

LE NOSTRE ECCELLENZE IL TEAM DEL MEYER GUIDATO DA ROMAGNANI E GIGLIO

Scoperto il test che salva i reni

Il metodo rivoluziona la diagnosi della sindrome nefrosica

E' VELOCE, 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 (relativamente frequente in età infantile con circa 800 casi all'anno in Italia). Patologie che possono causare insufficienza renale nel primo anno di vita o comunque entro i primi 10 e che può richiedere il trapianto. Il rene non 'trattiene' più le proteine che vengono espulse con le urine. Tra il 10 e il 20% dei pazienti non risponde alle terapie con cortisone e immunosoppressori e di qui si capisce la portata 'copernicana' della scoperta del team del Meyer.

A METTERE a punto la metodica, lo staff tutto al femminile della Genetica e della Nefrologia del Meyer e dell'Università di Firenze. Lo studio, avviato tre anni fa, ha coniugato le esigenze cliniche 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 la conferen-



PROF La nefrologa Paola Romagnani e la genetista Sabrina Giglio hanno guidato il team del Meyer

INTERNAZIONALE Ieri il lancio negli Usa a livello mondiale del nuovo sistema

za stampa per 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 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 Sabrina Giglio —. Questa è una metodica nell'analisi del Dna ad alta processività (Next Generation) mediante la quale abbia-

mo traslato la genetica in un'applicazione clinica diretta». «Grazie a questo studio abbiamo compreso che questo test può aiutare il clinico a individuare i pazienti che non risponderanno alle terapie, riuscendo ad identificarli anche meglio della biopsia renale», prosegue Paola Romagnani. La metodica consente quindi di accelerare il percorso diagnostico e migliorare quello terapeutico. Una vera e propria rivoluzione.

Ma come si è arrivati a questa scoperta solo apparentemente semplice? «Solo i pazienti affetti da sindrome nefrosica che non rispondono alle terapie immunosoppressive — spiegano Romagnani e 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 anche il risparmio di tempo. Con un solo test il clinico può impostare una terapia personalizzata. Lo studio è stato possibile grazie al supporto di Amarti (associazione Malattie Renali della Toscana per l'infanzia), e alla sua presidente, Patrizia Tofani, che hanno finanziato interamente la ricerca scientifica.

