



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TORINO  
**DIPARTIMENTO di SCIENZE MEDICHE**

---

*Torino 11 maggio 2016*

L'associazione Gli Amici di Valentina ONLUS, fondata nel 2000, si occupa di promuovere ricerca e prevenzione nel campo dell'Atassia Telangiectasia, rara patologia genetica a esordio precoce (fin dai primi anni dell'infanzia).

L'associazione nasce con lo scopo di essere un riferimento a livello nazionale per tutte quelle famiglie che hanno individui affetti in famiglia. La sua attività principale si concentra sulla raccolta di fondi per finanziare i progetti di ricerca sull'Atassia Telangiectasia attraverso l'organizzazione di numerose manifestazioni di natura sportiva e/o culturale.

I fondi raccolti in tutti questi anni sono serviti, in particolare, a finanziare gli studi svolti su questa patologia dal laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino, nelle persone del Dott. Brusco e della Dott.ssa Cavalieri.

Questo laboratorio è da anni il secondo centro di riferimento nazionale per la diagnostica dell'Atassia Telangiectasia. Da più di 15 anni infatti si occupa della ricerca e dello studio delle mutazioni nel gene ATM attraverso un protocollo di analisi che nel corso degli anni è stato migliorato al fine di permettere una diagnosi sempre più rapida e accurata.

Accanto alla diagnostica, il laboratorio ha portato avanti numerosi progetti di ricerca volti allo studio e alla comprensione di alcuni meccanismi molecolari che risultano essere deficitari nelle cellule A-T (in particolare il meccanismo di riparo del DNA e la risposta allo stress ossidativo).

Questi studi sono stati condotti mediante l'utilizzo di linee cellulari provenienti dai pazienti stessi, ottenute sia da biopsie cutanee che da sangue periferico.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati su importanti riviste scientifiche (Cavalieri et al 2006, Human Mutation; Cavalieri et al. 2007, Annals of Hum Genet.; Cavalieri et al. Eur.J.Hum Genet. 2012).

Negli ultimi anni in particolare l'Associazione ha sostenuto l'attività di ricerca che questo laboratorio ha sviluppato nel campo della risposta delle cellule dei pazienti A-T ai corticosteroidi, una famiglia di molecole normalmente impiegate per la loro azione antinfiammatoria. Recenti lavori clinici hanno infatti documentato un effetto benefico prodotto dal Betametasone (uno dei



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TORINO  
**DIPARTIMENTO di SCIENZE MEDICHE**

---

piu' comuni corticosteroidi) nei pazienti con AT, in particolare un miglioramento dei disturbi legati all'atassia.

Dunque, l'identificazione di un potenziale sito d'azione degli steroidi nell'AT potrebbe aprire la strada ad un nuovo spettro di interventi clinici in tale patologia, attualmente non curabile.

L'associazione ha inoltre sostenuto la partecipazione sia del Dott. Brusco che della dott.ssa Cavalieri a numerosi convegni internazionali organizzati dai piu' eminenti gruppi di ricerca A-T a livello mondiale.

La presenza a questi convegni e' di grande importanza perche' favorisce lo scambio di informazioni scientifiche e la creazione di nuove collaborazioni tra i diversi gruppi che lavorano sulla A-T.

A tal proposito l'associazione e' attualmente coinvolta con questo e altri gruppi di ricerca italiani nell'organizzazione del prossimo convegno internazionale sull'Atassia Telangiectasia che si terra' a Milano, presso l'Istituto IFOM il prossimo marzo 2017.