

Mutazione del gene Ngly1

Sono ad oggi ventidue i bambini aventi la mutazione del gene NGLY1, di cui uno in Francia uno in Olanda ed uno in Israele e tutti hanno in comune il fatto di avere : un ritardo psicomotorio, ipotonia, mancanza di lacrime con conseguente secchezza oculare, elevate transaminasi alla nascita, mani e piedi piccoli e in alcuni casi crisi epilettiche. A breve sarà disponibile un forte antiossidante contenente Ubiquinol (CoQ10) che ha già dato ottimi risultati nei malati affetti da CDG (Congenital Disorder of Glycosilation) perché anche NGLY1 è parte della famiglia delle CDG. Nel frattempo le famiglie si sono attivate creando due siti Facebook che sono "NGLY1.org" e "Grace Wilsey Foundation" dove c'è la possibilità sia di vedere alcuni dei bambini affetti da NgLY1, che di informarsi a che punto è la ricerca grazie all' ultima pubblicazione fatta da ricercatori giapponesi della RIKEN. Di questa pubblicazione e degli esiti della varie ricerche si parlerà più approfonditamente questa estate a Lione alla Seconda Conferenza sulle CDG.