

Che cosa è la sindrome di Angelman?

La sindrome di Angelman è una malattia genetica caratterizzata da un ritardo nello sviluppo.

I bambini appaiono normali alla nascita, ma tra i 6 e i 12 mesi cominciano a mostrare problemi di alimentazione e ritardo nello sviluppo.

Le implicazioni più severe della malattia sono l'epilessia, il ritardo intellettivo, i disturbi motori, l'assenza di linguaggio verbale, le alterazioni del sonno e altre affezioni a carico di diversi apparati, che limitano in maniera determinante il grado di autonomia dei pazienti, dalla nascita e per tutto il resto della vita, con necessità di dipendere costantemente dalle cure e dalla sorveglianza dei caregiver e principalmente della famiglia.

Si stimano un'incidenza della malattia di 1 su 15 mila nati e un numero di circa 500 mila pazienti in tutto il mondo, tra cui il figlio dell'attore Colin Farrell, fortemente impegnato nel fundraising di FAST.

**Il Sorriso Angelman Onlus** ha come obiettivo principale quello del **finanziamento alla ricerca**.

La nostra associazione nasce in un momento cruciale per quanto riguarda la ricerca sulla Sindrome di Angelman. Dopo anni di studi, **esistono attualmente cinque possibili strategie terapeutiche** per addivenire ad una cura, tutte finanziate dall'Associazione americana FAST che negli ultimi anni ha investito più di 11 milioni di dollari in ricerca specifica sulla sindrome di Angelman.

Per due di queste terapie è stata annunciata la sperimentazione clinica sull'uomo a fine 2019.

Ci siamo recati negli Stati Uniti per conoscere personalmente la Presidentessa dell'Associazione e i medici e gli scienziati che sono impegnati nella ricerca e siamo rimasti colpiti da quanto è stato scoperto negli ultimi due anni. Arthur Beudet, lo scienziato che ha dedicato la sua vita allo studio della sindrome e che, seppur convinto che una cura fosse possibile, tuttavia fino a poco tempo fa ipotizzava la necessità di qualche decennio per ottenere i primi risultati, ora ha annunciato al mondo intero che tutti gli astri si stanno allineando affinché una cura sia veramente a portata di mano.

In particolare il Dr Beudet sostiene che la strategia terapeutica che porta alla riattivazione del gene paterno (soggetto ad imprinting nella Sindrome di Angelman e quindi non attivo) mediante l'utilizzo di Oligonucleotidi Antisenso (ASO brevi molecole di DNA) appare come la strategia più promettente ad oggi.

La nostra associazione si è impegnata a sostenere questa ricerca, da un lato finanziando alcuni studi sui biomarcatori e sugli Outcomes nella Sindrome di Angelman che serviranno per valutare nelle prime fasi di sperimentazione queste terapie, dall'altro finanziando direttamente la sperimentazione di questo nuovo ASO che ha dato risultati eccellenti nella fase pre-clinica.

Nel biennio 2019/2020, Il Sorriso Angelman si è inoltre posto l'obiettivo di finanziare la ricerca della Dottoressa Cristina Alberini, ricercatrice italiana di fama mondiale presso il Center for Neural Science della New York University, per la ricerca relativa al funzionamento dell'ormone IGF2 (insuline-like growth factor 2) nella formazione della memoria e sulle sue possibili applicazioni terapeutiche nella Sindrome di Angelman, nell'autismo e nel morbo di Alzheimer.

Per informazioni

**Il Sorriso Angelman Onlus** tel. +39 342 885 8375

[www.ilsorrisoangelman.it](http://www.ilsorrisoangelman.it)

E-mail: [ilsorrisoangelman@gmail.com](mailto:ilsorrisoangelman@gmail.com)

Presidente Augusto Maggi