

**Contatto**

Anna Anconitano  
0872570342 - cell: 3293666314  
stampa@negrisud.it  
<http://www.negrisud.it>

## COMUNICATO STAMPA

### Quinta giornata di incontro dell'Associazione Italiana Sindrome di Lowe (AISLO) 5 e 6 novembre 2007, Consorzio Mario Negri Sud

Si riuniscono a Santa Maria Imbaro le famiglie dei bambini colpiti dalla rara malattia genetica denominata Sindrome di Lowe, per incontrare ricercatori di base e clinici esperti di questa patologia. La Sindrome oculocerebro-renale di Lowe colpisce quasi esclusivamente bambini di sesso maschile, provocando cataratte congenite, ritardo mentale e nello sviluppo motorio e disturbi renali. L'interesse verso questa malattia quasi sconosciuta fino a pochi anni fa in Italia e per la quale non esiste ancora una cura, è stato stimolato dal gruppo di ricerca Telethon del Mario Negri Sud, guidato dalla Dottoressa Antonella De Matteis. Il gruppo, grazie a un finanziamento della Fondazione Telethon e più recentemente della "Lowe Syndrome Association" americana, studia le alterazioni cellulari causate da un difetto del gene OCRL responsabile della Sindrome. Questo difetto genetico determina la mancanza di un enzima che a sua volta altera il trasporto delle proteine all'interno delle cellule. Ed è stato proprio grazie a questo interesse di ricerca che nel 2002 è nata l'idea di costituire l'Associazione fissandone la sede al Mario Negri Sud. "Il nostro scopo - afferma Antonella De Matteis - è di fornire alle famiglie dei bimbi colpiti informazioni aggiornate sulla malattia, sulle ricerche in corso e sui trattamenti disponibili per alleviare i disturbi. Le famiglie iscritte oggi sono 25 e siamo in contatto con molti medici e ricercatori che si adoperano attivamente per lo studio ed il trattamento della Sindrome". All'incontro parteciperà un'altra ricercatrice Telethon, Maria Antonietta Melis dell'Università di Cagliari, che dirige il laboratorio italiano in cui è possibile effettuare il test genetico per diagnosticare la Sindrome. Interverranno inoltre Mario Loi, neuropsichiatra infantile (Ospedale S. Michele, Cagliari), Francesco Emma, nefrologo pediatra (Ospedale Bambin Gesù, Roma), Federico Baronio, endocrinologo pediatra (Ospedale Sant'Orsola, Bologna). Infine dall'Università di Padova interverranno l'oculista Luisa Pinello e la genetista Franca Anglani.

Nella giornata di lunedì 6 è prevista una tavola rotonda per fare il punto sulle strategie terapeutiche disponibili e sull'avanzamento delle ricerche nella Sindrome di Lowe.

<http://aislo.negrisud.it/>

Santa Maria Imbaro, 07 ottobre 2005