

**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**



12° Congresso Nazionale

**29 Aprile - 1° Maggio
2017, Pesaro**

Sabato 29 Aprile

ore 10.00 Saluto di benvenuto

Giorgio Amadori e dr. Angelo Selicorni

ore 10.20 Seminario Fondazione CARIPLO

La Sindrome di Cornelia de Lange 20 anni dopo

Moderatrice dr.ssa Valentina Massa

ore 10.30 Sindrome di Cornelia de Lange:

tante facce di un solo nome *dr. Angelo Selicorni*

ore 10.50 Sindrome di Cornelia de Lange e basi genetiche:

cosa sappiamo e dove sta andando la ricerca

prof. Ian Krantz

11.30 Le linee guida italiane per la riabilitazione

dr.ssa Paola Ajmone

11.50 Il progetto de Lange per la Fondazione Cariplo

dr.ssa Valentina Massa

ore 12.00 Discussione

ore 13.00 Pranzo

DISSECTING CANONICAL WNT PATHWAY CONTRIBUTION TO CORNELIA DE LANGE SYNDROME PATHOGENESIS

Valentina Massa

Valentina.Massa@unimi.it

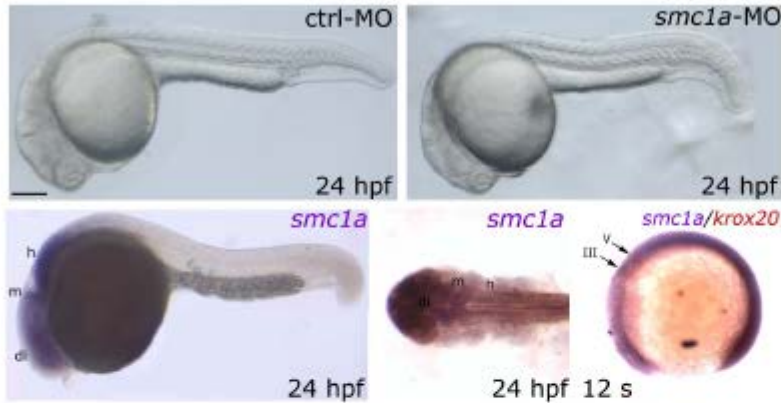


fondazione
cariplo



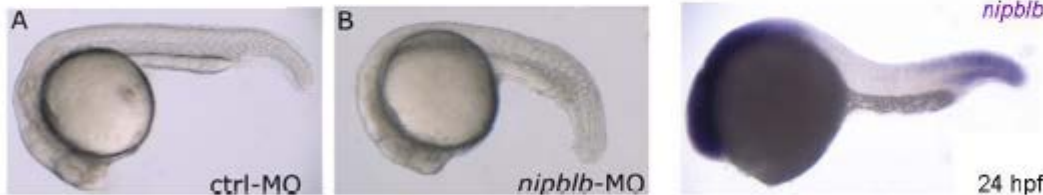
**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO**
DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Da dove nasce il progetto....



Embryos injected with the control-MO and with the *smc1a*-MO (1pmol/embryo) presenting tail formation defects and mild microcephaly.

WISH with *smc1a* probe at 24 hpf. showing expression in the cephalic region (note colocalization with the rhombomere marker *krox20*).



(A-B) Morphology of living embryos at 24 hpf. (A) Embryos injected with the control-MO. (B) Embryos injected with the *nipblb*-MO presenting brain defects and a curved tail.

Whole-mount embryo showing modulated *nipblb* expression along the AP axis.

Pistocchi et al., 2013; Fazio et al., 2016

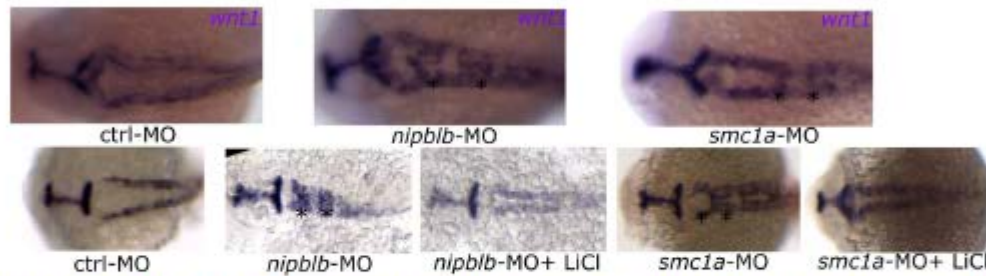


fondazione
cariplo



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO
DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Da dove nasce il progetto....



Dorsal view (anterior on the left) of embryos at 24 hpf showing altered *wnt1* expression in the hindbrain of *nipblb*- and *smc1a*-MO-injected-embryos with multiple points of fusion along the AP hindbrain axis. Restored *wnt1* expression to normal patterning in *smc1a*-MO-injected-embryos treated with LiCl.

Pistocchi et al., 2013; Fazio et al., 2016

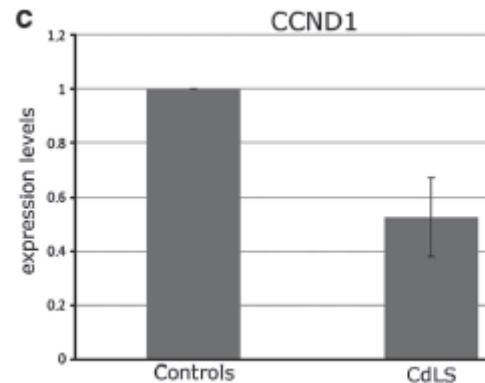
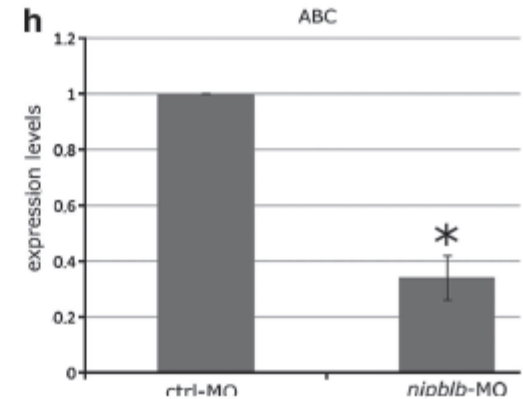
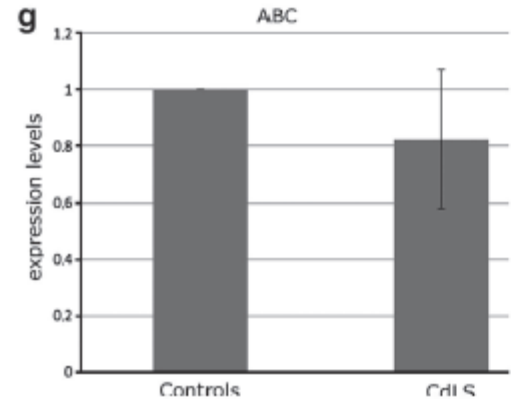
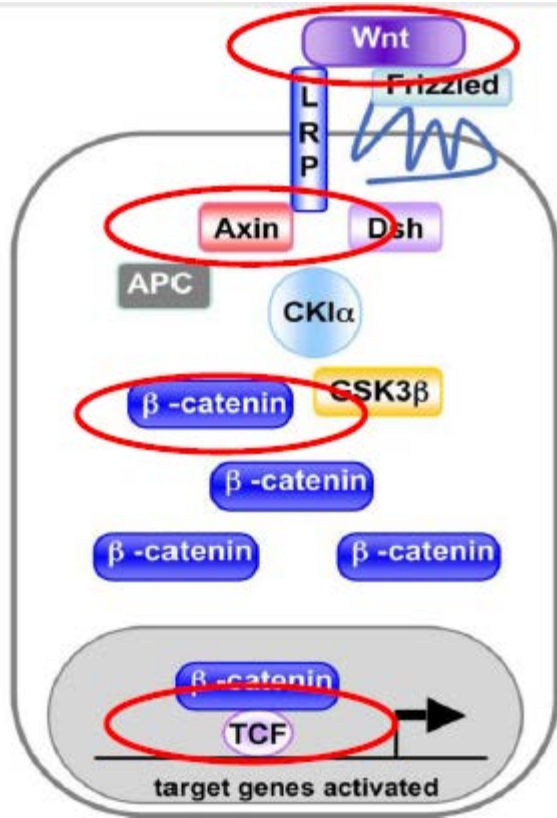


fondazione
cariplo



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO
DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Da dove nasce il progetto....



Pistocchi et al., 2013; Fazio et al., 2016



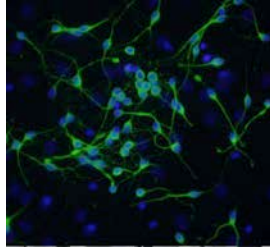
fondazione
cariplo



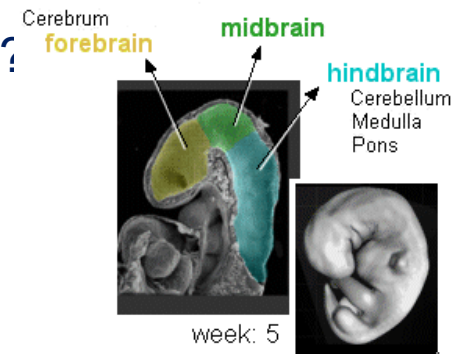
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO

DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Cosa vogliamo fare....



- Modello con cellule e con animali anche di HDAC8
- Alternative nei modelli cellulari e animali al cloruro di litio per attivare WNT
- Qual è la rilevanza clinica delle alterazioni nei modelli animali?



fondazione
cariplo



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO
DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Come potete aiutarci....

1. Chiunque abbia a disposizione immagini di risonanza magnetica cerebrale eseguita dal proprio figlio in qualsiasi momento della vita è cortesemente invitato a segnalarlo al dr Selicorni (angelo.selicorni61@gmail.com) e ad inviargli le immagini stesse (CD o lastre)

Il Progetto Cariplo

La Fondazione Cariplo, con il bando Ricerca biomedica condotta da giovani ricercatori nel 2015, ha deciso di finanziare un progetto sul ruolo del meccanismo alla base della patogenesi della sindrome di Cornelia de Lange.

Il progetto, diretto dalla Dott.ssa Valentina Massa, presso l'Università degli Studi di Milano in collaborazione con il Dott. Selicorni, è iniziato a Luglio 2016 con durata biennale.

Grazie a questo finanziamento stanziato da Cariplo, in questo "2°" congresso di sarà anche una parte clinico-scientifica per fare il punto della ricerca. Sarà molto importante il contributo di tutte le famiglie, e per questo verrà distribuito un breve questionario per raccogliere impressioni, esigenze ed aspettative riguardo a quanto si sta facendo in Italia e nel Mondo nel campo della ricerca di base, clinica ed organizzativa sanitaria.

Il progetto prevede infatti una parte di laboratorio con modelli animali e cellule a cui vogliamo accoppiare un'attenta analisi delle informazioni cliniche dei pazienti. Dai nostri studi precedenti gli embrioni di zebrafish, un piccolo pesce usato per studiare la vita embrionale, con cosche ridotte mostravano un alterato sviluppo del cervelletto in seguito alla poca disponibilità della proteina WNT. La stessa piccola molecola, fondamentale in molti avvenimenti cellulari e nello sviluppo embrionale, è risultata ridotta anche nelle cellule dei pazienti studiati. Una parte fondamentale del progetto sarà ora volta all'analisi dettagliata di risonanze magnetiche cerebrali dei pazienti già a disposizione per meglio chiarire se ci sono alterazioni di alcune parti del sistema nervoso centrale. In seguito il cervelletto è stato visto nel modello animale.

Per questo, per questa parte, abbiamo bisogno della collaborazione del più alto numero possibile di genitori. Chiunque abbia a disposizione immagini di risonanza magnetica cerebrale eseguita dal proprio figlio in qualsiasi momento della vita è cortesemente invitato a segnalarlo al dr Selicorni (angelo.selicorni61@gmail.com) e ad inviargli le immagini stesse (CD o lastre).

È possibile che voi abbiano a disposizione non solamente dei referti, avere anche quelli è comunque utile anche se, per eseguire una analisi accurata, sarebbe molto prezioso avere a disposizione le immagini di cui ciascuno di voi può richiedere

Valentina Massa (Valentina.Massa@unimi.it)
Angelo Selicorni (angelo.selicorni61@gmail.com)



Questionario informativo sulla ricerca scientifica

ETA': _____ GENERE: M o F
Titolo di studio: _____ Relazione con paziente: _____

1. Quale impressione ha della ricerca medica in generale?

1	2	3	4	5
Pessima	Scarsa	Né buona né cattiva	Buona	Ottima

2. Come valuta la disponibilità di risorse economiche per la ricerca?

1	2	3	4	5
Pessima	Scarsa	Né buona né cattiva	Buona	Ottima

3. Secondo le sue conoscenze, chi finanzia maggiormente la ricerca sulle malattie rare in Italia?

Università	Fondazioni Private	Telethon	Associazioni Pazienti	Ministero
------------	--------------------	----------	-----------------------	-----------

4. Secondo le sue conoscenze, chi finanzia maggiormente la ricerca sulla sindrome di Cornelia de Lange in Italia?

Università	Fondazioni Private	Telethon	Associazioni Pazienti	Ministero
------------	--------------------	----------	-----------------------	-----------

5. Come valuta l'utilità della ricerca di base rispetto alla ricerca clinica?

1	2	3	4	5
Molto inferiore	inferiore	uguale	maggiore	molto maggiore

6. Come valuterrebbe il suo grado di fiducia nei risultati della ricerca medica?

1	2	3	4	5
Pessima	Scarsa	Né buona né cattiva	Buona	Ottima

7. Come valuta la comunicazione tra ricercatori e società?

1	2	3	4	5
Pessima	Scarsa	Né buona né cattiva	Buona	Ottima

8. Era a conoscenza di quanto si sta facendo nella ricerca prima di oggi? SI NO

2. Breve questionario anonimo per raccogliere impressioni, esigenze ed aspettative riguardo a quanto si sta facendo in Italia e nel Mondo nel campo della ricerca di base, clinica ed organizzativa sanitaria.



fondazione
cariplo



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO
DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Grazie a



fondazione
cariplo



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MILANO

DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE

Dott. Angelo Selicorni
Dott.ssa Anna Cereda
Dott.ssa Anna Pistocchi
Dott.ssa Grazia Fazio
Prof. Thomas Vaccari
Dott. Daniele Bottai

Tutti voi!!!!!!