

La Sindrome di Angelman e le opportunità di sviluppo di specifici trattamenti

A Brescia un seminario del prof. Ype Elgersma

Giovedì 14 febbraio a partire dalle ore 14 presso il Dipartimento Scienze Cliniche Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia – Aula G – il professor Ype Elgersma, professor of Molecular Neuroscience dell'Erasmus Medical Center Rotterdam, terrà il seminario “Neurodevelopmental disorders: from mechanisms to trials”. □ Il professor Elgersma presenterà gli ultimi dati del suo gruppo di ricerca riguardanti i meccanismi molecolari e cellulari alla base di disturbi dello sviluppo neurologico con uno specifico topic sulla **Sindrome di Angelman** e in particolare sulle opportunità di sviluppo di specifici trattamenti. □ Introdurranno la lezione il **professor Alessandro Padovani**, Direttore della Cattedra di Neurologia e della Scuola di Specializzazione in Neurologia Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali – Università degli Studi di Brescia e la **professoressa Elisa Fazzi**, Professore Ordinario di Neuropsichiatria Infantile Direttore della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile Dipartimento Scienze Cliniche e Sperimentali – Università degli Studi di Brescia.

□ Il seminario è promosso dall'**Associazione Angelman** in collaborazione con il Dipartimento di Scienze cliniche sperimentali, con le Scuole di specializzazione in neuropsichiatria infantile e neurologia dell'Università di Brescia e con l'**Expertise Center Encore di Rotterdam**. L'iniziativa sarà patrocinata dal **Rotary Club Treviglio e Pianura Bergamasca**, dal **Centro Territoriale Malattie Rare ASL Brescia** e dal **Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò Istituto Mario Negri, Ranica (Bg)** e avrà luogo in occasione della **Prima Giornata Internazionale sulla Sindrome di Angelman** in programma il 15 febbraio.

Il seminario sarà tenuto in inglese. La partecipazione è aperta a medici e operatori interessati. □

La Sindrome di Angelman è una malattia rara che colpisce circa un neonato su 12mila. I bimbi affetti da questa malattia non possono parlare, soffrono di gravi crisi epilettiche e hanno importanti difficoltà cognitive e motorie.

Per informazioni: Associazione Angelman info@associazioneangelman.it – cell. 349 2447559 – www.associazioneangelman.it

Prof. dr. Ype Elgersma received his PhD in 1995 at the University of Amsterdam on the study of peroxisome biogenesis and protein trafficking in yeast. During his post-doc in the US, he switched his interest towards Neuroscience, studying the mechanisms underlying learning and memory. In 2002 Ype Elgersma started his own laboratory at Erasmus University Medical Center, Rotterdam, to study the mechanisms underlying intellectual disabilities. His laboratory is particularly interested in neurodevelopmental disorders in the RAS-ERK-MTOR pathway and in Angelman Syndrome. Central to the approach is the use of genetically engineered mice. These mice are studied at the biochemical, cellular and behavioral level. In this way the lab hopes to understand the specific function of these genes and proteins in neuronal function, and to develop therapies. To translate the mouse findings to the clinic, Ype Elgersma was founder of the ENCORE expertise center for neuro-developmental disorders, which includes the national referral center for TSC, Angelman Syndrome and Neurofibromatosis. Several clinical trials are currently ongoing in this center.

L'associazione Angelman Onlus è nata su iniziativa di una famiglia sul Lago d'Iseo, in Lombardia, per sostenere la **ricerca scientifica sulla Sindrome di Angelman**, una malattia genetica rara che si manifesta nei bambini a pochi mesi dalla nascita e che comporta gravi disabilità motorie e cognitive. □

L'Associazione non ha fini di lucro e ha lo scopo di finanziare i progetti di ricerca nazionali e internazionali più promettenti per arrivare quanto prima a una cura. □ Il traguardo non sembra lontano.

Si è avviato un percorso di altissimo livello che apre possibilità concrete per i malati. □ Gli scienziati sono già in grado di annullare i sintomi associati alla sindrome nel modello murino e ciò suggerisce che una cura non è solo possibile, ma vicina. □ Le scoperte scientifiche più recenti danno ulteriori speranze. □

Tutti coloro che collaborano con l'Associazione a realizzare le iniziative di promozione, informazione e raccolta fondi sono volontari. Nessuno percepisce compenso. □ Le elargizioni sono disposte alla luce del parere espresso da eminenti medici e scienziati, anch'essi volontari, e sono interamente destinate alla ricerca scientifica.

Per maggiori informazioni: www.associazioneangelman.it