



DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPECIALISTICA,
DIAGNOSTICA E SPERIMENTALE

Oggetto: ricerca sulla trisomia 21

Bologna, 1° Giugno 2016

La **sindrome di Down** è la più frequente anomalia cromosomica dell'uomo, con la frequenza di un caso ogni 700 nati vivi. Le persone con sindrome di Down soffrono in particolare di una **disabilità intellettiva**, sebbene affettività e socialità siano perfettamente conservate, anzi è nota la loro capacità di suscitare intorno a sé un clima di intensità affettiva più grande del normale.

Pur essendo una sindrome osservata sin dall'antichità, fino agli anni '50 del secolo scorso non ne era nota la causa, e veniva attribuita ad una "degenerazione della razza" conseguente a presunte "tare" dei genitori (alcolismo, sifilide). Nel 1959 il giovane medico parigino **Jérôme Lejeune** identifica la causa della sindrome nella presenza all'interno delle cellule di un cromosoma, ossia di una molecola di DNA, in eccesso: le persone con sindrome di Down possiedono **tre copie del cromosoma 21 (trisomia 21)**, invece delle due normalmente presenti.

Con questa scoperta viene fondata la **genetica medica moderna**, in quanto per la prima volta un sintomo clinico viene correlato ad una alterazione del materiale genetico: viene creata all'Università di Parigi, e affidata al Prof. Lejeune, la prima cattedra di Genetica fondamentale. Inoltre la malattia viene ricondotta ad una mutazione genetica spontanea e imprevedibile che ha frequenza costante in tutte le popolazioni della Terra, perdendo ogni connotazione negativa di tipo "morale"; il nome "mongolismo" viene bandito dalla Medicina. Diventa anche possibile studiare in dettaglio il meccanismo della sindrome, ossia come faccia il cromosoma 21 in eccesso a determinare i sintomi, in vista di un possibile intervento farmacologico di cura dei soggetti trisomici. Il Prof. Lejeune credeva fermamente nella possibilità di trovare una **terapia**, attualmente cercata da un numero limitato di gruppi di ricerca.

Il nostro gruppo di ricerca universitario intende studiare sistematicamente le possibili **correlazioni tra genotipo e fenotipo nella sindrome di Down**, per comprenderne i meccanismi genetici alla base e quindi individuare possibili nuovi approcci terapeutici. Negli ultimi anni abbiamo identificato uno dei geni di questo cromosoma sfuggito alle analisi precedenti condotte nell'ambito del progetto genoma, abbiamo descritto alcune caratteristiche generali della struttura e della funzione del cromosoma 21 nel suo complesso e abbiamo messo a punto metodi originali utili per l'analisi del genoma umano. Il 22 Aprile 2016 è stato pubblicato on line sulla rivista *Human Molecular Genetics* il nostro articolo sulla "regione critica" per la sindrome di Down. Lo studio suggerisce che la regione critica responsabile dei sintomi principali della sindrome di Down corrisponda a meno di un millesimo dell'intero cromosoma 21 umano.

Il **progetto di ricerca** allegato documenta i risultati di rilievo internazionale da noi finora ottenuti e dettaglia le nostre idee per proseguire le ricerche sulla trisomia 21. Il finanziamento di queste ricerche risente, da una parte, della scarsa disponibilità di fondi per la ricerca sperimentale locale, dall'altra, dell'indirizzamento di molti studi verso la diagnosi prenatale della sindrome, invece che verso la sua cura. Per questo ogni contributo è fondamentale per sostenere la nostra attività di ricerca di Laboratorio.



DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPECIALISTICA,
DIAGNOSTICA E SPERIMENTALE

Sono allegati alla presente lettera

(e raggiungibili anche attraverso il sito <http://apollo11.isto.unibo.it/> cliccando sul link più in basso nella pagina):

- **Progetto di ricerca** Genoma 21 ("21-Maps"): una strada verso la scoperta di nuovi approcci terapeutici per la trisomia 21 (sindrome di Down) - scaricabile cliccando a destra sul link "**Progetto_Genoma_21.pdf**".

- **Lettera di intenti per donazione (fac simile)** - Per effettuare una donazione, è necessario inviare per posta al nostro Dipartimento una lettera su carta che manifesti l'intenzione di donare, firmata in originale e contenente nome, cognome (o ragione sociale) e indirizzo del mittente.

Affinché la donazione sia diretta alle ricerche sulla trisomia 21 del Laboratorio di Genomica, ciò deve essere specificato nella lettera di intenti, come nell'esempio scaricabile cliccando a destra sul link "**Lettera_di_intenti.pdf**".

Contestualmente, per le donazioni di "modico valore" ai sensi dell'art. 783 c.c., può essere effettuato il bonifico sul C/C:

IBAN: IT24T0200802483000102269769

Beneficiario: Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale

Causale: Donazione ricerca trisomia 21

In caso di dubbi sulla interpretazione del "modico valore" o per qualunque chiarimento di natura amministrativa può fare riferimento alla Dott.ssa Luisa Romagnoli, responsabile amministrativo-gestionale del Dipartimento (e-mail: luisa.romagnoli@unibo.it).

Seguirà una lettera di ringraziamento e di accettazione da parte del Direttore del Dipartimento in cui opera il nostro Laboratorio.

Possono effettuare donazioni soggetti privati, enti pubblici, associazioni, organizzazioni, fondazioni, imprese. Si sottolinea la *deducibilità integrale senza alcun limite di reddito o d'importo delle erogazioni liberali in denaro dal reddito complessivo del donante*.

Eventuali informazioni specifiche sulla deducibilità fiscale sono rinvenibili al link: <http://www.unibo.it/it/ateneo/sostenere-lalma-mater/forme-di-finanziamento/modalita-di-finanziamento>

La donazione può essere effettuata manifestando, se lo si desidera, l'intenzione di rimanere anonimi: in questo caso gli estremi del soggetto donante e delle modalità di erogazione saranno noti solo alla Segreteria amministrativa.

Se il nome del soggetto donante è noto, saremo lieti di riconoscerne il contributo nei **ringraziamenti** posti in calce all'articolo scientifico che pubblicherà i risultati ottenuti grazie al suo sostegno, a meno che il donatore desideri che ciò non avvenga (la preghiamo di farci conoscere la sua volontà a questo riguardo).



DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPECIALISTICA,
DIAGNOSTICA E SPERIMENTALE

La ringrazio di cuore per l'attenzione e La saluto cordialmente, rimanendo a disposizione per qualsiasi chiarimento, ulteriore informazione o molto volentieri per incontrarci se lo desidera.

Il responsabile scientifico
Prof. Pierluigi Strippoli

Pierluigi Strippoli

Tel. 051-209-4117 (Studio)

Laboratorio di Genomica



Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale
Sede Operativa di Istologia, Embriologia e Biologia Applicata

Via Belmeloro, 8 - 40126 Bologna (BO) - Italy

Tel. 051-209-4113 (Laboratorio di Genomica)

Tel. 051-209-4100 (Centralino)

Fax 051-209-4110

e-mail: pierluigi.strippoli@unibo.it Web: <http://apollo11.isto.unibo.it/>

Scuola di Medicina e Chirurgia - Alma Mater Studiorum - Università di Bologna