000 firme raccolte.

Sappiamo però quanto sia doveroso, da parte nostra, esserci, partecipare, far sapere a chi di dovere che vorremmo poter continuare ad essere seguiti dal dottor Salvi, raccontare di quanto bene ci facciamo i



suo modi così anticonformisti, di quanto apprezziamo la sua competenza e professionalità e quanto ci sentiamo onorati di essere suoi pazienti. In breve, quanto abbiamo ancora bisogno di lui e del Centro Il BeNe, del loro aiuto e supporto come finora han fatto. Un “piccolo esercito” di circa 2000 soldati sgangherati -con le loro Associazioni e i loro rappresentanti, con i loro familiari e amici- coeso e sempre presente!

Ora speriamo che tutta questa brutta situazione si risolva nella maniera più ottimale possibile per tutti. Perché, di lui, noi abbiamo ancora bisogno e per lui, se sarà necessario, ci schiereremo come quel piccolo esercito. Sgangherato, improbabile, fortissimo.

SEZIONE FERRARA

Scientific Reports volume 12, Article number: 20285 (2022). DOI: 10.1038/s41598-022-24299-y

Suppressing gain-of-function proteins via CRISPR/Cas9 system in SCA1 cells

Mariangela Pappadà, Ottavia Bonuccelli, Mattia Buratto, Riccardo Fontana, Mariaconcetta Sicurella, Anna Caproni, Silvia Fuselli, Andrea Benazzo, Roberto Bertorelli, Veronica De Sanctis, Paolo Cavallerio, Valentina Simioni, Valeria Tugnoli, Francesca Salvatori & Peggy Marconi.

RIASSUNTO

Le atassie spinocerebellari (SCA) sono disturbi neurodegenerativi autosomici dominanti causati dall'accumulo di una proteina contenente un tratto poliglutammico (polyQ) espanso che acquisisce nuove funzioni tossiche per la cellula. Attualmente non esistono trattamenti disponibili per ritardare l'insorgenza, arrestare o rallentare la progressione di queste patologie.

In questo lavoro abbiamo focalizzato la nostra attenzione sull'ataxia spinocerebellare di tipo 1 (SCA1), uno dei genotipi più comuni nel nord Italia, sviluppando un approccio di ingegneria genetica in grado di modificare il genoma umano (*editing genomico*), basato sul sistema CRISPR/Cas9 che ha permesso di ridurre la quantità di entrambe le forme della proteina ATXN1 prodotta, normale e mutata. Nello specifico il sistema CRISPR/Cas9 è formato da un complesso ribonucleoproteico costituito da un RNA guida (sgRNA) e un'endonucleasi associata (Cas9): l'sgRNA è un tratto di 20 nucleotidi che riconosce il bersaglio genomico a livello del quale la Cas9 effettua un taglio della doppia elica di DNA. In seguito, la cellula mette in atto meccanismi di riparazione del danno, come ad esempio il *non-homologous end joining* (NHEJ) che consiste nella giunzione del tratto di DNA interrotto con potenziale aggiunta o rimozione di due o più nucleotidi e conseguente il silenziamento genico.

Abbiamo iniziato quindi con lo screening di 10 diversi sgRNA in grado di riconoscere l'esone 8

del gene ATXN1; i due sgRNA più promettenti sono stati convalidati nei fibroblasti isolati da pazienti SCA1, in seguito all'identificazione del miglior metodo di trasfezione per questo tipo di cellule.

Il nostro approccio di silenziamento ha notevolmente ridotto l'espressione della proteina atassina 1, a causa di ampie delezioni e l'introduzione di piccoli cambiamenti nel gene ATXN1, evidenziati dall'analisi di sequenziamento NGS (*Next Generation Sequencing*), senza causare effetti sulla vitalità cellulare. Inoltre, pochissimi effetti indesiderati sono stati osservati a seguito del trattamento di *gene editing*. Questi risultati preliminari non solo ci hanno permesso di identificare il miglior metodo di trasfezione per i fibroblasti SCA1, ma confermano che il sistema CRISPR/Cas9 è un approccio promettente per il trattamento di malattie da polyQ. Saranno tuttavia necessarie ulteriori indagini per verificare l'efficacia del nostro sistema di silenziamento in neuroni SCA1 e in modelli animali.

INTRODUZIONE

Le atassie spinocerebellari da polyQ (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 e SCA17) sono un gruppo di malattie neurodegenerative autosomiche dominanti, causate da un'espansione della ripetizione di triplette CAG presenti nella regione codificante di geni specifici, che vengono tradotte in un tratto espanso di poliglutamina (polyQ) nelle rispettive proteine. La dimensione del tratto espanso varia da individuo a individuo ed è direttamente correlata alla gravità e all'età di insorgenza dei sintomi. Inoltre, data la forte instabilità del tratto ripetuto, le SCA sono caratterizzate dal fenomeno dell'anticipazione genetica, che comporta l'aumento della gravità e l'anticipo dell'insorgenza dei sintomi attraverso le generazioni.

Le proteine con polyQ espanso assumono conformazioni diverse a seguito di un ripiegamento (*folding*) aberrante, che ne aumenta la stabilità e induce l'acquisizione di nuove funzioni tossiche, come l'interazione aberrante con fattori di trascrizione e modifiche del nascente pre-mRNA (*splicing*). Inoltre, tali proteine tendono ad accumularsi in aggregati sia nel citoplasma



che nel nucleo delle cellule bersaglio.

Le SCA da polyQ, che hanno un'incidenza di 2-3 casi ogni 100.000 persone, sono malattie progressive; tipicamente colpiscono tra la terza e la quarta decade di vita e l'aspettativa di vita è di circa 10-30 anni dall'insorgenza dei sintomi soprattutto a causa di *deficit* respiratori. All'inizio della malattia, i sintomi principali sono disturbi dell'andatura e dell'equilibrio, linguaggio confuso, riflessi tendinei profondi e vivaci, saccadi ipermetriche, nistagmo e lieve disfagia.

I segni successivi comprendono lo sviluppo di paralisi dello sguardo verso l'alto, atrofia muscolare, demenza frontotemporale (FTD), corea, distonia e disfunzione bulbare. È comune una neuropatia sensoriale assonale; l'imaging cerebrale mostra tipicamente atrofia cerebellare e del tronco encefalico.

Diversi gruppi di ricerca stanno cercando di sviluppare strategie terapeutiche con lo scopo di ridurre i livelli di proteine mutate, e quindi i loro effetti neurotossici, utilizzando ad esempio agenti antiaggreganti, molecole in grado di attivare la via ubiquitina-proteasoma e composti con effetti autofagici, come litio, tensirolimus, tealosio e Beclin-1.

Tra le potenziali terapie genetiche mirate ad eliminare il difetto che causa questo tipo di patologie, il sistema CRISPR/Cas9, un componente del sistema immunitario adattivo batterico, è attualmente il metodo più utilizzato per modificare le sequenze del gene bersaglio in modo preciso (editing genetico).

Tale sistema consiste in corte molecole di RNA guida, facilmente programmabili dall'operatore, che dirigono l'endonucleasi Cas9 verso specifiche sequenze bersaglio. Il taglio sito-specifico del doppio filamento determinato dal sistema CRISPR/Cas9 attiva i meccanismi di riparazione della rottura del doppio filamento di DNA, che possono essere sfruttati per correggere, introdurre o silenziare un gene.

Il nostro lavoro mira, da un lato, a confermare la possibilità di utilizzare il sistema CRISPR/Cas9 per la soppressione della proteina con polyQ espanso che causa la SCA1 (Atxn1), dall'altro a verificare se la variabilità cellulare, tipica di ogni individuo, può influenzare l'efficienza del sistema di *editing* genetico. Per testare il nostro sistema di soppressione genica su un numero elevato di cellule isolate da diversi pazienti e valutare la sua efficacia, abbiamo deciso di utilizzare i fibroblasti cutanei come modello cellulare.

RISULTATI E DISCUSSIONE

Per progettare RNA guida specifici ed efficienti, negli ultimi anni sono stati sviluppati diversi strumenti in grado di identificare sgRNA con grande efficienza di taglio on-target e bassa ca-

pacità di taglio off-target per una determinata regione bersaglio. Utilizzando l'apposito software di disegno, abbiamo progettato dieci diversi sgRNA in grado di riconoscere sequenze a monte e a valle del tratto polyQ nel gene ATXN1. Considerando che l'efficienza teorica degli sgRNA, determinata dalle analisi bioinformatiche, non sempre coincide con la reale capacità di riconoscere e mediare il taglio da parte dell'endonucleasi Cas9, abbiamo deciso di produrre tali sgRNA mediante trascrizione in vitro per poi testarli sia mediante un kit di screening in vitro che nella linea cellulare immortalizzata U266.

Da questi esperimenti abbiamo scelto la coppia di sgRNA con i target più distanti, chiamati G3 e G8, da utilizzare su fibroblasti SCA1 basandoci sulla loro posizione nella sequenza di interesse (vedi Figura 1 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y))

Per valutare il nostro approccio di silenziamento *ex vivo* abbiamo deciso di utilizzare fibroblasti cutanei di pazienti SCA1 come modello cellulare. In questo modo abbiamo potuto valutare l'efficacia del nostro sistema CRISPR/Cas9 in presenza di diverse espansioni del tratto polyQ, da 42 a 67 nucleotidi, cercando di capire se anche la sua lunghezza potesse incidere sull'efficienza del sistema stesso. Inoltre, poiché cellule isolate da diversi pazienti possono rispondere in modo diverso allo stesso trattamento, abbiamo potuto valutare come la variabilità cellulare può influenzare il nostro approccio di silenziamento genico. I fibroblasti sono stati isolati da un frammento cutaneo di 4 mm, ottenuto, dopo la firma del consenso informato, da 12 pazienti con diversa espansione del polyQ nel gene ATXN1 mutato (espansione che va dalle 40 triplette in su): SCA1N1 (50/28 ripetizioni), SCA1N5 (45/28), SCA1N6 (42 /28), SCA1N8 (60/30), SCA1N9 (51/28), SCA1N10 (46/30), SCA1N11 (48/28), SCA1N12 (43/30), SCA1N14 (58/32), SCA1N16 (53/ 34), SCA1N17 (67/25) e SCA1N19 (45/26). Per caratterizzare i fibroblasti SCA1 dei rispettivi pazienti, confermando la presenza di un allele ATXN1 con aumento patologico delle triplette CAG, abbiamo amplificato mediante PCR l'esone 8 del gene ATXN1 e verificato, mediante elettroforesi su gel di agarosio, la presenza di due frammenti di PCR, corrispondenti all'allele sano e a quello mutato. Contemporaneamente, per verificare la produzione della proteina atassina 1 normale ed espansa, è stato allestito un esperimento di *Western Blotting*, dove, utilizzando l'antisiero anti-ATXN1 12NQ, è stato possibile evidenziare la presenza di entrambe le isoforme proteiche (vedi Figura 2 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). In questo lavo-

ro, valutando diversi metodi di trasfezione e nucleofezione, abbiamo ottimizzato l'entrata del complesso ribonucleoproteico (RNP) composto da sgRNA e Cas9 nel nucleo di fibroblasti di pazienti sani (wild-type) e SCA1. Da queste analisi è emerso che la nucleofezione è il metodo di trasfezione più efficiente per le nostre cellule e, nonostante non sia applicabile *in vivo*, ci consente di ottenere dati molto realistici relativi al trattamento con il nostro sistema CRISPR/Cas9, sia in termini di efficienza che di specificità.

Diversi fibroblasti SCA1 sono stati quindi trattati con complessi RNP G3sgRNA/Cas9, G8sgRNA/Cas9 e sgRNA/Cas9, aspecifico (*scramble*), come controllo negativo. I dati ottenuti, valutando l'espressione proteica, hanno mostrato una riduzione significativa dell'espressione di ATXN1 in sette casi su nove (vedi Figura 4A dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). La diversa capacità di silenziamento genico tra i diversi campioni rafforza il concetto di variabilità tra le cellule, che conferma da un lato l'importanza di condurre questo tipo di studi su campioni isolati da individui diversi e, dall'altro, la necessità di sviluppare un approccio di gene editing personalizzato. Pur avendo ottenuto buone soppressioni della proteina ATXN1, abbiamo deciso di valutare se l'aumento della distanza tra i due RNP potesse migliorare l'efficienza del silenziamento per capire se quest'ultimo fosse influenzato dalla distanza tra i due siti di taglio. Pertanto, abbiamo progettato due nuove guide di RNA, denominate G3N e G8N, in grado di riconoscere sequenze ancora più distanti tra loro, rispetto alle precedenti, per ridurre al minimo l'ingombro sterico dei due complessi sgRNA/Cas9 (vedi Figura 4B dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). Per verificare se le due nuove guide possedessero una maggiore efficienza di soppressione, abbiamo trattato i fibroblasti del paziente SCA1N14 in parallelo con gli sgRNA G3/G8 e G3N/G8N. Confrontando l'espressione della proteina Atxn1 nei fibroblasti SCA1N14 trasfettati sia con i vecchi che con i nuovi RNP, è evidente come gli sgRNA G3N e G8N determinino una marcata riduzione dell'espressione della proteina (dal 59,7 al 30,8% rispetto a cellule non trattate), a conferma che una corretta distanza tra i complessi RNP può ridurre la competizione tra di essi e quindi consentire una maggiore efficienza di taglio (vedi Figura 4C dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). Una volta verificata la maggiore efficienza dei nuovi sgRNA nel silenziare il gene ATXN1, abbiamo deciso di trattare altri due diversi fibroblasti SCA1 con complessi RNP G3N-sgRNA/Cas9 e G8N-sgRNA/Cas9. I dati ottenuti dopo il trattamento dei fibroblasti SCA1N16 e

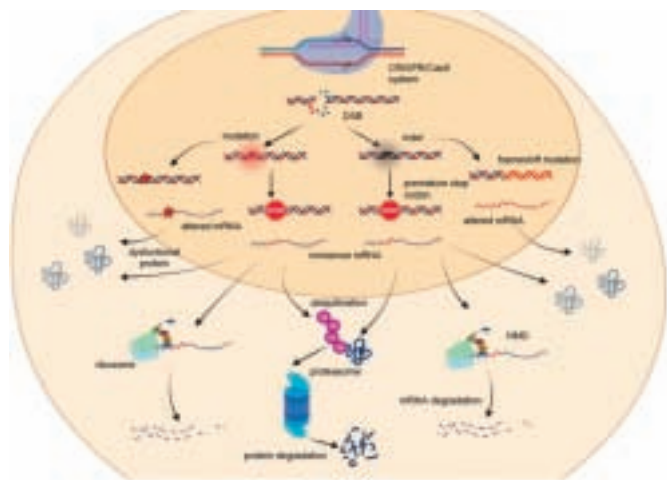
SCA1N19 mostrano una significativa riduzione dell'espressione della proteina Atxn1 rispettivamente del 63,8% e del 48% rispetto alle cellule non trattate (vedi Figura 4C dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). Nonostante i nostri sgRNA siano stati progettati per riconoscere entrambi gli alleli ATXN1, da un'analisi più approfondita degli esperimenti di Western Blotting sembrano favorire la soppressione dell'allele mutato. Sebbene questi risultati richiedano un'ulteriore convalida, non solo pongono le basi per l'utilizzo del sistema CRISPR/Cas9 per il trattamento di SCA1, ma rappresentano anche un punto di partenza per lo sviluppo di una strategia terapeutica personalizzata.

A questo punto abbiamo deciso di eseguire analisi di sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) per verificare quali alterazioni genetiche fossero state introdotte dai nostri sistemi CRISPR/Cas9. Abbiamo quindi prodotto librerie di frammenti di DNA ottenuti dall'amplificazione delle regioni contenenti i siti di taglio dei complessi RNP, utilizzando DNA genomico isolato dai fibroblasti trasfettati di cinque pazienti (SCA1N5, SCA1N10, SCA1N14 per G3 e G8 sgRNA, e SCA1N14, SCA1N16 e SCA1N19 per G3N e G8N). I nostri sistemi CRISPR/Cas9 hanno determinato l'eliminazione della sequenza genica compresa tra i siti di taglio riconosciuti dai due complessi ribonucleoproteici, come evidenziato dall'analisi NGS (vedi Figura 6 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). Il doppio taglio del gene ATXN1, con entrambe le coppie di sgRNAs, porta infatti ad una delezione *in-frame* di 127 triplette per G3 e G8 e di 538 triplette per G3N e G8N. Le alte percentuali di soppressione della proteina atassina 1 sono dunque probabilmente dovute a queste grandi delezioni che provocano la perdita considerevole di materiale genetico nel gene ATXN1. Tuttavia, queste delezioni non sembrano portare alla formazione di proteine troncate stabili, come confermato dai nostri esperimenti di *Western Blotting*.

Oltre a queste ampie delezioni, in tutti i campioni sono stati introdotti numerosi SNP (polimorfismi a singolo nucleotide), in alcuni casi fino al 15%, e pochissimi piccoli *indel* (inserzioni e delezioni di poche basi), con un massimo del 3,4% nel caso del taglio mediato da G3N, nella regione tra 10 nucleotidi a monte e 10 a valle dei siti di taglio (vedi Figura 6 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)).

Una potenziale complicazione del *gene editing* è dovuta al fatto che la nucleasi ingegnerizzata potrebbe creare altri cambiamenti non intenzionali nel genoma. Questa attività *off-target* della nucleasi si verifica fondamentalmente quando l'enzima Cas9 manca di assoluta specificità. So-

no stati sviluppati numerosi strumenti per identificare potenziali siti di effetti *off-target* del sistema CRISPR/Cas9, anche se nessuno di essi sembra essere sufficientemente accurato nel prevedere gli effetti indesiderati a bassa frequenza. L'uso esclusivo di questi strumenti non è pertanto sufficientemente affidabile per fare una previsione accurata degli effetti *off-target* causati da un complesso RNP, ma può essere associato ad un sequenziamento di nuova generazione. In questo lavoro abbiamo quindi voluto confermare se accoppiando uno strumento in silico a un'analisi sperimentale fosse possibile identificare efficacemente potenziali effetti *off-target*. Poiché si tratta di un lavoro *proof-of-principle*, abbiamo deciso di eseguire questa valutazione solo sugli sgRNA G3 e G8. Per identificare i siti *off-target* prevedibili degli sgRNA G3 e G8, abbiamo utilizzato lo strumento di verifica del disegno degli sgRNA disponibile sul sito web della ditta Synthego, che ha evidenziato sette possibili *off-target* per l'sgRNA G3 e quindici possibili *off-target* per la guida G8 (vedi Figura 74 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). Per verificare se i complessi RNP fossero in grado di riconoscere e tagliare significativamente a livello di siti indesiderati, abbiamo deciso di analizzare mediante NGS la loro effi-



cienza di taglio in tre loci genetici, differenti dal gene ATXN1, per ogni sgRNA: BCOR, INNP5A e ZNRF1 per l'sgRNA G3 e COL3A1, KCNQ1 e MEIS1 per G8. Per tutti i geni, i risultati ottenuti da analisi NGS confermano l'assenza di effetti *off-target*, ad eccezione del gene BCOR, per il quale il numero di letture del target era troppo basso per un'analisi significativa.

Si tratta in ogni caso di effetti indesiderati minimi e non significativi (vedi Figura 8 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)).

CONCLUSIONI

Poiché è già stato dimostrato che l'editing genetico specifico mediato da CRISPR/Cas9 potrebbe essere utilizzato per eliminare definitivamente la

tossicità neuronale mediata dall'espansione polyQ, abbiamo sviluppato con successo un approccio basato su CRISPR/Cas9 per ridurre in modo efficiente la produzione di entrambe le proteine Atxn1 sana e mutata come mostrato nella figura riportata (Figura 9 dell'articolo DOI: [10.1038/s41598-022-24299-y](https://doi.org/10.1038/s41598-022-24299-y)). A seguito del taglio della doppia elica (DSB), se viene inserito un *indel* (inserzioni e delezioni di poche basi) che coinvolge pochi nucleotidi non multipli di 3, viene generata una mutazione *frameshift* con l'inserimento di un codone di stop prematuro. In base alla posizione di questo codone, la trascrizione può essere riconosciuta come non senso e quindi degradata dal *nonsense mediated decay* (NMD). In caso contrario, l'mRNA viene tradotto in una proteina troncata, che subisce l'ubiquitinazione e la degradazione da parte del proteasoma.

Nel caso di *indel* multipli di 3, la proteina prodotta potrebbe essere meno funzionale o più instabile. Se invece il taglio della doppia elica provoca l'introduzione di mutazioni puntiformi, queste possono o generare proteine alterate o introdurre un codone di stop prematuro, che può seguire le stesse vie sopra descritte.

In conclusione, in questo studio dimostriamo di ridurre con successo l'espressione proteica di Atxn1 in cellule isolate da pazienti SCA1 utilizzando il sistema CRISPR/Cas9, ottenendo efficienze di soppressione che concordano con quelle ottenute da Friedrich et al. quando sono stati trattati topi Atxn154Q/2Q con l'oligonucleotide antisense ATXN1 ASO35315, ma con il vantaggio di una soppressione permanente, senza necessità di somministrazione continua. Abbiamo anche dimostrato come la variabilità cellulare, e non solo la variabilità genetica, possa influenzare l'efficienza dell'*editing* genetico. Infine, il confronto tra due diverse coppie di sgRNA ci ha portato a dedurre che maggiore è la distanza tra i due siti di taglio, maggiore è l'efficienza di silenziamento genico, a causa del minore ingombro sterico dei due complessi.

Il nostro approccio terapeutico sarà ulteriormente convalidato in *Neurons* derivati da pazienti SCA1 e in modelli murini.

Il sistema CRISPR/Cas9 si sta dimostrando una tecnica efficace e potente per effettuare modifiche nel genoma umano.

L'uso di questo sistema di *gene editing* per il trattamento dell'ataxia spinocerebellare di tipo 1 può essere l'unica soluzione definitiva per questo tipo di malattie neurodegenerative.

RINGRAZIAMENTI

Ringraziamo A.C.A.RE.F. fondazione onlus e ALSA onlus e Banca d'Italia per aver sostenuto economicamente questo lavoro.

SEZIONE LAZIO

Aisa e GAP – gioco d'azzardo patologico

Aisa Lazio OdV il giorno 27 gennaio presso la sua sede in Via Inghilterra 154 ha organizzato un incontro con il dott. Manuel Bellino della cooperativa sociale "Labirinto" sulla prevenzione ed il trattamento del gioco d'azzardo patologico.

Questi incontri fanno parte del progetto distrettuale "Vite in Gioco" per contrastare il

gioco d'azzardo patologico orientando i cittadini in difficoltà e aumentare le competenze di tutta la comunità sulla prevenzione del fenomeno.

Contestualmente al continuo lavoro degli sportelli informativi, il progetto si pone una duplice operatività:

- la realizzazione di un punto di ascolto, informazione ed invio ai servizi specialistici territoriali dei cittadini in difficoltà;
- la presenza sul territorio di uno spazio riconosciuto e inserito nella comunità per divulgare i rischi patologici del gioco d'azzardo.

Gli sportelli aperti al pubblico offrono consulenza e sostegno alle persone che hanno sviluppato problemi psicologici, relazionali, legali o economici, dovuti agli eccessi di gioco d'azzardo.

E' allo studio la creazione di uno sportello e un punto formazione presso i nostri uffici Aisa in Via Inghilterra ad Aprilia (LT).

Il progetto affidato alla Cooperativa sociale "Labirinto" di Pesaro prevede inoltre l'attivazione di spazi d'informazione e riflessione per la comunità territoriale con la realizzazione di percorsi specifici che coinvolgeranno i centri anziani, le scuole e le associazioni.

Chiara Rebecca Di Carlo

PREVENZIONE E TRATTAMENTO
DEL GIOCO D'AZZARDO PATOLOGICO (GAP)

VITE IN Gioco

Il giorno 27 Gennaio 2023 alle ore 17:00
Aisa Lazio OdV organizza presso la sua sede
in Via Inghilterra 154 ad Aprilia (LT) un incontro
con il Dott. Manuel Bellino della Cooperativa sociale
«Il Labirinto» sulla prevenzione ed il trattamento
del gioco d'azzardo patologico.
Siete tutti invitati a partecipare.
Vi aspettiamo numerosi!
Info: 328 1121554

AISA OdV a L'Aquila per Quattro giornate all'insegna di sport e inclusione

AISA OdV a L'Aquila per Quattro giornate all'insegna di sport e inclusione, con attività con le scuole tra cui un concorso grafico-letterario strutturato sulle linee guida di "Crea lo Slogan" di AISA LAZIO OdV, un corso per operatore sportivo nella disabilità e un convegno hanno coinvolto circa 800 persone, 18 tra associazioni, enti e federazioni e 4 atleti paralimpici all'Aquila in occasione della manifestazione "Sport, Disabilità ed Inclusione", organizzata dal comitato provinciale del Centro sportivo italiano (Csi) in collaborazione con la Sport & Event Asd in

occasione della Giornata internazionale per la disabilità del 3 dicembre.

A partire da giovedì, centinaia di allievi dell'Istituto comprensivo "Giuseppe Mazzini", insieme ad accompagnatori, insegnanti e sportivi di varie associazioni del territorio hanno partecipato al palazzetto dello sport di Paganica "Papa Giovanni XXIII", ad una serie di attività che hanno visto fianco a fianco disabili e non con l'obiettivo di contribuire allo sviluppo integrale utilizzando gioco e sport come strumento educativo. Si sono svolte attività come l'atletica, percorsi moto-



ri, judo adattato, orienteering, showdown, jollette. Grazie alla presenza dell'Unione italiana ciechi è stato possibile partecipare ad attività di showdown, volontari dell'Ente nazionale sordi (Ens) hanno poi dato lezione di Lis (lingua dei segni).

Sabato e domenica si è proseguito con un corso per operatore sportivo nella disabilità presso l'Hanami Wellness Club di L'Aquila, che ha rilasciato ai partecipanti il diploma nazionale riconosciuto dal Coni consentendo l'iscrizione all'Albo Nazionale Tecnici

Sabato, poi, il convegno su sport, disabilità ed inclusione in occasione della Giornata interna-

zionale delle persone con disabilità ha fatto registrare il pienone all'auditorium della sede Ance, al quale, moderati da Fabio Iuliano, hanno partecipato il presidente provinciale Csi Luca Tarquini, l'assessore comunale allo Sport Vito Colonna, il presidente della Fondazione Carispaq Domenico Taglieri, l'assistente ecclesiastico del Csi don Cristoforo Simula, il presidente di Autismo Abruzzo Onlus Dario Verzulli, il presidente regionale del Cip Mauro Sciulli, la dirigente dell'Istituto Mazzini Monia Lai, il primario di Neurologia dell'ospedale San Salvatore Carmine Marini, il presidente onorario dei rapporti istituzionali Aisa nazionale Carlo Rossetti, il presiden-

CONVEGNO
Sport, disabilità ed inclusione
 In occasione della giornata internazionale per le persone con disabilità
3 DICEMBRE 2022
 ORE 16:00
 SALA CONVEGNO ANCE L'AQUILA

MODERA
 Fabio Iuliano

SALUTI
 Luca Tarquini
 PRESIDENTE PROVINCIALE CSI
 Don. Dott. Guido Quintino Lirio
 SENATORE CITTÀ DELL'AQUILA

Pierluigi Bonci
 SINDACO DELLA CITTÀ

Vito Colonna
 ASSESSORE ALLO SPORT
 COMUNE DELL'AQUILA

Dott. Domenico Taglieri
 PRESIDENTE FONDAZIONE CARISPAQ

Don Cristoforo Simula
 ASSISTENTE ECCLESIASTICO
 CSI L'AQUILA

INTERVENTI
 Paola Protopapa
 ORO PARALIMPICO
 TECNICO CSO

Carlo Rossetti
 PRESIDENTE ONORARIO
 RAPPORTI ISTITUZIONALI
 AISA NAZIONALE

Prof. Monia Lai
 DIRIGENTE SCIENTIFICO
 ISTITUTO MAZZINI L'AQUILA

Dott. Michele Marchetti
 DIRETTORE GENERALE
 CSI NAZIONALE

3 Dicembre
 Giornata Internazionale
 per le persone
 con disabilità

1 DICEMBRE
ATTIVITÀ SPORTIVE
 con la partecipazione della
 Scuola Primaria dell'Istituto
 C. Mazzini di L'Aquila
 presso Palazzetto di Paganico
 "Papa Giovanni XXIII"

2 DICEMBRE
ATTIVITÀ SPORTIVE
 con la partecipazione
 della Scuola Secondaria
 di primo grado dell'Istituto
 C. Mazzini di L'Aquila
 presso Palazzetto di Paganico
 "Papa Giovanni XXIII"

3 DICEMBRE
CONVEGNO
 "Sport inclusione e disabilità"
 Preside Fabio Iuliano

DAL 15 NOVEMBRE
AL 3 DICEMBRE
CORSO DI FORMAZIONE
 "Operatore Sportivo
 per la disabilità"
 Rilascio Diploma Nazionale
 riconosciuto dal CONI ed iscrizione
 Albo Nazionale Tecnici CSI

28 NOVEMBRE
CONFERENZA
STAMPA



te di Aisa Sport Massimo Cecchetti, il responsabile del cerimoniale Aisa Lazio OdV Paolo Columpsi, il campione paralimpico Alessio Bedin, il direttore tecnico dell'Asd Aisa Sport Filiberto Desideri e l'atleta Lucio Fierimonte, la psicologa Enrica Liaci, la campionessa paralimpica

Paola Protopapa, l'atleta della nazionale paralimpica di goalball Dimitri Bernardi.

Selezionati anche gli elaborati nell'ambito del concorso "Crea lo slogan", che ha avuto l'obiettivo di promuovere la conoscenza e la valorizza-

zione dei diritti delle persone con disabilità, contemplati nella convenzione Onu del 2006 e ratificata dallo Stato italiano il 3 marzo 2009 con la legge n.18.

Un progetto di inclusione sociale promosso in collaborazione tra il Csi, l'Istituto Mazzini e l'Aisa Sport, AISA OdV, AISA LAZIO OdV con l'intento di far conoscere agli studenti i diritti delle persone con disabilità, al fine di favorirne l'inclusione e il superamento delle barriere culturali.

Le classi III A della scuola primaria di Santa Barbara, IV A della scuola primaria di Pile, V A della scuola prima Giovanni XXIII e le classi I D, II E e III A della scuola secondaria di primo grado, dell'Istituto comprensivo Giuseppe Mazzini, sono quelle che si sono aggiudicate il primo premio.

"Siamo molto soddisfatti della riuscita della manifestazione, che è stata capace di indurre una riflessione collettiva su temi così importanti", commenta Luca Tarquini,

L'evento è stato patrocinato da Regione Abruzzo, Comune di L'Aquila, Fondazione Carispaq, Diocesi di L'Aquila, Cip, Coni ed è realizzato in collaborazione con l'Istituto comprensivo Mazzini, l'AISA OdV, il Kiwanis e il Cai.

ROMBANDO verso NATALE 2022

L'A.I.S.A. Lazio OdV- Associazione Italiana Sindromi Atassiche, ha organizzato Domenica 11 Dicembre 2022 dalle ore 10 alle 15, presso il Centro Sportivo Maurizio Melli, in via Cina 91, Roma - Torrino, una manifestazione/moto-raduno solidale con la partecipazione delle Aquile Tricolori ASD e Club Free Chapter 753 a. C. con le loro Harley Davidson, Ass. Massimo 80 con i loro sidecar Ural, e una rappresentanza del Club Honda GoldWings.

L'evento, Giunto alla Sesta edizione, è stato realizzato in collaborazione con ASD AISA SPORT, AISA EQUITAZIONE, AISA TRIATHLON e grazie a S. D. Roma Team Sport Gestioni, CSV (Centro Servizio Volontariato Regione Lazio) e altre realtà associative, è inoltre rientrato nelle attività celebrative dei 40 anni dalla nascita di AISA Nazionale OdV.

Moto, chopper e sidecar, schierati nel grande parcheggio interno del Centro sono state ammirate dal pubblico che ha potuto scambiare impressioni con i bikers e fare foto in sella a vere icone del mondo dei motori, è stato possibile per le persone con disabi-

lità, rombare come passeggeri, grazie alla disponibilità dei centauro presenti.

I piloti hanno regalato un'esperienza di equilibrio e coordinazione a chi, equilibrio e coordinazione, ha perduto a causa delle Atassie e altri tipi di disabilità. L'iniziativa è stata un'occasione per brindare al Natale 2022 e partecipare ad una ricchissima pesca di solidarietà, con tutti gli associati, utenti, ricercatori, sportivi, e sostenitori, inoltre è stato rinnovato l'impegno alla collaborazione tra le organizzazioni partecipanti.

La giornata è stata accompagnata dalla musica del Serpico Production, dj Roberto e Renato il Califfo. Con una piccola donazione è stato possibile avere in elegante confezione il Pan Dolce Artigianale, il Panettone ed il Pandoro di una nota pasticceria di Genova e le saponette artigianali disponibili in 10 diverse profumazioni e in versione regalo delle suore trappiste del Monastero Cistercense di Valserena (PI).

Appuntamento confermato al prossimo anno per la settima edizione di ROMBANDO VERSO NATALE 2023!!!

CHRISTMAS IN BLUES

Il 21 Dicembre 2022 Aisa Lazio è stata ospite d'onore al concerto di beneficenza "Christmas in Blues" del grande cantante e amico Remo Silvestro presso la sala Riario nel Borgo di Ostia Antica organizzato dalla Confederazione Italiana Pediatri di Roma. Remo è un artista generoso, da sempre amico fedele dell'AISA, e autore del nostro Inno Nazione "We have a dream".

Con la sua musica riesce a coinvolgere tutti, grandi e piccini.

Ogni brano emoziona e ti fa vibrare l'anima.

Sullo sfondo del Jazz, blues e pop internazionale, Antonio Zappulla al piano, Fabio Penna al basso, Milo Silvestro alle percus-



sioni, Andrea Polinelli al sax hanno reso la serata indimenticabile.

I brani hanno coinvolto tutti in un'atmosfera di festa e ricca di emozioni.

Per noi di Aisa Lazio è stato un onore essere invitati a quest'evento, soprattutto per l'amicizia fraterna che ci lega al Grande Remo.

*Chiara Rebecca
Di Carlo*



Leggete e diffondete

ARCHIMEDE

la rivista trimestrale di A.I.S.A.
in favore dei pazienti atassici
e delle loro famiglie

SEZIONE LIGURIA

COMUNICATO STAMPA

CONFERIMENTO ONORIFICENZA DI CAVALIERE DELL'ORDINE AL MERITO DELLA REPUBBLICA ITALIANA A MARIA LITANI

Paolo Smeraldi

Il Presidente della Repubblica Sergio Mattarella con decreto del 02/06/2022 ha conferito alla presidente nazionale di AISA (Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche), Maria Litani, l'onorificenza di cavaliere dell'ordine al merito della Repubblica Italiana, per il decennale impegno alla guida di AISA nazionale e in precedenza di AISA Liguria.

Maria Litani, insegnante di matematica in pensione, ha fondato nel 2001 la Sezione Ligure dell'AISA con sede a Sestri Levante (GE) e dal 2015 è presidente di AISA nazionale.

L'onorificenza verrà conferita sabato 17 dicembre presso la prefettura di Genova. Maria Litani ha così commentato: "Questo riconoscimento è un premio all'impegno di tutti i volontari che da anni combattono contro le sindromi atassiche e le malattie rare. Dedico questo momento ai nostri associati, in particolare le persone colpite da atassia e le loro famiglie. Questo gesto di vicinanza del Presidente Mattarella alla nostra associazione mette in risalto l'importanza della lotta alle malattie rare. Il sostegno delle istituzioni è molto importante per noi e ci incoraggia a continuare a sostenere le persone affette da atassia e la ricerca scientifica."

AISA – associazione italiana per la lotta alle sindromi atassiche (www.atassia.it) è formata unicamente da volontari ed opera nel campo del Volontariato Sociale e Sanitario per incoraggiare e promuovere la ricerca scientifica genetico molecolare, biochimica ed immunologica sulle atassie.

Svolge attività di informazione e promozione per la loro prevenzione, presta sostegno globale ai pazienti Atassici e alle loro famiglie - aiutandoli nella risoluzione dei problemi derivanti dalla comparsa della malattia, raccoglie fondi per realizzare tali obiettivi.



ONORIFICENZA DELL'ORDINE AL MERITO DI CAVALIERE DELLA REPUBBLICA A MARIA LITANI

Ciao, Maria, rispondo volentieri alla tua richiesta di scrivere due righe per le news di Archimede in merito all'onore che mi hai fatto nella splendida mattina del 17 dicembre scorso.

Partendo da Chiavari sono arrivato da te, per recarci da tua cugina che ci attendeva sullo

sfondo del verde della Penisola ed, insieme, abbiamo proseguito per Genova: alla consegna dell'onorificenza di Cavaliere della Repubblica. Nell'aria c'era una bellezza che si respirava a pieni polmoni (respirare l'aria fresca del mattino è, per me, un godimento impagabile) e, contemporaneamente, mi accorgevo come



quello splendore fosse indissolubilmente legato a due parole: verità e dolore. Chiedevo, infatti, a me stesso, anche in autostrada quando tra una galleria e l'altra commentavamo la bellezza del paesaggio: qual è

la verità di questa circostanza?

Che bene ne viene?

Non sono socio dell'AISA ed è, perciò, con un certo timore che mi rivolgo a voi per testimoniare che la verità di quella giornata è stata non tanto nell'esaltazione di Maria, bensì del riconoscimento alla vostra "amicizia" (ho sempre usato in questa accezione il termine latino *socius*).

E, qui vengo alla seconda parola: dolore.

La bellezza (anche del riconoscimento a Maria e, tramite lei a voi tutti), come ho sperimentato sulla mia pelle, porta con sé inevitabilmente la ferita di una incompiutezza, come di un'ingiustizia, l'attesa che è il desiderio (*de-sidus* "avvertire la mancanza delle stelle")...

Mi fermo qui, perché a voi non ho nulla da insegnare... consentitemi però di assicurarvi che mi sono accorto, tramite Maria, che in questa terza guerra mondiale, ormai pienamente in corso, la vostra fatica, il vostro quotidiano sacrificio, la vostra lotta per vivere (e non per sopravvivere) non solo è un'incredibile quanto potente affermazione dell'essere, ma è ciò che vincerà...

Dopo la distruzione occorrerà ricostruire e dove, chi guardare se non a spazi umani come siete voi? Grazie per l'attenzione.

Alberto Negrello



Festa con gli amici per l'onoreficienza

SEZIONE LOMBARDIA

E ripartiamo... di corsa!

Di corsa verso il nuovo anno, di corsa verso una possibile cura, di corsa verso nuove avventure, di corsa verso la conoscenza...

Da un'idea di Michele Casella nasce "Fighting Ataxia - The Run 2023" in stretta collaborazione con Federico Villa (Piccoli Diavoli 3R), Elisabetta Parravicini (Personal Lifestyle Coach CSEN-CONI) e AISA Lombardia.

Scrive Michele Casella: "Vista dallo spazio, la Terra appare come una meravigliosa sfera brillante, blu e bianca con qualche macchia verde e marrone, decisamente diversa da qualunque altro pianeta del Sistema solare, o, per queste caratteristiche, dai numerosi pianeti (più di cinquecento) che, come oggi sappiamo, ruotano intorno ad altre stelle. Basta solo la parola "Terra" per far

sorgere istantaneamente questa immagine nella nostra mente.

Soltanto un po' più d'una settantina d'anni fa, fu scoperta l'ennesima malattia neuromuscolare, l'ataxia, malattia che minava l'utilizzo ed il coordinamento di gambe, muscoli, coordinazione ed equilibrio... prima del XX secolo la gente - colpita da questa malattia - alzava gli occhi al cielo guardando con attonito sconforto stelle e pianeti, facendolo dal suolo, dalla carrozzina. Il volo umano non era altro che un sogno, un argomento di miti e leggende.

Vent'anni fa nasceva la terapia genica, che insieme alla ricerca neurologica si preannunciava come soluzione definitiva alla cura definitiva di queste malattie.

Un anno fa un gruppo di persone di AISA (Associazione Italiana Sindrome Atassiche) e PD3R (Piccoli Dia-

voli 3 Ruote, società ONLUS di handbike), pensano di realizzare una marcia per tutti (malati di Ataxia e non) al parco nella città di Monza.

Un altro volo pindarico? Un altro sogno? L'ennesimo?

No. Un argomento vero, autentico, fatto di sofferenza, di sudore e pazienza. Quelle lacrime che hanno tutti, che ci μoportiamo appresso e che insieme gridano: "l'uomo ritorna padrone del suo cielo".

E che 1+1+1 fa tre. E tre è maggiore di uno (è meglio di uno)".

Non abbiamo ancora una data precisa, ma seguitemi sul sito www.lombardia.aisaitalia.org e unitevi a noi iscrivendovi al link www.fatherun.it.

Vi aspettiamo per correre **INSIEME CONTRO L'ATASSIA!!**
Michele Casella, Antonella Moggi

Nuovo Giorno nuova Sfida
Nasce il Progetto

Per far conoscere la Ataxia, raccogliere fondi per la ricerca e sostenere atleti con disabilità nelle attività sportive.

#toccorperché
"Lo Sport, tutti gli sport ... ci rendono migliori"
Michele Casella

Il progetto nasce da un'idea di Michele Casella (Runner) e l'incontro con Federico Richard Villa (Handbiker) in collaborazione con i Piccoli Diavoli 3 ruote ASD ONLUS e A.I.S.A. Lombardia ODV.

Michele Casella:
43 anni, sposato, un figlio di 12 anni, Michele è runner da 18 anni, affetto da Ataxia Spongiolebelliana (patologia spinale devastante e il Cervelletto) da 2 anni. Laurea in Fisica della Materia, dottorato in Biomeccanica, resp R&D azienda leader mondiale impianti per assistere invalidi e affetti ha sempre fatto ricerca (biologica e ottica non lineare), da 10 anni si occupa di calcio (squadronero).
Ataxia con la famiglia a Monza

Federico Richard Villa:
nato a New York, 36 anni, affetto da Ataxia di Friedreich (i primi sintomi all'età di circa 18 anni), ex atleta della Nazionale Italiana di Handball ha vinto numerosi titoli italiani e mondiali, sitting influencer, responsabile del progetto "Rolling" (viaggi all'estero in sciatina in sedia a rotelle) segue gli atleti e si occupa di Monza ed Eventi per la PD3R ASD ONLUS, oggi atleta in bilancia con la compagna e la figlia di 3 anni.

Gettiamo le basi per una nuova visione dell'Ataxia atata dei nostri atassici con
AtassiciVero!
informatici, sportivi, culturali
da settembre 2022 a Settembre 2023

Ogni incontro sarà occasione per sostenere il progetto e aderire alla marcia non competitiva inclusiva in famiglia che si terrà a Settembre 2023 nel Parco di Monza e che coinvolgerà famiglie, camminatori, runners, handbiker di ogni età.

Saremo presenti con giusta informazione per raccogliere adesioni al progetto in varie occasioni durante l'anno.

Per sapere dove e quando Chiama la nostra segreteria organizzativa
Cell. 333 8807077

Per aderire già da ora alla marcia e/o rimanere informati sul progetto clicca sul link:
<https://fa-the-run.it>

Segreteria organizzativa
info@piccolidiavoli3ruote.com
387 880 8827 solo messaggi whatsapp
333 880 7077

"La vita è come una bicicletta. Per mantenere l'equilibrio bisogna continuare a muoversi".
(Albert Einstein, 5 Febbraio 1930)

L'AISA è nata nel 1982 presso l'istituto Statale di Milano, da un piccolo gruppo di genitori di ragazzi atassici, coordinati dal Dr Stefano Di Stefano (Medico Geriatra dell'Istituto Carlo Besta di Milano e vice quinquennio di ha lasciato qualche tempo fa) e da allora opera nel campo del volontariato sociale e sanitario per incoraggiare e promuovere la ricerca scientifica genetica (colorendo sulla ataxia), svolge attività di informazione e prevenzione sulla prevenzione delle ataxie, attività sostegno, anche di tipo economico, ai pazienti atassici ed alle loro famiglie atassiche, sulla inclusione dei pazienti atassici dalle compagne delle malattie.

AISA è impegnata a sostenere direttamente la ricerca scientifica. Ha una propria Commissione Medico-Scientifica che sceglie, coordina e realizza i vari progetti di ricerca. L'AISA, attraverso diverse iniziative e con l'impiego dei propri volontari, si adopera a raccogliere fondi per raggiungere gli obiettivi di cui sopra.

Dalla PD3R ASD ONLUS (Piccoli Diavoli Handbiker) fanno parte atleti diversamente abili, oramai fondato nel 2008 dal più grande dei fratelli Villa, Alessandro, Presidente dell'Associazione sportiva. Poco dopo e lui si è unito anche il fratello Federico (paralimpico atleta affetto da Ataxia di Friedreich) che ha sviluppato con il fratello il più forti Rolling, in ataxia per affrontare la sua situazione in modo diverso.

Per la PD3R lo sport rappresenta una sfida quotidiana e un obiettivo per diventare dove anche una persona con disabilità può arrivare e superare se stessa e i propri limiti.

Ataxia oltre da 18 anni sul territorio di Monza e Saronno con l'attività paralimpica di Handbiker, l'Associazione si occupa inoltre di sostenere e promuovere progetti sociali e di inclusione e far conoscere anche attraverso incontri, eventi e Rolling, attività di presenza costante nei centri che necessitano di difficoltà hanno saputo far emergere i propri talenti, suscitando molte domande la propria attività.

Il sogno di vita sportiva per chi, partendo "nessi" e, volente o no, si ritrova con una patologia che ha fatto che la vita gli lavori addosso.

"Lo stare (della vita) non è facile. Il lavorare non? Lo soddisfazione di una situazione (non certo) superiore ma almeno non essere più al centro. C'è gente che alla prima caduta si arrende e si arrende in "dalla e perduti"."

L'Ataxia è una malattia neurodegenerativa rara. Diventa la spogliare, affrontata come sia gli aspetti, affetti e affetti, l'informazione e le aspettative di vita. Colpisce soprattutto i ragazzi. La coordinazione e il linguaggio. Ma non solo.

La Ataxia, tra le malattie neurodegenerative rare è progressivamente invalidante, sull'arco della vita rappresenta purtroppo una sfida quotidiana per chi ne è affetto.

Primo obiettivo:
raggiungere i primi 1000 partecipanti
"Più atassici meglio atassici"

Athletismo Associativo!
a 18 e 19 ottobre 2023 luogo: Monza (Italia) attività: marcia ASD ONLUS, info: www.piccolidiavoli3ruote.com
Per sostenere il Progetto con donazione
donazione@atassici.it
IBAN IT5654405270000000295430 intestata a Piccoli Diavoli 3 ruote ASD Onlus, BICC, Casella Stelvio
Descrizione: Associazione Libera progetto "Fighting Ataxia"

Per la Marcia non competitiva sono tre i percorsi ipotizzati attorno del Parco di Monza tra quelli già esistenti:
5km - 8km - 11km
in una giornata inclusiva e comitiva

Con il Patrocinio

Con il contributo

Con il sostegno

SEZIONE PIEMONTE

Pranzo sociale del 15 gennaio 2023



Alla presenza di una sessantina di persone tra soci, volontari e simpatizzanti si è svolto domenica 15 gennaio il consueto pranzo sociale dell'AISA Piemonte presso la Bocciofila Nord di Torino. Erano presenti due neurologi il



Dr. Artusi C.A. delle Molinette e la Dott.ssa Sarro Lidia dell'Ospedale Martini, ma provvisoriamente prestata alle Molinette, nonché il Professor Alfredo Brusco membro della Commissione Medica Nazionale, che sono stati



accolti da un fragoroso applauso.

AISA compie 41 anni

Quest'anno AISA entra nel 41° anno d'attività (potrebbe andare in pensione stando alla legge Fornero!). E' stata fondata nel 1982 (anno che ha visto l'Italia campione del mondo di calcio e la nascita di Marco Picciau) da un piccolo gruppo di medici e familiari di pazienti atassici, lombardi, napoletani e piemontesi. Infatti la prima presidente Manuela Grotti è di Intra (Vb). Da allora l'associazione si è estesa ad oltre 10 regioni italiane e conta un migliaio di sostenitori, pochi se pensiamo al numero complessivo di pazienti affetti dalle varie forme di atassie (più di 70 tipi che coinvolgono ca 6 mila persone) ed ai loro familiari.



In questo quarantennio AISA ha cercato di rispondere a quanto descritto negli statuti di tutte le sezioni: **raccolta fondi per finanziare la ricerca scientifica ed aiuto concreto ai pazienti atassici**. Questi due obiettivi sono stati raggiunti anche se non si è riusciti a trovare la cura per l'atassia, ma sono state spese forti somme sia per la ricerca (da soli o in partnership con altre associazioni europee in ambito Euroataxia) sia per gli aiuti ai singoli pazienti (informazioni sui presidi ospedalieri specialistici, supporto psi-

cologico, palestra, assistenza domiciliare, le varie terapie fisioterapiche, foniatriche, logopediche ecc..). Bisogna insistere su questa strada anche stimolando i medici della Commissione nazionale e con la collaborazione con Telethon et altri enti.

Fenomeno volontariato: statistiche

Per poter continuare bisogna estendere e ringiovanire i nostri quadri attivi sapendo che ci muoviamo in un ambito dove vi è molta "concorrenza". Secondo gli ultimi dati ISTAT il 9% della popolazione italiana fa volontariato per un totale di 5,5 milioni di persone impegnati in oltre 40 mila associazioni. La maggior parte di queste (il 55%) opera nell'assistenza sociale (ca 12.000) e nella sanità (ca 9.000). L'altra percentuale si divide tra associazioni sportive, culturali, ricreative, in difesa di animali ecc.. La metà delle associazioni opera con **meno di 16 volontari** e solo il 15% supera le 50 unità, mentre il numero dei soci (coloro che si iscrivono facendo domanda su modulo ed accettati dall'associazione, e **non coloro che ogni tanto danno un contributo!**) per la metà delle associazioni è al di sotto di 60 persone e solo il 10% supera i 500 soci. Un ultimo dato riguarda l'età dei volontari: l'età media è di 48



anni, in media i presidenti delle ODV hanno 58 anni e solo il 4% ha un presidente con meno di 35 anni di età.

Tutte o quasi le associazioni vivono attraverso la raccolta fondi (i fundraiser sono sempre più in crescita e per più d'uno è diventata una professione, mentre di solito era colui o colei che all'interno dell'associazione si occupava appunto di **cercare sostegno finanziario per un'organizzazione nonprofit, una causa o un'altra impresa**) e tramite il 5x1000. Il 5 per mille che nasce con la finanziaria del 2006 e che rappresenta lo 0,5% dell'IRPEF che lo Stato devolve al terzo settore che spesso copre i vuoti lasciati dallo Stato medesimo.

Si tratta di una quota che negli ultimi anni ha superato i 500 milioni di euro che lo Stato non incassa e che sono incassati dalle associazioni sulla base delle scelte che vengono

effettuate dalle persone durante la dichiarazione dei redditi.

Naturalmente chi la fa da padrone in questo specifico settore sono mega organizzazioni che, tra l'altro, spendono non poco per farsi pubblicità sui media.

Come le grandi opere: maggiori risorse per sanità e ricerca

In conclusione, occorrono maggiori risorse invertendo le politiche dissennate che hanno ridotto la sanità pubblica – sia in termini di personale – e maggiori investimenti (sia in termini di denaro in percentuale al PIL sul modello finlandese, ad esempio) nella ricerca per quanto riguarda l'investimento sulle malattie rare, ma anche per il sostentamento ai soggetti più fragili le cui famiglie faticano a rispondere alle esigenze quotidiane dei loro cari: pensioni ed accompagnamento non sono sufficienti per coprire chi necessita di assistenza domiciliare continua 24 ore su 24.

Piero Nicosia

SEZIONE SICILIA

Cinema, Ricerca e Solidarietà - L'Aquilone di Claudio

Il 27 gennaio scorso, in una infreddolita serata, in collaborazione con la Pro Loco, il Circolo di Cultura, l'Uciim, l'Avis, l'ANC - Associazione Nazionale Carabinieri - e la "Fratres" di Barrafranca, si è svolto l'evento "Cinema, Ricerca e Solidarietà" che prevedeva la proiezione del film "L'Aquilone di Claudio" di Antonio Centomani ed una tavola rotonda dibattito sullo stato della ricerca scientifica e dei progetti finanziati da AISA.

Una serata all'insegna della "Solidarietà" (domanda che ha posto il moderatore, prof. Filippo

Salvaggio, ai presidenti delle associazioni che hanno collaborato con AISA Sicilia) prima dell'inizio del film L'aquilone di Claudio a cui è seguito un video messaggio, realizzato appositamente, della Prof.ssa Olimpia Musumeci del Policlinico di Messina da cui è seguito il dibattito sullo stato della ricerca focalizzando la discussione, aiutata dalla dott.ssa Rosaria Ippolito Medico di famiglia, sui progetti di ricerca che ha finanziato l'AISA e che si sta finanziando il proseguo.

Nel banchetto allestito per l'occasione oltre al fiore simbolo dell'AISA e diversi gadget c'era il volume di poesie "Verità, Fantasie e Sogni" dell'autore Pippo Bosco, runners di Lentini (SR) a cui piace mettere in versi in un linguaggio semplice e comprensibile le sfumature del tempo mettendole in rima.



Miseria e nobiltà

Dopo il successo della rappresentazione de "L' Altalena" di Nino Martoglio, l'Associazione Culturale Artistica Thaleia, Sabato 21 Gennaio scorso, presso l'oratorio Giovanni Paolo II di Olivarella (Messina), ha portato in scena l'opera "Miseria e Nobiltà" di Edoardo Scarpetta.

Promotori dell'evento i coniugi Letizia e Nino Cambria, operatori "attivi" nel sociale presso il suddetto e soci AISA Sicilia.

I coniugi, che hanno dato importanti contributi in oratorio grazie alla loro sensibilità, hanno organizzato interamente l'evento coadiuvati dalla presenza dell'amico Antonio Galati e Giuseppe Azzarello nell'allestimento delle scenografie e Vittorio Gioenco con il service.

La compagnia Thaleia di Catania, da tempo vicina ad AISA Sicilia, con la sua professionalità ma soprattutto con la sua sensibilità, ha deliziato il pubblico presente con grosse risate.

Il pubblico presente, ha risposto con grande solidarietà alla raccolta fondi istituita per questa serata.

La compagnia Thaleia ha devoluto il proprio compenso alla ricerca scientifica per trovare una cura per l'Atassia.

Presenti anche il nostro Presidente di AISA Sicilia Giuseppe Colombo con la moglie Giusy da sempre in prima fila per AISA.

Nella stessa serata è stata pre-



miata, con il Gogol realizzato dai ragazzi speciali del gruppo LabO di Olivarella, Roberta Macrì con l'attestato di ambasciatrice del Sorriso.

Un grazie particolare va, oltre che alla compagnia Thaleia e al pubblico presente e impossibilitato ad esserci ma che ha contribuito lo stesso nella raccolta fondi, al parroco Stefano Messina, sempre sensibile a queste iniziative, che ha permesso la realizzazione dell'evento.

Francesca Cambria

Trimestrale d'informazione e di attualità a cura dell'A.I.S.A. ODV
Autorizzazione del Tribunale di Milano n. 441 del 20 novembre 1982

Direttore Responsabile Rosanna Mazzoni - Grafica e impaginazione Loretta Manaresi e Andrea Farnè

Direzione e Redazione: Fondazione Itaca ONLUS
Via Nazionale, 38/2 - 40065 Pianoro BO

Sede Operativa A.I.S.A. Nazionale ODV - c/o Litani Maria, Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (Ge)

Presidenti Onorari: Adele Cassani, Carlo Rossetti, Piero Nicosia

Tel. 3429124574

E-mail: nazionale@atassia.it - www.atassia.it

Stampa:

«Laboratorio H» di grafica e tipografia della Fondazione Itaca Onlus che si avvale dell'aiuto di ragazzi disabili
Tel. 051 6260034 - Via Nazionale, 38/2 - 40065 Pianoro (Bologna)

A.I.S.A. NAZIONALE ODV

Cod. Fiscale: 93002270036

e-mail: AISA@atassia.it - PEC: aisa@pec.atassia.it

Sede Legale: Istituto Carlo Besta - Milano

Sede Operativa: Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (Ge)

IBAN (banca): IT6800200832231000100491866

Cell. 3429124574

Presidente: Maria Litani

Presidenti Onorari: Adele Cassani, Carlo Rossetti

A.I.S.A. BASILICATA ODV

Cod. Fiscale: 96056470766

e-mail: sez.basilicata@atassia.it

PEC: aisa.basilicata@pec.atassia.it

Via Vittorio Emanuele, 31 - 85051 Bella (PZ)

Tel./fax 0976 480218 - Cell. 329 3719224

C.C.P. n. 99141814

Presidente: Dino Gugliotta

A.I.S.A. CAMPANIA ODV

Cod. Fiscale: 94203440634

e-mail: sez.campania@atassia.it

PEC: aisa.campania@pec.atassia.it

Via San Lorenzo, 75/c bis - 81031 Aversa (CE)

Tel. 081 8111121 - Fax 081 3628873

C.C.P. n. 001025184282

IBAN: IT81Q0760114900001025184282

Presidente: Paolo Zengara

A.I.S.A. EMILIA ROMAGNA ODV

Cod. Fiscale: 91216980374

e-mail: aisa.emiliaromagna@gmail.com

PEC: aisa.emiliaromagna@pec.it

Via S. Donato, 74/5

40057 Granarolo dell'Emilia (BO)

Ambulatorio di neurologia IRCCS per Atassia:

Poliambulatorio di Granarolo dell'Emilia Azienda USL

Tel. 3482576931

Progetto S.O.S. ATASSIA Punto di ascolto Martedì 16-18

cell. 3884895644

IBAN: IT78Z0707202402000000051979

Presidente: Giuliano Lenzi

A.I.S.A. FERRARA ODV

Cod. Fiscale: 93077570385

e-mail: sez.ferrara@atassia.it

PEC: aisa.ferrara@pec.atassia.it

Via G. Compagnoni, 95 - 44122 Ferrara (FE)

Cell. 3666871169

IBAN (banca): IT47U06205130104100302305

Presidente: Silvio Sivieri

A.I.S.A. LAZIO ODV

Cod. Fiscale: 97116710589

e-mail: sez.lazio@atassia.it

PEC: aisa.lazio@pec.atassia.it

Sede legale Roma: Via Cina, 91 - 00144 Roma (RM)

S.O.S. Atassia tel.06 5203737

Sede Aprilia C.A.D.M.o - Centro Atassia e Disturbi

del Movimento: Via Inghilterra, 154 - 04011 Aprilia (LT)

Tel. 06 92730325

Sede Castelli Romani e ASD AISA SPORT:

Via dei Pescatori, 1/A - 00073 Castel Gandolfo (RM)

IBAN (banca): IT94B0503403283000000002750

C.C.P. n. 86394004

Presidente: Giovanni Mennilli - cell. 3478541119

A.I.S.A. LIGURIA ODV

Cod. Fiscale: 90046010105

e-mail: sez.liguria@atassia.it

PEC: aisa.liguria@pec.atassia.it

Sede: Via Caboto, 13/A - 16039 Sestri Levante (GE)

Indirizzo postale: Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (GE)

Cell. 3393168142

C.C.P. n. 33096132

IBAN (banca): IT63W0200831950000100096563

Presidente: Maria Litani

A.I.S.A. LOMBARDIA ODV

Cod. Fiscale: 94510030151

e-mail: sez.lombardia@atassia.it

PEC: aisaitalia@pec.it

Via Don Minzoni, 2 - 20068 Peschiera Borromeo (MI)

C.C.P. n. 31628209

IBAN (banca) IT81A020083322000100325979

Presidente: Moggi Antonella

Cell. 3381632414

A.I.S.A. MARCHE ODV

Cod. Fiscale: 93121430420

e-mail: sez.marche@atassia.it

PEC: aisa.marche@pec.atassia.it

Via Martin Luther King, 35 - 62029 Tolentino (MC)

Tel. 393 2090458

C.C.P. n. 98286933

IBAN IT04L0760113500000098286933

Presidente: Monica Munafò

A.I.S.A. PIEMONTE ODV

Cod. Fiscale: 97530240015

e-mail: sez.piemonte@atassia.it

PEC: aisa.piemonte@pec.it

Via Sansovino, 150 - 10151 Torino c/o I.I.S. «P.Boselli»

C.C.P. n. 29070109

IBAN (banca) IT43B0200801030000101874987

Cell. 3467540161

Presidente: Piero Nicosia

A.I.S.A. SICILIA ODV

Cod. Fiscale: 97169820822

e-mail: sez.sicilia@atassia.it

PEC: aisasicilia@pec.it

Via 4 Novembre, 133 - 94012 Barrafranca (EN)

Tel./Fax 0934 467567 - Cell. 334 3530202

C.C.P. n. 30924963

IBAN (banca) IT74D0760104600000030924963

Presidente: Sebastiano Giuseppe Colombo

A.I.S.A. VENETO ODV

Cod. Fiscale: 03654780281

e-mail: sez.veneto@atassia.it

Via Papa Giovanni XXIII, 3 - 37026 Pescantina (Vr)

IBAN (banca): IT91Q0306909606100000181536

Presidente: Deborah Hancock

cell. 3454088571

