



BIOTECNOLOGIE AVANZATE
"LISTENING TO BIOMOLECULES
TO SILENCE DISEASE"

RASSEGNA STAMPA

Scoperta una nuova variante chiamata Emoglobina Vanvitelli

Piccola paziente malata cronica potrà ora essere curata

La nuova emoglobina è stata isolata e caratterizzata grazie agli esperimenti eseguiti dai ricercatori del CEINGE-Biotecnologie avanzate Flora Cozzolino e Vittoria Monaco, sotto la guida di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica CEINGE e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II



CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.a r.l.

L'addetto stampa

Dott.ssa Alessandra Buono

Via Gaetano Salvatore n. 486 - 80145 NAPOLI – ITALY

Tel. + 39 081/3737-754 -861

Cell. +39 338 2762939

e-mail buonoa@ceinge.unina.it

L'alter ego dell'emoglobina

Scoperta una nuova variante, si chiama Vanvitelli

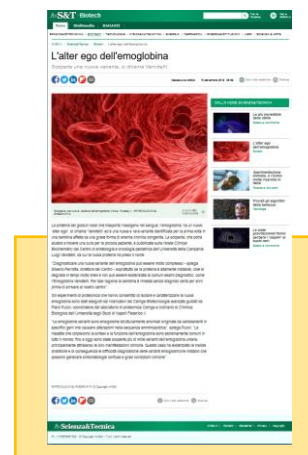
La proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno nel sangue, l'emoglobina, ha un nuovo 'alter ego': si chiama 'Vanvitelli' ed è una nuova e rara variante identificata per la prima volta in una bambina affetta da una grave forma di anemia cronica congenita. La scoperta, che potrà aiutare a trovare una cura per la piccola paziente, è pubblicata sulla rivista *Clinical Biochemistry* dal Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli, da cui la nuova proteina ha preso il nome.

"Diagnosticare una nuova variante dell'emoglobina può essere molto complesso - spiega Silverio Perrotta, direttore del Centro - soprattutto se la proteina è altamente instabile, cioè si degrada in tempi molto brevi e non può essere evidenziata ai comuni esami diagnostici, come l'Emoglobina Vanvitelli. Per tale ragione la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro".

Gli esperimenti di proteomica che hanno consentito di isolare e caratterizzare la nuova emoglobina sono stati eseguiti dai ricercatori del Ceinge-Biotecnologie avanzate guidati da Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica Ceinge e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

"Le emoglobine varianti sono emoglobine strutturalmente anormali originate da cambiamenti in specifici geni che causano alterazioni nella sequenza amminoacidica", spiega Pucci. "Le malattie che colpiscono la sintesi e la funzione dell'emoglobina sono estremamente comuni in tutto il mondo; fino a oggi sono state scoperte più di mille varianti dell'emoglobina umana, principalmente attraverso le loro manifestazioni cliniche. Questo caso ha evidenziato le insidie analitiche e di conseguenza le difficoltà diagnostiche delle varianti emoglobiniche instabili che possono generare sintomatologie confuse e gravi condizioni cliniche".

RIPRODUZIONE RISERVATA © Copyright ANSA



Emoglobina, il suo alter ego si chiama Vanvitelli

Potrà aiutare a trovare una cura per una grave forma di anemia cronica congenita

[Valentina Dardari](#) - Mer, 18/09/2019 - 13:11

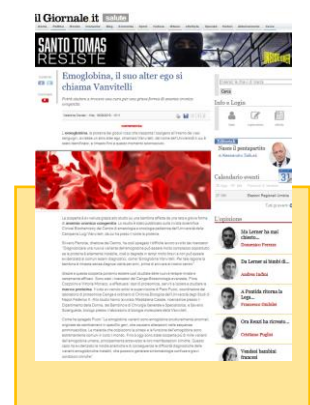
L'**emoglobina**, la proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno all'interno dei vasi sanguigni, avrebbe un altro alter ego, chiamato Vanvitelli, dal nome dell'Università in cui è stato identificato, e rimasto fino a questo momento sconosciuto.

La scoperta è avvenuta grazie allo studio su una bambina affetta da una rara e grave forma di **anemia cronica congenita**. Lo studio è stato pubblicato sulla rivista scientifica *Clinical Biochemistry* dal Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli, da cui ha preso il nome la proteina.

Silverio Perrotta, direttore del Centro, ha così spiegato il difficile lavoro svolto dai ricercatori *“Diagnosticare una nuova variante dell'emoglobina può essere molto complesso soprattutto se la proteina è altamente instabile, cioè si degrada in tempi molto brevi e non può essere evidenziata ai comuni esami diagnostici, come l'Emoglobina Vanvitelli. Per tale ragione la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro”*.

Grazie a questa scoperta potranno essere così studiate delle nuove terapie mirate e certamente efficaci. Sono stati i ricercatori del Ceinge-Biotecnologie avanzate, Flora Cozzolino e Vittoria Monaco, a effettuare i test di proteomica, serviti a isolare e studiare la **nuova proteina**. Il tutto avvenuto sotto la supervisione di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica Ceinge e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II. Allo studio hanno lavorato Maddalena Casale, ricercatrice presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica, e Saverio Scianguetta, biologo presso il laboratorio di biologia molecolare della Vanvitelli.

Come ha spiegato Pucci *“Le emoglobine varianti sono emoglobine strutturalmente anormali, originate da cambiamenti in specifici geni, che causano alterazioni nella sequenza amminoacidica. Le malattie che colpiscono la sintesi e la funzione dell'emoglobina sono estremamente comuni in tutto il mondo. Fino a oggi sono state scoperte più di mille varianti dell'emoglobina umana, principalmente attraverso le loro manifestazioni cliniche. Questo caso ha evidenziato le insidie analitiche e di conseguenza le difficoltà diagnostiche delle varianti emoglobiniche instabili, che possono generare sintomatologie confuse e gravi condizioni cliniche”*.



SANITÀ. ANEMIA EMOLITICA, SCOPERTA VARIANTE “EMOGLOBINA VANVITELLI”

CURA PER BIMBA MALATA CRONICA. ESPERIMENTI DI PROTEOMICA A CEINGE-BIOTECNOLOGIE

(DIRE) Napoli, 17 set. - Si chiama Emoglobina Vanvitelli ed è la nuova variante emoglobinica scoperta in una bambina affetta da anemia emolitica cronica fin dalla nascita. Il gruppo di ricerca del Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Ateneo Vanvitelli, diretto da Silverio Perrotta, ha individuato e caratterizzato una nuova variante emoglobinica, finora mai descritta, che ha preso il nome dall'Università Vanvitelli nella quale è stata scoperta.

«Diagnosticare una nuova variante dell'emoglobina può essere molto complesso - spiega Perrotta, direttore del centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università Vanvitelli - soprattutto se la proteina è altamente instabile, cioè si degrada in tempi molto brevi e non può essere evidenziata ai comuni esami diagnostici, come l'Emoglobina Vanvitelli. Per tale ragione la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro. Grazie alla scoperta, infatti, per la piccola paziente ora saranno possibili terapie mirate, di sicuro più efficaci e volte a combattere un nemico almeno conosciuto».

L'emoglobina, proteina implicata nel trasporto di ossigeno ai tessuti, è necessaria per la sopravvivenza. Alterazioni della sintesi di questa proteina possono determinare quadri clinici complessi, come alcune anemie congenite gravi proprio come nel caso della bambina. Il lavoro, pubblicato su Clin Biochem, ha visto protagonisti Maddalena Casale, ricercatrice presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica e primo nome del lavoro che appena pubblicato, e Saverio Scianguetta, biologo presso il laboratorio di biologia molecolare della Vanvitelli, che si sono occupati direttamente di questo studio e che hanno proseguito nelle ricerche nonostante le difficoltà esecutive. (SEGUE)

SANITÀ. ANEMIA EMOLITICA, SCOPERTA VARIANTE “EMOGLOBINA VANVITELLI” -2-

(DIRE) Napoli, 17 set. - «Essendo condizioni rare - spiega ancora Perrotta - le varianti emoglobiniche spesso non sono considerate nella diagnostica differenziale delle anemie emolitiche congenite, soprattutto se sono presenti altri segni clinici confondenti, come la bassa saturazione di ossigeno, che più spesso implica una patologia respiratoria o cardiaca sottostante. Nei pazienti con varianti emoglobiniche, la bassa saturazione d'ossigeno può essere dovuta semplicemente alla presenza dell'emoglobina anomala e non richiede ulteriori approfondimenti. Tuttavia i pazienti vengono sottoposti ad esami diagnostici e strumentali molto invasivi e costosi nel tentativo di approdare alla diagnosi definitiva che spesso viene ritardata o mai raggiunta».

Gli esperimenti di proteomica, che hanno consentito l'isolamento e la caratterizzazione della nuova emoglobina, sono stati eseguiti dai ricercatori del CEINGE-Biotecnologie avanzate, Flora Cozzolino e Vittoria Monaco, sotto la guida di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica CEINGE e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

«Le emoglobine varianti - spiega Piero Pucci - sono emoglobine strutturalmente anormali originate da cambiamenti genetici in specifici geni che causano alterazioni nella sequenza amminoacidica. Le malattie che colpiscono la sintesi e la funzione dell'emoglobina sono estremamente comuni in tutto il mondo; fino ad oggi sono state scoperte più di 1000 varianti dell'emoglobina umana, principalmente attraverso le loro manifestazioni cliniche. Questo caso ha evidenziato le insidie analitiche e di conseguenza le difficoltà diagnostiche delle varianti emoglobiniche instabili che possono generare sintomatologie confuse e gravi condizioni cliniche».

Napoli, scoperta l'«emoglobina Vanvitelli»: bambina potrà essere curata

La scoperta di una nuova variante dell'emoglobina permetterà la cura di una bambina affetta da anemia cronica fin dalla nascita. Il gruppo di ricerca del Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Ateneo Vanvitelli, diretto da Silverio Perrotta, ha individuato e caratterizzato una nuova variante, finora mai descritta, che ha preso il nome dall'Università Vanvitelli nella quale è stata scoperta. «Diagnosticare una nuova variante dell'emoglobina può essere molto complesso - spiega Silverio Perrotta, direttore del centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università Vanvitelli - soprattutto se la proteina è instabile e si degrada in tempi molto brevi.

Per questo la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro. Grazie alla scoperta, infatti, per la piccola paziente ora saranno possibili terapie mirate, di sicuro più efficaci e volte a combattere un nemico almeno conosciuto». L'emoglobina, proteina implicata nel trasporto di ossigeno ai tessuti, è necessaria per la nostra sopravvivenza. Alterazioni della sintesi di questa proteina possono determinare alcune anemie congenite gravi proprio come nel caso della bambina. Il lavoro, pubblicato su Clin Biochem, ha visto protagonisti Maddalena Casale, ricercatrice presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica e primo nome del lavoro che appena pubblicato, e Saverio Scianguetta, biologo presso il laboratorio di biologia molecolare della Vanvitelli, che si sono occupati direttamente di questo studio e che hanno proseguito nelle ricerche nonostante le difficoltà esecutive.

Gli esperimenti di Proteomica che hanno consentito l'isolamento e la caratterizzazione della nuova emoglobina sono stati eseguiti dai ricercatori del CEINGE- Biotecnologie Avanzate Flora Cozzolino e Vittoria Monaco sotto la guida di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di Proteomica CEINGE e ordinario di chimica biologica della Federico II.

Martedì 17 Settembre 2019, 16:23 - Ultimo aggiornamento: 17-09-2019 17:16

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Scoperta Emoglobina Vanvitelli, servirà a curare una bambina

Si chiama Emoglobina Vanvitelli ed è la nuova variante emoglobinica scoperta in una bambina affetta da anemia emolitica cronica fin dalla nascita. Il gruppo di ricerca del Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Ateneo Vanvitelli, diretto da Silverio Perrotta, ha individuato e caratterizzato una nuova variante emoglobinica, finora mai descritta, che ha preso il nome dall'Università Vanvitelli nella quale è stata scoperta.

«Diagnosticare una nuova variante dell'emoglobina può essere molto complesso - spiega Silverio Perrotta, direttore del centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università Vanvitelli - soprattutto se la proteina è altamente instabile, cioè si degrada in tempi molto brevi e non può essere evidenziata ai comuni esami diagnostici, come l'Emoglobina Vanvitelli. Per tale ragione la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro.

Grazie alla scoperta, infatti, per la piccola paziente ora saranno possibili terapie mirate, di sicuro più efficaci e volte a combattere un nemico almeno conosciuto.

L'emoglobina, proteina implicata nel trasporto di ossigeno ai tessuti, è necessaria per la nostra sopravvivenza. Alterazioni della sintesi di questa proteina possono determinare quadri clinici complessi, come alcune anemie congenite gravi proprio come nel caso della bambina. Il lavoro, pubblicato su Clin Biochem, ha visto protagonisti Maddalena Casale, ricercatrice presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica e primo nome del lavoro che appena pubblicato, e Saverio Scianguetta, biologo presso il laboratorio di biologia molecolare della Vanvitelli, che si sono occupati direttamente di questo studio e che hanno proseguito nelle ricerche nonostante le difficoltà esecutive.

«Essendo condizioni rare – spiega ancora Perrotta - le varianti emoglobiniche spesso non sono considerate nella diagnostica differenziale delle anemie emolitiche congenite, soprattutto se sono presenti altri segni clinici confondenti, come la bassa saturazione di ossigeno, che più spesso implica una patologia respiratoria o cardiaca sottostante. Nei pazienti con varianti emoglobiniche, la bassa saturazione d'ossigeno può esser dovuta semplicemente alla presenza dell'emoglobina anomala e non richiede ulteriori approfondimenti. Tuttavia i pazienti vengono sottoposti ad esami diagnostici e strumentali molto invasivi e costosi nel tentativo di approdare alla diagnosi definitiva che spesso viene ritardata o mai raggiunta».

Gli esperimenti di proteomica, che hanno consentito l'isolamento e la caratterizzazione della nuova emoglobina, sono stati eseguiti dai ricercatori del CEINGE-Biotecnologie avanzate Flora Cozzolino e Vittoria Monaco, sotto la guida di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica CEINGE e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

«Le emoglobine varianti sono emoglobine strutturalmente anormali originate da cambiamenti genetici in specifici geni che causano alterazioni nella sequenza amminoacidica – spiega Piero Pucci -. Le malattie che colpiscono la sintesi e la funzione dell'emoglobina sono estremamente comuni in tutto il mondo; fino ad oggi sono state scoperte più di 1000 varianti dell'emoglobina umana, principalmente attraverso le loro manifestazioni cliniche. Questo caso ha evidenziato le insidie analitiche e di conseguenza le difficoltà diagnostiche delle varianti emoglobiniche instabili che possono generare sintomatologie confuse e gravi condizioni cliniche».

Il centro di ematologia pediatrica dell'Università Vanvitelli vanta una pluridecennale esperienza nella diagnosi e cura dei pazienti affetti da emoglobinopatie ed è centro di riferimento per la diagnosi e cura delle malattie ematologiche rare nell'ambito della rete istituita a livello europeo (ERN-EuroBloodNet). L'identificazione di una nuova variante emoglobinica che porta il nome dell'Università Vanvitelli dimostra lo sforzo compiuto dai ricercatori di questa istituzione per migliorare le conoscenze scientifiche in questo settore.

<https://www.ilroma.net/news/campania/scoperta-emoglobina-vanvitelli-servir%C3%A0-curare-una-bambina>



Napoli, scoperta l'”emoglobina Vanvitelli”: servirà a curare una bambina

Ancora un'eccellenza che viene dalla Campania e che arricchisce le competenze scientifiche. Il gruppo di ricerca del Centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Ateneo Vanvitelli ha scoperto una variante dell'emoglobina che è stata chiamata 'Emoglobina Vanvitelli'.

Uno studio attento che è partito dal cercare di comprendere quale fosse la causa dell'anemia emolitica cronica (distruzione dei globuli rossi) presente in una bambina sin dalla nascita. Una volta individuata la variante adesso sarà infatti possibile curare la bambina in modo mirato. Dopo anni di studi ed esami costosi, la paziente ha finalmente una diagnosi.

Quella di Napoli è stata una ricerca molto complessa e non facile come spiega Silverio Perrotta, direttore del centro di ematologia e oncologia pediatrica dell'Università Vanvitelli: *“La proteina è altamente instabile, cioè si degrada in tempi molto brevi e non può essere evidenziata dai comuni esami diagnostici, come l'Emoglobina Vanvitelli. Per tale ragione la bambina è rimasta senza diagnosi certa per anni, prima di arrivare al nostro centro. Le varianti emoglobiniche spesso non sono considerate nella diagnostica differenziale delle anemie emolitiche congenite, soprattutto se sono presenti altri segni clinici confondenti, come la bassa saturazione di ossigeno, che più spesso implica una patologia respiratoria o cardiaca sottostante”*.

Un lavoro di gruppo che è partito dalla ricerca pubblicata su Clin Biochem e ha visto protagonisti Maddalena Casale, ricercatrice presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica e Saverio Scianguetta, biologo presso il laboratorio di biologia molecolare della Vanvitelli. Poi gli esperimenti di proteomica (identificazione della proteina), eseguiti dai ricercatori del CEINGE-Biotecnologie avanzate Flora Cozzolino e Vittoria Monaco, sotto la guida di Piero Pucci, coordinatore del laboratorio di proteomica CEINGE e ordinario di Chimica Biologica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, hanno consentito l'isolamento e la caratterizzazione della nuova emoglobina.

«Le emoglobine varianti sono emoglobine strutturalmente anormali originate da cambiamenti genetici in specifici geni che causano alterazioni nella sequenza amminoacidica – spiega Piero Pucci -. Le malattie che colpiscono la sintesi e la funzione dell'emoglobina sono estremamente comuni in tutto il mondo; fino ad oggi sono state scoperte più di 1000 varianti dell'emoglobina umana, principalmente attraverso le loro manifestazioni cliniche. Questo caso ha evidenziato le insidie analitiche e di conseguenza le difficoltà diagnostiche delle varianti emoglobiniche instabili che possono generare sintomatologie confuse e gravi condizioni cliniche».

<https://www.vesuviolive.it/ultime-notizie/306913-emoglobina-vanvitelli-napoli-salva-bimba-anemica/>

