

## Attività principali realizzate da A.Ma.R.T.I. Onlus nel 2017

- Erogazione contributi a famiglie di bambini affetti da patologie renali in difficoltà economiche
- Acquisto protesi mediche per bambini affetti da patologie croniche. Conferimento premio per il miglior contributo scientifico sulle malattie renali presso il XVIII Congresso Nazionale S.I.G.U. (società italiana genetica umana).
- Finanziamento per l'undicesimo anno consecutivo di una borsa di studio per la ricerca genetica sulle malattie renali rare in collaborazione con il Dipartimento di Genetica dell'Università di Firenze. Grazie al supporto della nostra associazione il laboratorio di Genetica del Meyer è divenuto centro di riferimento internazionale (ERKNet) per lo studio di tutte le malattie genetiche renali ed in particolare per le tubulopatie, la sindrome nefrosica, le anemie emolitico uremiche e le CAKUT.
- Il sostegno dell'associazione A.Ma.R.T.I. è stato indispensabile in questi anni per poter iniziare e poi ampliare lo studio delle malattie renali genetiche. Nei primi anni di collaborazione il laboratorio si è focalizzato sul solo studio delle acidosi tubulari renali diventando centro di riferimento nazionale per queste patologie. Negli ultimi anni grazie anche all'avvento di nuove tecnologie di diagnostica NGS (Next Generations Sequencing) sono stati estesi gli studi a tutte le patologie del rene, dalle malattie del tubulo renale a quelle del glomerulo, fino ad avviare nell'ultimo anno anche lo studio di un gruppo di malattie renali chiamate CAKUT (Anomalie congenite del rene e del tratto urinario). Le patologie genetiche renali, non sono sempre semplici da inquadrare clinicamente, in quanto prevedono un ampio spettro di manifestazioni cliniche che spesso si sovrappongono, rendendo indistinguibili le specifiche malattie. Inoltre sono eterogenee dal punto di vista genetico, cioè sono causate da mutazioni in diversi geni (ad esempio a oggi i geni CAKUT noti sono più di 30). L'analisi mediante NGS, consente di ovviare a queste problematiche perché consente di analizzare contemporaneamente tutti i geni candidati per una data patologia, rendendo la diagnosi precisa e veloce. Individuare l'esatto gene mutato responsabile nella specifica malattia renale di un paziente, è importante non solo per stabilire rischi di ricorrenza nella famiglia, ma soprattutto per poter fornire ai pazienti la cura più adeguata, evitando terapie inutili e inefficaci.