

PROTOCOLLO DEL PROGETTO DI RICERCA

RETE DELLE BIOBANCHE GENETICHE TELETHON

Dettagli progetto

TTNumber: GTB12001 Durata: 2 Data inizio: 01/04/2013 Importo Totale: 1.040.000 €

Ricercatore titolare

MIRELLA FILOCAMO

Coordinator

UNIVERSITA' DI GENOVA - ISTITUTO GIANNINA GASLINI

Partners

LUISA POLITANO

SECONDA UNIVERSITA' DI NAPOLI

ELENA PEGORARO

UNIVERSITA' DI PADOVA

CHIARA BALDO

E. O. OSPEDALI GALLIERA

MAURIZIO MOGGIO

UNIVERSITA' DI MILANO

MARINA MORA

FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA

STEFANO GOLDWURM

ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO

GIUSEPPE MERLA

FONDAZIONE CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA IRCCS

BARBARA GARAVAGLIA

FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA

COSTI DI COORDINAMENTO TNGB

FONDAZIONE TELETHON

ALESSANDRA RENIERI

UNIVERSITA' DI SIENA

Malattie

Malattie genetiche

Summary

Le Biobanche Genetiche sono unità di servizio non-profit, finalizzate a raccolta, conservazione e distribuzione di campioni biologici con l'obiettivo di offrire servizi alle persone affette da malattie genetiche, alle Associazioni di Pazienti e alla comunità scientifica: consentono infatti di conservare campioni nel tempo secondo elevati standard di qualità, e renderli disponibili successivamente per diagnosi e ricerca in malattie genetiche. Diversi esempi dimostrano come l'accesso a un elevato numero di campioni faciliti enormemente l'individuazione di nuovi geni malattia e lo sviluppo di terapie. Scopo della Rete delle Biobanche Genetiche Telethon è pertanto quello di coordinare, a livello informatico, biobanche qualificate in modo da centralizzare campioni rari in un unico catalogo e migliorare l'accesso ai servizi, assicurando qualità dei campioni per i ricercatori, e tutela della privacy per i donatori, durante l'intero percorso dalla raccolta e conservazione all'uso di campioni e dati. La Rete, fondata nel 2008, attualmente comprende 10 Biobanche. Ognuna raccoglie linee cellulari, DNA e tessuti da pazienti con varie malattie genetiche. Ad oggi, sono conservati circa 80.000 campioni biologici per oltre 750 differenti difetti genetici. Situate presso Strutture Sanitarie, le Biobanche sono geograficamente così distribuite: Genova: Cell Line and DNA Biobank with Genetic Diseases Galliera Genetic Bank Milano: Human Genetic Bank of Patients affected by Parkinson's Disease/Parkinsonism Bank of DNA, Cell lines and Nerve-Muscle-Cardiac tissues Cell, tissues and DNA from Patients with Neuromuscular Diseases Cell Line and DNA Bank of Paediatric Movement Disorders Padova: Neuromuscular Bank of Tissues and DNA samples Siena: Cell lines and DNA bank of Rett S, X-linked mental retardation and other genetic diseases S. Giovanni Rotondo: Genetic Biobank from Patients with Williams-Beuren S and other genomic disorders Napoli: Naples Human Mutation Gene Biobank

Pubblicazioni scientifiche

2012 - [ACTA MYOLOGICA](#) - Angelini C; Peterle E

[Old and new therapeutic developments in steroid treatment in Duchenne muscular dystrophy](#)

2012 - [BRAIN RESEARCH](#) - Kleopa, KA; Abrams, CK; Scherer, SS - Cites: 1 (*)

[How do mutations in GJB1 cause X-linked Charcot-Marie-Tooth disease?](#)

2012 - [NEUROMUSCULAR DISORDERS](#) - Angelini, C; Tasca, E

[Fatigue in muscular dystrophies](#)

2013 - [PARKINSONISM & RELATED DISORDERS](#) - Greenbaum, L; Rigbi, A; Lipshtat, N; Cilia, R; Tesei, S; Asselta, R; Djaldetti, R; Goldwurm, S; Lerer, B

[Association of nicotine dependence susceptibility gene, CHRNA5, with Parkinsons disease age at onset: Gene and smoking status interaction](#)

2013 - ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES - Filocamo M; Baldo C; Goldwurm S; Renieri A; Angelini C; Moggio M; Mora M; Merla G; Politano L; Garavaglia B; Casareto L; Dagna Bricarelli F for Telethon Network of Genetic Biobanks Staff (Corsoloni F; Galotto S; Mazzotti R; Stroppiana G; Castagnetta M; Moggi M; Viotti V; Bonetti A; Felici F; rancesca Natuzzi F; Amabile S; Frullanti E; Meloni I; Fanin M; Nascimbeni A; Pegoraro E; Peterle E; Napoli L; Ripolone M; Sciacco M; Violano R; Canioni E; Gibertini S; Saredi S; Zanotti S; Fusco C; Micale L; Pellico MT; Zelante L; D'Ambrosio P; Picillo E; Taglia A; Barzaghi C; Panteghini C; Valletta L
[Telethon Network of Genetic Biobanks: a Key Service for Diagnosis and Research on Rare Diseases](#)

2013 - NEUROSCIENCE LETTERS - Sironi F; Primignani P; Ricca S; Tunesi S; Zini M; Tesei S; Cilia R; Pezzoli G; Seia M; Goldwurm S
[DJ.1 analysis in a large cohort of Italian early onset Parkinson Disease](#)

2013 - NEUROPATHOLOGY AND APPLIED NEUROBIOLOGY - Fanin M; Nascimbeni A; Angelini C
[Muscle Atrophy in Limb Girdle Muscular Dystrophy 2a: a Morphometric and Molecular Study](#)

2013 - NEUROBIOLOGY OF AGING - Brighina, L; Riva, C; Bertola, F; Saracchi, E; Fermi, S; Goldwurm, S; Ferrarese, C
[Analysis of vesicular monoamine transporter 2 polymorphisms in Parkinson's disease](#)