

# FAMILY DAY 2023

Castelli Calepio (BG) domenica 17 settembre



### I nostri lavori scientifici sulla BBS

Anno di pubblicazione	Titolo pubblicazione	Rivista Scientifica
2018	The renal lesions in Bardet-Biedl Syndrome: history before and after the discovery of BBS genes	Oral Report
2018	Urine Proteomics Revealed a Significant Correlation Between Urine Glycemic Abundance and Estimated GFR Decline in Patients with Bardet-Biedl Syndrome	Kidney Blood Press Res
2019	Proteomics and metabolomics studies exploring the pathophysiology of renal dysfunction in autosomal dominant polycystic kidney disease and other ciliopathies	Nephrol Dial Transplant
2020	Urine concentrating defect as presenting sign of progressive renal failure in Bardet-Biedl syndrome patients	Clin Kidney J
2020	Exploring Key Challenges of Understanding the Pathogenesis of Kidney Disease in Bardet-Biedl Syndrome	KI Reports
2022	Diffusion tensor imaging for the study of early renal dysfunction in patients affected by bardet-biedl syndrome	Sci Rep

### Conclusioni

- La sindrome di Bardet-Biedl è un disordine ereditario raro ma non trascurabile, in Italia si stima la presenza di diverse centinaia di pazienti;
- Il nostro gruppo ha raccolto i dati clinici di circa 65 pazienti affetti da BBS;
- Gli studi scientifici sull'argomento hanno avuto una importante espansione negli ultimi decenni;
- Il primo farmaco per la terapia dell'obesità è stato recentemente approvato in diverse forme ereditarie di obesità, inclusa la BBS.

