



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

TUTOR

Prof.ssa Maria Chiara Pelleri

TITOLO DEL PROGETTO

Raccolta e analisi di dati clinici e di laboratorio nella trisomia 21

DESCRIZIONE DEL PROGETTO DI RICERCA

Il progetto di ricerca “Raccolta e analisi di dati clinici e di laboratorio nella trisomia 21” ha come obiettivo quello di implementare le analisi dei dati raccolti nell’ambito del progetto DARE (Digital Life Long Prevention). In particolare, lo scopo della attività di ricerca sarà quello di analizzare dati clinici e molecolari attraverso strumenti di statistica classica o intelligenza artificiale per prevedere i fattori che influenzano la progressione verso la disabilità intellettiva nelle malattie genetiche, utilizzando la sindrome di Down come modello. L’individuazione di questi fattori migliorerebbe i percorsi di cura e assistenza e potrebbe prevenire l’aggravarsi del deterioramento cognitivo in persone con sindrome di Down.

1. Premessa

La sindrome di Down (SD) è la più frequente anomalia cromosomica dell’uomo, con frequenza di 1 su 400 concepiti e 1 su 700 nati vivi (Morris et al., 1999; Parker et al., 2010). Nel 1959 il Prof. Jérôme Lejeune ha dimostrato che la causa della sindrome è la trisomia 21, ossia una mutazione genetica che comporta la presenza di un cromosoma 21 in tre copie (invece delle normali due) nelle cellule degli individui con SD (Lejeune et al., 1959). I sintomi comprendono: una "facies" caratteristica (rima palpebrale obliqua dall'alto verso il basso dall'esterno all'interno, radice appiattita del naso, lingua grande in proporzione alla bocca, pieghe delle palme delle mani - dermatoglifi - caratteristiche, ampio spazio tra il I e il II dito del piede); disabilità intellettiva, di grado molto variabile, che interessa il pensiero simbolico, con affettività e socialità conservate; malformazioni cardiache nel 30-40% dei casi; ipotonia muscolare; aumentato rischio di leucemia, in particolare megacarioblastica (proliferazione anomala di cellule di tipo megacariocitario); disturbi immunitari ed endocrini; invecchiamento biologico precoce, per alcuni aspetti simile a quello osservato nel morbo di Alzheimer (Epstein, 1989; Gardiner et al., 2010; Hickey et al., 2012; Letourneau and Antonarakis, 2012; Megarbane et al., 2009; Roizen and Patterson, 2003). I vari sintomi sono attribuiti all'espressione alterata dei geni localizzati sul cromosoma 21 (Gardiner and Costa, 2006; Korenberg, 2009; Patterson, 2009; Pritchard et al., 2008; Roper and Reeves, 2006; Sinet et al., 1975). Inoltre, è dimostrato come vi siano numerose alterazioni metaboliche tipiche della sindrome di Down, legate soprattutto alla produzione di energia cellulare e al ciclo dei mono-carboni.

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant’Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia

Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

Grazie al Progetto DARE, è stata sviluppata una banca dati basata sulla piattaforma digitale REDCap, dove sono inseriti i dati di altre 300 bambini con sindrome di Down relativi a profili cognitivi, dati molecolari raccolti a partire dai campioni biologici (analisi del sangue, metaboloma, trascrittoma e metiloma) nonché tutti i dati clinici raccolti durante le visite di "follow-up" presso l'ambulatorio di Neonatologia, Policlinico Sant'Orsola, IRCCS AOUBO. Con il presente progetto si vuole completare l'analisi dei dati raccolti per caratterizzare sempre meglio i fattori che influenzano la progressione verso la disabilità intellettiva nella SD.

2. Obiettivi

- 2.1. Ottimizzazione della banca dati che raccoglie in maniera sistematica e categorizzata tutti i dati clinici e molecolari dei bambini coinvolti nel progetto (n° 39/2013/U/Tess).
- 2.2. I dati saranno analizzati per cercare correlazioni significative attraverso metodi di statistica classica (pacchetto SPSS Statistics, IBM, Version 25 for Mac OS X) e approcci di intelligenza artificiale (soluzioni di *Machine learning* e metodi ibridi di *Informed Machine Learning* sviluppate nell'ambito del progetto DARE).

3. Durata della ricerca

Si prevede di svolgere lo studio complessivo nell'arco di 5 mesi.

SEDE PREVALENTE ATTIVITÀ DI RICERCA

Sede di Biologia Cellulare e Applicata del DIBINEM, Via Belmeloro 8, 40126 Bologna

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia

Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

Commissione proposta 3 Commissari + 1 Supplente	<i>Pierluigi Strippoli</i>
	<i>Lorenza Vitale</i>
	<i>Maria Chiara Pelleri</i>
	<i>Allison Piovesan (supplente)</i>

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia

Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO
DI SCIENZE BIOMEDICHE
E NEUROMOTORIE

SETTORE PERSONALE

UFFICIO PERSONALE NON STRUTTURATO

c/o Policlinico di Sant'Orsola, via Massarenti 9 – Pad. 11 | 40138 Bologna | Italia

Responsabile del procedimento: Luisa Romagnoli | sam.nonstrutturati@unibo.it