FONDAZIONE CHOPS MALATTIE RARE

FONDAZIONE CHOPS MALATTIE RARE ETS

Dalla Scienza alla Cura.
Acceleriamo la ricerca, cambiamo il futuro.

www.fondazionechopsets.com

INDICE

Chi siamo..... pag. 1-12

Cos'è la sindrome CHOPS?..... pag. 13-14

Cosa facciamo..... pag. 15-16

Progetti di ricerca..... pag. 17-22

Sostenere la Fondazione..... pag. 23-27

Una famiglia. Un bambino rarissimo.
Una corsa contro il tempo.

“Da metà 2023 ad oggi, abbiamo unito esperti e famiglie da tutto il mondo.
Stiamo accelerando la ricerca, i risultati sono promettenti: una cura è possibile, con il tuo aiuto.
Il nostro sogno è vedere Mario e gli altri bambini LIBERI dalla malattia. Non domani, OGGI.”,

Manuela e Gianni, mamma e papà di Mario
Fondazione CHOPS ETS.

2015
Scoperta della malattia

01/2023
Diagnosi CHOPS per Mario. A marzo inizia la campagna di crowdfunding “Un aiuto per Mario e non solo”

05/2023
Nascita della Fondazione

06/2023
Istituzione Commissione medico-scientifica internazionale

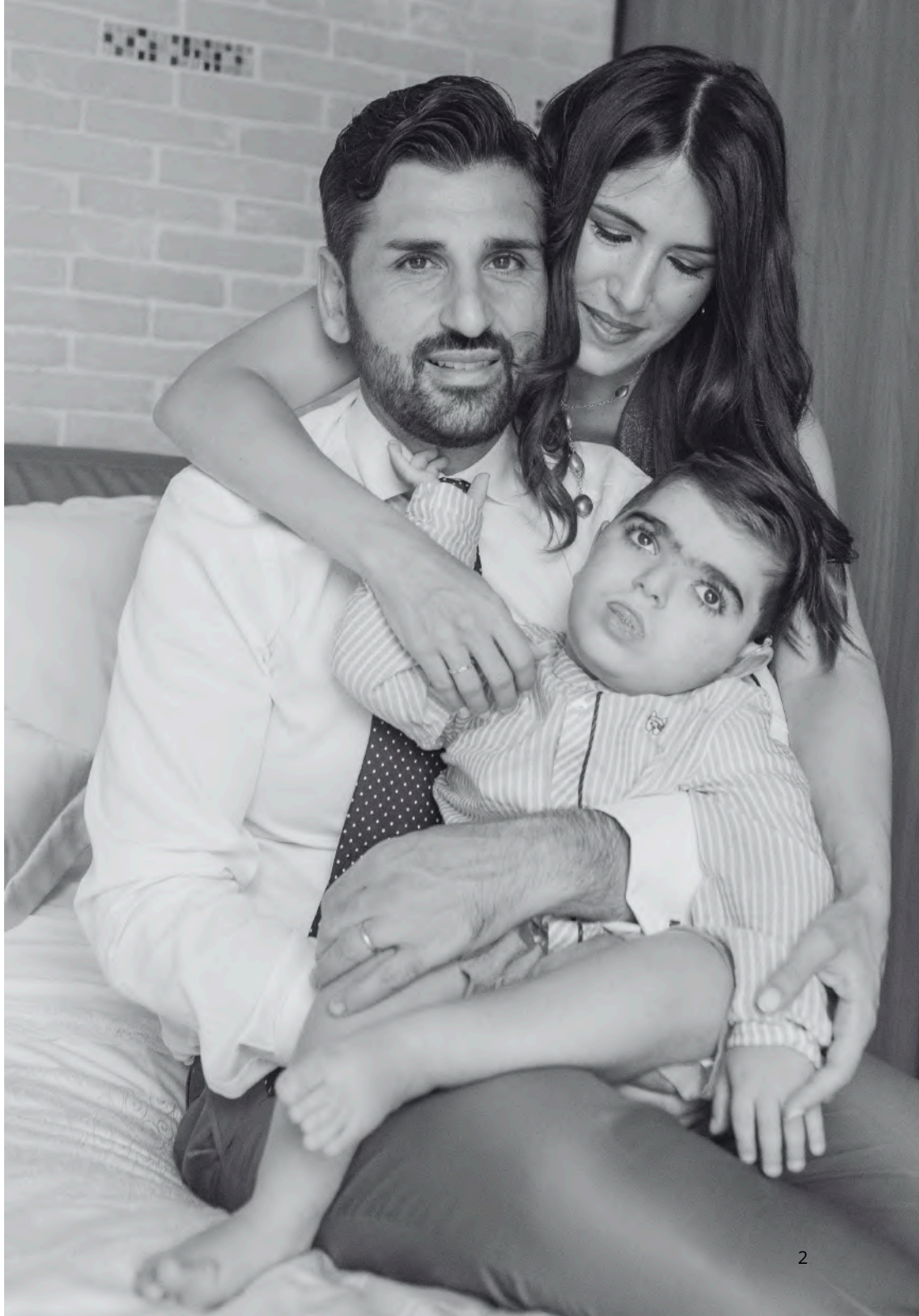
01/2024
Finanziata I fase di screening farmacologico per individuazione di uno o più farmaci riposizionati

07/2024
Simposio internazionale sulla CHOPS

09/2024
Avviati 3 progetti internazionali per la ricerca di base sulla CHOPS

02/2025
Finanziata II fase di screening farmacologico

10/2025
Approvata I fase di design e screening di nuove molecole della tipologia “ASO”



Chi siamo

Siamo la **prima e unica** realtà **no profit in tutto il mondo, costituita in Italia come Ente del Terzo Settore (ETS),** dedicata alla sindrome CHOPS, una malattia genetica ultra-rara ancora poco conosciuta e priva di terapie specifiche.
Il nostro principale impegno è rivolto a promuovere la ricerca scientifica, supportare le famiglie e costruire una rete globale di medici e ricercatori attorno a una patologia che, fino a poco tempo fa, non aveva voce.

La nostra mission

Puntiamo a promuovere, guidare ed accelerare il percorso di ricerca scientifica verso una cura per la sindrome CHOPS e altre malattie rare.

La nostra vision

Sogniamo un mondo in cui le malattie genetiche rare come la CHOPS possano essere diagnosticate precocemente e guarite.

La nostra storia

La **Fondazione CHOPS Malattie Rare** è una realtà a guida familiare, nata dalla storia personale del piccolo Mario, classe 2021, diagnosticato con la sindrome CHOPS nel 2023. A fondarla sono stati i suoi genitori, **Manuela e Gianni**, che hanno deciso di trasformare il dolore in una forza attiva, costruendo un **progetto trasparente**, coraggioso e guidato dalla speranza nella scienza.

Il 13 maggio **2023**, dopo il successo della campagna di crowdfunding "Un aiuto per Mario (e non solo)", partecipata da migliaia di persone da tutta Italia, prende forma la Fondazione.

In due anni

1 sola fondazione al mondo dedicata alla CHOPS

Organizzati 2 convegni ad alto impatto scientifico e umano

1 biobanca paziente-specifica creata

6 centri di ricerca tra Europa e USA

Oltre 400.000 euro investiti

5 progetti di ricerca finanziati

La Governance

La governance della Fondazione CHOPS è costituita dall'Assemblea dei soci, Presidenza, Consiglio di Amministrazione e Organo di Controllo. Inoltre la Fondazione si avvale di una commissione medico-scientifico e di un comitato delle famiglie.

Consiglio di amministrazione della fondazione CHOPS.

La Fondazione CHOPS è presieduta sin dalla sua costituzione da Manuela Mallamaci, PhD. Manuela è ricercatrice senior presso il dipartimento di Fisica e Chimica dell'Università degli Studi di Palermo e docente presso il dipartimento di Ingegneria robotica della stessa università. Nel 2017 ha conseguito il dottorato di ricerca in Fisica, Astrofisica e Fisica Applicata presso l'Università degli Studi di Milano. Insieme al marito, Giovanni Zampella, vicepresidente, e al fratello Giovanni, consigliere, coordina con determinazione e visione tutte le attività della Fondazione.

Assemblea dei soci

Consiglio di amministrazione
Manuela Mallamaci, Giovanni Zampella,
Giovanni Mallamaci

Presidente
Manuela Mallamaci

Vicepresidente
Giovanni Zampella

Organo di controllo
Alessandro Pescari

Commissione
medico-scientifica

Comitato delle famiglie

Commissione medico-scientifica

La commissione è un organo internazionale di esperti, previsto dal nostro statuto, il cui compito è quello di esprimere pareri su specifiche attività e progetti scientifici della Fondazione, proponendo strategie e programmi di lavoro per il raggiungimento degli scopi della Fondazione stessa.

Ian D. Krantz - presidente della commissione.
Medico genetista, è Direttore della Genetica Medica al Cohen Children's Medical Center di New York e Vicepresidente del dipartimento di Genetica presso Northwell Health e la Zucker School of Medicine. Professore emerito di Pediatria alla University of Pennsylvania.

Andrea Ballabio
Fondatore e direttore del TIGEM (1994 - 2024). Professore ordinario di Genetica medica, dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali dell'Università Federico II di Napoli.

Valentina Massa
Professore Associato in Biologia Applicata presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano.

Emanuela Scarano
Dirigente medico presso U.O. di Pediatria - Ambulatorio Malattie Rare, Sindromologia e Auxologia, Dipartimento della Salute della Donna, del Bambino e dell'Adolescente, IRCCS Policlinico Sant'Orsola, Bologna.

Commissione medico -scientifica

Eleonora Orlandini
Pediatra presso U.O. di Pediatria - Ambulatorio Malattie Rare, Sindromologia e Auxologia, Dipartimento della Salute della Donna, del Bambino e dell'Adolescente, IRCCS Policlinico Sant'Orsola, Bologna.

Ali Shilatifard
Biochimico e biologo molecolare. Presidente del Dipartimento di Biochimica e Genetica Molecolare e Direttore del Simpson Querrey Institute for Epigenetics presso la Northwestern University Feinberg School of Medicine di Chicago. Fondatore ed ex-vicedirettore di *Science Advances*, membro del comitato editoriale senior della rivista *Science*. Membro eletto dell'American Academy of Arts & Sciences e fellow dell'American Association for the Advancement of Science.

Katsuhiko Shirahige
Ricercatore presso il Laboratory of Genome Structure and Function, Institute for Quantitative Biosciences, Università di Tokyo; e presso il Karolinska Institutet, Dept. of Biosciences and Nutrition, Dept. of Cell and Molecular Biology,Biomedicum, Stoccolma.

Sara Bozzetto
Pediatra di libera scelta, con esperienza consolidata nell'ambito delle malattie respiratorie e allergiche pediatriche.

Neil Hackett
Consulente genetico per la Fondazione e professore di Genetica Medica presso il Weill Cornell Medical College di New York.

Comitato delle famiglie

Il comitato delle famiglie nasce nell'agosto 2024 per dar voce alle specifiche esigenze dei pazienti e per rafforzare gli sforzi della Fondazione su scala internazionale, con possibili iniziative globali sia nell'ambito della ricerca che in quello delle raccolte fondi.

Lainey Moseley
Mamma di Leta - USA Orientale

Giovanni Zampella
Papà di Mario - Italia

Griselda Franco
Mamma di Francisco - USA Centrale

Dani Mc Lennan
Mamma di Jakob - Australia

Lisa Mcintosh Conlon
Mamma di Mae - UK

Suzanne Steyn
Segretaria, nonna di Salvador - Sud Africa

Kayla Caceres
Mamma di Kyrie - USA Occidentale

Josue Susperregi
Papà di Eider - Francia

Jennifer Rayman
Mamma di Amelia - Canada

Rae Sandilands
Mamma di Salvador - Sud Africa

Team Legale

Del Pinto e Associati offre alla Fondazione consulenza legale pro bono, redigendo i contratti internazionali che regolano i progetti di ricerca finanziati.

Lo studio si compone di esperti di diritto civile, con particolare attenzione al diritto societario, commerciale, industriale ed immobiliare nonché al diritto del lavoro.

Grazie alla pluriennale esperienza nel settore, Del Pinto e Associati è diventato un punto di riferimento a livello nazionale. A partire dall'anno 2022, è considerato tra i migliori Studi d'Italia all'interno della classifica pubblicata da Il Sole 24.

Evento benefico "Sogno di una Notte di Settembre" ideato, promosso e organizzato da Del Pinto e Associati per la Fondazione.

Il cuore dello studio legale: gli avvocati Roberta Fabbri e Marco Del Pinto, socio partecipante della Fondazione.

DEL PINTO E ASSOCIATI
STUDIO LEGALE

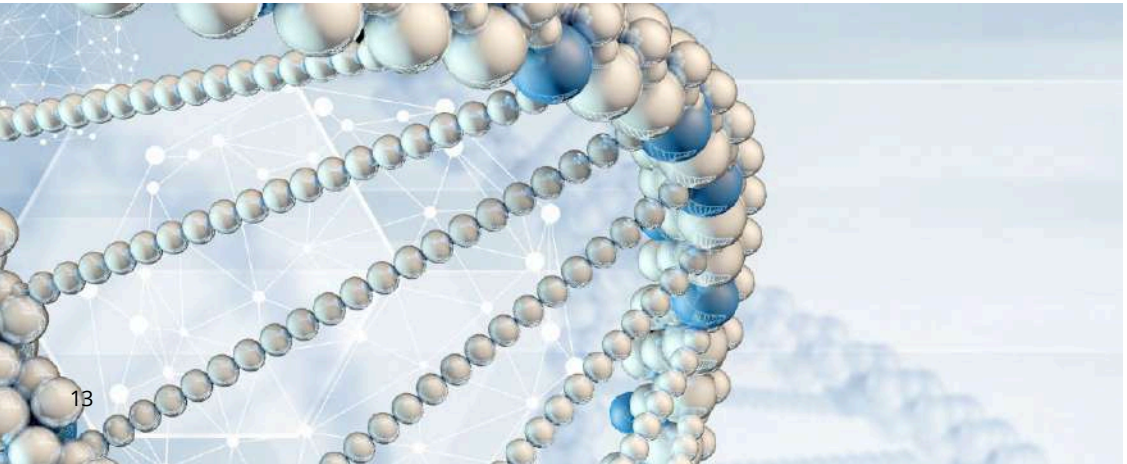
Cos'è la sindrome CHOPS?

La sindrome CHOPS è una malattia genetica ultra-rara, multi-organo e del neurosviluppo. Conta meno di 40 casi in tutto il mondo.

CHOPS è l'acronimo dei principali sintomi: **C**ognitive impairment and Coarse facies, **H**eart defects, **O**besity, **P**ulmonary involvement, **S**hort stature and Skeletal dysplasia – ovvero ritardo cognitivo e tratti del volto grossolani, difetti cardiaci, obesità, coinvolgimento polmonare, bassa statura e displasia scheletrica.

La sindrome CHOPS è causata da una mutazione puntiforme localizzata su una precisa regione di un gene denominato AFF4. In tutti i casi descritti in letteratura si tratta di mutazioni di nuova insorgenza.

"L' AFF4 aiuta le cellule a decidere quando attivare i geni, funzionando come uno switch temporale.
*Nella **sindrome CHOPS**, questo interruttore può restare acceso troppo a lungo, alterando i normali processi di crescita e sviluppo.*
Un meccanismo simile, con l'interruttore bloccato sulla funzione "acceso", è osservato anche in alcuni tumori del sangue, ma ciò non significa che le persone con CHOPS abbiano un rischio maggiore di cancro.
*Lo studio dell'**AFF4** offre quindi importanti indizi per comprendere meglio la sindrome CHOPS e migliorare la cura dei pazienti, oltre a poter rivelare **principi fondamentali condivisi tra le malattie rare e il cancro.**"* - Dott. K. Shirahighe, membro della commissione medico-scientifica.



Distribuzione globale dei casi di sindrome CHOPS identificati fino a oggi.

Sapevi che...

- Le malattie rare sono tali solo se considerate singolarmente.
- Nel mondo i malati rari sono più di **300 milioni**, più dei malati di cancro e AIDS messi insieme.
- Molte delle scoperte più innovative in medicina e genetica sono nate proprio dallo studio di **malattie ultra-rare.**
- Anche se la sindrome CHOPS colpisce pochissime persone nel mondo, i **meccanismi biologici coinvolti** possono essere simili a quelli di malattie molto più comuni.
- Investire nella ricerca sulla CHOPS **non significa aiutare pochi**, ma contribuire a **soluzioni che domani potrebbero cambiare la vita di molti.**

Cosa Facciamo

Finanziamo progetti di ricerca di eccellenza grazie alla realizzazione di una rete globale di partner: dai prestigiosi enti accademici alle aziende tecnologicamente più avanzate, fino ai laboratori internazionali. Creiamo alleanze che mirano ad accelerare il percorso di ricerca scientifica verso una cura

Centri di ricerca partner della Fondazione CHOPS nel mondo.

"Crediamo che l'attivazione parallela di diverse linee di ricerca possa accelerare il percorso che porterà all'individuazione di una terapia mirata per la sindrome CHOPS.
Vogliamo dare una speranza a Mario e agli altri bambini OGGI STESSO"

Manuela, presidente e mamma di Mario.

Simposio Internazionale CHOPS: famiglie, medici e ricercatori uniti per la ricerca e la cura

Il 19 e 20 Luglio 2024 la Fondazione è stata promotrice e organizzatrice del simposio CHOPS tenutosi al Children's Hospital di Philadelphia, **centro dove la sindrome CHOPS è stata scoperta.**

Organizziamo eventi ad alto impatto scientifico che uniscono esperti, pazienti e caregivers, valorizzando il contributo unico di ciascuno. In questo modo, promuoviamo sinergie che accelerano l'innovazione e favoriscono il progresso nella comprensione e nel trattamento della malattia.

Documentario sulla CHOPS
https://www.youtube.com/watch?v=eh3w4cFQc-A&t=2s

Progetti di ricerca

Il nostro impegno per la ricerca

Finanziare la ricerca scientifica è il cuore della missione della Fondazione CHOPS.
Sosteniamo programmi innovativi di ricerca di base e applicata, condotti presso centri di eccellenza in tutto il mondo, con un obiettivo chiaro: trasformare le scoperte in soluzioni terapeutiche concrete per i bambini affetti dalla sindrome CHOPS e, più in generale, per chi vive con una malattia rara.

Ogni progetto è valutato e approvato dalla nostra commissione medico-scientifica internazionale, che garantisce la qualità e l'impatto dei risultati prodotti.

A oggi, la Fondazione ha finanziato cinque progetti di ricerca tra Europa e Stati Uniti, con un investimento complessivo di oltre 400.000 euro. Un sesto progetto è stato recentemente approvato, per un totale di 3 linee di ricerca attive

Progetti di ricerca

Linea 1 - Ricerca di base

La ricerca di base rappresenta la nostra **prima linea di ricerca**, il primo passo verso la comprensione dei meccanismi molecolari della malattia.
Attraverso il nostro bando internazionale 2024, abbiamo selezionato e finanziato 3 progetti di eccellenza che esplorano le cause genetiche e biologiche della sindrome CHOPS, ponendo le fondamenta per future strategie terapeutiche.

Grant biennali in corso

1	2	3
Toward the identification of therapeutic target(s) in CHOPS syndrome using genomic methodologies; **Kosuke Izumi.** UT Southwestern, Texas. Vincitore bando 2024.	Deciphering AFF4 expression dynamics: insights into neurodevelopmental disorders and targeted interventions; **Ilaria Parenti**, University of Essen, Germania. Vincitrice seed grant bando 2024.	Elucidating the In Vivo pathogenic mechanism of CHOPS syndrome in the mammalian brain **Jun Young Sonn**, Baylor College of Medicine, Texas. Vincitore seed grant bando 2024.
200.000$	40.000$	40.000$

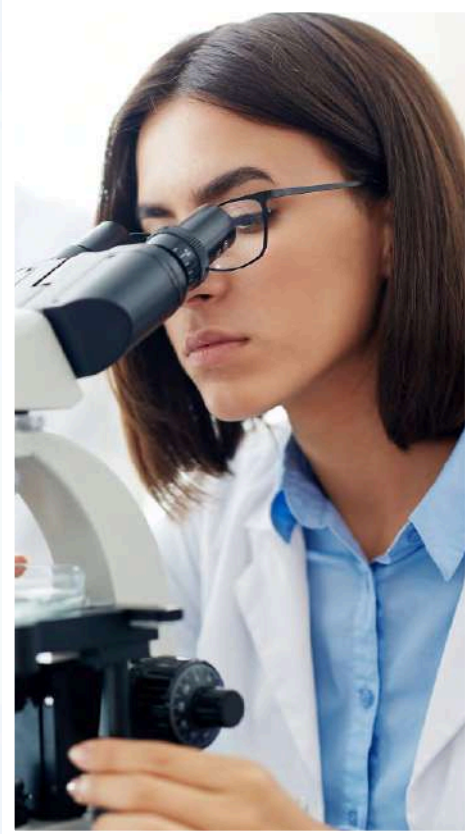
Progetti di ricerca

Linea 2 - Riposizionamento farmacologico

Obiettivo: Identificare farmaci già esistenti che possano essere efficaci per **le sindromi CHOPS e Cornelia De Lange**.

Il **riposizionamento farmacologico** consiste nell'individuare nuovi usi terapeutici per farmaci già approvati, sfruttando le loro proprietà note senza dover sviluppare una molecola da zero. Questo approccio **accelera lo sviluppo di terapie, riduce rischi e costi.** Ha già dimostrato successo in diversi casi clinici: ad esempio come l'uso di farmaci per il diabete in patologie tumorali o neurodegenerative.

Data la **somiglianza biologica tra la sindrome CHOPS e la sindrome di Cornelia de Lange**, abbiamo sviluppato un progetto di validità estesa, volto a identificare farmaci promettenti non solo per la CHOPS, ma anche per la Cornelia de Lange.



Progetti completati e in corso

Fase I – "Drug Repurposing Program for CHOPS Syndrome"

Progetto condotto da **Unravel Bioscience Inc.** (Medford, Massachusetts, USA) con un finanziamento di **90.000 dollari**, in collaborazione con la **Hope for Hasti Foundation** per la sindrome di **Cornelia de Lange**.

Questa fase ha previsto uno **screening in silico**, basato su un sofisticato algoritmo di intelligenza artificiale e analisi computazionali di profili molecolari e dati trascrittomici, per identificare farmaci già approvati potenzialmente efficaci nel trattamento della sindrome CHOPS e Cornelia De Lange.

Fase II – "Investigating the Drug Repurposing Candidates for CHOPS Syndrome"

Responsabile: **Dr. R. Rajagopalan**, **Children's Hospital of Philadelphia** (Pennsylvania, USA), con un finanziamento di **30.000 dollari**.

Sono in corso studi **in vitro** per validare i candidati farmacologici emersi dalla Fase I, valutandone l'efficacia su modelli cellulari e la loro possibile applicabilità clinica.

Progetti di ricerca

Linea 3 - Oligonucleotidi Antisenso (ASO)

Obiettivo: sviluppare molecole in grado di correggere o modulare l'espressione del gene **AFF4**, responsabile della sindrome CHOPS e di altre malattie.
Gli **ASO** sono brevi sequenze di RNA sintetico progettate per interferire in modo mirato con il messaggio genetico difettoso.

Questa tecnologia innovativa permette di:
- bloccare la produzione di proteine dannose;
- ripristinare il corretto funzionamento cellulare.

Questa strategia apre la strada a **trattamenti personalizzati e mirati**, capaci di agire alla radice della malattia.

Progetto in fase di attivazione

Fase I – "AFF4/CHOPS ASO In Vitro Screening"

Progetto condotto da The Jackson Laboratory, Bar Harbor, Maine, US.

Il futuro della ricerca con noi

Progetti ricerca di base 2027 - Linea 1

La Fondazione mira a potenziare la Linea di ricerca 1 attraverso l'emissione di un **bando internazionale nel 2027**, volto a selezionare nuovi progetti di eccellenza dedicati ad approfondire la biologia molecolare delle malattie rare. L'obiettivo è ampliare le conoscenze fondamentali che rendono possibili le terapie del futuro.

Dal laboratorio alla clinica - Linee 2 e 3

Dopo le prime fasi di progettazione/screening e validazione, i nostri progetti di riposizionamento farmacologico e di ASO dovranno proseguire con l'ottimizzazione dei candidati più promettenti, studi preclinici su modelli animali, e la preparazione di protocolli clinici per future sperimentazioni su pazienti, con possibilità di integrare strategie combinate tra linee di ricerca diversa e impatto non solo per i pazienti affetti da CHOPS.

Attivazione Linea 4 - Editing genetico

L'editing genetico ha come obiettivo la correzione permanente della mutazione responsabile della sindrome CHOPS. Si tratta di una tecnologia di frontiera che permette di intervenire direttamente sul DNA, modificando le sequenze geniche difettose. Strumenti innovativi come CRISPR-Cas9 stanno rivoluzionando la medicina genetica, offrendo nuove possibilità per trattare malattie fino a ieri considerate incurabili. Nel caso della sindrome CHOPS, l'editing genetico apre la strada a un possibile **approccio curativo e duraturo, agendo sulla causa profonda della malattia, e non solo sui sintomi.**

Perchè il vostro sostegno è importante

La ricerca sulle malattie genetiche ultra-rare, come la sindrome CHOPS, fatica ad accedere ai fondi pubblici, spesso concentrati su patologie più diffuse.

Per questo, il contributo di donatori privati, aziende e fondazioni è decisivo per dare avvio a studi innovativi, accelerare i tempi e offrire una speranza concreta ai pazienti e alle loro famiglie.

Anche una singola donazione può avere un impatto enorme.

Insieme possiamo:

1. **Finanziare progetti di ricerca ad alto potenziale.**
2. **Coinvolgere nuovi scienziati e centri di eccellenza.**
3. **Portare avanti soluzioni terapeutiche che oggi sembrano impossibili.**

Ogni euro ricevuto è **tracciabile, trasparente e destinato a progetti concreti**, valutati dal nostro comitato medico-scientifico.

> “Ci sono più di **7000 malattie rare,** tutte incredibilmente impattanti sulla vita delle persone colpite. Sono sicuro che, grazie al lavoro portato avanti dalla Fondazione, trasformeremo il modo in cui ci prendiamo cura e trattiamo gli individui con la sindrome CHOPS.
> Non dimentichiamo che questo tipo di rce **rca spesso mette anche in luce meccanismi legati a malattie molto più comuni come l’autismo, il cancro o difetti congeniti in generale.”**
>
> *Dott. Ian Krantz, medico genetista scopritore della sindrome CHOPS e presidente della commissione medico-scientifica della Fondazione.*

Crediamo nel potere delle **collaborazioni strategiche** per costruire un futuro migliore per i bambini affetti da sindrome CHOPS.

Insieme possiamo:

- Avviare partnership su progetti di ricerca avanzata e sviluppo terapeutico.
- Sostenere i prossimi grant internazionali di ricerca di base (Bando 2027).
- Promuovere eventi scientifici di rilievo, come il prossimo Simposio Internazionale.
- Attivare e supportare studi clinici su approcci terapeutici innovativi.
- Garantire visibilità al vostro impegno tramite loghi, comunicati stampa, campagne condivise e attività di co-branding.

Esempio di co-branding: il Ciondolo CHOPS by VanGold

Il brand VanGold ha scelto di affiancare la nostra Fondazione realizzando un ciondolo in argento 925 che raffigura il nostro logo: un omino con lo zaino che sale le scale, simbolo universale di resilienza, coraggio e crescita.
Un oggetto prezioso che parla di scienza, amore e speranza.
Questa collaborazione rappresenta un esempio virtuoso di co-branding solidale, dove un prodotto di qualità artigianale si unisce a una causa ad alto impatto sociale.

"Nel creare questo ciondolo ho voluto rappresentare non solo la sfida fisica ma anche quella emotiva. Questo bambino che sale le scale è una metafora della vita stessa.
Ogni passo è un traguardo e ogni gradino ci porta più vicino alla meta. Spero che chi indosserà questo ciondolo possa sentirsi parte del viaggio." – **Maestro Orafo Angelo Vale, fondatore brand VanGold**

VanGold ha scelto di donare i primi 60 gioielli alla nostra Fondazione.
L'intero ricavato derivante dalla loro distribuzione **sostiene direttamente la nostra ricerca.**

Vuoi valutare un sostegno mirato?

Richiedi la nostra proposta dettagliata, con:

- **Le linee di ricerca attive**
- **I budget per ogni fase di sviluppo successiva**
- **Le opportunità di partnership e riconoscimento**

Contattaci a: info@fondazionechopsets.com

Donare conviene

Le donazioni effettuate a nostro favore sono fiscalmente deducibili o detraibili ai sensi della normativa vigente (D.Lgs. 117/2017 – Codice del Terzo Settore):

1

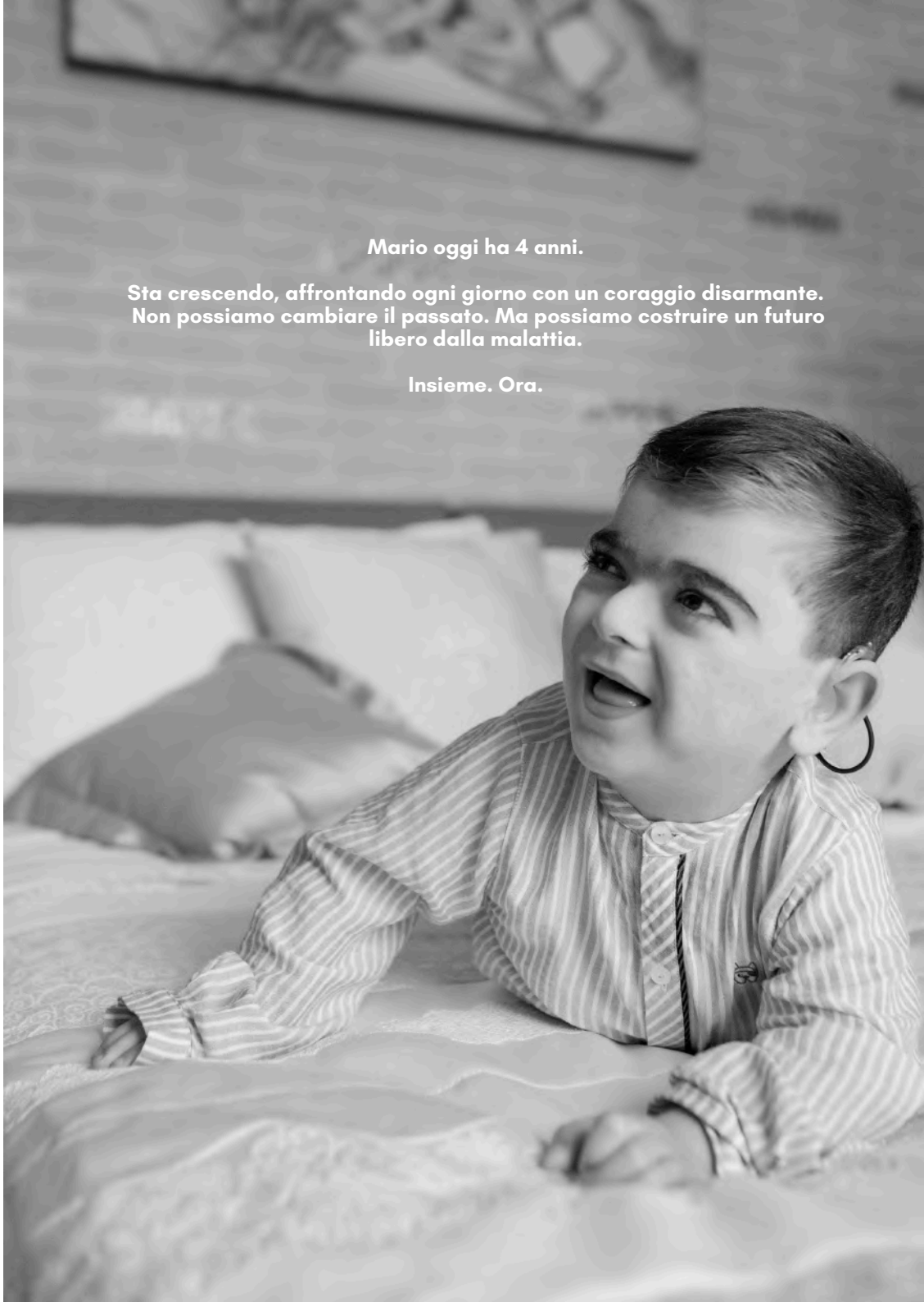
Le persone fisiche possono **detrarre il 30%** dell'importo donato dall'imposta sul reddito (fino a 30.000 € all'anno), oppure dedurre l'importo donato fino al **10% del reddito complessivo dichiarato.**

2

Le aziende possono **dedurre le donazioni fino al 10% del reddito complessivo**

Dona il 5X1000.

Firma e scrivi il codice fiscale **91039420475** della Fondazione CHOPS ETS nel riquadro **"sostegno degli enti del terzo settore" .**



Fondazione CHOPS Malattie Rare Ente del Terzo Settore
CF: 91039420475
ETS det. Reg. Toscana n. 16145 del 25/07/2023 repertorio RUNTS n. 117260

Sede Legale: Vicolo Girotti 3 35010 Cadoneghe (PD)
Sede operativa: Vico S. Anna di Sbarre Inferiori 30 89129 Reggio Calabria
Sede operativa: Via G. Di Cristina 10 90134 Palermo

Contatti

www.fondazionechopsets.com
info@fondazionechopsets.com

Manuela Mallamaci

manuela.mallamaci@fondazionechopsets.com
+39 329 2009917

FONDAZIONE
CHOPS
MALATTIE RARE