

COMUNICATO STAMPA

Decima giornata di incontro dell'Associazione Italiana Sindrome di Lowe (AISLO)

sabato 14 Maggio 2011, 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 oculo-cerebro-renale di Lowe è caratterizzata da 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, guidato dalla Dottoressa Antonella De Matteis, prima al Mario Negri Sud ora al TIGEM. Il gruppo, grazie a un finanziamento della Fondazione Telethon, studia le alterazioni cellulari causate dal 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 del nostro organismo, ed in particolare nelle cellule del rene.

È 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, sui progressi della ricerca, e sui trattamenti disponibili per alleviare i disturbi. Le famiglie iscritte oggi sono 30 e siamo in contatto con molti medici e ricercatori e con le associazioni sindrome di Lowe inglese ed americana".

All'incontro parteciperanno specialisti in vari settori: la dr.ssa Marisella Addis genetista dell'Università di Cagliari, che opera nel laboratorio italiano in cui è possibile effettuare il test genetico per diagnosticare la Sindrome. Interverranno inoltre il Dr. Mario Loi, neuropsichiatra infantile (Cagliari), il Prof. Francesco Emma, nefrologo pediatra (Ospedale Bambin Gesù, Roma), il Dr. Federico Baronio, endocrinologo pediatra (Ospedale Sant'Orsola, Bologna), la Prof.ssa Luisa Pinello, oculista (Università di Padova).

Nel corso della mattina gli specialisti terranno una relazione per fare il punto sulle strategie terapeutiche disponibili e sull'avanzamento delle ricerche nella Sindrome di Lowe, mentre nel pomeriggio si terrà una tavola rotonda nel corso della quale gli specialisti risponderanno ai quesiti posti dai familiari dei pazienti.

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

Santa Maria Imbaro, 10 maggio 2011