

Bioinformatica Clinica

Il laboratorio di Biologia Molecolare coordina un'unità di Bioinformatica clinica dedicata all'analisi molecolare di campioni biologici che pervengono alla Biobanca Integrata Tessuto–genomica (BIT) dell'Istituto Gaslini. La tecnologia utilizzata permette di definire i profili di espressione genica e di micro-RNA e le anomalie cromosomiche per ciascun campione. I dati risultanti dalle singole analisi sono integrati e correlati con le informazioni cliniche dei pazienti. Questo approccio è diretto alla diagnostica molecolare, alla definizione di gruppi di geni di valore prognostico per le varie patologie e a nuove strategie di ricerca. Il gruppo bioinformatico conduce le analisi dei dati con l'impiego di strumenti informatici e biostatistici avanzati e si avvale dell'accesso a banche dati pubbliche, disponibili in rete, e private, riservate a collaboratori di progetti Europei e internazionali.

Patofisiologia e trattamento della glicogenosi di tipo 1

Le glicogenosi di tipo 1 (GSD1a e GSD1b) costituiscono un gruppo di malattie genetiche causate dalla non funzionalità del complesso glucosio-6-fosfatasi, costituito dal trasportatore del glucosio-6-fosfato e dall'enzima G6Pasi. La GSD1a e la GSD1b sono caratterizzate da una compromessa funzionalità epatica e renale, spesso in modo particolarmente grave. La GSD1b è inoltre caratterizzata da neutropenia che causa un'alta suscettibilità alle infezioni. In laboratorio si studiano nuovi approcci terapeutici basati sull'utilizzo di cellule staminali e sulla ricerca di marcatori specifici come possibili target farmacologici, utilizzando sia modelli animali sia campioni biologici clinici.

Microambiente del tessuto e fisiopatologia dell'ipossia

La ricerca è mirata allo studio del ruolo del microambiente tissutale ipossico nella patogenesi di tumori solidi pediatrici (neuroblastoma) e malattie infiammatorie croniche dell'infanzia (Artrite Idiopatica Giovanile) e alla caratterizzazione molecolare della risposta delle cellule dell'immunità innata all'ipossia e del loro contributo nella progressione di queste patologie. L'obiettivo ultimo è quello di migliorare la comprensione dei meccanismi patogenetici di queste malattie, identificare nuovi biomarcatori della loro evoluzione e/o associati alla resistenza alla terapia e individuare potenziali bersagli terapeutici utilizzabili per lo sviluppo di strategie di trattamento più mirate.

BIT (Biobanca Integrata Tessuto–genomica)

Il laboratorio di Biologia Molecolare è responsabile della sezione genomica della BIT dell'Istituto Gaslini, una struttura accreditata a livello regionale che raccoglie e caratterizza materiale clinico proveniente dall'Istituto e da altri centri. Il laboratorio di Biologia Molecolare si occupa dell'estrazione di DNA e RNA e della loro analisi mediante CGH array e microarray. La BIT è dotata di una piattaforma digitale per la gestione integrata delle informazioni concernenti pazienti, campioni archiviati e analisi eseguite, e per favorire la condivisione dei dati con altri centri nell'ambito di progetti di ricerca. I prodotti della BIT rappresentano una risorsa indispensabile per lo studio delle patologie, l'identificazione di nuovi biomarcatori e nuovi bersagli terapeutici.