

I SEMINARI DI
biogem

23
giugno
ore 14.30



Prof.ssa Miriam Zacchia

Università della Campania "Luigi Vanvitelli"

LA SINDROME DI BARDET BIEDL: RARI MA NON SOLI

Biografia

Laureata in Medicina e Chirurgia nel 2005 presso la Seconda Università degli Studi di Napoli, Miriam Zacchia si è specializzata in Nefrologia nel 2013. Ha completato la sua formazione scientifica conseguendo un dottorato di ricerca in Scienze Nefrologiche presso la medesima Università e lavorando come Post Doctoral Associate dal 2005 al 2008 presso i laboratori di fisiologia renale della "Yale University, Department of Internal Medicine, Section of Nephrology" (CT, USA). È attualmente professore associato di Nefrologia presso l'Università della Campania "Luigi Vanvitelli" ed è responsabile dell'Ambulatorio delle malattie rare del rene di origine genetica, presso il quale afferiscono pazienti con patologie renali cistiche o malformative e glomerulonefriti.

La professoressa Zacchia è, inoltre, membro della Rete Europea delle Malattie Rare Renali (ERKNet).

Abstract

La sindrome di Bardet-Biedl (BBS) è una patologia ereditaria rara, con una incidenza di 1:160.000 nei Paesi occidentali, considerata un modello di ciliopatia. Con questo termine si intende un gruppo eterogeneo di patologie genetiche, causate dal difetto di funzione di proteine coinvolte nella funzione del ciglio primario, una struttura cellulare altamente conservata, virtualmente presente in tutte le cellule eucariotiche. Tale gruppo di patologie comprende disordini molto simili dal punto di vista clinico e fisiopatologico, come la nefronoftisi (NPHP) e la sindrome di Senior Locken (SLS), oltre a malattie meno rare come il rene policistico autosomico dominante (ADPKD). Dal punto di vista clinico, questi pazienti presentano disfunzioni multi-organo, compresa la malattia renale cronica su base cistica o malformativo-degenerativa. La Nefrologia del Policlinico di Napoli è centro di riferimento per la certificazione e il follow-up dei pazienti affetti da BBS e segue la più alta casistica italiana, che comprende oltre 60 pazienti adulti. L'integrazione di uno studio longitudinale osservazionale, l'analisi genetica mediante Next Generation Sequencing, l'applicazione delle scienze omiche sulle urine e sul siero dei pazienti e modelli di malattia in vitro hanno permesso di individuare aberrazioni metaboliche causate dal difetto di funzione delle proteine BBS, aprendo nuove linee di ricerca per l'individuazione di possibili target terapeutici.



<https://meet.goto.com/744289845>