

## RELAZIONE ANNUALE

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|
| <b>Titolo dello studio</b> GENETICA IN PBC E PSC                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                   |
| <b>Responsabile (Principal Investigator)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | PIETRO INVERNIZZI |
| <b>Data di inizio studio (mese/anno)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 02/2011           |
| <b>Data presunta di termine studio (mese/anno)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 02/2017           |
| <b>Descrizione dell'attività svolta (max 400 parole)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                   |
| <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 2008;48:1906-12, Nat Genet 2010;42:658-60</i>). 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 2012;13:461-8, Hum Mol Genet 2012;21:5209-21, Genes Immun. 2013;14:179-86; Semin Liver Dis. 2014 Aug;34(3):255-64. Eur J Immunol. 2014 Apr;44(4):945-54. Nat Commun. 2015 Sep 22;6:8019</i>). 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. 2013;45:670-5</i>). 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> |                   |
| <b>Problematiche riscontrate e proposte di soluzione (max 200 parole)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                   |