



Fondazione La Nuova Speranza onlus
lotta alla glomerulosclerosi focale



cromosomica 17q

Sede

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Centro di Ricerche Cliniche per Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò" c/o Villa Camozzi" (Ranica-BG)

Obiettivi Analisi della regione cromosomica 17q in famiglie con forma steroido resistente di FSGF.

Responsabile Dr. M. Noris

Ricercatori coinvolti Dr. C. Mele; Dr. P. Bettinaglio; Dr. J. Caprioli.

Fondi e materiali necessari

Materiale di laboratorio necessario per le analisi

Materiale necessario per l'estrazione del DNA euro 3.000,00

Materiale necessario per le reazioni di PCR euro 3.000,00

Materiale necessario per il sequenziamento: euro 4.000,00

Materiale necessario per l'estrazione dell'mRNA euro 4.000,00

Materiale per l'analisi dell'mRNA euro 6.000,00

totale: euro 20.000,00

Descrizione :

da studi precedenti del nostro gruppo è risultato che la regione cromosomica 17q potrebbe contenere geni coinvolti nella patogenesi della FSGF, almeno nelle forme familiari. Si tratta di una regione cromosomica ampia, che contiene qualche centinaia di geni. Utilizzeremo diversi approcci per cercare di identificare il gene alterato: geni che codificano per proteine note, presenti nel podocita e nel glomerulo e che potrebbero avere un ruolo nel mantenimento della morfologia e della funzionalità del glomerulo; geni che codificano per proteine note coinvolte nella regolazione del sistema immune; geni che se deleti o mutati producono difetto a carico del glomerulo in modelli animali descritti in letteratura. Procederemo inoltre alla valutazione dei livelli di espressione dei geni candidati della regione 17q, per verificare e eventuali alterazioni determinano riduzione della quantità di mRNA e quindi di proteina prodotta. Lo scopo di questi studi è identificare un nuovo gene e dimostrare il suo coinvolgimento nella patogenesi della FSGS.