AMARTI

Quando il futuro passa dai reni

LE MALATTIE renali non sono frequenti nel bambino, ma molte di esse sono molto gravi e invalidanti. L'evento più temibile è l'insufficienza renale cronica, che richiede poi il trapianto renale.

Le gravi malattie renali — alcune con origine genetico-ereditaria — comportano conseguenze sullo sviluppo del piccolo: la sua crescita, il suo metabolismo osseo, il suo apparato cardiovascolare ne risentono talvolta in modo definitivo.

Occorre dunque aumentare le conoscenze su questo argomento per poter avviare una corretta prevenzione e terapie efficaci. Un gruppo di medici di nefrologia pediatrica del Meyer e familiari di bambini con malattie renali genetico-ereditarie ha dato vita ad Amarti, associazione contro le malattie renali della Toscana per l'infanzia, presieduta da Patrizia Tofani. Lo scopo è aumentare la sensibilità verso tali problematiche e favorire la ricerca scientifica e il progresso culturale nella prevenzione, nella diagnosi e nelle cure. L'impegno di tante persone dell'associazione Amarti ha permesso di finanziare una borsa di studio per la ricerca di tipo genetico molecolare su una malattia rara che interessa il rene nei primi anni di vita: l'acidosi tubolare renale distale. Se non riconosciuta e trattata, può provocare gravi deficit nella crescita del bambino.

«**QUESTA** ricerca sviluppata al Meyer — spiega la dottoressa Ivana Pela, nefrologa — ha permesso di far emergere importanti aspetti di questa patologia. È la prima volta che in Italia viene studiata questa patologia dal punto di vista clinico e molecolare. La ricerca ha portato all'individuazione di tre nuove mutazioni del gene mai individuate in precedenza, mettendo in evidenza in una paziente con udito conservato una mutazione già descritta in altri pazienti che però avevano già perso il senso dell'udito. Questa scoperta apre importanti prospettive sul possibile meccanismo con cui sisviluppa la sordità neurosensoriale».

Informazioni su Amarti, telefono 339.4943195, email to.patty@libero.it. www.amarti.info.

Manuela Plastina