

Inherited retinal diseases: from diagnosis to therapy (Distrofie retiniche: dalla diagnosi alla terapia)

Responsabile Scientifico/Coordinatore

Prof.ssa Francesca Simonelli (Professore Ordinario)

Componenti:

Prof.ssa Francesca Simonelli (Professore Ordinario)

Prof. Sandro Banfi (Professore Ordinario)

Prof. Francesco Testa (Professore Ordinario)

Prof. Settimio Rossi (Professore Associato)

Prof. Paolo Melillo (Professore Associato)

Dott.ssa Valentina Di Iorio (RtdB)

Dott.ssa Marianthi Karali (RtdA)

Descrizione sintetica - Principali linee di ricerca

- Distrofie retiniche ereditarie: dalla diagnosi alla terapia:
 - Studio di storia naturale e di correlazione genotipo – fenotipo nella Malattia di Stargardt;
 - Studio di storia naturale e di correlazione genotipo – fenotipo nella Sindrome di Usher;
 - Studio di storia naturale e di correlazione genotipo – fenotipo nella Retinite Pigmentosa ed Amaurosi Congenita di Leber;
 - Studio di storia naturale nelle Distrofie Retiniche Periferiche dovute a mutazioni nel gene *RPE65*;
 - Studio di terapie sperimentali per la Malattia di Stargardt in modelli animali
 - Studio di terapie sperimentali per la Retinite Pigmentosa in modelli animali
 - Studio di terapie sperimentali per la Sindrome di Usher dovuta a mutazioni nel gene *MYO7A* in modelli animali
 - Studio di nuove tecniche diagnostiche e di monitoraggio del decorso della degenerazione retinica dovuta a malattie oculari ereditarie

Parole chiave:

distrofie retiniche ereditarie, terapia genica, farmaci a RNA, retinite pigmentosa, sindrome di Usher, malattia di Stargardt

Categoria ISI WEB di riferimento:

Ophthalmology

Settore SSD:

MEDS-17/A Malattie Apparato Visivo (ex MED/30)

MEDS-01/A Genetica medica (ex MED/01)

MEDS-26/D Scienze tecniche mediche e chirurgiche Avanzate (ex MED/50)