

La ricerca sulla genetica fa passi da gigante e crediamo nella possibilità di trovare una cura per permettere ai pazienti di Arsacs di vivere una vita migliore, anche grazie alla tua generosità.



### DONA IL TUO 5X1000

Donare il proprio 5x1000 non è un costo per il donatore, ma è una grande risorsa per chi lo riceve. Sul modello 730 basta firmare nel riquadro "Sostegno del volontariato..." e indicare il codice fiscale di Arsacs ODV: 97834290153

### FAI UNA DONAZIONE

- con Satispay
- con Paypal
- con un bonifico bancario intestato a Arsacs ODV.  
Codice IBAN:  
IT37Y0301503200000003669581  
Banca Fineco

Per ogni informazione  
e per entrare in contatto  
con noi, scrivi a:

[info@arsacsodv.it](mailto:info@arsacsodv.it)

**ARSACS**  
organizzazione di volontariato  
[www.arsacsodv.it](http://www.arsacsodv.it)

**ARSACS**  
organizzazione di volontariato

FACCIAMO  
SQUADRA  
PER LA  
RICERCA



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

## CHI SIAMO

Arsacs ODV è stata costituita il 15 dicembre 2018 a Milano. È una organizzazione di volontariato, iscritta al registro regionale delle ODV, che si propone di:



raccogliere e divulgare informazioni e contenuti specifici sull'Arsacs;



essere punto di riferimento per quanti (pazienti, familiari, amici, medici) si trovino ad entrare in contatto con la patologia rara dell'Arsacs;



sensibilizzare la società civile in modo da contrastare le cause dell'emarginazione sociale e favorire l'inclusione delle persone con malattie genetiche rare;



promuovere, diffondere e sostenere la ricerca medico-scientifica.

## COS'È L'ARSACS

L'ataxia spastica di Charlevoix-Saguenay o Arsacs è una malattia rara causata da un'anomalia genetica del gene SACS che comporta un progressivo danno del sistema nervoso.

L'esordio avviene generalmente tra i 12 e i 18 mesi con disturbi dell'andatura e difficoltà nella deambulazione. Altri segni precoci comprendono la disartria (difficoltà nell'articolazione di labbra e lingua, e quindi del linguaggio) e il nistagmo (movimento involontario, rapido e ripetitivo, degli occhi).

I disordini del movimento tendono a peggiorare nell'adolescenza e nella vita adulta con la mancanza di forza alle gambe, la difficoltà crescente a camminare, la fatica di coordinazione alle braccia, l'impaccio nel linguaggio.

In genere i pazienti, dopo un percorso tra bastoni e deambulatori, hanno bisogno della sedia a rotelle a partire dai 40 anni.

Attualmente il trattamento è solo sintomatico e mira al controllo della spasticità; dovrebbe comprendere la fisioterapia, la farmacoterapia e l'uso di protesi anca-piede.

## LA RICERCA IN CORSO

Diverse ricerche offrono interessanti prospettive per la gestione della patologia. Arsacs ODV, grazie anche alla presenza di un suo membro nel board direttivo dell'Ataxia of Charlevoix-Saguenay Foundation, ha deciso di appoggiarsi alla fondazione basata in Canada per la selezione dei progetti da finanziare, con un'attenzione specifica a quelli in atto su territorio italiano.

## RICERCHE IN ITALIA

*Assenza di saccina, livello di calcio e trattamento farmacologico nel topo malato di ARSACS*

Dr.ssa Francesca Maltecca  
Ospedale San Raffaele, Milano

Gli studi sul topo rivelano che l'assenza di saccina (la proteina mancante nella patologia) è correlata alla assenza di regolarizzazione dei livelli di calcio. È in corso un trattamento pilota con un farmaco che, regolarizzando i livelli di calcio, migliora notevolmente la tipica andatura "instabile" del topo malato di Arsacs.

*Biomarcatori e strategie precliniche in vista di futuri farmaci*

Dr. Filippo Maria Santorelli  
Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

La ricerca vuole identificare biomarcatori più efficaci e specifici da utilizzare nei trial clinici. Vuole anche definire nuovi nanovettori capaci di facilitare trasporto e rilascio di futuri farmaci nelle cellule dei pazienti con Arsacs.

*Meccanismi molecolari che regolano i livelli di saccina mutata in pazienti ARSACS*

Dr.ssa Francesca Maltecca  
Ospedale San Raffaele, Milano

Nonostante l'Arsacs presenti più di 200 mutazioni di natura molto eterogenea, in tutti i pazienti la quantità di saccina è drasticamente ridotta. Obiettivo della ricerca è migliorare la correlazione genotipo-fenotipo (ovvero tra la mutazione del gene e la sua manifestazione), relazionandola ai livelli di saccina residua.