Assegno di ricerca annuale-**AlmaIdea-2022-linea B**

Tutor: Prof Miriam Capri

Titolo del progetto: **Applicazione di un tool diagnostico brevettato per la valutazione di diverse miopatie**

**Progetto**

La miopatia infiammatoria, o miosite, è una patologia rara (incidenza 1: 100.000, prevalenza 0.5-10: 100.000), caratterizzata da un processo di infiammazione muscolare con progressiva degenerazione; i sintomi più comuni sono debolezza muscolare, gonfiore e dolore. Questo tipo di patologia è per lo più idiopatica; le forme più frequenti sono la dermatomiosite, la miopatia necrotizzante immunomediata, la miosite a corpi inclusi e la polimiosite. Ad oggi la diagnosi di miopatia infiammatoria risulta piuttosto complessa e dispendiosa dal punto di vista del tempo e dei costi, con necessità di valutazione da parte del neurologo della sintomatologia accompagnata da elettromiografia (EMG), analisi emato-biochimiche, risonanza magnetica e biopsia muscolare, quest’ultima di natura invasiva per il paziente. La diagnosi risulta quindi un percorso lungo e complesso e tuttavia molto importante la cui urgenza è dettata dalla necessità di applicare precocemente le adeguate terapie farmacologiche. L’attuale iter diagnostico può impiegare un tempo compreso tra tre e sei mesi fino, nei casi più complessi, ad un anno dall’insorgenza dei sintomi.

Il nostro gruppo di ricerca ha individuata un indice basato sull’analisi e sul rapporto di due microRNAs (miRNAs) del plasma, ossia piccole molecole di RNA che si trovano nel sangue periferico, e questo indice è in grado di distinguere i pazienti affetti da miosite rispetto a pazienti con segni clinici simili ma con diversa patologia muscolare, e ovviamente rispetto a persone sane.

Il nostro gruppo di ricerca ha depositato il brevetto dal titolo “BIOMARCATORE DIAGNOSTICO DI MIOPATIA INFIAMMATORIA” (domanda n. 102021000012572 presentata il 17/05/2021, contitolari al 50% l’Università di Bologna e l’IRCCS Azienda Ospedaliera-Universitaria). Con il presente progetto si vuole allargare la corte in studio con altre patologie muscolari quali: le distrofie muscolari dei cingoli ad esordio tardivo, la distrofia muscolare facio-scapolo-omerale, le miopatie iatrogene da statine, le malattie metaboliche da accumulo ad esordio tardivo, come la malattia di Pompe/glicogenesi di tipo 2.

**Formazione e attività di ricerca dell’assegnista**

**L’obiettivo di questo progetto è di validare ulteriormente i dati finora ottenuti in una nuova coorte di 30 soggetti con altri tipi di patologie muscolari, in cui si andrà a misurare lo stesso indice diagnostico (due microRNAs circolanti ed i loro rapporto) per confermarne la specificità per le miopatie infiammatorie e quindi un indice in grado di escluderle davanti ad un ampio spettro di patologie muscolari (diagnostica differenziale).**

L’attività dell’assegnista prevede quindi:

1. Valutazione e aggiornamento della letteratura scientifica nell’ambito delle miopatie infiammatorie;
2. Raccolta e valutazione dei campioni di plasma che verranno reclutati presso il S.Orsola-IRCCS e Bellaria-IRCCS. I campioni potranno provenire sia da soggetti affetti da diverse miopatie sia da miosite e verranno valutati in *blind*. La tecnica principale applicata sarà la RT-qPCR con estrazione di RNA dai campioni di plasma.
3. Confronto dei risultati con il laboratorio di analisi istomorfologica e immunocitochimico.
4. Applicazioni di metodi statistici;
5. Aggiornamenti tecnici per lo studio dei microRNAs nel sangue periferico.

L’assegnista potrà partecipare a congressi e a corsi di aggiornamento a livello nazionale e internazionale.