

FIRENZETODAY

Sanità, all'ospedale pediatrico Meyer rivoluzione per la diagnosi della sindrome nefrosica

Lo studio pubblicato sulla rivista Journal of the American Society of Nephrology (JASN) lanciato a livello internazionale ha le firme delle professoresse Giglio e Romagnani

FT Redazione · 25 Luglio 2014



E' veloce, è poco costosa e può aiutare a scegliere la terapia migliore. E' la metodica, a base genetica, destinata a rivoluzionare la diagnosi della sindrome nefrosica, un complesso insieme di patologie che **danneggiano il sistema** di filtrazione dei reni. Si stima che la Sindrome Nefrosica sia una patologia relativamente frequente dell'età infantile e abbia un'incidenza nella **popolazione infantile** di 16 bambini su 100.000 (circa 800 casi all'anno in Italia).

A mettere a punto la metodica è lo staff tutto al **femminile della Genetica** e della Nefrologia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer e dell'Università di Firenze. Lo studio, avviato tre anni fa, ha saputo coniugare le esigenze emerse al letto del paziente e la ricerca scientifica svolta in laboratorio. Il lavoro, dai risultati eccezionali, è valso non solo la pubblicazione su JASN (Journal of the American Society of Nephrology), autorevole rivista internazionale di nefrologia ma addirittura il suo lancio internazionale, tanto la scoperta è **considerata rivoluzionaria** nel panorama medico-scientifico mondiale. A firmarlo come "corresponding authors" sono Sabrina Giglio, Professore Associato di Genetica medica dell'Università di Firenze e responsabile della Genetica del AOU Meyer e Paola Romagnani, Professore Associato di Nefrologia pediatrica dell'Università di Firenze e responsabile della Nefrologia del Meyer, insieme alle genetiste Aldesia Provenzano, Laura Giunti e Benedetta Mazzinghi e alla nefrologa Francesca Becherucci.

"Lo studio consente di arrivare alla diagnosi di una **malattia estremamente** eterogenea e complessa, quale è la Sindrome Nefrosica, in modo rapido, a basso costo e pressoché senza errore - spiega la professoressa Sabrina Giglio -. Questa è una metodica nell'analisi del DNA ad alta processività (Next Generation) mediante la quale abbiamo traslato la genetica in una applicazione clinica diretta".

Prosegue la professoressa Paola Romagnani: "Grazie a questo studio abbiamo compreso che questo test può aiutare il clinico ad individuare i pazienti che non risponderanno alle terapie, riuscendo ad identificarli anche meglio della biopsia renale". La **metodica consente** quindi di accelerare il percorso diagnostico e migliorare quello terapeutico.

"Il team del Meyer ha dimostrato come per questa patologia sia l'**assetto genetico** a fare la differenza". Ma come si è arrivati a questa **scoperta solo apparentemente** semplice? "Solo i pazienti affetti da Sindrome Nefrosica che non rispondono alle terapie immunosoppressive - spiega la genetista, prof Giglio - presentano alterazioni genetiche a carico di **cellule fondamentali** per il mantenimento dell'integrità delle funzioni renali, i podociti. Ebbene ora grazie a questa precoce indagine genetica è possibile individuarli rapidamente". "Prezioso è anche il risparmio di tempo. Con un solo test il clinico **può impostare** una terapia personalizzata", aggiunge la Prof. Romagnani.

SINDROME - La sindrome nefrosica è tra le **patologie renali** più comuni dell'infanzia. E' causata da una lesione glomerulare di caratteristiche e gravità variabile. La **sindrome si caratterizza** per una aumentata perdita di proteine attraverso l'emuntorio renale, a causa di ciò i bambini possono aumentare di peso e presentarsi edematosi. È una malattia che può causare insufficienza renale nel primo anno di vita o comunque entro i primi 10 anni e dunque può richiedere il trapianto. Il **rene infatti non 'trattiene'** più le proteine che vengono espulse con le urine. Questo causa proteinuria, ipoalbuminemia, edema e ipercolesterolemia. Il 10-20% dei **pazienti affetti** da questa grave malattia non risponde alle terapie con cortisone e immunosoppressori e di qui si capisce la portata 'copernicana' della scoperta del team dell'Ospedale Pediatrico Meyer.

IL TEAM DELLO STUDIO SULLA SINDROME NEFROSICA



FIRENZETODAY

PRESENTAZIONE
REGISTRATI
PRIVACY

IN VIA CONTENUTI
HELP
CONDIZIONI GENERALI

[LA TUA PUBBLICITÀ SU FIRENZETODAY](#)

CANALI

HOME
CRONACA
SPORT
POLITICA
ECONOMIA
LAVORO

EVENTI
RECENSIONI
SEGNALAZIONI
FOTO
VIDEO
PERSONE

ALTRI SITI



PISATODAY
PERUGIATODAY
BOLOGNATODAY
CESENATODAY
FORLITODAY
[TUTTE »](#)

SEGUICI SU



SEGUICI VIA MOBILE



citynews

[CHI SIAMO](#)

[PRESS](#)

[CONTATTI](#)

© Copyright 2010-2014 - FirenzeToday supplemento al plurisettimanale telematico "Citynews" reg. tribunale di Roma n. 92/2010. Piva 10786801000