

ATTIVITA' PRINCIPALI REALIZZATE DA A.Ma.R.T.I. Ets

- Erogazione contributi a famiglie di bambini affetti da patologie renali in difficoltà economiche
- Acquisto protesi mediche per bambini affetti da patologie croniche
- Conferimento premio per il miglior contributo scientifico sulle malattie renali presso il Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana)

Grazie al supporto dell'associazione A.Ma.R.T.I. (Associazione malattie renali Toscana per l'infanzia), è stato possibile effettuare, presso l'ospedale Meyer, nel corso degli anni molti studi sulle cause genetiche delle malattie renali. Nei precedenti studi è stato dimostrato che nelle sindromi nefrosiche steroidee resistenti, varianti genetiche vengono identificate in circa il 30-60% dei pazienti. I pazienti con forme genetiche non rispondono alle classiche terapie steroidee e solitamente manifestano prognosi più severe con l'insorgenza di insufficienza renale cronica. I pazienti che non presentano varianti genetiche invece rispondono ai farmaci immunosoppressori di secondo livello e manifestano prognosi meno severe. Nell'ultimo anno l'attenzione si è focalizzata sulla ricerca di fattori non genetici alla base dell'insorgenza della sindrome nefrosica. Gli studi hanno portato a identificare la presenza di anticorpi anti-nefrina e altre proteine glomerulari, nel siero e nelle biopsie renali di pazienti affetti da Sindrome Nefrosica nei quali non erano state precedentemente identificate varianti genetiche. La valutazione della storia clinica dei pazienti, seguiti presso la Nefrologia dell'ospedale Meyer, ha consentito di dimostrare che i pazienti che presentano anticorpi anti-proteine glomerulari, mostrano una buona risposta ai farmaci immunosoppressori di secondo livello e presentano una prognosi favorevole nonostante le manifestazioni della malattia all'esordio siano molto severe. Il nostro prossimo obiettivo è quello di indagare i meccanismi alla base della formazione di anticorpi diretti contro le proteine glomerulari oltre alla prosecuzione degli studi sulle cause genetiche di tutte le nefropatie.

I risultati di questo studio sono stati pubblicati sulla rivista scientifica internazionale "Kidney International".

Raglianti V, Angelotti ML, Cirillo et al. Anti-slit diaphragm antibodies on kidney biopsy identify pediatric patients with steroid-resistant nephrotic syndrome responsive to second-line immunosuppressants. *Kidney*

Int. 2024 Oct 3:50085-2538(24)00694-X