

MAGI International Association of Medical Genetics

AIUTATECI A SALVARE I BAMBINI ONLUS

**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI SIENA
DIPARTIMENTO DI BIOLOGIA MOLECOLARE**

GENETICA PEDIATRICA

**UN ESEMPIO SIGNIFICATIVO DI RICERCA APPLICATA
E COOPERAZIONE SINERGICA FRA ASSOCIAZIONI**

GENETICA PEDIATRICA

PROGETTO MOSCA

MOlecular
Sciences for
Cure and
Alliance Through Patiens

- Aggiornare il sistema assistenziale della Clinica Pediatrica Universitaria RDKB di Mosca
- Offrire Stage formativi ai medici russi in favore dei bambini affetti da malattie genetiche
- Avviare delle collaborazioni scientifiche

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

LA CLINICA PEDIATRICA RDKB

LA CLINICA PEDIATRICA UNIVERSITARIA DISPONE DI 1.025 POSTI LETTO. SONO PRESENTI TUTTE LE SPECIALITA' MEDICHE E CHIRURGICHE. SI CONTANO 15 CATTEDRE UNIVERSITARIE. SOLAMENTE NEGLI ULTIMI CINQUE ANNI SONO STATE SOSTENUTE 5 TESI DI DOTTORATO E 62 TESI DI LAUREA E SONO STATE PUBBLICATE OLTRE 70 MONOGRAFIE SCIENTIFICHE E TENUTE PIU' DI 650 RELAZIONI A CONGRESSI SCIENTIFICI E SIMPOSI SIA RUSSI CHE INTERNAZIONALI.



Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

MALATTIE DEL METABOLISMO DELLE PURINE e PIRIMIDINE

MALATTIE GENETICHE **RARE** MALATTIE **ORFANE**

DIAGNOSI RESA DIFFICILE DA **ETEROGENEITA'** DI ESPRESSIONE CLINICA

IMMUNOPATIE, NEUROPATIE, CALCOLOSI, NEFROPATIE, MIOPATIE,
GASTROENTEROPATIE, ANEMIE, TOSSICITA' DA FARMACI

DIAGNOSI FACOLITATA DA **ACCUMULO** / **ASSENZA** DI SPECIFICI METABOLITI
IDENTIFICAZIONE DELLE SPECIFICHE MUTAZIONI GENETICHE

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

METODOLOGIE DIAGNOSTICHE DIAGNOSI BIOCHIMICA

HPLC (HIGH PERFORMANCE LIQUID CHROMATOGRAPHY)

- RIVELAZIONE UV
- RIVELAZIONE SPETTROMETRIA DI MASSA (MS)
- RIVELAZIONE RADIODETECTOR IN LINE

MS/MS - TANDEM MASSA

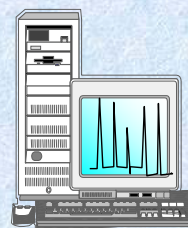
EC - (ELETTROFORESI CAPILLARE)

SPETTROFOTOMETRIA

TLC (CROMATOGRAFIA STRATO SOTTILE)

GENETICA MOLECOLARE

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus



GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

MATERIALI BIOCHIMICI DIAGNOSI BIOCHIMICA MOLECOLARE

ERITROCITI

LEUCOCITI (PMBC)

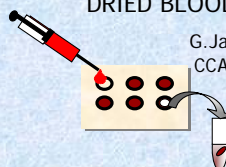
LINFOBLASTI

PLASMA

DNA



DRIED BLOOD SPOTS



G.Jacomelli et al.
CCA 324, 135-139
(2002)

URINE



FIBROBLASTI



VILLI CORIALI

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA

PROGETTO MOSCA

CAMPIONI RUSSI ANALIZZATI IN ITALIA

Myoadenyl deaminase deficiency

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	M	18 mesi	Distretto Centrale Federale
2	F	18 mesi	Distretto Centrale Federale
3	F	29 anni	Distretto Centrale Federale

Myoadenyl deaminase deficiency

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	F	4 anni	Tatarstan
2	M	15 anni	Distretto Federale Siberiano

Neuromyogastrointestinal syndrome

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	F	7 anni	Distretto Centrale Federale
2	M	5 anni	Distretto Centrale Federale
3	M	9 anni	Distretto Federale Siberiano
4	M	11 anni	Dagestan

Xantinuria

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	F	2 anni	Distretto Centrale Federale
2	F	2 anni	Distretto Centrale Federale

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA

PROGETTO MOSCA

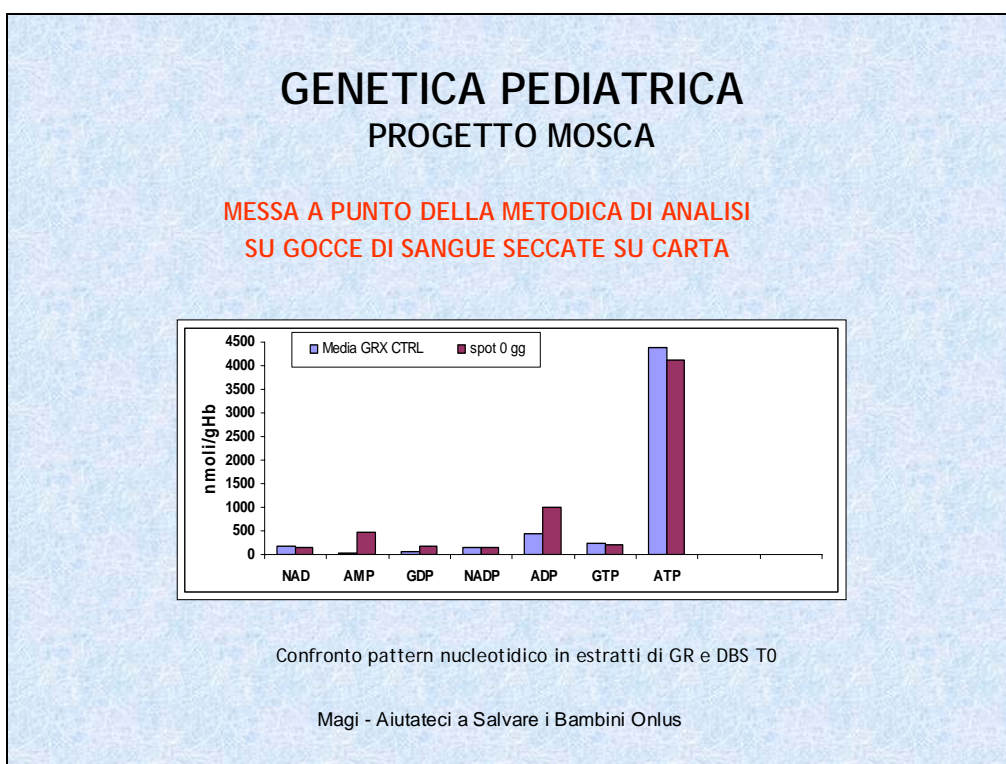
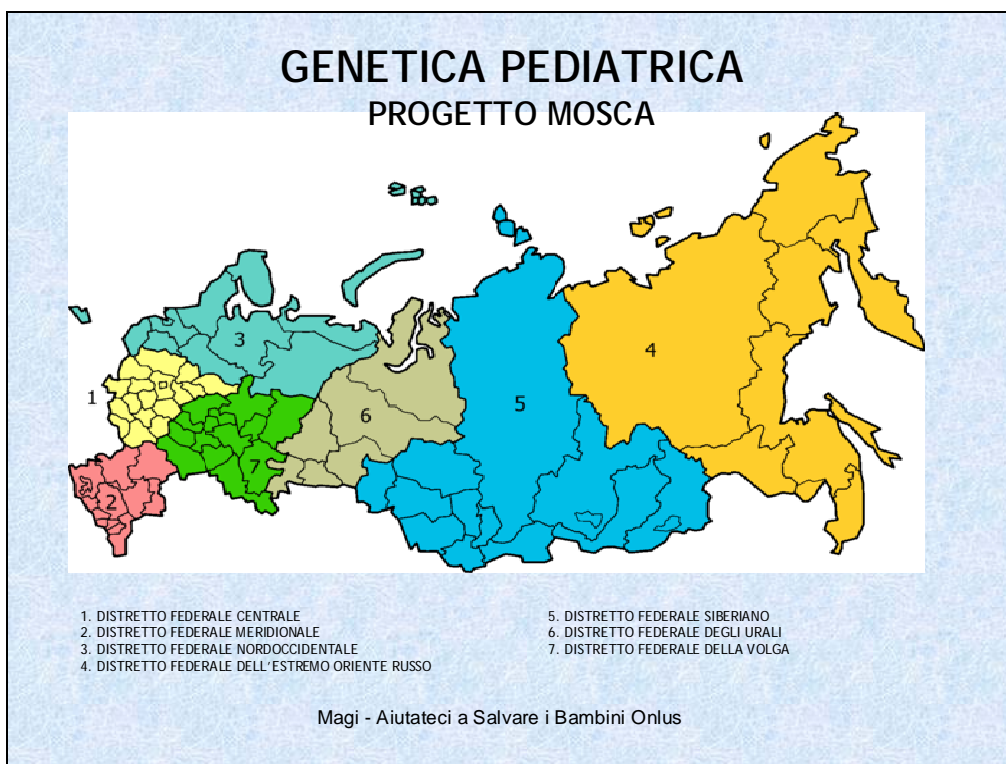
Adenylsuccinate lyase deficiency

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	M	10 m	Distretto Federale Centrale
2	M	6 m	Distretto Federale Siberiano
3	M	18 m	Tatarstan
4	F	8 m	Distretto Federale Siberiano
5	M	3	Dagestan
6	F	1	Di Fed Siberiano
7	M	3	Di Fed Siberiano
8	F	3	Kaliningrad
9	M	1	Di Fed della Volga
10	F	3	Di Fed Centrale
11	M	4	Di Fed Centrale
12	M	4	Di Fed della Volga
13	F	3	Di Fed Centrale
14	F	6 m	Di Fed degli Urali
15	F	6 m	Di Fed Centrale
16	F	11	Di Fed Siberiano
17	F	2	Di Fed Centrale

LN syndrome

PAZIENTE	S	ETA'	REGIONE
1	M	16	TUVA (Siberia)
2	M	5	Distretto Federale dell'Estremo Oriente Russo
3	M	9	TUVA (Siberia)
4		9	Distretto Federale Centrale

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus



GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

Deficit di Adenosina Deaminasi

Diagnosi

Biochimica IN URINE E PLASMA: **dAdo**
NEGLI ERITROCITI: ATTIVITA' **ADA, dATP e ATP** ↓

Molecolare IDENTIFICAZIONE DELLA MUTAZIONE

Prenatale BIOCHIMICA E MOLECOLARE SU VILLI CORIALI

AMNIOCITI ED ERITROCITI FETALI

CARENZA/ASSENZA **LINFOCITI T**, AGAMMAGLOBULINEMIA INFEZIONI RICORRENTI
SCID RITARDO NELLA CRESCITA SINTOMI NEUROLOGICI
ALCUNE CENTINAIA DI CASI FRA RAZZA CAUCASICA ASIATICA E NERA

ADA

	UA	NAD	AMP	GDP	NADP	ADP	GTP	ATP	CE	Ado	dADP	dATP
Vinter	2785,73	144,43	1583,41	68,75	270,15	3824,7	63,70	683,45	0,43	131,92	254,98	92,20
Simalkina	513,91	43,38	603,14	93,37	31,69	1123,7	84,62	406,71	0,45	assente	assente	assente

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

GENETICA PEDIATRICA PROGETTO MOSCA

MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO PURINICO E PIRIMIDINICO

RARE ORFANE

EUROPA

COOPERAZIONE E STUDI MULTICENTRICI

EC PROJECT BMH4- CT98-3079

EUROPEAN STRUCTURE FOR COORDINATION OF RESEARCH AND DIAGNOSIS OF
INHERITED PURINE AND PYRIMIDINE DISORDERS

Paesi coinvolti:

UK (Coordinatore); A, B, D, NL, I [UniSIENA, Coord. Scientifico V. Micheli]

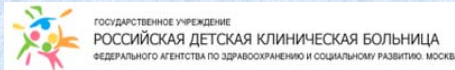
Creazione di

UNA DIRECTORY EUROPEA
*(Directory of laboratories in Europe for the diagnosis of
inborn errors of purine and pyrimidine metabolism)*

UN DATABASE EUROPEO

Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus

HANNO COLLABORATO



Magi - Aiutateci a Salvare i Bambini Onlus