

Nuovo uso dei correttori del CFTR nella sindrome di Allan Herndon Dudley

Dott. Dorianna Sandonà

Università di Padova

Importo Finanziato : 49.980

La sindrome di Allan Herndon Dudley (AHDS) è un raro disturbo dello sviluppo del cervello che causa grave disabilità intellettiva e problemi di movimento. Nonostante le differenze dal punto di vista clinico e genetico, alcune mutazioni causa di AHDS condividono lo stesso meccanismo molecolare responsabile della perdita funzionale della proteina mutata con altre patologie quali la fibrosi cistica (CF), le sarcoglicanopatie e la malattia di Brody (BD). Ricerche precedenti hanno mostrato in maniera robusta che i correttori del CFTR, farmaci nati per trattare la CF, siano efficaci anche per il trattamento di sarcoglicanopatie, BD e altre malattie con meccanismo molecolare simile. Su questa base, il progetto avrà lo scopo di valutare l'efficacia di alcuni correttori del CFTR nel ripristino della funzione di mutanti di MCT8 che mantengono una attività residua. Dopo un primo screening su cellule modello, valuteremo l'efficacia dei correttori più promettenti in cellule umane patologiche, cioè derivate da cellule staminali pluripotenti inducibili (iPSCs) riprogrammate a partire da cellule del sangue donate da pazienti affetti da questa sindrome. Anche se non tutte le mutazioni di MCT8 sono state ancora valutate per la capacità funzionale residua, dai dati in letteratura stimiamo che più di un quarto dei pazienti AHDS potrebbe beneficiare di questa strategia farmacologica.





Chi siamo

Cosa facciamo

Partecipa

Sostienici



Dona Ora

Nuovo uso dei correttori del CFTR nella sindrome di Allan Herndon Dudley

Homepage /
Cosa facciamo /
Ricerca /
Progetti finanziati /
Nuovo uso dei correttori del ...



Anni 2021/2022

1

Totale Fondi
49.980€

Totale Fondi

La sindrome di Allan Herndon Dudley (AHDS) è un raro disturbo dello sviluppo del cervello che causa grave disabilità intellettiva e problemi di movimento. Nonostante le differenze dal punto di vista clinico e genetico, alcune mutazioni causa di AHDS condividono lo stesso meccanismo molecolare responsabile della perdita funzionale della proteina mutata con altre patologie quali la fibrosi cistica (CF), le sarcoglicanopatie e la malattia di Brody (BD). Ricerche precedenti hanno mostrato in maniera robusta che i correttori del CFTR, farmaci nati per trattare la CF, siano efficaci anche per il trattamento di sarcoglicanopatie, BD e altre malattie con meccanismo molecolare simile. Su questa base, il progetto avrà lo scopo di valutare l'efficacia di alcuni correttori del CFTR nel ripristino della funzione di mutanti di MCT8 che mantengono una attività residua. Dopo un primo screening su cellule modello, valuteremo l'efficacia dei correttori più promettenti in cellule umane patologiche, cioè derivate da cellule staminali pluripotenti inducibili (iPSCs) riprogrammate a partire da cellule del sangue donate da pazienti affetti da questa sindrome. Anche se non tutte le mutazioni di MCT8 sono state ancora valutate per la capacità funzionale residua, dai dati in letteratura stimiamo che più di un quarto dei pazienti AHDS potrebbe beneficiare di questa strategia farmacologica.

RICERCATORE/COORDINATORE
Dorianna Sandonà

PARTNER

STATO PROGETTO
In corso

MALATTIE
Sindrome di Allan-Herndon-Dudley

ISTITUTO OSPITANTE
Università di Padova

RENDICONTO DEGLI IMPORTI DEL "5 PER MILLE DELL'IRPEF" PERCEPITI DAGLI AVENTI DIRITTO

Anagrafica

Denominazione sociale Una Vita Rara AHDS-MCT8 Onlus
(eventuale acronimo e nome esteso)

Scopi dell'attività sociale Sostenere la Ricerca Scientifica Inerente la malattia AHDS-MCT8

C.F. dell'Ente 98189630175

con sede nel Comune di Monticelli Brusati prov Bs

CAP 25040 via Foina 34

telefono 3290648896 fax _____ email unavitarara@gmail.com

PEC giorgioboniotti@pec.it


Rappresentante legale Boniotti Giorgio C.F. BNTGRG69L11B157V

Rendiconto anno finanziario 2019 redditi 2018

Data di percezione del contributo	<u>06.10.2020</u>
IMPORTO PERCEPITO	<u>24318,13</u> EUR
	_____ EUR
1. Risorse umane (dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: compensi per personale; rimborsi spesa a favore di volontari e/o del personale). N.B. nel caso in cui i compensi per il personale superano il 50% dell'importo percepito è obbligatorio per le associazioni allegare copia delle buste paga del personale imputato fino alla concorrenza dell'importo rendicontato.	_____ EUR
2. Costi di funzionamento (dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: spese di acqua, gas, elettricità, pulizia; materiale di cancelleria; spese per affitto delle sedi; ecc...)	_____ EUR
3. Acquisto beni e servizi (dettagliare i costi a seconda della causale, per esempio: acquisto e/o noleggio apparecchiature informatiche; acquisto beni immobili; prestazioni eseguite da soggetti esterni all'ente; affitto locali per eventi; ecc...)	_____ EUR
4. Erogazioni ai sensi della propria finalità istituzionale (N.B. In caso di erogazioni liberali in favore di altri enti/soggetti è obbligatorio allegare copia del bonifico effettuato)	<u>24318,13</u> EUR
5. Altre voci di spesa connesse alla realizzazione di attività direttamente riconducibili alle finalità e agli scopi istituzionali del soggetto beneficiario	_____ EUR
6. Accantonamento (è possibile accantonare in tutto o in parte l'importo percepito, fermo restando per il soggetto beneficiario l'obbligo di specificare nella relazione allegata al presente documento le finalità dell'accantonamento allegando il verbale dell'organo direttivo che abbia deliberato l'accantonamento. Il soggetto beneficiario è tenuto ad utilizzare le somme accantonate e a rinviare il presente modello entro 24 mesi dalla percezione del contributo)	_____ EUR
TOTALE	_____ EUR

I soggetti beneficiari sono tenuti a redigere, oltre al presente rendiconto, una relazione che dettagli i costi inseriti e sostenuti ed illustri in maniera analitica ed esaustiva l'utilizzo del contributo percepito.

Monticelli Brusati (Bs) _____, Li 22/09/2021


Firma del rappresentante legale (per esteso e leggibile)

Il rappresentante legale, con la sottoscrizione del presente rendiconto, attesta l'autenticità delle informazioni contenute nel presente documento e la loro integrale rispondenza con quanto riportato nelle scritture contabili dell'organizzazione, consapevole che, ai sensi degli articoli 47 e 76 del d.P.R. n. 445/2000, chiunque rilasci dichiarazioni mendaci, formi atti falsi ovvero ne faccia uso è punito ai sensi del codice penale e dalle leggi speciali in materia.

Il presente rendiconto, inoltre, ai sensi dell'articolo 46 del citato d.P.R. n. 445/2000, deve essere corredato da copia semplice di un documento di identità in corso di validità del soggetto che lo abbia sottoscritto.



Firma del rappresentante legale (per esteso e leggibile)