

**PERSONALE STRUTTURATO:** Prof. Pietro Anastasio (*tel 081/566.66.50*) – Dott.ssa Giovanna Capolongo (*tel/fax 081/566.66.66*) – Prof.ssa Alessandra Perna (*tel 081/566.68.22*) – Prof.ssa Rosa Maria Pollastro (*tel 081/566.68.24*) – Dott. Paolino Raiola (*tel 081/566.68.20*) – Dott.ssa Mariadelina Simeoni (*tel/fax 081.566.6821*) – Prof. Francesco Trepiccione (*tel 081/566.66.00*) – Prof.ssa Miriam Zacchia (*tel 081/566.66.50*)

**MEDICI IN FORMAZIONE SPECIALISTICA:** Dott.ssa Cervesato, Dott.ssa Columbano, Dott. De Stefano, Dott. Di Matteo, Dott.ssa Giuliana, Dott. Miranda, Dott. Orefice, Dott.ssa Pesce, Dott.ssa Ranieri, Dott. Raucci, Dott.ssa Ruosi, Dott. Schettino, Dott.ssa Vigilante, Dott.ssa Vitagliano (*tel/fax 081/566.67.97*)

**SERVIZI:** Prenotazioni visite ambulatoriali CUP 800.17.77.80 – Prenotazioni DH, Ricoveri, Reparto e Caposala (*tel/fax 081/566.68.20*) – Servizio Dialisi (*tel/fax 081/566.66.71*) – Medico di Guardia (*tel 081/566.66.73*) – Stanza Medici e Specializzandi (*tel/fax 081/566.67.97*)

## Studi scientifici sulla sindrome di Bardet-Biedl

### Overview

La sindrome di Bardet-Biedl (BBS) è una malattia genetica rara, caratterizzata dal coinvolgimento di numerosi organi. Le manifestazioni cliniche più frequenti sono la distrofia retinica, la polidattilia, l'obesità, i disturbi dell'apprendimento e le anomalie renali, cui si aggiungono diversi disturbi più rari come le anomalie strutturali encefaliche, le alterazioni dello sviluppo delle vie urinarie, del colon e dello scheletro.

Studi di genetica hanno dimostrato che la sindrome si associa al difetto di funzione di proteine coinvolte nella struttura e nella funzione di una particolare componente cellulare, chiamata ciglio primario. Quest'ultimo è un elemento presente nella maggior parte delle cellule eucariotiche, che si presenta come una estroflessione della membrana cellulare che funge da "antenna", una sorta di organo di senso della cellula, necessario al corretto funzionamento di numerose funzioni cellulari.

Le Unità di Nefrologia e di Oftalmologia dell'Università degli Studi della Campania, L. Vanvitelli, sono coinvolte in studi di ricerca finalizzati alla comprensione delle basi molecolari dei disturbi renali ed oftalmologici.

Gli studi in corso sono articolati a più livelli, e comprendono una parte clinica-osservazionale ed una parte sperimentale, su modelli di malattia.

### Progetto in dettaglio

- *Studio Clinico-Osservazionale: Costruzione di un registro di pazienti italiani affetti da BBS*

Tutti i pazienti afferenti alle nostre Unità di Nefrologia e di Oftalmologia, con diagnosi clinica di sindrome di Bardet-Biedl, sono sottoposti ad uno screening di primo livello finalizzato a confermare la presenza dei criteri per la diagnosi clinica, a

**PERSONALE STRUTTURATO:** Prof. Pietro Anastasio (tel 081/566.66.50) – Dott.ssa Giovanna Capolongo (tel/fax 081/566.66.66) – Prof.ssa Alessandra Perna (tel 081/566.68.22) – Prof.ssa Rosa Maria Pollastro (tel 081/566.68.24) – Dott. Paolino Raiola (tel 081/566.68.20) – Dott.ssa Mariadelina Simeoni (tel/fax 081.566.6821) – Prof. Francesco Trepiccione (tel 081/566.66.00) – Prof.ssa Miriam Zacchia (tel 081/566.66.50)

**MEDICI IN FORMAZIONE SPECIALISTICA:** Dott.ssa Cervesato, Dott.ssa Columbano, Dott. De Stefano, Dott. Di Matteo, Dott.ssa Giuliana, Dott. Miranda, Dott. Orefice, Dott.ssa Pesce, Dott.ssa Ranieri, Dott. Raucci, Dott.ssa Ruosi, Dott. Schettino, Dott.ssa Vigilante, Dott.ssa Vitagliano (tel/fax 081/566.67.97)

**SERVIZI:** Prenotazioni visite ambulatoriali CUP 800.17.77.80 – Prenotazioni DH, Ricoveri, Reparto e Caposala (tel/fax 081/566.68.20) – Servizio Dialisi (tel/fax 081/566.66.71) – Medico di Guardia (tel 081/566.66.73) – Stanza Medici e Specializzandi (tel/fax 081/566.67.97)

valutare il grado di disfunzione d'organo, con prevalente attenzione alle alterazioni dis-metaboliche, nefro-urologiche e visive. Durante una visita medica sono raccolte le notizie anamnestiche, sono registrati i principali parametri antropometrici, la P.A. la FC e sono praticati i test di funzione visiva. I pazienti che non dispongono dell'indagine genetica, previa acquisizione del consenso informato, sono sottoposti a studio genetico mediante tecnica di Next Generation Sequencing, presso l'Unità di Genetica della Facoltà.

I dati di genetica, i dati clinici al basale e raccolti durante il follow-up annuale sono inseriti in un database interno, e sono utilizzati per verificare la presenza di fattori prognostici e predittivi di disfunzione d'organo. Il database consta, attualmente, di oltre 55 pazienti, e mira alla creazione di un Registro Italiano di malattia, strumento di grande utilità nello studio delle malattie rare, come dimostrato dagli studi scientifici. Le dottoresse Miriam Zacchia e Valentina Di Iorio, coadiuvate dagli specializzandi di Nefrologia ed Oftalmologia, sono le referenti dello screening internistico-nefrologico ed Oftalmologico, rispettivamente.

- *Studi di metabolomica e proteomica urinaria*

L'analisi del fingerprinting proteomica e metabolomica urinario dei pazienti affetti da BBS rispetto ai soggetti controllo viene praticato con un duplice scopo:

- 
- Identificare gruppi di molecole che discriminano i) i pazienti rispetto ai controlli, ii) pazienti con particolari difetti di funzione renale, iii) pazienti con una progressione più rapida della malattia renale;
- individuare aberrazioni del metabolismo quali cause dei difetti di funzione del rene in primis, e successivamente degli altri organi.

Gli studi 'omici' vengono condotti, previa acquisizione del consenso dei pazienti e previa autorizzazione del comitato etico locale, sulle urine raccolte dal paziente mediante minzione spontanea alla prima visita. Le analisi vengono svolte grazie alla collaborazione con il gruppo di Biochimica dell'Università Federico II di Napoli, diretta dalla prof.ssa Margherita Ruoppolo.

- *Studi su modelli cellulari*

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA LUIGI VANVITELLI  
DAI DI CHIRURGIA GENERALE E SPECIALISTICA CC



Università  
degli Studi  
della Campania  
*Luigi Vanvitelli*

**UOC di Nefrologia e Dialisi**

Direttore: Prof. Giovambattista Capasso  
tel/fax 081/566.66.52  
e-mail: gb.capasso@unicampania.it



**PERSONALE STRUTTURATO:** Prof. Pietro Anastasio (*tel 081/566.66.50*) – Dott.ssa Giovanna Capolongo (*tel/fax 081/566.66.66*) – Prof.ssa Alessandra Perna (*tel 081/566.68.22*) – Prof.ssa Rosa Maria Pollastro (*tel 081/566.68.24*) – Dott. Paolino Raiola (*tel 081/566.68.20*) – Dott.ssa Mariadelina Simeoni (*tel/fax 081.566.6821*) – Prof. Francesco Trepiccione (*tel 081/566.66.00*) – Prof.ssa Miriam Zacchia (*tel 081/566.66.50*)

**MEDICI IN FORMAZIONE SPECIALISTICA:** Dott.ssa Cervesato, Dott.ssa Columbano, Dott. De Stefano, Dott. Di Matteo, Dott.ssa Giuliana, Dott. Miranda, Dott. Orefice, Dott.ssa Pesce, Dott.ssa Ranieri, Dott. Raucci, Dott.ssa Ruosi, Dott. Schettino, Dott.ssa Vigilante, Dott.ssa Vitagliano (*tel/fax 081/566.67.97*)

**SERVIZI:** Prenotazioni visite ambulatoriali CUP 800.17.77.80 – Prenotazioni DH, Ricoveri, Reparto e Caposala (*tel/fax 081/566.68.20*) – Servizio Dialisi (*tel/fax 081/566.66.71*) – Medico di Guardia (*tel 081/566.66.73*) – Stanza Medici e Specializzandi (*tel/fax 081/566.67.97*)

Nei nostri laboratori di ricerca abbiamo prodotto un modello di malattia in vitro attraverso l'uso dell'innovativo sistema di 'rimaneggiamento' genico Crispr/Cas9. il modello ottenuto è attualmente in fase di studio per la valutazione delle ripercussioni della delezione dei geni associati alla BBS sulla struttura del ciglio primario, del citoscheletro, e su importanti funzioni biologiche come il metabolismo basale, la polarità cellulare, la divisione cellulare.

Questi studi, condotti dai dottorandi dell'università, in particolar modo dalla dottoressa Emanuela Marchese, sono diretti e supervisionati dalla dottoressa. M. Zacchia, dalla professa M. Ruoppolo e dal prof. G. Capasso.