

PROGETTI TELETHON ADOTTATI DA AVIS

Caratterizzazione dei meccanismi di Eritrofagocitosi nelle sindromi beta talassemiche

La talassemia è una malattia ereditaria del sangue caratterizzata da una gravissima anemia che obbliga i pazienti a continue trasfusioni di sangue per tutta la vita. Le trasfusioni a loro volta, però, causano il progressivo accumulo di ferro nel corpo che danneggia molti organi e può arrecare danni irreversibili. La ricerca in atto intende chiarire i meccanismi con cui il sistema immunitario riconosce e distrugge i globuli rossi talassemici, al fine di interferire con questo processo, così da ridurre la necessità delle trasfusioni e aumentare l'aspettativa di vita dei pazienti.

Curato da: Francesco Turrini

Terapia genica dell'anemia di Fanconi per mezzo di vettori lentivirali

L'anemia di Fanconi è una rara forma di anemia caratterizzata da pancitopenia (carenza di tutti i tipi di cellule del sangue, come globuli bianchi e rossi), ritardo dell'accrescimento, malformazioni e tendenza a sviluppare tumori, in particolare leucemie, tumori della testa e del collo e, negli individui di sesso femminile, tumori dell'apparato genitale. È una malattia grave, che si manifesta in età scolare e ha un andamento progressivo. Le cellule dei pazienti mostrano un'evidente instabilità cromosomica (presenza di rotture e alterazioni dei cromosomi).

Curato da: Francesco Galimi

Ruolo delle mutazioni nel gene del fattore Von Willebrand e contributo dei gruppi sanguigni abo

La malattia di von Willebrand (vWD) è caratterizzata da sanguinamenti a livello delle mucose dovuti ad una riduzione della quantità o della attività **del fattore di von Willebrand (vWF)**: tale fattore è una proteina codificata da un gene localizzato sul **cromosoma 12** e gioca un ruolo fondamentale nella coagulazione del sangue.

Curato da: Sandra Casonato

Coagulopatie emorragiche ereditarie: caratterizzazione clinica e molecolare per la compilazione di un registro nazionale e lo sviluppo di test per la diagnosi prenatale

Le coagulopatie sono un genus molto ampio di patologie del sangue, esse si verificano ogni qual volta sono presenti delle preoccupanti disfunzioni di tipo emostatico. Con il termine "emostasi" ci si riferisce all'insieme dei processi che l'organismo mette in funzione al fine di assicurare non solo la fluidità del sangue (scongiurando, in tal modo, la formazione di "tappi" che ostruiscano il passaggio del sangue stesso attraverso i vasi), ma anche il tempestivo blocco della fuoriuscita del prezioso liquido vitale attraverso ferite o perfino attraverso certi organi umani.

Curato da: Mannuccio Pier Mannucci

Ottimizzazione dell'efficienza della terapia genica della Beta-Talassemia Major

È una forma di talassemia causata da un deficit di catene globiniche Beta che causano una precoce distruzione dei globuli rossi, questo comporta una scarsa ossigenazione dei tessuti con conseguente sollecitazione del midollo osseo. La scarsa ossigenazione dei tessuti provoca stanchezza e scarso accrescimento. Per garantire la sopravvivenza il paziente deve essere periodicamente sottoposto a trasfusioni di globuli rossi ma l'accumulo di ferro che consegue alle continue trasfusioni provoca un danno ai tessuti del cuore e delle ghiandole.

Curato da: Aurelio Maggio

Analisi di modificazioni funzionali e post-traslazionali nei globuli rossi dei pazienti affetti da Neuroacantocitosi

Gruppo di malattie degenerative e progressive caratterizzate da un coinvolgimento del sistema nervoso centrale (principalmente i nuclei della base, le vie spino-cerebellari ed il cervelletto), del sistema nervoso periferico e del sistema emopoietico (presenza di acantociti nel torrente sanguigno, globuli rossi di forma alterata). Molto spesso i pazienti affetti presentano anche un interessamento del cuore.

Curato da: Lucia De Franceschi

Studi clinici, patogenetici e farmacologici su un nuovo gene responsabile di Piastrinopenia

Un ridotto numero di piastrine nel sangue fin dalla nascita caratterizza un certo numero di malattie genetiche denominate piastrinopenie ereditarie. Nelle forme più gravi i pazienti presentano emorragie spontanee ricorrenti, mentre nei casi lievi le emorragie si verificano in occasione di un intervento chirurgico, parto o traumi. Fare una diagnosi definitiva di questi disturbi è spesso difficile, perché le prove di laboratorio necessarie sono complesse. Inoltre, in quasi il 50% dei pazienti è addirittura impossibile, poiché le loro malattie non sono mai state descritte.

Curato da: Carlo Balduini

Produzione di emoglobina in cellule Eritroidi da pazienti con Beta Talassemia alterando processi biomolecolari in grado di regolare l'espressione dei geni per le globine

Il progetto si occupa dello studio delle beta talassemie, un gruppo eterogeneo di malattie ereditarie che hanno in comune la sintesi difettosa di componenti fondamentali (le catene beta) dell'emoglobina. L'emoglobina, contenuta nei globuli rossi, cattura l'ossigeno dai polmoni e lo trasporta nei vari tessuti dove raccoglie l'anidride carbonica per eliminarla. In presenza del difetto genetico, le cellule che daranno origine ai globuli rossi, presenti nel midollo e nella milza, vengono distrutte.

Curato da: Roberto Gambari

Anemia di Fanconi

L'anemia di Fanconi è una malattia ereditaria causata da mutazioni in almeno 13 geni. Questi geni producono proteine che interagiscono tra di loro e regolano la funzione della proteina FANCD2. Questa, essendo l'ultimo anello della catena, è probabilmente responsabile della patologia in tutti i casi di anemia di Fanconi.

Curato da: Adriana La Volpe

Emocromatosi e Irida

Obiettivo del progetto finanziato da Telethon è lo studio combinato di queste opposte patologie, l'una che porta a un eccessivo assorbimento di ferro e l'altra che ne impedisce invece l'assorbimento. I pazienti affetti da IRIDA, infatti, sono anemici per carenza di ferro ma sono al contempo refrattari al trattamento con ferro. Viceversa, i pazienti con emocromatosi devono sottoporsi per tutta la vita a salassoterapia, un trattamento non ottimale in quanto, riducendo ulteriormente i livelli di epcidina, aumenta l'assorbimento del ferro.

Curato da: Clara Camaschella