

Unità di ricerca di San Giovanni Rotondo

UNITÀ DI DIAGNOSI, ASSISTENZA E RICERCA DI SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)

Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
Opera di San Pio da Pietrelcina
Viale Cappuccini, 1
71013 San Giovanni Rotondo (FG)
<http://www.operapadrepio.it/it/> ^[1]

1) Dipartimento dell'Età Evolutiva, Struttura Complessa di Genetica Medica

<http://www.operapadrepio.it/it/content/view/352/678> ^[2]

Equipe:

Dr. ZELANTE LEOPOLDO (Responsabile di Struttura Complessa) (Tel. 0882-416291)
Dr. D'AGRUMA LEONARDO (Dirigente Biologo) (Tel. 0882-416348)
Dr. GUARNIERI VITO (Biologo – Contrattista a progetto) (Tel. 0882-416347)

2) Dipartimento di Neuroscienze, Struttura Complessa di Neurochirurgia

<http://www.operapadrepio.it/it/content/view/229/506/> ^[2]

Equipe:

Dr. D'ANGELO VINCENZO (Responsabile di Struttura Complessa) (Tel. 0882-410672)
Dr. CATAPANO DOMENICO (Dirigente Medico) (Tel. 0882-410669)
Dr. CARRATURO SALVATORE (Dirigente Medico) (Tel. 0882-410877)

Pubblicazioni sugli angiomi cavernosi cerebrali

1) Small deletion at the 7q21.2 locus in a CCM family detected by real-time quantitative PCR.
Muscarella LA, Guarnieri V, Coco M, Belli S, Parrella P, Pulcrano G, Catapano D, D'Angelo VA, Zelante L, D'Agruma L.
J Biomed Biotechnol. 2010;2010. pii: 854737. Epub 2010 Jul 27.

2) Identification of two novel mutations and of a novel critical region in the KRIT1 gene.
Guarnieri V, Muscarella LA, Amoroso R, Quattrone A, Abate ME, Coco M, Catapano D,

D'Angelo VA, Zelante L, D'Agruma L.
Neurogenetics. 2007 Jan;8(1):29-37. Epub 2006 Oct 17.

3) Supratentorial cerebral cavernous malformations: clinical, surgical, and genetic involvement.
D'Angelo VA, De Bonis C, Amoroso R, Cali A, D'Agruma L, Guarnieri V, Muscarella LA,
Zelante L, Bisceglia M, Scarabino T, Catapano D.
Neurosurg Focus. 2006 Jul 15;21(1):e9.

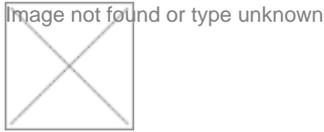
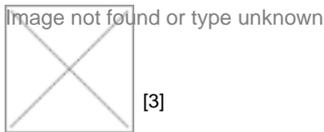


Foto di Gruppo:

Da sinistra verso destra : Dr. D'Agruma Leonardo, Dr.ssa Muscarella Lucianna
Tecnico: Coco Michelina, Dr. Guarnieri Vito.

Laboratorio di Biologia Molecolare – Servizio di Genetica Medica – IRCCS “Casa Sollievo
della Sofferenza” – Viale Cappuccini 1 – 71013 - San Giovanni Rotondo (FG)



[3]

Pubblicazione sul sito della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) alla sezione
documenti del consensus angiomi cavernosi cerebrali. (www.sigu.net [4])

Proposta di un Database italiano di pazienti con angiomi cavernosi cerebrali in cui siano inseriti seguenti punti:

- 1)Casi sporadici e casi familiari.
- 2)Luogo di origine dei soggetti.
- 3)Biobanca di DNA e/o Tessuti istologici.
- 4)Localizzazione anatomica dell'angioma o degli angiomi.
- 5)Sintomatologia della malattia nei vari pazienti.
- 6)Caratterizzazione genetica dei pazienti e delle famiglie. (Mutazioni identificate)
- 7)Intervento neurochirurgico: si o no
- 8)Follow-up neuroradiologico
- 9)Centro specialistico dove è seguito ciascun paziente (al fine di ricostruire il percorso di
ciascun paziente)

L'idea è che si potrebbe creare una griglia in cui inserire questi dati.

Credo in un'ottica di rete che dovrebbe essere un unico Centro a gestire ed aggiornare questa

griglia di informazioni per tutti.

Sul Sito ORPHANET (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search ^[5])

Il nostro centro di San Giovanni Rotondo a proposito di angiomi cavernosi compare come Centro diagnostico per:

1)Angiomi cavernosi cerebrali ereditari

2)Angiomi cavernosi cerebrali

Lingua

Italiano

Tags:

network ^[6]

Source URL: <http://www.ccmitalia.unito.it/it/content/unit%C3%A0-di-ricerca-di-san-giovanni-rotondo>

Links

[1] <http://www.operapadrepio.it/it/>

[2] <http://www.operapadrepio.it/it/content/view/352/678>

[3] <http://www.ccmitalia.unito.it/it/www.sigu.net>

[4] <http://www.sigu.net/>

[5] http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search

[6] <http://www.ccmitalia.unito.it/it/etichette/network>