



www.angiodisplasie.org - www.malformazionivascolari.it - info@angiodisplasie.org

Il Presidente

ILA e LA RICERCA GENETICA

ILA ha iniziato ad occuparsi di ricerca genetica dal maggio 2014 acquisendo l'utilizzo della Biobanca Telethon, esistente presso l'Unità di Genetica Medica dell'Azienda Universitaria Ospedaliera di Siena, direttore Alessandra Renieri. Nell'ottobre 2015 ILA ha affidato le attività di ricerca genetica sulle Angiodisplasie, all'Unità di Genetica Medica di cui sopra, ricerca, che senza soluzione di continuità, è tuttora in corso.

Sintesi dello Stato delle attività al maggio 2021

*"L'attività di ricerca svolta dalla Genetica Medica per i pazienti affetti da malformazioni vascolari è incentrata su un approccio **non invasivo**, quale la biopsia liquida, che consiste in un semplice prelievo di sangue che permette l'identificazione di varianti somatiche presenti anche a basso grado, responsabili dell'insorgenza della patologia.*

Ad oggi abbiamo condotto analisi su 50 pazienti affetti da diverse forme di malformazioni identificando varianti somatiche in geni come PIK3CA, PTEN, KRAS, GNAS, GNAI1, GNAQ, NRAS, AKT il cui ruolo è noto nelle MAV.

L'individuazione di queste varianti non solo hanno favorito la formulazione di una diagnosi più precisa, laddove la mancanza di un riscontro molecolare con le classiche tecniche, rendeva difficoltosa l'interpretazione del quadro clinico, ma in alcuni casi è stato possibile individuare anche una cura farmacologica (esempio: Alpelisib per mutazioni in PIK3CA)."

(A cura di: Dr Palmieri Maria PhD e Dr Frullanti Elisa, PhD (U.G. Medica Univ. Siena)

#####

La sfida che ci aspetta nel futuro immediato è quella di poter arrivare "al farmaco" superando non poche difficoltà, non solo e non tanto scientifiche, ma anche autorizzative, economiche e relative alle politiche di ricerca e sviluppo delle case farmaceutiche.

Per altro non va dimenticato che i fondi derivanti dal 5x1000 sono fondamentali e determinanti per consentire ad ILA di poter sopravvivere in questo contesto di ricerca.

Approfitto, del periodo di dichiarazione dei Redditi 2020 per ricordare il nostro slogan:

..... **il tuo 5x1000 può cambiare la mia vita!!!...**

17 Maggio 2021

Paolo Alia