

Associazione Regionale Famiglie Sindrome
Adreno - Genitale ODV ArfSAG

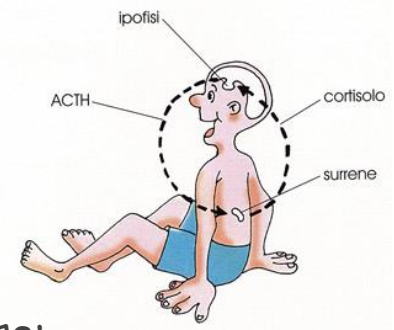


VI Giornata Nazionale di Studio (ISC)
ISC: Assistenza personalizzata ed impronta Europea

**Risultati dei Progetti di
ricerca cofinanziati da
ArfSAG**

Dott.ssa Soara Menabò
U.O. Genetica Medica- IRCCS, AOU di Bologna

Iperplasia Surrenale Congenita (ISC) o Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)



❖ Diverse forme di ISC, causate da alterazioni in proteine diverse:

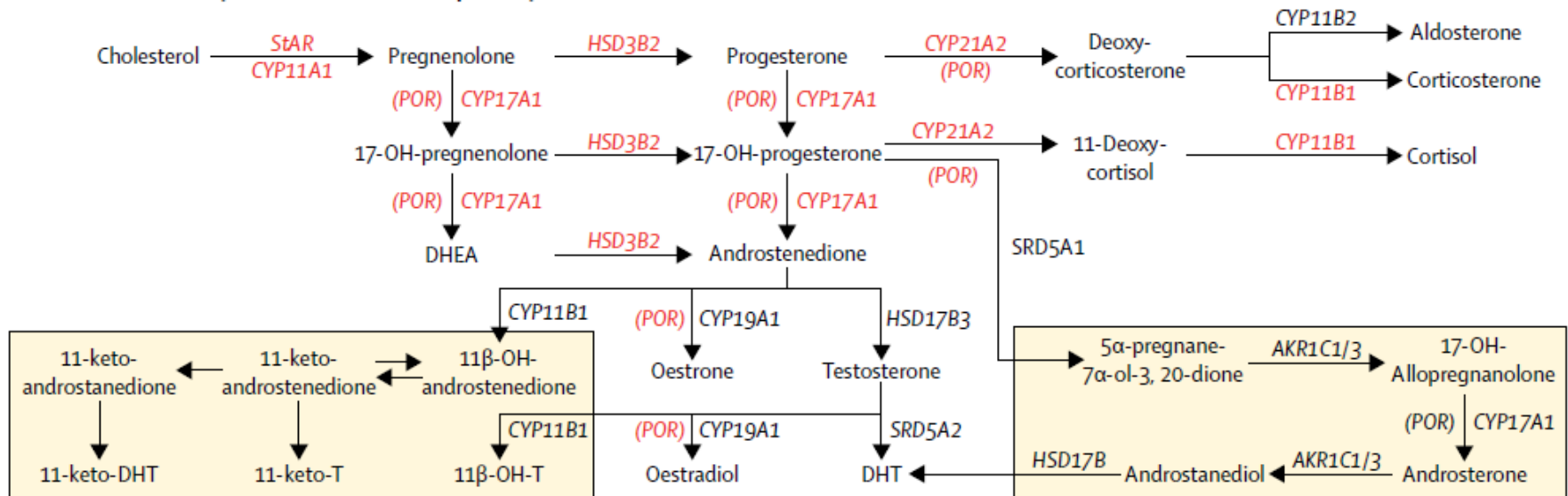
21-idrossilasi, gene *CYP21A2*

11-β idrossilasi, gene *CYP11B1*

3 β - idrossisteroidodeidrogenasi, gene *HSD3B2*

17 α -idrossilasi/17,20-liasi, gene *CYP17A1*

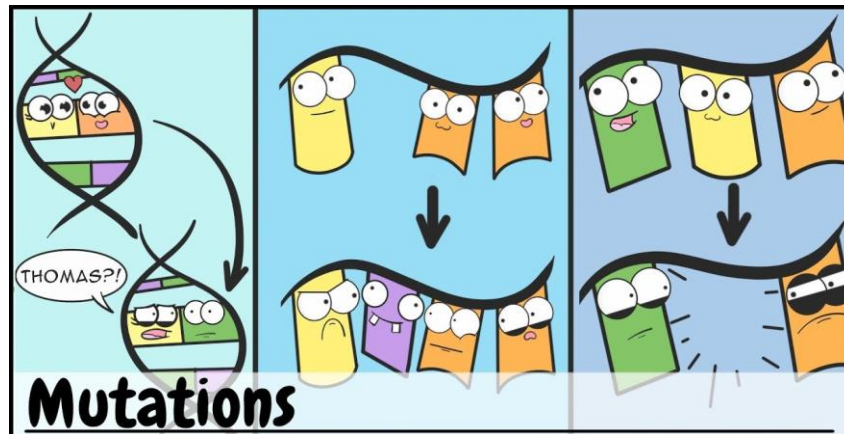
P450 ossido-reduttasi, gene *POR*



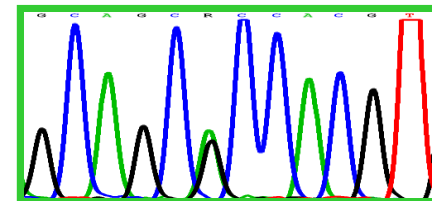
SITUAZIONE AL 2013

21-idrossilasi, gene *CYP21A2*

11- β idrossilasi, gene *CYP11B1*



Sequenziamento Sanger



- Ampie delezioni e duplicazioni
- Riarrangiamenti complessi

limitato al gene *CYP21A2* (MLPA)



PROGETTI FINANZIATI IN AMBITO GENETICO

2013-2014

- APPLICAZIONE DELLA TECNICA MLPA NELLA DIAGNOSI DI ISC

2015-2016

- ANALISI DEGLI ALTRI GENI COINVOLTI NELLA ISC

2017-2018

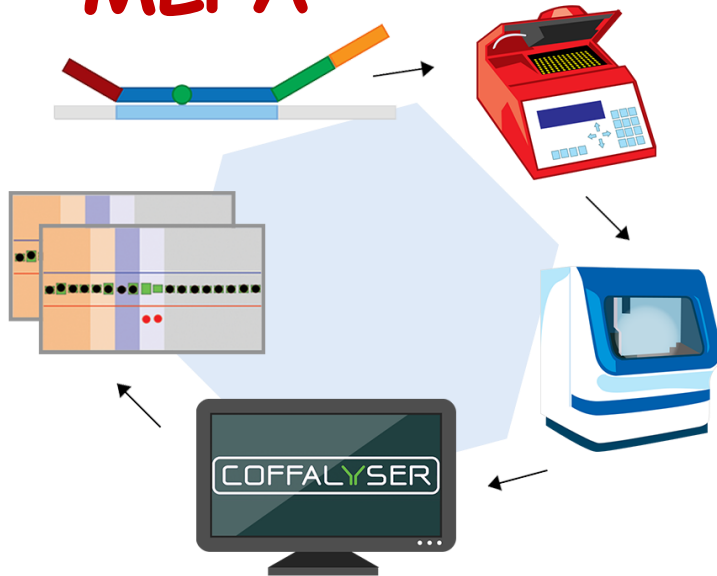
- TRASFERIMENTO GENI "RARI" SU TECNOLOGIE AVANZATE

2018-2020

- OTTIMIZZAZIONE DELLA DIAGNOSI GENETICA IN ALCUNE PATOLOGIE ENDOCRINE



MLPA

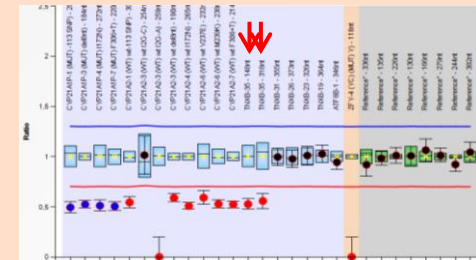


SINDROME DA GENI CONTIGUI CAH-X

Iperplasia Surrenale Congenita
(gene *CYP21A2*)

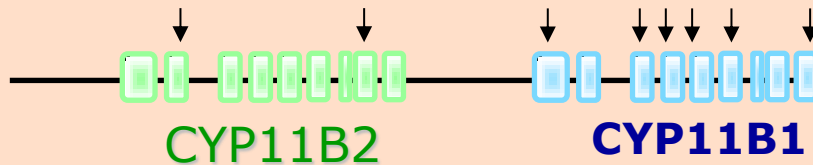
+

Sindrome di Ehlers Danlos
(gene *TNXB*)



individuati 18 casi

CYP11B1 no kit commerciale



Kit commerciale in fase
di validazione

J Endocrinol Invest (2016) 39:291–295
DOI 10.1007/s40618-015-0362-z

ORIGINAL ARTICLE

Improving the diagnosis of 11 β -hydroxylase deficiency using home-made MLPA probes: identification of a novel chimeric *CYP11B2/CYP11B1* gene in a Sicilian patient

S. Menabò¹ · S. Boccassini¹ · A. Gambineri² · A. Balsamo¹ · R. Pasquali² · O. Prontera² · L. Mazzanti¹ · L. Baldazzi¹

PROGETTI FINANZIATI IN AMBITO GENETICO

2013-2014

- APPLICAZIONE DELLA TECNICA MLPA NELLA DIAGNOSI DI ISC

2015-2016

- ANALISI DEGLI ALTRI GENI COINVOLTI NELLA ISC

2017-2018

- TRASFERIMENTO GENI "RARI" SU TECNOLOGIE AVANZATE

2018-2020

- OTTIMIZZAZIONE DELLA DIAGNOSI GENETICA IN ALCUNE PATOLOGIE ENDOCRINE

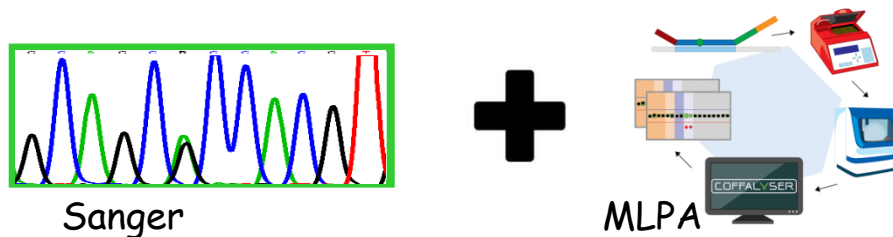


FORME RARE ISC

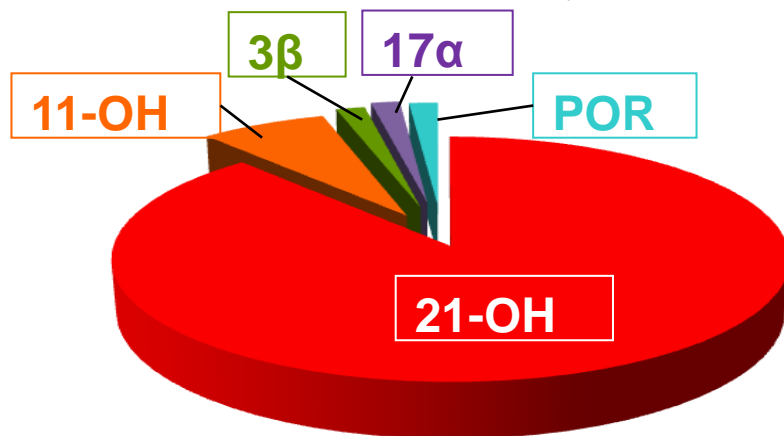
3 β - idrossisteroidodeidrogenasi, gene *HSD3B2*

17 α -idrossilasi/17,20-liasi, gene *CYP17A1*

P450 ossido-reduttasi, gene *POR*



Altre ISC: 160 casi analizzati, 25 confermati



GENE	% CASI
<i>CYP21A2</i>	96,75%
<i>CYP11B1</i>	2,16%
<i>HSD3B2</i>	0,24%
<i>CYP17A1</i>	0,36%
<i>POR</i>	0,48%

21-OHD: 1450 casi analizzati, conferma nel 54%

CYP11B2

PROGETTI FINANZIATI IN AMBITO GENETICO

2013-2014

- APPLICAZIONE DELLA TECNICA MLPA NELLA DIAGNOSI DI ISC

2015-2016

- ANALISI DEGLI ALTRI GENI COINVOLTI NELLA ISC

2017-2018

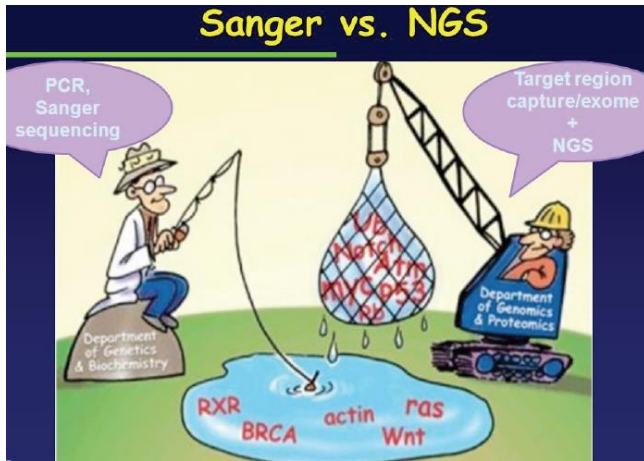
- TRASFERIMENTO GENI "RARI" SU TECNOLOGIE AVANZATE

2018-2020

- OTTIMIZZAZIONE DELLA DIAGNOSI GENETICA IN ALCUNE PATOLOGIE ENDOCRINE



NGS: NEXT GENERATION SEQUENCING



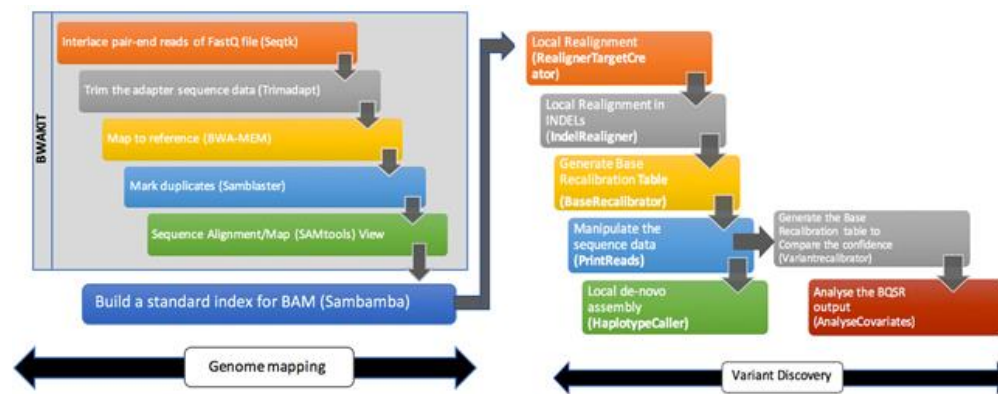
VANTAGGI:

- ✓ analizza più geni contemporaneamente



CRITICITA':

- X molti dati da salvare e analizzare
- X non ideale per regioni ripetute/omologhe



Pannello di 32 geni coinvolti in: ISC (tranne *CYP21A2*)
 46,XX DSD
 46,XY DSD



PROGETTI FINANZIATI IN AMBITO GENETICO

2013-2014

- APPLICAZIONE DELLA TECNICA MLPA NELLA DIAGNOSI DI ISC

2015-2016

- ANALISI DEGLI ALTRI GENI COINVOLTI NELLA ISC

2017-2018

- TRASFERIMENTO GENI "RARI" SU TECNOLOGIE AVANZATE

2018-2020

- OTTIMIZZAZIONE DELLA DIAGNOSI GENETICA IN ALCUNE PATOLOGIE ENDOCRINE

DSD

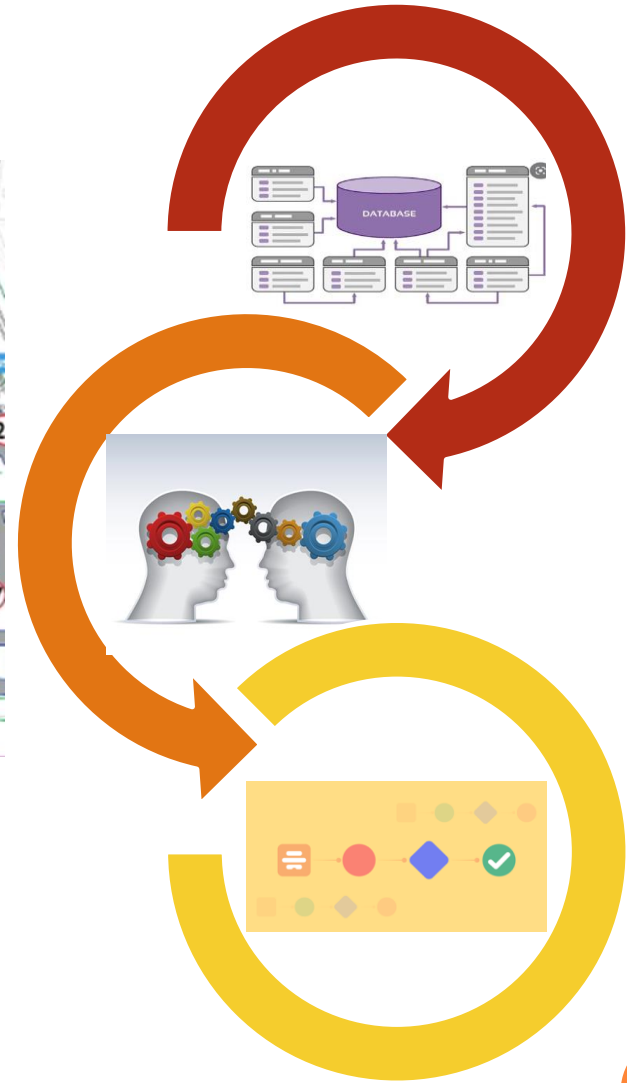
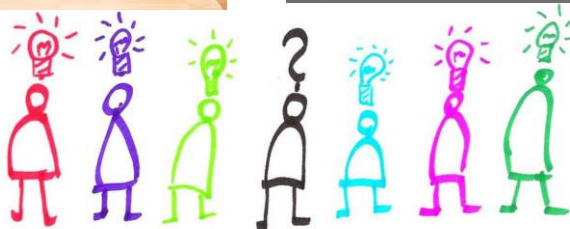
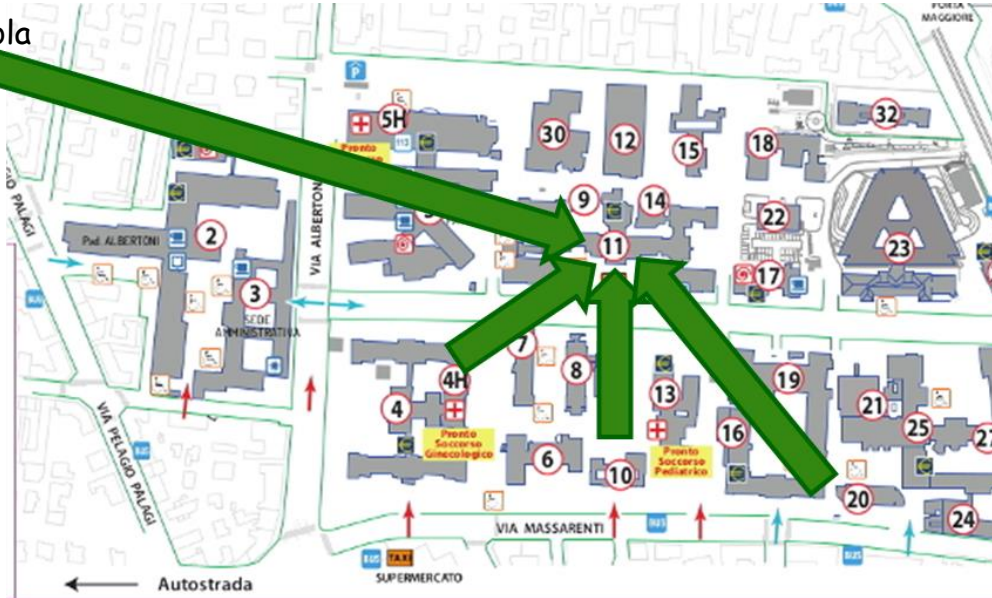
DEFICIT
CRESCITA

IPOTIROIDISMO

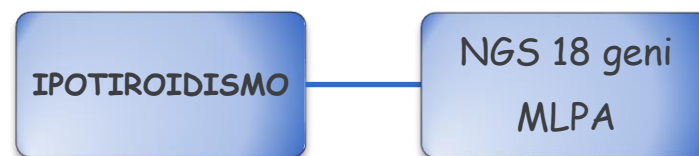
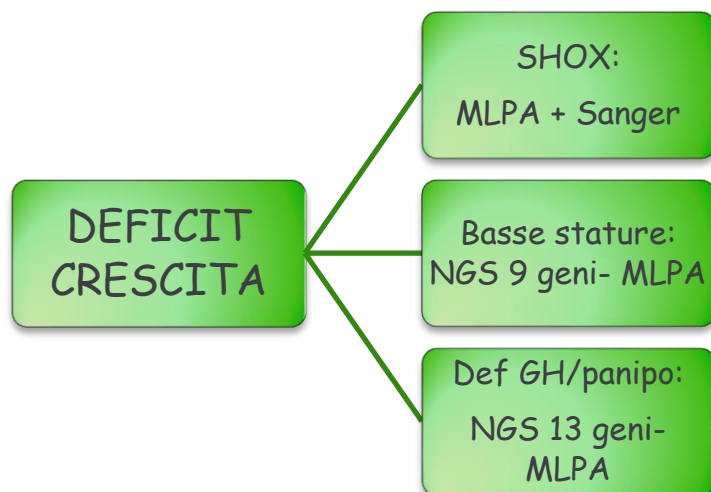
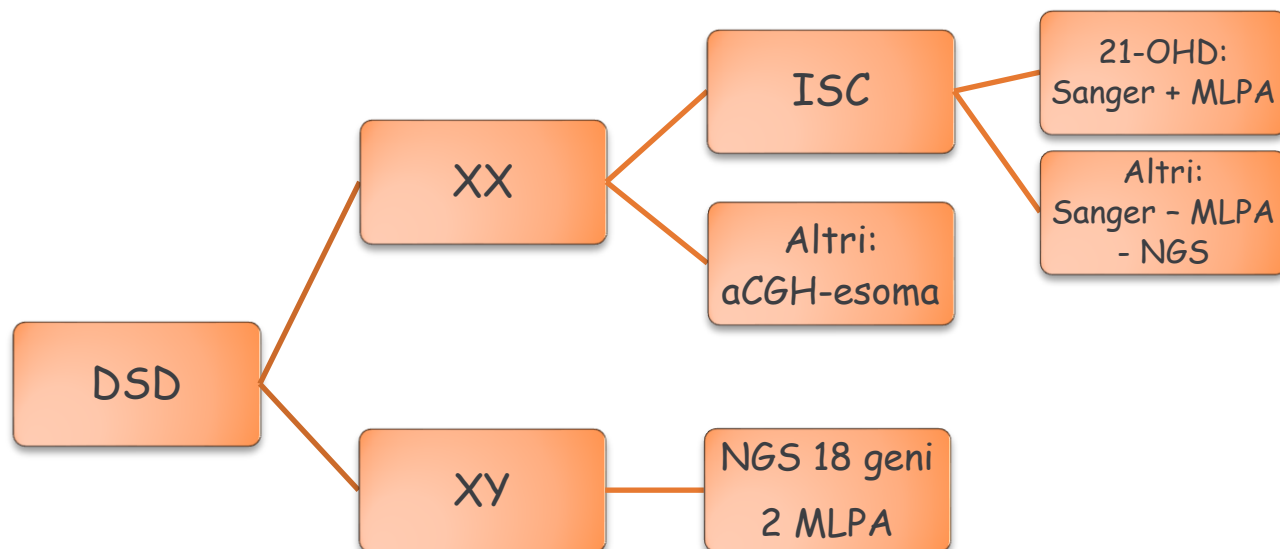




Imola



SITUAZIONE AL 2022



Grazie a voi!



soara.menabo@unibo.it

