

Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare			
Progetti finanziati dal Ministero della Salute			
Titolo del progetto		Nome	Cognome
Inducible pluripotent stem (iPS) cell-derived human astrocytes as a new disease model to shed light into the molecular pathogenesis of megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts (MLC)	Dr.	Chiara	Aiello
Pediatric ataxias and Public Health	Dr.	Enrico silvio	Bertini
Determinanti molecolari delle malattie muscolari e neurodegenerative	Dr.	Enrico silvio	Bertini
Studio osservazionale sull'applicazione della comunicazione aumentativa alternativa nei disturbi del movimento in età pediatrica	Dr.	Alessandro	Capuano
Ricerca traslazionale nelle Malattie Metaboliche Ereditarie: studio del metaboloma, dei meccanismi fisiopatologici, dei determinanti genetici, identificazione di biomarcatori, storia naturale e sviluppo di nuovi approcci terapeutici	Dr.	Carlo	Dionisi Vici
Ottimizzazione di una pipeline di analisi sperimentale per dati di sequenziamento dell'intero genoma	Dr.	Andrea	Ciolfi
Studio della competenza immunologica in pazienti pediatrici con sindrome nefrosica idiopatica	Dr.	Manuela	Colucci
Studio dei meccanismi patogenetici alla base di malattie neurodegenerative mediante utilizzo di cellule staminali pluripotenti indotte.	Dr.	Claudia	Compagnucci
Fisiopatologia delle malattie respiratorie pediatriche primitive e secondarie	Dr.	Renato	Cutrera
Screening del microbiota intestinale e del danno dell'enterocita di pazienti candidati a trapianto di cellule staminali con eventuale malattia graft-versus-host.	Prof.	Bruno	Dallapiccola
Valutazione dell'efficacia delle diverse strategie di trapianto: renale, epatico o combinato renale ed epatico in bambini affetti da acidemia metilmalonica	Dr.	Luca	Dello strologo
Caratterizzazione clinico-molecolare di sindromi dismorfiche ultrarare mediante analisi di sequenziamento di nuova generazione	Dr.	Maria lisa	Dentici
Malformazioni vascolari: correlazione genotipo-fenotipo e ricadute cliniche ed elaborazione di un questionario per valutare burden di malattia	Dr.	Andrea	Diociaiuti

Definizione del percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale dello stato epilettico in età pediatrica e creazione di un registro prospettico dello stato epilettico	Dr. Lucia	Fusco
Sviluppo di un protocollo di medicina personalizzata in ambito pediatrico basato sull'integrazione di dati farmacogenetici e farmacocinetici	Dr. Bianca Maria	Goffredo
Zebrafish come sistema modello in vivo per lo studio dei meccanismi patogenetici sottostanti encefalopatie pediatriche su base genetica	Dr. Antonella	Lauri
Analisi dell'efficacia della chirurgia dell'epilessia nei pazienti con epilessia focale farmacoresistente.	Dr. Carlo Efisio	Marras
Valutazione del danno d'organo subclinico nella sindrome nefrosica	Dr. Maria chiara	Matteucci
Studio longitudinale di pazienti pediatriche affetti da leucodistrofie mediante l'uso di scale di valutazione per la definizione della storia naturale e la validazione di un protocollo valutativo.	Dr. Francesco	Nicita
Sviluppo ed implementazione di un workflow diagnostico basato sull'impiego di tecniche di analisi esomiche e citogenomiche in pazienti con malattie rare	Dr. Antonio	Novelli
Identification of early markers for the management of Mycobacterium tuberculosis latent infection in health care workers	Dr. Fiorella	Piemonte
Analisi clinica e microbiologica del profiling di microbiota intestinale nei pazienti colonizzati da Germi multi resistenti: azione preventiva e terapeutica del trapianto fecale	Dr. Lorenza	Putignani
Innovazioni cliniche, tecnologiche, genetiche e terapeutiche per la diagnosi e cura delle epilessie in età pediatrica.	Dr. Nicola	Specchio
Basi molecolari delle RASopatie	Dr. Marco	Tartaglia
Validità dei criteri ICHD (International classification of headache disorders) 3 per la diagnosi della cefalea da abuso di farmaci in età pediatrica.	Dr. Massimiliano	Valeriani
Sviluppo e implementazione di protocolli di diagnostica avanzata e di teleneuroriabilitazione nelle patologie neurologiche	Prof. Federico	Vigevano
Genodermatosi: identificazione di nuovi geni malattia, definizione di meccanismi patogenetici e individuazione di bersagli terapeutici	Dr. Giovanna	Zambruno
Progetti finanziati da altri enti, pubblici e privati, nazionali ed internazionali		
Titolo del progetto	Nome	Cognome
Empowerment del paziente con malattia rara: integrazione del paziente raro nello sportello delle malattie rare	Dr. Andrea	Bartuli
Unrestricted Grant Agreement (Malattie Rare)	Dr. Andrea	Bartuli

Bambini senza diagnosi	Dr. Andrea	Bartuli
Role of mitochondria in nephropatic cystinosis: the control of cyclic AMP	Dr. Francesco	Bellomo
Le IgM nella sindrome nefrosica in età pediatrica: nuovo marker di malattia e possibile ruolo terapeutico	Dr. Manuela	Colucci
Modelling Riboflavin Transporter Deficiency with human induced pluripotent stem cells	Dr. Claudia	Compagnucci
Identificazione di nuove terapie di malattie genetiche con coinvolgimento neuronale	Dr. Claudia	Compagnucci
A new smartphone application to improve control and treatment compliance in preschool asthma: a clinical randomized controlled study	Dr. Renato	Cutrera
Repurposing hydroxychloroquine for treatment of surfactant dysfunction disorders	Dr. Renato	Cutrera
IPac-study	Dr. Renato	Cutrera
Progetto per la formazione a distanza su genetica e malattie rare	Prof. Bruno	Dallapiccola
ORPHANNETWORK	Dr. Bruno	Dallapiccola
Development of branaplam in SMA type 2 and 3 patients	Dr. Adele	D'amico
Storia naturale della Atrofia Muscolare Spinale: studio a Lungo Termine e creazione di un Registro	Dr. Adele	D'amico
Development of a registry and a database for a nation-wide Italian collaborative network on congenital muscular dystrophy GUP11001	Dr. Adele	D'amico
Long Term natural history in Duchenne Muscular dystrophy	Dr. Adele	D'amico
Ricerca di fattori di rischio correlati con lo sviluppo di linfoma in pazienti portatori di trapianto renale con infezione cronica da EBV	Dr. Luca	Dello strologo
Ricerca sul trapianto renale	Dr. Luca	Dello strologo
Registro Europeo Trapianti Renali (CERTAIN Registry)	Dr. Luca	Dello strologo
Malattie mitocondriali: nuovi approcci terapeutici	Dr. Michela	Di Nottia
Sostegno attività di ricerca in patologia metabolica	Dr. Carlo	Dionisi Vici
Valutazione sistematica dell'antropometria, della composizione corporea e del metabolismo basale in una casistica di pazienti affetti da malattia di Pompe infantile	Dr. Carlo	Dionisi Vici
Valutazione dietetica e prescrizione della dieta chetogena nei pazienti con epilessia refrattaria	Dr. Carlo	Dionisi Vici
Research Agreement on fibroblast primary cell lines	Dr. Carlo	Dionisi Vici

Unified European registry for Inherited Metabolic Disorders U-IMD	Dr. Carlo	Dionisi Vici
Acidemie Organiche in Pediatria	Dr. Carlo	Dionisi Vici
Gestione delle patologie dermatologiche della prima infanzia	Dr. May Chebl	El Hachem
Explorative study on the clinical efficacy and tollerability of methylprednisolone aceponate cream and a new topical medical device in paediatric patients with mild to moderate Atopic Dermatitis	Dr. May Chebl	El Hachem
Infantile Hemangioma residuum or sequela after treatment with propranolol	Dr. May Chebl	El Hachem
Revisione sistematica della letteratura e realizzazione di una consensus sul prurito nella dermatite atopica	Dr. May Chebl	El Hachem
Animation video and leaflets about methods to distract children with atopic dermatitis and ichthyosis from scratching	Dr. May Chebl	El Hachem
In vivo and in vitro drug screening and testing for nephropathic cystinosis	Dr. Francesco	Emma
Drug Library screening to improve the outcome of nephropathic cystinosis	Dr. Francesco	Emma
FUNCIONAL CHARACTERIZATION OF CYSTINOSIN LKGCYSTINOSIS RESEARCH NETWORK	Dr. Francesco	Emma
Development and characterization of a rat model of cystinosis	Dr. Francesco	Emma
Progetto Micafungina	Dr. Bianca Maria	Goffredo
Nutritional ketosis to improve neuroprotection in poorly-responsive Hyperinsulinemic hypoglycemia	Dr. Arianna	Maiorana
Efficacy of epilepsy surgery in adults and children. Welfare consequences for people with drug resistant focal epilepsy	Dr. Carlo Efsio	Marras
Diagnosi e genetica di rene policistico recessivo e dominante	Dr. Laura	Massella
Diagnosi e genetica di rene policistico recessivo e dominante	Dr. Laura	Massella
Nuovo registro ARegPKD	Dr. Laura	Massella
Caratterizzazione Genotipica e Fenotipica di una popolazione affetta da malattia Ciliare	Dr. Laura	Massella
Le malattie rare in Italia 17 anni dopo il DM 279/2001	Dr. Rita	Mingarelli
Peculiarità funzionali dell'ADHD nei pazienti con sclerosi tuberosa: studio neurofisiologico	Dr. Romina	Moavero
Correlazioni genotipo-fenotipo, in particolare con aspetti di connettività elettrofisiologica cerebrale in 100 pazienti affetti da Disordini dello spettro Autistico (ASD)	Dr. Antonio	Novelli
Progetto Vite Coraggiose Senza Diagnosi	Dr. Antonio	Novelli
Functional characterization of atypical oncogenic PTPN11 mutations and validation of allosteric SHP2 inhibitors	Dr. Andrea	Pannone

Ventilazione domiciliare in età Pediatrica - Vedo Piccolo	Dr. Martino	Pavone
Research on Friedreich's Ataxia	Dr. Fiorella	Piemonte
NLRP2 in the Pathogenesis of Cystinosis	Dr. Giusi	Prencipe
Ruolo dei Pattern Recognition Receptors (PRRs) nella patogenesi della Sindrome dell'enterocolite indotta da Proteine alimentari (FPIES)	Dr. Giusi	Prencipe
Progetto di ricerca originale sul microbiota nella Sindrome di Williams	Dr. Lorenza	Putignani
Studio degli effetti di L. CASEI DG (Enterolactis Baby) in neonati pre-termine e a termine sani	Dr. Lorenza	Putignani
Attività di ricerca sul Microbioma Umano	Dr. Lorenza	Putignani
L'interazione ospite microbiota esposoma: il nuovo ruolo della medicina di sistema in pediatria	Dr. Lorenza	Putignani
Alternative therapies for nephropathic cystinosis	Dr. Laura Rita	Rega
Ricerca e terapia di Batten	Dr. Nicola	Specchio
A study on bone remodelling defects in nephropathic cystinosis	Dr. Anna	Taranta
Discovery and functional characterization of novel molecular mechanisms promoting RAS signaling upregulation	Dr. Marco	Tartaglia
Progetto Vite Coraggiose - Malattie rare senza diagnosi	Dr. Marco	Tartaglia
Il danio zebrato come sistema modello per l'identificazione di nuovi geni-malattia e studi di genomica funzionale	Dr. Marco	Tartaglia
Progetto Vite Coraggiose	Dr. Marco	Tartaglia
Discovery and functional characterization of novel molecular mechanisms and circuits causing RAS signaling up regulation	Dr. Marco	Tartaglia
Down Syndrome Patient Registry - studi multicentrici internazionali per condurre analisi sistematiche e comprendere meglio l'evoluzione naturale della Sindrome di Down	Dr. Diletta	Valentini
Ri-Abilitare nella sindrome di Angelman	Prof. Federico	Vigevano
Dieta Chetogena	Prof. Federico	Vigevano
Screening per l'identificazione di potenziali farmaci efficaci per la glomerulopatia a depositi di C3	Dr. Marina	Vivarelli
Ricerca in ambito SEU post trapianto di midollo	Dr. Marina	Vivarelli
Trattamento con belimumab di pazienti con sindrome nefrosica corticosensibile a frequenti recidive o corticodipendente	Dr. Marina	Vivarelli

MESNEPH study

Dr. Marina

Vivarelli

Use of OPHN1 IPSCs and drug Repurposing for Quick to Clinic Treatment of OPHN1 syndrome

Dr. Ginevra

Zanni
