



Progetto KETTERING: “Costruzione di un pannello NGS testing di predisposizione genetica al concepimento di figli con sindromi di Klinefelter e Turner”

DOMANDA Prot. n. A0375-2020-36618. CUP E85F21002370002

La sindrome di Klinefelter (KS) (47, XXY) e quella di Turner (45,X) sono disordini genetici causati nella maggioranza dei casi dalla non-disgiunzione dei cromosomi sessuali nel corso della profase della prima divisione meiotica. Le due sindromi hanno origine paterna in un elevato numero di casi (~50% in individui KS ed 70%-80% in pazienti TS). In accordo con questa osservazione, l'aneuploidia XY osservabile in spermatozoi di padri di figli con sindrome di KS o TS è significativamente più elevata che nella popolazione normale. Questo indica una relazione di causa effetto, e suggerisce la presenza di fattori di predisposizione paterna alla non-disgiunzione dei cromosomi sessuali.

Ad oggi, i geni e le varianti geniche potenzialmente responsabili di tale predisposizione nell'uomo non sono noti. Il progetto KETTERING si propone di identificare le varianti geniche responsabili e costruire un pannello *NGS testing* da usare per la diagnosi di predisposizione al concepimento di figli KS e TS. Questo progetto sarà svolto in collaborazione con l'Università “Foro Italico” di Roma.

Partners:

- **Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”**, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione_Coordinatore del gruppo_**Dr. Marco Barchi**
- **Università “Foro Italico”**, Dipartimento di Scienze Umane del Movimento e della Salute_**Prof.ssa Maria Paola Paronetto**

Contributo erogato: euro 139.852,26

ORIGINE DEI FONDI: FESR Fondo Europeo di Sviluppo Regionale – Programma Operativo regionale del Lazio – Programmazione 2014-2020. Avviso Pubblico: “Progetti di Gruppi di ricerca 2020”.