



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax. 0422319571 C.F. 94047800266
<http://www.sindromediangelman.org>;
Email: orsa@sindromediangelman.org;



ASA

L'Alleanza per la Sindrome di Angelman

Più di una volta, noi dell'OR.S.A., ci siamo posti il problema di far nascere un'associazione Europea per la Sindrome di Angelman. L'obiettivo era quello di unire forze e risorse per orientare e finanziare la ricerca che altrimenti, individualmente, le singole organizzazioni non avrebbero potuto determinare.

Tre anni fa, dopo aver condiviso il nostro progetto con Nina Foundation (Olanda) e con AFSA (Francia), ci siamo incontrati a Vienna ed insieme, abbiamo deciso di far nascere l'Angelman Syndrome Alliance (ASA). L'ASA, non è un'associazione di volontariato Europea ma ben di più, è un partenariato di organizzazioni di tutto il mondo che, unendo le risorse finanziarie, si concentrano sul sostegno alle persone con la sindrome di Angelman ed ai loro cari, finanziando la ricerca e la riabilitazione. Grazie alla combinazione di risorse, conoscenze ed all'impegno incessante nel favorire il cambiamento, l'ASA è in grado di guidare il progresso delle conoscenze scientifiche sulla sindrome di Angelman.

Noi sappiamo che la Sindrome di Angelman è una malattia rara e come tale purtroppo i finanziamenti per la ricerca scientifica sono limitati. L'ASA al contrario, con l'aiuto di un Comitato Scientifico Internazionale formato da un gruppo di scienziati volontari, che ci consigliano e sostengono i nostri obiettivi, utilizza le pur limitate risorse che ci pervengono da tutto il mondo per finanziare la ricerca nel modo più intelligente.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax.0422319571 C.F.94047800266
<http://www.sindromediangelman.org;>
Email: [orsa@sindromediangelman.org;](mailto:orsa@sindromediangelman.org)



La Sindrome di Angelman ha bisogno di risposte

Insieme e individualmente tutte le organizzazioni partner e i loro membri (prevalentemente genitori e fratelli di persone con sindrome di Angelman) hanno giocato un ruolo chiave nel trasformare la conoscenza in merito alla AS negli ultimi 5 anni. Ci sono già state importanti scoperte che ci permettono di comprendere meglio il meccanismo che provoca la Sindrome e i progressi negli ultimi anni ci permettono di sperare che un trattamento che migliori in modo significativo la vita delle persone affette da AS è alla nostra portata.

ASA concentra i propri investimenti sulla scienza innovativa, con l'obiettivo finale di trovare terapie per i pazienti con la Sindrome di Angelman.

Una combinazione formidabile di risorse

Abbiamo una filosofia progressista sul modo in cui uniamo le nostre risorse per formare una partnership paritaria. Ogni partner dell'ASA contribuisce con i fondi che ha disponibili e lavoriamo come pari sostenendoci l'un l'altro, essendo noi tutti parte della comunità e dei familiari di persone affette da AS.

Essere uniti e coesi, mantenere una struttura semplice, sono principi fondanti dell'ASA e perciò a tal fine, è previsto che, per ogni nazione, una sola organizzazione/associazione può essere presente e partecipare all'Alleanza.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax.0422319571 C.F.94047800266
<http://www.sindromediangelman.org;>
Email: [orsa@sindromediangelman.org;](mailto:orsa@sindromediangelman.org)



Sistema di gestione di ASA

Quando un membro si unisce all' ASA, firma il Manifesto di ASA. Ogni paese è libero di aderire. Il modo in cui tutte le nazioni lavorano insieme viene convogliato in

un flusso di lavoro. Ad ogni chiamata si segnala un membro come l'amministratore di quel particolare Progetto di ricerca, nello stesso modo in cui uno dei fondatori della Fondazione Nina si offrì di fare per il primo bando di ricerca.

Una commissione scientifica indipendente, ci aiuta a pubblicare i bandi di ricerca e a selezionare con una scheda di valutazione, a quale ricercatore e progetto di ricerca assegnare la borsa.

Tutti i termini, tra ricercatori partecipanti e membri ASA, sono fissati nel contratto standard di ASA.

La lingua standard è l'inglese.

Pubblicazioni e uscita

I ricercatori finanziati, si impegnano a relazionare sul progetto in corso. I membri ASA sono liberi di condividere questo all'interno della loro organizzazione / paese. Alla fine della ricerca lo scienziato scrive un rapporto sui risultati ed i membri ASA condividono questa pubblicazione in tutto il mondo. I risultati saranno inoltre presentati dallo scienziato nel corso di una conferenza internazionale di AS.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax.0422319571 C.F.94047800266
<http://www.sindromediangelman.org>;
Email: orsa@sindromediangelman.org;



Come Aiutare ASA

Potete sostenere ASA con una donazione o con una donazione ricorrente all'OR.S.A. Organizzazione Sindrome di Angelman (quale membro e socio fondatore dell'ASA). Il vostro sostegno può aiutarci ad aumentare la quantità di denaro che siamo in grado di indirizzare alla ricerca per trovare il trattamento per la sindrome di Angelman.

Progetti attualmente finanziati da ASA

- **Dr. Ben Distel – (AMC Medical Research B.V., Amsterdam Olanda)-**
importo progetto € 120,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017;

Capire come UBE3A è regolato e che proteine regola a sua volta è fondamentale per capire come la perdita di UBE3A provochi AS. Questo progetto validerà le proteine recentemente identificate (in un saggio di tipo two-hybrid) come target di UBE3A (UIPs) in un innovativo sistema batterico nel quale il processo eucariotico del sistema dell'ubiquitina è stato ricostruito, oppure in cellule HEK293 dove UBE3A è downregolata.. Poichè tre UIPs sono già noti per interagire con la regione N-terminale di UBE3A, mutazioni di pazienti che sono presenti in questa regione di UBE3A saranno testate per vedere se influenzano l'interazione con i target UIPs. UIP2 ha mostrato di interagire con la regione di UBE3A che è legata dall'attivatore virale E6. dunque il progetto ha proposto di caratterizzare ulteriormente l'interazione UIP2-UBE3A per determinare se UIP2 è un attivatore di UBE3A. Questo progetto è innovativo e ben progettato, e presenta forti dati preliminari. I UIPs sono intriganti, soprattutto visti i risultati preliminari con UIP2 come potenziale attivatore di UBE3A.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax. 0422319571 C.F. 94047800266
<http://www.sindromediangelman.org>;
Email: orsa@sindromediangelman.org;



Questi studi sono suscettibili di avere un impatto significativo sulla nostra comprensione della UBE3A e di AS.

- **Prof. dr. Ype Elgersma ; Dr. Geeske Van Woerden - ERASMUS UNIVERSITY MEDICAL CENTER ROTTERDAM-** importo progetto € 115,000, - Avvio giugno 2015 - Fine luglio 2017

Questo progetto caratterizzerà le proteine interagenti con UBE3A (UIPs) identificate da un collaboratore utilizzando il saggio two-hybrids nel cervello di topo e in colture neuronali. Si tratta di un progetto molto importante che mira a identificare i substrati di UBE3A. La dottoressa G. Van Woerden sta collaborando con il Dr. Distel che ha identificato una serie di UIPs. Questa ricerca ha il potenziale per avere un impatto elevato e far avanzare la comprensione nel campo della sindrome di Angelman.

Il ricercatore caratterizzerà le proteine interagenti con UBE3A (UIPs) identificate da un collaboratore utilizzando il saggio two-hybrids. Il ricercatore poi determinerà se questi UIPs sono sovra-espressi nel topo con AS: questo è un esperimento fondamentale per determinare se questi UIPs possono contribuire ai fenotipi di AS. Tuttavia gli esperimenti successivi coinvolgono l'iper-espressione degli UIPs per vedere se ci sono effetti sulla morfologia e il funzionamento neuronale in vitro e in vivo. Sarà utilizzata l'elettroporazione in utero, una nuova tecnica.



ORGANIZZAZIONE SINDROME DI ANGELMAN
Via Bressa n° 8 31100 TREVISO
Tel. 0422411132 Fax.0422319571 C.F.94047800266
<http://www.sindromediangelman.org;>
Email: [orsa@sindromediangelman.org;](mailto:orsa@sindromediangelman.org)

