

RELAZIONE ANNUALE 2014

Titolo dello studio	
GENETICA IN PBC E PSC	
Responsabile (Principal Investigator)	Dr Pietro Invernizzi
Data di inizio studio (mese/anno)	02/2011
Data presunta di termine studio (mese/anno)	02/2017
Descrizione dell'attività svolta (max 400 parole)	
<p>PBC: Diversi anni fa si è costituito un gruppo multicentrico italiano nominato “<i>Italian PBC Genetics Study Group</i>” composto da circa 30 gruppi epatologici. Questo consorzio ha permesso la realizzazione di diversi studi riguardo al ruolo di fattori genetici nella PBC (<i>Hepatology</i> 2008;48:1906-12, <i>Nat Genet</i> 2010;42:658-60). Grazie allo studio AIFS, dal 2011 si sono aggiunti numerosi altri 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 (<i>Genes Immun</i> 2012;13:461-8, <i>Hum Mol Genet</i> 2012;21:5209-21, <i>Genes Immun.</i> 2013;14:179-86). 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.</p> <p>PSC: Dal 2011 tre centri italiani hanno aderito alla proposta di contribuire allo studio internazionale “<i>ImmunoChip-project in PSC</i>”. Lo studio è concluso ed i risultati sono stati pubblicati (<i>Nat Genet.</i> 2013;45:670-5). Non è attualmente attiva alcuna progettualità sulla genetica della PSC.</p> <p>Per informazioni ulteriori e partecipare a queste progettualità rivolgersi al Dr Pietro Invernizzi (pietro.invernizzi@humanitas.it)</p>	
Problematiche riscontrate e proposte di soluzione (max 200 parole)	