Anno VII - Numero 3 - Ottobre 2004 - Poste Italiane S.p.a. - Sped. in A. P. D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n° 46) art. 1, Comma 2, DCB Bologna

Telethon notizie

RIVISTA BIMESTRALE DI INFORMAZIONE SCIENTIFICA

La forza delle mamme

Ci scrivono lettere, ci raccontano le loro storie. Per dire ad altre donne che un figlio disabile è un dono del cielo

SOTTO L'ALTO PATRONATO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA

DI MARIA CRISTINA VALSECCHI

Antonella dirige un laboratorio di ricerca. Annama
Si incontrano grazie ad una lettera pubblicata sul *Telethon Not*
Racconta la mamma: «La diagnosi certa arrivò nel 1998 da Hou

Una lettera di speranza

«Mio figlio ha una malattia rarissima» scrive una madre. La ricercatrice legge e con lei fonda l'associazione: «Oggi non c'è cura. Un giorno, forse...»

La storia che vogliamo raccontarvi ha inizio quattro anni fa sulle pagine di questo giornale. È la storia di due donne, una ricercatrice e una mamma, alleate per sconfiggere una rara malattia di origine genetica.

Antonella De Matteis dirige il Laboratorio di fisiopatologia della secrezione del Dipartimento di biologia cellulare e oncologia nel Consorzio Mario Negri Sud a Santa Maria Imbaro, presso Chieti. Oggetto dei suoi studi è una famiglia di molecole, i fosfoinositidi, indispensabili per il corretto funzionamento delle cellule.

Annamaria Brunelli abita a Formignana, a venti chilometri da Ferrara. È la mamma di Stefano, un bambino affetto dalla sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe. Questa malattia, che colpisce da uno a dieci bambini su un milione, provoca problemi alla vista, ritardo mentale e danni renali molto seri.

Sei anni fa, alla nascita di Stefano, i medici di Ferrara hanno avanzato subito il sospetto che il piccolo avesse la sindrome di Lowe. «Soffriva di cataratta congenita, un disturbo caratteristico di questa malattia», spiega la mamma. «La diagnosi certa è arrivata otto mesi dopo, grazie a un test genetico condotto a Houston, in Texas, su un campione di pelle del bambino spedito dall'Italia. A quell'epoca l'esame non era ancora disponibile nel nostro Paese».

Come dicevamo, la storia dell'alleanza tra Annamaria Brunelli e Antonella De Matteis ha inizio quattro anni fa. «Stefano cresceva e noi ci sentivamo isolati: non conoscevamo altri casi simili al nostro», racconta Annamaria. «Cercavamo informazioni sulla malattia e la possibilità di confrontarci con altre persone che condividessero i nostri problemi. Così abbiamo scritto a Telethon».

La lettera è apparsa su *Telethon Notizie* e ha colpito l'attenzione di Antonella De Matteis. «Da due anni ero impegnata nello studio dei fosfoinositidi – ricorda – ma le mie ricerche non erano connesse a nessuna malattia in modo specifico».

«I fosfoinositidi – spiega Antonella De Matteis – sono molecole che regolano il traffico di proteine tra i compartimenti interni delle cellule. Hanno una particolarità: alcuni enzimi (altre molecole) hanno il potere di modificare la loro forma e la loro funzione».

Nel 2000, la ricercatrice ha partecipato a un convegno a Bethesda, negli Stati Uniti, organizzato dallo scienziato che ha scoperto il gene le cui mutazioni causano la sindrome di Lowe. «Un difetto di questo gene comporta la mancanza di un enzima che agisce sui

L'ASSOCIAZIONE

Le famiglie dell'Aislo

Fondata il 6 maggio 2002, l'Associazione italiana della sindrome di Lowe (Aislo) si prefigge lo scopo di mettere in contatto le famiglie colpite dalla malattia, tenerle aggiornate sugli sviluppi della ricerca, fornire contatti con medici specialisti per facilitare l'assistenza dei pazienti, promuovere la ricerca e sensibilizzare le autorità sanitarie perché a chi ne soffre venga garantita l'esenzione dal ticket in quanto portatore di patologia rara.

Informazioni sulla sindrome di Lowe e sull'attività dell'associazione sono disponibili su internet all'indirizzo **http://aislo.negrisud.it**.

Per iscriversi o prendere contatti, ci si può rivolgere a: **Aislo (Associazione Italiana Sindrome di Lowe) – c/o Consorzio Mario Negri Sud – Via Nazionale – 66030 Santa Maria Imbaro (Ch).** Tel. 0872570212, fax 0872570416. Email: aislo@negrisud.it ■

Il logo dell'Aislo

Nel 2000 la ricercatrice partecipò ad un convegno, neg
Poi lessi la storia di Annamaria e la contattai, insieme ad una scie
il ruolo dell'enzima assente nella Sindrome di Lowe: un risultat

ria ha un figlio con una malattia rarissima: la Sindrome di Lowe
zie. E insieme fondano l'**Aislo**, che oggi conta 24 famiglie
ton, negli Usa. In Italia, a quei tempi, **nessuno** ne sapeva nulla»

fosfoinositidi e, quindi, altera il trasporto delle proteine all'interno delle cellule», spiega De Matteis.

A Bethesda, la ricercatrice è entrata in contatto con i rappresentanti dell'associazione americana delle famiglie colpite dalla sindrome di Lowe. «Mi hanno spiegato che in Italia le famiglie dei malati erano disperate per l'isolamento e la mancanza di informazioni e mi hanno invitato a fare qualcosa».

Al ritorno dagli Stati Uniti, Antonella De Matteis ha letto la lettera di Annamaria Brunelli su *Telethon Notizie*. Con l'aiuto di Anna Godi, una ricercatrice dello stesso laboratorio che studiava l'enzima della sindrome di Lowe grazie a un finanziamento di Telethon, ha contattato alcune famiglie di bambini malati e ha coinvolto oculisti, nefrologi, neuropsichiatri infantili e genetisti.

«Il 6 maggio del 2002 abbiamo fondato l'Associazione italiana della sindrome di Lowe (Aislo) – dice De Matteis – con l'obiettivo di fornire alle famiglie le informazioni più aggiornate sulla malattia, le ricerche in corso e i trattamenti disponibili per alleviare i disturbi. Inizialmente le famiglie iscritte erano cinque o sei, oggi sono ventiquattro». In poco più di due anni, l'Aislo ha ottenuto risultati importanti. «Abbiamo coinvolto nelle nostre attività Francesco Emma, nefrologo dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, che già da tempo seguiva alcuni pazienti con sindrome di Lowe, tra cui il piccolo Stefano», racconta la ricercatrice. «E abbiamo preso contatto con un'altra ricercatrice Telethon, la genetista Maria Antonietta Melis dell'Università di Cagliari, che ha allestito il primo laboratorio italiano dove effettuare il test genetico per diagnosticare la sindrome».

Parallelamente all'attività nell'ambito dell'Aislo, Antonella De Matteis ha proseguito le sue ricerche con un finanziamento Telethon. Di recente ha scoperto il ruolo svolto dall'enzima assente nella sindrome di Lowe: un risultato importante, pubblicato dalla prestigiosa rivista internazionale *Nature Cell Biology*.

«La mancanza di questo enzima impedisce il trasporto di una proteina attiva nella membrana delle cellule», dice De Matteis. «Da questo difetto derivano probabilmente le disfunzioni renali dei ragazzi affetti dalla malattia. Oggi la sindrome di Lowe non è curabile, ma un giorno forse, conoscendo meglio il meccanismo di funzionamento di queste molecole, potremo produrre dei farmaci che svolgano la funzione dell'enzima assente». ■

Un convegno dell'Aislo. Fanno parte del gruppo bambini affetti dalla Sindrome di Lowe e loro familiari, clinici, genetisti e ricercatori

LA MALATTIA

La Sidrome di Lowe

La sindrome di Lowe colpisce esclusivamente bambini di sesso maschile, da uno a dieci nati su un milione. Provoca cataratte congenite a entrambi gli occhi, ritardo dello sviluppo motorio e scarso tono muscolare, rachitismo, fratture ossee e problemi alle articolazioni, ritardo mentale più o meno grave e insufficienza renale.

L'attesa di vita per chi ne soffre è di 35, 40 anni. Per ora non esiste una cura, ma trattamenti per alleviare i disturbi e preservare più a lungo possibile la funzionalità dei reni. Nel 70 per cento dei casi, i bambini affetti da sindrome di Lowe sono figli di una portatrice sana della malattia. Se una portatrice sana ha un figlio maschio, esiste una probabilità del 50 per cento che il bambino sia malato. Oggi, attraverso un test genetico, che in Italia si può effettuare solo presso l'Ospedale Microcitemico di Cagliari, è possibile diagnosticare la malattia (anche a livello prenatale) e lo stato di portatrice sana. *M.C.V.*

Stati Uniti. «Venni a sapere che c'erano **casi** anche da noi.
nziata **finanziata** da Telethon». Recentemente ha scoperto
importante, pubblicato dalla **rivista** internazionale *Nature Cell Biology*