



MAGI not for profit organization
Centro Pilota per la diagnosi, ricerca e cura delle malattie genetiche e rare
38068 Rovereto (TN), Via delle Grazie n°3



SENATO DELLA REPUBBLICA

“SALA DEGLI ATTI PARLAMENTARI”

Piazza della Minerva 38 - Roma

VENERDÌ 13 APRILE 2012

DALLE ORE 11.00 ALLE ORE 12.00

CONFERENZA STAMPA DAL TITOLO:

“Presentazione dello studio clinico e genetico di pazienti affetti da distrofie retiniche ereditarie ad eredità mendeliana. Creazione della più grande casistica Italiana e sviluppo di piani assistenziali condivisi fra nord e sud Italia”.

INTERVERRANNO:

- Prof. Giovanni Staurenghi, *Dipartimento di Scienze Cliniche "Luigi Sacco", Università degli Studi di Milano, Ospedale Luigi Sacco Milano;*
- Dott.ssa Chiara Olga Pierrottet, *Clinica Oculistica Universitaria, Ospedale S. Paolo di Milano;*
- Prof. Benedetto Falsini, *Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma;*
- Dott. Matteo Bertelli, *Presidente e fondatore di "MAGI not for profit organization"*

SINTESI DEI TEMI TRATTATI:

Tale conferenza illustrerà le proficue collaborazioni tra il laboratorio MAGI e gli enti sopraindicati che hanno permesso di fornire consulenze genetiche e cliniche ai pazienti affetti da distrofie retiniche ereditarie ad eredità mendeliana.



MAGI not for profit organization
Centro Pilota per la diagnosi, ricerca e cura delle malattie genetiche e rare
38068 Rovereto (TN), Via delle Grazie n°3

Tali collaborazioni hanno permesso la creazione della più grande casistica italiana per quanto riguarda le patologie retiniche ereditarie permettendo oltre alla diagnosi clinica della malattia, l'apporto della diagnosi molecolare atta ad identificare correttamente le patologie di cui i pazienti sono affetti. Le collaborazioni sopracitate hanno permesso di raccogliere circa 500 campioni in un periodo di tempo di circa 2 anni che attualmente sono in attesa di una diagnosi molecolare. Un terzo di questi campioni sono già stati analizzati.

Per alcune delle malattie genetiche studiate, il laboratorio MAGI è l'unico in Italia ad effettuare la diagnosi genetica, sono attualmente in corso delle sperimentazioni farmacologiche basate sull'utilizzo dell' NGF (farmaco scoperto dal premio Nobel e senatrice Rita Levi Montalcini) e con il principio attivo estratto da una pianta officinale (lo zafferano). Grazie a questo studio genetico, sono state attivate delle collaborazioni con il Professor Paul A. Sieving, direttore del National Eye Institute della National Institutes of Health (N.I.H.) di Bethesda (Washington D.C.) al fine di identificare nuovi geni coinvolti nelle distrofie retiniche ereditarie e di candidare pazienti alla terapia genica.

ORGANIZZATO DA:

MAGI not for profit organization
Pilot centre for the research, diagnosis and care of genetic and rare diseases
Recognized by the European Ophanet Consortium code EUGTIT139320
Via della Grazie 3, 38068 Rovereto
Tel. +39 0464 662771 – Tel./Fax +39 0464 425634
Web site: www.assomagi.org Email: info@assomagi.org
Contact Person:
Dott. Matteo Bertelli (specialist in medical genetics) Personal cell phone: +39 348 8731902