



**Report spese per finanziamento ricerca scientifica per Atassia Telangiectasia.
Anno 2010 - 2011**

**Azienda Ospedaliera San Giovanni Battista di Torino
Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Genetica Medica**

Via Santena 19, 10126 Torino
tel. 011-633.6771 fax 011-633.5181 e-mail genetica_medica@molinette.piemonte.it
Direttore prof. Nicola Migone

A partire da Ottobre 2010 a tutto il 2011, l'associazione Un Vero Sorriso Onlus ha finanziato il laboratorio della Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera S Giovanni Battista di Torino, per l'acquisto di reagenti e strumentazione di laboratorio per un importo pari a 42 mila euro. In particolare sono stati spesi:

- 1) 15.300 euro per l'acquisto di 3 strumenti di laboratorio :
 - un' incubatore a CO₂ utilizzato per la crescita delle colture cellulari, linfoblasti e fibroblasti che vengono impiegati per eseguire gli esperimenti in vitro.
 - Un conta cellule automatico
 - Un'autoclave per la sterilizzazione del materiale (plastiche e vetreria) utilizzato per colture cellulari e batteriche
- 2) 2.500 euro per il sequenziamento del DNA della intera regione genomica del gene *ATM* di 2 pazienti affetti da Atassia Telangiectasia
- 3) 2.400 euro per la sintesi di oligonucleotidi per l'amplificazione e il sequenziamento degli esoni del gene *ATM* e geni di patologie correlate.
- 4) 5.900 euro per l'acquisto di anticorpi e reagenti per la tecnica del Western Blotting, utilizzata per l'analisi della proteina *ATM* nelle cellule dei pazienti AT.
- 5) 13.000 euro per l'acquisto di materiale di laboratorio impiegato per l'estrazione e l'analisi di Acidi nucleici (DNA e RNA) e i relativi saggi funzionali effettuati sull'RNA messaggero estratto dalle cellule dei pazienti AT
- 6) 2.250 euro per l'acquisto di plastiche di laboratorio (puntali per il prelievo di liquidi, piastre e costar per la coltura delle cellule)
- 7) 1.200 euro per l'acquisto di oligonucleotidi antisenso. Questi ultimi sono stati impiegati in vitro per trasfettare le cellule di un paziente AT che presentava una particolare mutazione di splicing a livello del DNA. Questi oligo antisenso sono in grado di legarsi alla sequenza mutata a livello degli acidi nucleici e correggere la mutazione presente ripristinando la corretta sintesi sia dell'RNA messaggero che della proteina *ATM*.