

GENETICA IN PBC E PSC

Report Annuale 2013

Studi presentati durante la riunione annuale AISF in febbraio 2011.

PBC: Diversi anni fa si è costituito un gruppo multicentrico italiano nominato “*Italian PBC Genetics Study Group*” composto da circa 30 gruppi epatologici. Questo consorzio ha permesso la realizzazione di diversi studi riguardo al ruolo di fattori genetici nella PBC (*Hepatology* 2008;48:1906-12, *Nat Genet* 2010;42:658-60). Grazie allo studio AISF, dal 2011 si sono aggiunti altri circa 30 centri epatologici, grazie ai quali abbiamo ad oggi collezionato complessivamente il DNA di più di 1500 pazienti italiani affetti da PBC, e pubblicato altri dati sulla genetica della PBC (*Genes Immun* 2012;13:461-8, *Hum Mol Genet* 2012;21:5209-21, *Genes Immun.* 2013 Feb 7. doi: 10.1038/gene.2013.1. [Epub ahead of print]). Attualmente, tutti i centri stanno continuando ad arruolare nuovi pazienti con PBC, ed è auspicabile che nuovi centri aderiscano a questa progettualità finanziata da N.I.H. fino al 2016.

PSC: Dal 2011 solo tre centri italiani hanno aderito alla proposta di contribuire allo studio internazionale “ImmunoChip-project in PSC”, attualmente concluso e con manoscritto accettato per la pubblicazione da Nature Genetics. E’ auspicabile che molti più centri italiani vogliano contribuire alla creazione di un gruppo multicentrico italiano sulla genetica della PSC, per continuare studi sulla genetica della PSC.

Per informazioni ulteriori e partecipare a queste progettualità rivolgersi al Dr Pietro Invernizzi (pietro.invernizzi@humanitas.it)