



**Azienda Ospedaliera
Universitaria Senese**
Complesso Ospedaliero
di Rilevo Nazionale e di Alta Specializzazione
Ospedale Santa Maria alle Scotte



Siena, 31 gennaio 2018 - La ricerca fornisce nuove speranze per i pazienti affetti da Sindrome di Alport, malattia nefrologica rara, ereditaria, caratterizzata da una progressiva perdita funzionale dei reni.

Un innovativo studio condotto dalla UOC di Genetica Medica dell'Azienda ospedaliero-universitaria Senese, diretta dalla prof.ssa Alessandra Renieri, insieme all'Università di Siena, e agli ospedali Bambino Gesù di Roma e di Posillipo (Napoli), e pubblicato sulla rivista scientifica "Human mutation", apre le porte a tecniche diagnostiche non invasive e a nuove potenzialità terapeutiche personalizzate in relazione alle specificità dei casi clinici in questione.

Dalle urine dei pazienti affetti da Sindrome di Alport, si è arrivati a isolare i podociti, cioè le specifiche cellule renali coinvolte nella patologia e rilasciate nelle urine in presenza di un danno renale. L'analisi di tali cellule fornisce un utile ausilio diagnostico per i pazienti con sindrome di Alport e permette di incrementare la conoscenza dei meccanismi patogenetici di tale condizione. Il progetto è stato coordinato dalla dott.ssa Anna Maria Pinto, coadiuvata dal dottorando Sergio Daga.

“La ricerca ha una duplice importanza - spiega la professoressa Alessandra Renieri - in primo luogo si è visto come la presenza di podociti, non presenti nelle urine di soggetti normali, è un segno predittivo di danno renale. Inoltre l'analisi del RNA trascritto dai geni correlati alla patologia, estratto esclusivamente da tali cellule, permette di definire il ruolo di mutazioni altrimenti di incerto significato”.

“In aggiunta - continua la prof.ssa Renieri - l'aver a nostra disposizione queste cellule, che derivano direttamente dal paziente, ci permette di poterle impiegare come strumento per testare sia nuove tecniche diagnostiche, sia nuove possibilità terapeutiche sempre più personalizzate e specifiche”.

Alla ricerca, a cui ha partecipato anche l'UOC Nefrologia, Dialisi e Trapianti, diretta dal dott. Guido Garosi, è stata effettuata su 40 pazienti affetti da Sindrome di Alport e sulle loro famiglie, in modo da poter eventualmente analizzare anche i caratteri ereditari.

“Il nostro centro - conclude la prof.ssa Renieri - si conferma tra i primi centri in Italia per la diagnosi e il trattamento della Sindrome di Alport come, del resto, lo è da sempre, sin da quando il professor Mario De Marchi ha inaugurato la l’UOC di Genetica medica nel 1987, una tra le prime del genere in Italia”.