

Il Contact Center integrato per la disabilità

## Toscana

English version

Stampa della sezione: Home, REGIONI, Toscana, Il Punto, Sanità, team di donne mette a punto nuovo test su patologie reni

## **II Punto**

## Sanità, team di donne mette a punto nuovo test su patologie reni

Nuova metodica destinata a rivoluzionare la diagnosi della Sindrome Nefrosica. A studiarla è stato lo staff tutto al femminile della Genetica e della Nefrologia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer



FIRENZE - 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 mila (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. Una vera e propria rivoluzione. "Il team del Meyer ha dimostrato come per questa patologia sia l'assetto genetico a fare la differenza" (27 luglio 2014)

Il Contact Center Integrato SuperAbile di informazione e consulenza per la disabilità è un progetto INAIL - Istituto Nazionale Assicurazione contro gli Infortuni sul Lavoro - P.I. 00968951004