

Linea di ricerca 10

PROGETTI ERANET E MINISTERO AFFARI ESTERI E PROGETTI DI RETE

Responsabili scientifici:

Carlo Minetti, Federico Zara, Andrea Rossi, Angelo Ravelli

Descrizione:

La linea di ricerca “Progetti Eranet, Ministero affari esteri e Progetti di rete” raggruppa progetti che hanno l’obiettivo di sviluppare metodologie diagnostiche attraverso un apporto multidisciplinare su specifiche tematiche. In particolare la linea di ricerca si propone di: -favorire la collaborazione fra gli stati membri con l’obiettivo di migliorare la sinergia tra programmi nazionali e il programma quadro comunitario (ERANET), -creare network di ricerca per stimolare la collaborazione tra gli fra gli IRCCS Italiani (RETI-IRCCS), -favorire la cooperazione Internazionale attraverso il MAECI. La linea comprende i seguenti progetti: 1. ERANET NEURON, che nasce con lo scopo di supportare la ricerca di base, clinica e traslazionale volta alla comprensione delle patologie dell’area delle Neuroscienze; 2. Rete IRCCS Pediatrica IDEA “Rete Italiana Salute dell’Età Evolutiva”, che è di fondamentale importanza per lo sviluppo delle attività di ricerca scientifica sui temi dell’età evolutiva; permetterà di sviluppare azioni comuni sia nel campo scientifico che in quello dell’educazione, sensibilizzazione e comunicazione sul tema della crescita e della salute dei bambini; 3. Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione, che nasce dall’esigenza di armonizzare i protocolli di risonanza magnetica in modo da ottenere dati confrontabili e condivisi per acquisire grandi campioni di dati (“BIG-DATA”), che permetteranno in un futuro prossimo di arrivare ad un nuovo concetto di diagnostica basato sulla precisione e personalizzazione; 4. Programma di cooperazione scientifica e tecnologica fra Italia e India promosso da MAECI nel campo delle malattie auto-infiammatorie.

Obiettivi:

1. Caratterizzazione funzionale approfondita dei meccanismi patogenetici alla base di disturbi neurologici causati da mutazioni nei geni STXBP1, STX1B e PRRT2; 2. Approfondimento delle basi genetiche delle Encefalopatie Epilettiche (EE); 3. Finalizzazione delle attività di ottimizzazione, armonizzazione e condivisione di protocolli di imaging avanzato di RM; completamento delle procedure di raccolta dati, dall’acquisizione ai parametri clinici, neuropsicologici e biologici per analisi computerizzate con tecniche “BIG DATA”; 4. Diagnosi di forme monogeniche di lupus eritematoso.

U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia

Direttore: Angelo Ravelli

“MAECI- Italia India- 2017- Cause genetiche di lupus eritematoso sistemico ad esordio precoce in India e Italia - Genetic causes of early onset systemic lupus erythematosus in India and in Italy”

U.O.C. Neuroriologia

Direttore: Andrea Rossi

“Reti IRCCS- Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Riabilitazione. “Sviluppo e implementazione di protocolli di diagnostica avanzata e teleneuroriabilitazione nelle patologie neurologiche - IRCCS Networks-IRCCS Neurosciences and Rehabilitation Network: Development and implementation of advanced diagnostic and teleneurorehabilitation protocols in neurological diseases”

“Reti IRCCS- Rete Italiana salute Dell'Età evolutiva (Rete IDEA) -BlaNCA: Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nella età dello sviluppo - Neuroimaging biomarker and innovative approaches for the evaluation of cerebral white matter disorders in developmental age”

U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

Direttore: Federico Zara

“ERANET- NEURON- JTC2017- Mechanisms of neuropsychiatric genetic diseases of the SNARE complex: towards therapeutic intervention”

“Reti-IRCCS- Rete Pediatrica -Rete Italiana Salute dell'Età Evolutiva (IDEA) - “Identificazione di nuovi geni per le encefalopatie epilettiche mediante sequenziamento dell'esoma- Identification of new genes for epileptic encephalopathies by exome sequencing”

- 1) De Mori R., Severino Mariasavina, Mancardi Maria Margherita, Anello D., Tardivo S., Biagini T., Capra Valeria, Casella A., Cereda C., Copeland B.R., Gagliardi S., Gamucci A., Ginevrino M., Illi B., Lorefice E., Musaev D., Stanley V., Micalizzi A., Gleeson J.G., Mazza T., Rossi Andrea, Valente E.M. Agenesis of the putamen and globus pallidus caused by recessive mutations in the homeobox gene *GSX2* BRAIN 2019;142 (10): 2965-2978. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 11.814].
- 2) Epi25 Collaborative. Electronic address: s.berkovic@unimelb.edu.au Gruppo, Striano Pasquale, Zara Federico, Iacomino Michele, Madia Francesca, Mancardi Maria Margherita, Salpietro Vincenzo Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (2): 267-282. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
- 3) Paediatric Rheumatology International Trial Organisation and Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group Gruppo, Brunner Hermine I, Holland Michael J, Beresford Michael W, Ardoin Stacy P, Appenzeller Simone, Silva Clovis A, Flores Francisco, Goilav Beatrice, Avar Aydin Pinar Ozge, Wenderfer Scott E, Levy Deborah M, Ravelli Angelo, Khubchandani Raju, Avcin Tadej, Klein-Gitelman Marisa S, Ruperto Nicolino, Feldman Brian M, Ying Jun American College of Rheumatology Provisional Criteria for Clinically Relevant Improvement in Children and Adolescents with Childhood-Onset Systemic Lupus Erythematosus ARTHRITIS CARE & RESEARCH 2019;71 (5): 579-590. [IF grezzo: 4.53; IF Minist: 3.6].
- 4) Salpietro V, Malintan N., Llano-Rivas I., Spaeth C.G., Efthymiou S., Striano Pasquale, Vandrovцова J., Cutrupi M.C., Chimenz R., David E., Di Rosa G., Marce-Grau A., Raspall-Chaure M., Martin-Hernandez E., Zara Federico, Minetti Carlo, Kriouile Y., El Khorassani M., Aguenouz M., Karashova B., Avdjieva D., Kathom H., Tincheva R., Van Maldergem L., Nachbauer W., Boesch S., Arning L., Timmann D., Cormand B., Pérez-Dueñas B., Pironti E., Goraya J.S., Sultan T., Kirmani S., Ibrahim S., Jan F., Mine J., Banu S., Veggiotti P., Ferrari M.D., Verrotti A., Marseglia G.L., Savasta S., Garavaglia B., Scuderi C., Borgione E., Dipasquale V., Portaro S., Sanchez B.M., Pineda-Marfa M., Munell F., Macaya A., Boles R., Heimer G., Papacostas S., Manole A., Malintan N., Zanetti M.N., Hanna M.G., Rothman J.E., Kullmann D.M., Houlden H., Bello O.D., De Zorzi R., Fortuna S., Dauber A., Alkhwaja M., Mankad K., Vitobello A., Thomas Q., Mau-Them F.T., Faivre L., Martinez-Azorin F., Prada C.E., Krishnakumar S.S., Study Deciphering Developmental Disorders, Group SYNAPS Study Mutations in the Neuronal Vesicular SNARE VAMP2 Affect Synaptic Membrane Fusion and Impair Human Neurodevelopment AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;104 (4): 721-730. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
- 5) Scala Marcello, Traverso Monica, Capra Valeria, Vari Maria Stella, Severino Mariasavina, Grossi Serena Maria, Zara Federico, Striano Pasquale, Minetti Carlo Pelizaeus-Merzbacher Disease due to *PLP1* Frameshift Mutation in a Female with Nonrandom Skewed X-Chromosome Inactivation NEUROPEDIATRICS 2019;50 (4): 268-270. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 1].
- 6) Trucco Federica, Pedemonte Marina, Racca Fabrizio, Falsaperla Raffaele, Romano Catia, Wenzel Anette, D'Agostino Alessia, Pistorio Angela, Tacchetti Paola, Bella Cristina, Bruno Claudio, Minetti Carlo Tele-monitoring in paediatric and young home-ventilated neuromuscular patients JOURNAL OF TELEMEDICINE AND TELECare 2019;25 (7): 414-424. [IF grezzo: 2.229; IF Minist: 3.2].