

Denominazione gruppo di ricerca:

CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA RICERCA, DIAGNOSI E CURA DELLA MIASTENIA (D.A. del 27/10/2012)

Responsabile scientifico:

Prof. Carmelo Rodolico (Prof. Associato, *Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale*)

Componenti:

1 dottorando: dott.ssa **Teresa Brizzi**

1 specializzando: dott. **Antonino Lupica**

1 biologo (RU): dott. **M'Hammed Aguenouz** (Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale)

1 biologo (RU): dott.ssa **Alba Migliorato** (Dipartimento di Scienze biomediche, odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali)

Linee di ricerca:

- Caratterizzazione molecolare delle sindromi miasteniche congenite e correlazione genotipo/fenotipo
- Identificazione di nuove forme e studio funzionale della giunzione neuromuscolare; identificazione di markers biomolecolari di evolutività clinica della miastenia gravis e risposta alla terapia
- Studio morfologico muscolare in forme rare di sindromi miasteniche congenite
- Registro europeo per la sindrome di Lambert-Eaton.
- Trials terapeutici con farmaci di derivazione biologica e farmaci sintomatici

Collaborazioni nazionali e/o internazionali:

- Istituto "C. Besta", Milano
- Policlinico "A. Gemelli", Roma
- Laboratorio di Neurogenetica e Medicina Molecolare IRCCS Fondazione "Stella Maris", Pisa
- Laboratorio TIGEM- Napoli, Fondazione Telethon
- Institute of Genetic Medicine Newcastle University, UK; Laboratorio

Risorse strutturali e strumentazioni scientifiche disponibili:

- Reparto degenze
- Day Hospital - Day Service – Ambulatori dedicati
- Laboratorio di neurofisiopatologia
- Laboratorio per biopsia di muscolo e di nervo (istochimica, immunoistochimica, biochimica)

- **Strumentazioni:** Microscopio ottico con videocamera. Microtomo congelatore. Criostato. Spettrofotometro. Spettrofluorimetro. Contatore per radioisotopi. Apparecchi per elettroforesi e WB; sequenziatore automatico ABI PRISM 3500. Spetrometria di massa. HPLC. Analizzatore di flusso cellulare.