

Riunione di ricerca sulla sindrome di Lowe 2023

Indice.....	pagina 1
Lay abstracts.....	pagina 1
Glossario.....	pagina 3

Lay Abstracts

R. Claudio Aguilar: Studiare diverse mutazioni genetiche nella sindrome di Lowe

Il suo team di ricerca sta esaminando diverse mutazioni genetiche nei pazienti con sindrome di Lowe. Hanno scoperto che non tutte le mutazioni hanno gli stessi effetti sulla proteina OCRL1. In futuro, ciò potrebbe aiutarci a comprendere la variabilità dei sintomi manifestati dai pazienti con sindrome di Lowe.

Antonija Jurak Begonja: Problemi di sanguinamento nella sindrome di Lowe

Alcuni pazienti con sindrome di Lowe hanno problemi di sanguinamento durante interventi chirurgici. Studiando piastrine che mancano di OCRL, lei e il suo team hanno scoperto che tali cellule presentano caratteristiche anomale associate ad una anormale coagulazione.

Antonella de Matteis

Il suo gruppo si occupa di studiare le alterazioni cellulari derivanti dall'assenza di OCRL e di sviluppare nuovi approcci terapeutici, combinando screening farmacologici e microscopia avanzata. I farmaci migliori nell'indurre un recupero delle alterazioni cellulari in cellule senza OCRL vengono poi testati nel modello murino della Sindrome di Lowe.

Arnaud Echard: Studiare come le cellule controllano alcuni processi

Il suo team di ricerca ha scoperto che le cellule che mancano di OCRL presentano alterazioni strutturali e funzionali che si riflettono in un trasporto di sostanze inefficiente all'interno delle cellule. Hanno inoltre dimostrato inoltre che tali cellule hanno anche problemi nel processo di divisione cellulare.

Francesco Emma: Problemi renali nella sindrome di Lowe

I problemi renali nella sindrome di Lowe sono chiamati sindrome di Fanconi. Lui ed il suo gruppo sono esperti nel misurare e monitorare questa condizione e stanno stabilendo come utilizzare queste informazioni nei trial clinici.

Kai Erdmann: Utilizzo di piccoli modelli di organi per studiare la sindrome di Lowe

Il suo team di ricerca sta sviluppando e utilizzando piccoli modelli di organi per studiare la sindrome di Lowe. Hanno scoperto che questi modelli possono imitare la malattia e aiutare a testare nuovi trattamenti.

Jenny Gallop: Studiare come i composti chimici grassi chiamati fosfoinositide lipidi influenzano le cellule renali e cerebrali

Il suo team di ricerca sta scoprendo come le variazioni nei fosfoinositidi possano influenzare le cellule nel rene e nel cervello. Hanno testato un farmaco che potrebbe migliorare la funzione renale nei pazienti con sindrome di Lowe sulle cellule. Ora stanno studiando come il farmaco influisce sulle cellule cerebrali.

Paul James: Dimostrare che ci possono essere aspetti positivi

Parlerò del mio lavoro e delle opportunità che ho come persona che convive con la sindrome di Lowe. Spero di continuare a educare il pubblico e dare speranza alle famiglie dei pazienti con Sindrome di Lowe.

www.livingwithlowes.com Twitter: @livingwithlowes

Jeri Kubicki: Forza nell'unità: l'impegno della LSA per la comunità, le voci familiari e il progresso della ricerca

Nella mia presentazione condividerò le priorità e i desideri di LSA, e un po' di più sulla nostra vasta comunità e su come la sosteniamo. Condividerò anche le prospettive delle nostre famiglie sui desideri di ricerca e le sfide di coloro che vivono con la sindrome di Lowe.

Herb Lachman: Creazione di un nuovo modello per lo studio della sindrome di Lowe

Il suo gruppo di ricerca ha realizzato un modello utilizzando le cellule staminali per studiare il cervello e gli aspetti mentali della sindrome di Lowe. Hanno usato cellule di pazienti con determinate mutazioni genetiche. Hanno scoperto che alcune mutazioni erano peggiori di altre e che talvolta avere la proteina OCRL non funzionante può essere peggio che non averla affatto. Questo può aiutare a trovare nuovi modi per trattare la sindrome di Lowe.

Martin Lowe: Usare il pesce per studiare la sindrome di Lowe

Il suo gruppo di ricerca sta usando dei piccoli pesci geneticamente modificati per studiare la sindrome di Lowe. Hanno riscontrato problemi nel sistema nervoso e nei reni di questi pesci. Questi modelli possono aiutarci a capire e trattare la sindrome di Lowe.

Raghu Padinjat: Studiare lo sviluppo del cervello nella sindrome di Lowe

Il suo team sta usando le cellule staminali per studiare lo sviluppo del cervello nei pazienti con sindrome di Lowe. Hanno trovato cambiamenti nella differenziazione e nella funzione delle cellule cerebrali.

Leopoldo Staiano: Studio del declino della funzione renale nella sindrome di Lowe

Lui e il suo team stanno studiando come il gene OCRL1 controlla i livelli di lipidi intracellulari e come un'alterato consumo degli stessi influenzi nel tempo la funzione renale nella sindrome di Lowe. Hanno scoperto che questo può portare a danni ai reni e morte cellulare. Stanno usando piccoli modelli di organi renali per studiare la malattia e trovare nuovi trattamenti.

Yang "Young" Sun: Problemi agli occhi nella sindrome di Lowe

I bambini con la sindrome di Lowe hanno spesso problemi agli occhi, come la cataratta e la perdita della vista. Il suo gruppo di ricerca sta studiando questi problemi agli occhi per capirli e trattarli meglio.

Vidhu Thaker: Trovare il ruolo del gene OCRL nel cervello per gli ormoni e la crescita

Il suo gruppo di ricerca sta studiando come una specifica variante genetica colpisce il cervello. Questo può aiutarci a capire come la sindrome di Lowe influisce sulla crescita.

Andrew Thomas: Lowe Syndrome Trust

TBC

Glossario

1. Alpelisib: un farmaco usato per trattare alcuni tipi di cancro al seno e ha potenziali effetti terapeutici sulla sindrome di Lowe.
2. Malattia renale cronica (CKD): una condizione in cui la funzione renale diminuisce gradualmente nel tempo, portando potenzialmente a insufficienza renale.
3. Cataratta congenita: opacizzazione del cristallino presente alla nascita, che può causare problemi di vista.
4. CRISPR-Cas9: uno strumento utilizzato per modificare i geni aggiungendo, rimuovendo o modificando specifiche sequenze di DNA.
5. Citochinesi: il processo mediante il quale una cellula si divide in due cellule figlie durante la divisione cellulare.
6. Citoscheletro: una rete di proteine all'interno di una cellula che fornisce supporto strutturale e svolge un ruolo in vari processi cellulari.
7. Endocitosi: il processo mediante il quale le cellule assorbono molecole dall'ambiente circostante.
8. Transizione epiteliale-mesenchimale (EMT): un processo mediante il quale le cellule epiteliali, che rivestono organi e vasi sanguigni, si trasformano in cellule mesenchimali più mobili e invasive. Questo processo è coinvolto nella riparazione dei tessuti, ma può anche contribuire alla progressione della malattia.
9. F-actina: una proteina che forma la struttura delle cellule ed è coinvolta in vari processi cellulari.
10. Sindrome di Fanconi: un disturbo renale che causa un'eccessiva perdita di nutrienti ed elettroliti nelle urine.
11. Emostasi: il processo mediante il quale il flusso sanguigno viene interrotto dopo un infortunio.
12. Cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC): cellule adulte riprogrammate in uno stato simile alle cellule staminali embrionali, in grado di svilupparsi in diversi tipi di cellule.
13. Goccioline lipidiche (LD): compartimenti di stoccaggio all'interno delle cellule che contengono lipidi o molecole di grasso.

14. **Sindrome di Lowe (LS):** una rara malattia genetica che colpisce gli occhi, il cervello e i reni, causando cataratta congenita, disabilità intellettive e problemi ai reni.
15. **Vie neuroendocrine:** reti di comunicazione tra il sistema nervoso e il sistema endocrino, responsabili della regolazione del rilascio di ormoni.
16. **Cellule progenitrici neurali (NPC):** un tipo di cellula precursore che può dare origine a diversi tipi di cellule nel sistema nervoso.
17. **Scansioni di medicina nucleare:** test di imaging che utilizzano piccole quantità di materiali radioattivi per diagnosticare e curare varie malattie.
18. **Gene OCRL1:** un gene responsabile della codifica dell'enzima OCRL1, le cui mutazioni possono portare alla sindrome di Lowe.
19. **Organo su chip:** un dispositivo microfluidico che simula le funzioni di un organo, fornendo un ambiente più realistico per studiare malattie e testare farmaci.
20. **Organoide:** una versione tridimensionale, miniaturizzata e semplificata di un organo, coltivata in vitro da cellule staminali. Gli organoidi imitano la struttura e la funzione del loro organo corrispondente, fornendo uno strumento prezioso per studiare lo sviluppo degli organi, modellare le malattie e testare potenziali trattamenti.
21. **Perossisomi:** piccole strutture cellulari coinvolte nella scomposizione degli acidi grassi e nell'eliminazione delle sostanze tossiche.
22. **Fosfatidilinositolo (4,5) bisfosfato (PI(4,5)P2):** un tipo di molecola lipidica presente nelle membrane cellulari che svolge un ruolo cruciale nella segnalazione cellulare e nel traffico di membrana.
23. **Piastrine:** cellule del sangue che aiutano a formare coaguli per fermare il sanguinamento.
24. **WAVE1:** una proteina coinvolta nella regolazione della polimerizzazione dell'actina, che è essenziale per la forma e il movimento delle cellule.
25. **Zebrafish:** un piccolo pesce tropicale utilizzato come organismo modello per lo studio delle malattie umane.