

## **LUCIA DE FRANCESCHI**

### **Il ricercatore adottato da Avis**

Lucia De Franceschi si è laureata in Medicina e Chirurgia nel 1991 all'università di Verona dove nel 1997 ha conseguito la specializzazione in Medicina Interna. Ho svolto la sua attività di ricerca alla Harvard Medical School di Boston. Dal 1999 al 2004 è stata titolare di insegnamento nell'ambito del SSD MED09 presso la scuola di specializzazione in Medicina Interna.

Lucia De Franceschi coordina il progetto dal titolo "Analisi di modificazioni funzionali e post-traslazionali nei globuli rossi di pazienti affetti da neuroacantocitosi". Il progetto si occupa dello studio sulle sindromi neuroacantocitotiche (NA), un gruppo di disturbi neurologici associati alla forma degli eritrociti (globuli rossi). Tra le neuroacantocitosi ci sono due rare malattie genetiche: la corea-acantocitosi (CHAC), di tipo autosomico recessivo e la sindrome di McLeod, legata al cromosoma X (MLS).

La corea-acantocitosi si manifesta tra i 20 e i 60 anni e causa una progressiva degenerazione del sistema nervoso a cui si aggiungono movimenti involontari del corpo, simili a quelli tipici della corea di Huntington. La sindrome di McLeod, per il suo legame con il cromosoma X, si manifesta solo negli uomini mentre le donne ne sono portatrici sane. La malattia colpisce i muscoli, il sangue, fegato, cuore, milza oltre al sistema nervoso centrale.

