

Gaslini e Columbia University insieme contro le malattie renali: importante ricerca coordinata da Genova

di **Redazione**

18 Luglio 2013 - 10:54



Genova. Nuova luce sulle basi genetiche delle anomalie congenite del rene e delle vie urinarie è stata fatta da ricercatori dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova e della Columbia University di New York con uno studio pubblicato sul New England Journal of Medicine.

La ricerca è stata coordinata da Gian Marco Ghiggeri, responsabile dell'U.O. di Nefrologia, Dialisi e Trapianto del Gaslini con contributi dalle Istituzioni sede dello studio (Istituto Gaslini, Columbia University) nonché dal cruciale supporto economico di Telethon.

Lo studio dimostra il ruolo del gene Dstyk come maggiore determinante dello sviluppo dei reni e delle vie urinarie nell' uomo ed è il risultato di un network internazionale: hanno partecipato Simone Sanna-Cherchi (Columbia University, New York), ed Ali Gharavi (Columbia University, New York). Inoltre, centri italiani (Montichiari, Parma, Foggia, Alghero), europei (Macedonia, Polonia, Croazia, Repubblica Ceca) e statunitensi (Columbia, Yale, Harvard) hanno collaborato al reclutamento di pazienti.

Le anomalie dei reni e dell'apparato urinario, meglio definite nella comunità scientifica con l'acronimo Cakut (Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract), costituiscono più del 20% di tutte le malformazioni fetali e sono la principale causa di insufficienza renale in età pediatrica. Circa il 50% dei bambini in dialisi o portatori di trapianto renale sono affetti dal Cakut.

I ricercatori hanno studiato una famiglia italiana, reclutata in Sardegna, in cui il Cakut ricorreva in più generazioni. Grazie al sequenziamento del Dna di ulteriori 311 pazienti hanno identificato altre mutazioni in 7 pazienti, concludendo così che mutazioni del gene Dstyk sono alla causa di queste malattie in circa il 2.3% dei casi. Il numero apparentemente piccolo di pazienti diventa rilevante se si considera la diffusione della malattia soprattutto in età pediatrica e sulla gravità del quadro clinico della malattia associata a tali mutazioni.