

Malattie rare: ricercatori del Maggiore sul New England Journal of Medicine

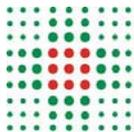
*Publicato sulla prestigiosa rivista scientifica uno studio europeo che
dimostra l'influenza di fattori genetici su alcune forme di vasculiti*

Ci sono anche le firme di due giovani ricercatori parmigiani, Augusto Vaglio, medico nefrologo, e Davide Martorana, biologo genetista, tra gli estensori dello studio atto a evidenziare la determinante influenza di fattori genetici in alcune forme di vasculiti (malattie infiammatorie autoimmuni che colpiscono i vasi sanguigni), recentemente pubblicato sul *New England Journal of Medicine*.

La rivista americana, considerata una delle più prestigiose in ambito scientifico, ha infatti recentemente pubblicato la ricerca "Genetically distinct subsets within ANCA-associated vasculitis" (Identificazione di sottogruppi genetici differenti nelle vasculiti ANCA-associate), studio multicentrico, con ente capofila l'Università di Cambridge e come unico centro italiano l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma.

La ricerca è stata condotta in ambito internazionale dallo European Vasculitis Genetics Consortium, network europeo a cui partecipano le unità operative di Nefrologia, diretta da Carlo Buzio, e la struttura semplice di Genetica Molecolare diretta da Tauro Neri dell'Ospedale di Parma.

Le vasculiti sono malattie infiammatorie autoimmuni rare che colpiscono i vasi sanguigni, con frequente interessamento renale e reumatologico; alcune di esse sono associate alla presenza di anticorpi anti-citoplasma dei neutrofili (ANCA). I meccanismi che portano allo sviluppo delle vasculiti ANCA-associate sono conosciuti solo in parte; si presume che fattori ambientali come infezioni batteriche associati a fattori genetici provochino la comparsa dei sintomi ed influenzino il decorso di



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma

queste malattie. Lo studio, pubblicato sul *New England Journal of Medicine*, dimostra, per la prima volta su larga scala, che alcuni fattori genetici, legati in particolare alla risposta del sistema immunitario, possono predisporre allo sviluppo delle vasculiti ANCA-associate. Inoltre, la ricerca dimostra come forme di vasculite distinguibili sul piano delle manifestazioni cliniche abbiano un background genetico differente. La metodica utilizzata nello studio prevede la ricerca su tutto il genoma di fattori genetici potenzialmente associati ad una malattia mediante strumentazioni di nuova generazione basate sull'utilizzo delle nanotecnologie.