

STORIA DELL'ASSOCIAZIONE

L'Associazione ***Gli Amici di Valentina***, è stata fondata nel 2000, con sede in Grugliasco (TO), si occupa di Ricerca e Prevenzione sull'***Atassia Telangiectasia***, (A -T) una delle molte malattie rare dell'infanzia.

La nostra storia familiare ebbe inizio quando ci accorgemmo che Valentina, se pur per brevi istanti, perdeva l'equilibrio, e nessun medico da noi interpellato riuscì a darci una motivazione.

In seguito arrivammo alla terribile diagnosi (***Atassia Telangiectasia***) e dopo un primo momento di dolore e sconforto, abbiamo cercato di percorrere tutte le strade possibili, e anche quelle "impossibili", per aiutare nostra figlia **Valentina**.

Nel gennaio 2000, abbiamo fondato l'associazione ONLUS "***Gli Amici di Valentina***" con lo scopo di promuovere, progettare e gestire azioni in grado di migliorare la qualità della vita delle persone affette da **A – T** e delle altre malattie genetiche con forme patologiche similari.

Nel corso di questi anni la nostra Associazione è cresciuta ed abbiamo organizzato numerose manifestazioni che ci hanno consentito di raccogliere fondi per finanziare i progetti di ricerca genetica, presentati dal Dott. Alfredo Brusco del Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica Università di Torino.

Anno 2001 –nel mese di giugno è stato organizzato a Grugliasco (TO) il primo incontro delle Famiglie **A–T** della durata di due giorni, cui hanno partecipato anche i nostri ragazzi con le proprie famiglie, da tutte le regioni d'Italia.

Anno 2002 -Borsa di studio €12.395,00 per il Progetto di ricerca dal titolo: Analisi di mutazioni e consulenza clinica in pazienti con Atassia Telangiectasia, presentato dal Dott. Brusco

- nel mese di luglio è stato riproposto l'incontro delle Famiglie e ragazzi **A–T** con medici e ricercatori (Prof. CHESSA – Prof. PAGANO –Dott. BRUSCO) a Lignano Sabbiadoro (VE) della durata di sei giorni, che ha visto una più massiccia partecipazione di famiglie e ragazzi.

Anno 2003 - sostenuto con €13.000 il progetto di ricerca dal titolo: Messa a punto di test molecolari per la diagnostica delle Atassie Ereditarie a trasmissione recessiva: Atassia Telangiectasia e sindromi correlate, presentato dal Dott. Brusco.

Anno 2004 - sostenuto con € 8.000 il progetto di ricerca dal titolo: Caratterizzazione funzionale di mutazioni missense del gene ATM responsabile di Atassia Telangiectasia.

Incontro delle Famiglie e ragazzi con A-T che si è svolto a Lussemburgo, il 7-8-9 maggio 2004, organizzato in collaborazione con l'associazione francese APRAT. Hanno partecipato al convegno Ricercatori, Medici, Fisioterapisti, Neurologi ed esperti del mondo della scuola e del lavoro. Per la prima volta sono state rese note importanti novità nel campo della futura terapia.

Anno 2005 - progetto di ricerca di € 12.000 dal titolo: Miglioramento delle tecniche diagnostiche in pazienti affetti da Atassia Telangiectasia e sindromi correlate.

Contribuito all'INCONTRO INTERNAZIONALE RICERCATORI E MEDICI.
Promosso dalla prof.ssa Luciana CHESSA Ospedale Sant'Andrea di Roma e dal prof. Domenico DELIA Istituto Nazionale Tumori di Milano, con versamento di € 2.000

The 2005 International Workshop on Ataxia Telangiectasia and the Damage Response dal 8-11 giugno 2005 a Belgirate Verbania

Progetto I DISABILI E LO SPORT viene proposto dalla nostra Associazione, nella convinzione della fondamentale importanza dell'inserimento delle persone disabili, nell'ambiente sportivo.

Questo progetto è dedicato a quei soggetti portatori di handicap che sono in grado, con l'aiuto dell'istruttore, di svolgere le attività più comuni che sono presenti nella palestra del Centro Fitness – Sporting di Grugliasco.

Progetto presentato da: New Sporting one s.n.c di Romana PICCATI.

Il corso sarà articolato in 4 serie da 10 lezioni per 4 ragazzi disabili.

Le lezioni iniziano a febbraio 2005 e termineranno a gennaio 2006, con grande gratificazione dei ragazzi e degli istruttori, per il grande valore umano.

Anno 2006 - Progetto di ricerca di € 10.000 dal titolo: Miglioramento delle tecniche diagnostiche in pazienti affetti da Atassia Telangiectasia e sindromi correlate.

Anno 2007 - Progetto di ricerca di € 15.000 dal titolo: Studio in-vitro dell'effetto di neurosteroidi ed inibitori del proteasoma in cellule di pazienti A-T: possibili approcci terapeutici.

Anno 2008 - Progetto di ricerca di € 20.000 dal titolo: Possibili approcci terapeutici nella patologia dell'Atassia Telangiectasia.

Settembre 2008, la nostra Associazione, ha organizzato a Torino il I° Forum Internazionale delle Famiglie A-T. Erano presenti le Associazioni APRAT francese e A.T. Society inglese.

Ricercatori e Biologi: R.Gatti, M. Taylor, L. Chessa, A.Brusco, S.Cavaliere, C.Pignata, A.Plebani, D.Delia, M.Fiorilli, S.Martino, C.Giachino, P.Porcedda, R.Zannolli. Tema del convegno è stata la presentazione dell'approccio terapeutico con corticosteroidi in pazienti A.T.

Anno 2009 - Progetto di ricerca di € 15.000 dal titolo: Studio in-vitro dell'effetto di neurosteroidi ed inibitori del proteasoma in cellule di pazzienti A-T: possibili approcci terapeutici, presentato dal dott.Brusco

Anno2010 – Progetto di ricerca di € 15.000 dal titolo: Sviluppo di nuovi test diagnostici e studio in vitro del meccanismo di azione di molecole neuro protettive.

Contributo di €. 5.000 (cinquemila) al workshop sull'Atassia-Teleangiectasia, che si è tenuto Napoli dal 14-16 gennaio 2010 per presentazione del Progetto: infusione del dexametasone con macchina Erydel (Globulo Rosso). Progetto: *Il volo di una farfalla* messa in opera di una struttura artistica, realizzata dallo scultore Evino CONI, su basamento storico-industriale situato in Grugliasco (TO).

lo scopo è presentare le attività svolte dell'Associazione dal 2000 fino al 2009 ed i futuri Progetti di Ricerca Genetica sull'A-T.

DESTINATARI: Alla cittadinanza e a tutti coloro che fino ad oggi hanno sostenuto le nostre iniziative per combattere l' ATASSIA TELANGIECTASIA.

Presidente

Romeo Domenica