



# Fondazione La Nuova Speranza onlus

lotta alla glomerulosclerosi focale



## genetica gsf

### 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 Studi genetici in pazienti con forma sporadica, steroideo resistente

Responsabile Dr. J. Capriolo

Ricercatori coinvolti Dr. C. Mele, Dr. P. Bettinaglio

### Fondi e materiali necessari

Borsa di studio della durata di un anno:	euro 15.000,00
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

totale: euro 25.000,00

### Descrizione :

la nostra casistica comprende una trentina di pazienti con forma sporadica della malattia. Il progetto prevede lo screening di geni noti ( NPHS1, ACTN4, NPHS2, WT1, TRPC6 e PLCE1) con i metodi DHPLC e sequenziamento diretto. Sulla base dei dati presenti in letteratura, ci aspettiamo di trovare mutazioni in tali geni solo in una frazione dei nostri pazienti. Nella maggior parte dei pazienti non troveremo alterazioni nei geni noti e pertanto cercheremo eventuali alterazioni in nuovi geni, selezionati utilizzando i seguenti criteri: geni che codificano per proteine coinvolte nella regolazione del sistema immune; geni che potrebbero avere un ruolo nel mantenimento della morfologia e della fisiologia del podocita; geni che se deleti o mutati producono la malattia in modelli animali già descritti in letteratura.