



COMUNICATO STAMPA

Malattie rare, la ricerca di ASSI Gulliver riaccende le speranze sulla Sindrome di Sotos

Milano, 17/02/2021 - L'[Associazione A.S.S.I. Gulliver](#), in collaborazione con il Prof. Domenico Coviello dell'Istituto Scientifico Giannina Gaslini di Genova e il Prof. Antonello Mallamaci dell'Istituto S.I.S.S.A. di Trieste e con il contributo della Fondazione di Sardegna, sta lavorando a una ricerca scientifica innovativa sulla Sindrome di Sotos, meglio conosciuta come gigantismo infantile.

La ricerca prende il nome di "Scacco al Re", dal noto pedagogista italiano Franco Frabboni, e si propone di individuare una terapia genica attraverso l'individuazione di piccoli RNA attivatori della trascrizione del gene NSD1 che sarebbero in grado di sopperire al difetto di espressione tipico nei pazienti con Sindrome di Sotos, stimolando il gene sano. Lo studio utilizza campioni biologici di pazienti con Sindrome di Sotos conservati nella Biobanca di Assi Gulliver all'Istituto Gaslini.

"Come associazione e come genitori siamo davvero contenti di essere finalmente riusciti a intraprendere una ricerca scientifica così importante sulla Sindrome di Sotos e voglio ringraziare per questo la Fondazione di Sardegna che ha creduto nel nostro progetto contribuendo con il suo sostegno finanziario.", dichiara Silvia Cerbarano, Presidente dell' Associazione A.S.S.I. Gulliver.

Il progetto non prevede di "aggiustare" la copia di NSD1 non funzionante, ma si propone di stimolare l'espressione della copia sana del gene, con l'intento che la quantità di proteina NSD1 prodotta possa influenzare positivamente gli aspetti soprattutto cognitivi delle persone con Sindrome di Sotos.

L'Associazione A.S.S.I. Gulliver è da 8 anni al fianco delle famiglie di pazienti affetti dalla Sindrome di Sotos, una malattia che colpisce circa 1 bambino su circa 14.000 nati ed è causa di disabilità intellettiva, epilessia, ipotonia, accrescimento eccessivo, malformazioni degli organi interni, scoliosi e tratti peculiari del volto.

Nota

A.S.S.I. Gulliver è la prima associazione italiana che riunisce le famiglie dei pazienti con la malattia di Sotos. Tra le finalità dell'associazione: la sensibilizzazione su temi quali le malattie rare e la disabilità; la promozione della ricerca scientifica; il sostegno alle famiglie; la promozione dell'inclusione sociale della persona con Sindrome di Sotos.