

## RELAZIONE DI MISSIONE ONLUS INSIEME PER LA RICERCA PCDH19

### a) La missione dell'associazione

Comprensione della mutazione genetica del PCDH19 e auspicabile individuazione di interventi significativi per migliorare la vita delle persone affette.

### b) finalità istituzionali

Nasce nel 2011 l'associazione ONLUS Insieme per la ricerca PCDH19, della quale è Presidente Francesca Squillante, mamma di Emma. L'intento dell'associazione, com'è desumibile dal nome, è quello di riunire le poche famiglie delle bambine affette dalla mutazione genetica PCDH19 per impegnarsi assieme nel sensibilizzare la ricerca e sostenerne il finanziamento.

### c) Il sistema di valori e di principi di riferimento

Si punta al principio secondo il quale sussiste un "diritto alla salute" ed onestamente si opera per sostenerlo.

Non esiste un codice etico della ONLUS, ma lo è la sua finalità.

### d) le principali tipologie di attività svolte per raggiungere gli scopi

L'obiettivo di ricerca principale consiste nel comprendere meglio la patologia molecolare della perdita della funzione della PCDH19, in modo da indirizzare specificamente le opzioni per una migliore gestione ed, infine, il trattamento per i disturbi legati alla PCDH19.

L'associazione svolge le seguenti attività: reperimento di fondi da devolvere a ricerche mediche e scientifiche rivolte alla salute fisica e/o mentale dell'essere umano, con particolare riferimento alle malattie rare quali la mutazione genetica PCDH19.

### e) gli stakeholders – la mappa delle nostre relazioni

Le relazioni intrattenute dalla ONLUS afferiscono essenzialmente rapporti con istituti di ricerca che si occupano di studi sulla mutazione, in parte sostenuti, seppure in minima parte, dalla ONLUS.

Negli anni sono stati sostenuti gli studi condotti da:

- professor Jozef Gecz, primario dell'università di Adelaide. Progetto: "Modelling PCDH19 female limited epilepsy using skin fibroblasts and skin fibroblast-derived stem cells" anno 2013.
- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, progetto "Definizione degli aspetti cognitivo-comportamentali dell'epilessia associata a mutazione di Protocaderina 19 (PCDH19) e valutazione dell'influenza dei parametri biochimico-umorali endoendocrini sull'outcome a lungo termine" anno 2013.
- Dott.ssa Alessandra Terracciano progetto "PCDH19 and the establishment of planar cell polarity in IPS-derived developing neurons in an X-linked model of Epilepsy" anno 2015.
- Prof. Jozef Gecz "Research project understanding the action of DNA mutation in PCDH19 principal investigator" 2015.
- dr. Jack Parent, - l'Università del Michigan- dipartimento di neurologia " Modeling PCDH19-Associated Epilepsy with Patient-Derived Neurons and *In Vivo*" 2016.
- Prof. Roberto Cosimo Melcangi, progetto Ph.D. Università degli Studi di Milano – Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari – DiSFeB ( Direttore: prof. Giorgio Racagni ) "Assessment of neuroactive steroid levels in plasma of female patients"

affected by pcdh-19 mutations” mira a determinare i livelli di steroidi neuroattivi in plasmici di soggetti affetti da mutazione di PCDH19 anno 2016.

- Dott.ssa Maria Passafaro Istituto CNR di Milano “il ruolo della protocaderina19 nell’epilessia limitata alle bambine” 2016.
- Dott.ssa Maria Passafaro e dal Prof. Alfredo Brusco “Genetic silencing of *PCDH19* as treatment for Early Infantile Epileptic Encephalopathy type 9” anno 2018.

f) L’ambito territoriale di riferimento

Internazionale, nel senso che guarda e tenta contatti con Istituti e strutture di natura sia pubblica che privata di ricerca che in tutto mondo si occupano della mutazione del PCDH19.

g) Le caratteristiche distintive dell’ente

Organizzazione non lucrativa di utilità sociale (in breve Onlus) che viene inserita in qualsivoglia segno distintivo ed a tale scopo viene inserita in ogni comunicazione e manifestazione esterna della medesima.

h) Descrizione della nostra base sociale

La base dell’associazione è costituita dalle famiglie delle bambine affette dalla patologia

i) Il sistema di governo dell’associazione, le responsabilità

Sono organi dell’associazione:

- l’assemblea;
- il consiglio direttivo;
- il presidente;
- il collegio dei revisori dei conti se costituito
- il comitato medico scientifico

Il presidente rappresenta legalmente l’associazione nei confronti di terzi e in giudizio. Convoca e presiede le riunioni dell’assemblea e del consiglio direttivo.

Il consiglio direttivo ha i seguenti compiti:

- eleggere il presidente;
- nominare il segretario;
- fissare le norme per il funzionamento dell’associazione;
- sottoporre all’approvazione dell’assemblea i rendiconti annuali;
- determinare il programma di lavoro in base alle linee di indirizzo contenute nel programma generale approvato dall’assemblea, promuovendone e coordinandone l’attività e autorizzandone la spesa;
- accogliere o rigettare le domande degli aspiranti soci;
- ratificare, nella prima seduta utile, i provvedimenti di propria competenza adottati dal presidente per motivi di necessità e di urgenza;
- stabilire l’ammontare delle quote associative e dei contributi a carico dei soci.
- delibera in ordine a controversie di natura associativa che insorgano tra i soci.

Il segretario coadiuva il presidente e ha i seguenti compiti:

- provvede alla tenuta ed all’aggiornamento del registro dei soci;
- provvede al disbrigo della corrispondenza;
- è responsabile della redazione e della conservazione dei verbali delle riunioni degli organi collegiali;
- predispone lo schema del progetto del rendiconto consuntivo, che sottopone al consiglio direttivo

- provvede alla tenuta dei registri e della contabilità dell'associazione nonché alla conservazione della documentazione relativa;
- provvede alla riscossione delle entrate e al pagamento delle spese in conformità alle decisioni del consiglio direttivo

l) Le aree di intervento

Le attività svolte dalla ONLUS afferiscono essenzialmente reperimento di fondi da destinare a ricerche scientifiche.

Si occupa inoltre ma marginalmente di favorire una rete relazionale tra le famiglie di bambine affette dalla mutazione, mettendole in contatto tra di esse o, occasionalmente, favorendo incontri.

Per quanto concerne i risultati raggiunti: acquisizione di maggiore informazione sulla patologia, oltre ad aver favorito relazioni tra ricercatori e neurologi che si occupano della patologia.

m) I contratti con la pubblica amministrazione

Non sono mai stati sottoscritti contratti con la pubblica.

Relativamente ai contatti con la pubblica amministrazione si possono riportare le entrate derivanti dal 5 per mille:

anno 2012 2011	€ 25.189,00
anno 2013 2012	€ 23.673,30
anno 2014 2013	€ 36.357,39
anno 2015 2014	€ 29.501,43

n) Raccolta fondi

E' stata promossa una raccolta pubblica di fondi nel 2012, tramite SMS, relativa alla campagna "ricerca sulle mutazioni del gene PCDH19", condotta attraverso la RAI ed afferente il periodo 16/22 luglio 2012.

La raccolta fondi ha portato alla ONLUS un importo di € 33.378,49 che sono stati interamente investiti nel progetto di ricerca del prof. Jozef Gecz dell'Università di Adelaide, denominato "Modelling PCDH19 female limited epilepsy using skin fibroblasts and skin fibroblast-derived stem cells, svolto presso l'istituto di ricerca "The Women's and Children's Health Research Institute" di Adelaide.

Roma, 6 marzo 2019

Il Presidente della ONLUS  
Insieme per la Ricerca PCDH19  
Francesca Squillante



