

Malattie genetiche

Gruppo di ricerca:

Francesca Gorini (Dottoranda)

La Trascrizione è un processo centrale del metabolismo del DNA che condivide lo stesso substrato con altri processi quali la riparazione, replicazione e ricombinazione. Non sorprende, quindi, che esista una connessione fisica e funzionale tra questi processi. Negli ultimi anni, si è dimostrato che la trascrizione è un processo rilevante nel mantenimento dell'integrità del genoma e nell'induzione dell'instabilità e della diversità genetiche.

Il principale obiettivo della ricerca del mio gruppo è lo studio dei meccanismi molecolari che regolano ed interconnettono la trascrizione al danno/riparazione del DNA in condizione fisiologiche o patologiche generate dall'attivazione di un oncogene (es. Myc). Più di recente, mediante un approccio di genomica funzionale e molecolare, il gruppo sta studiando il ruolo epigenetico del danno ossidativo "programmato" al DNA che in condizione fisiologiche è richiesto per l'inizio della trascrizione e quando alterato può dare origine all'instabilità genomica.

1. [Towards a comprehensive view of 8-oxo-7,8-dihydro-2' deoxyguanosine: Highlighting the intertwined roles of DNA damage and epigenetics in genomic instability.](#)

Gorini F, Scala G, Cooke MS, Majello B, Amente S. DNA Repair (Amst). 2021 Jan;97:103027. doi: 10.1016/j.dnarep.2020.103027. Epub 2020 Nov 26. PMID: 33285475

2. [The genomic landscape of 8-oxodG reveals enrichment at specific inherently fragile promoters.](#)

Gorini F, et al. Nucleic Acids Res. 2020. PMID: 32198884

3. [Expanding the Role of the Histone Lysine-Specific Demethylase LSD1 in Cancer.](#)

Majello B, Gorini F, Saccà CD, Amente S. Cancers (Basel). 2019 Mar 7;11(3):324. doi: 10.3390/cancers11030324. PMID: 30866496

4. [Genome-wide mapping of 8-oxo-7,8-dihydro-2'-deoxyguanosine reveals accumulation of oxidatively-generated damage at DNA replication origins within transcribed long genes of mammalian cells.](#)

Amente S, Di Palo G, Scala G, Castrignanò T, Gorini F, Cocozza S, Moresano A, Pucci P, Ma B, Stepanov I, Lania L, Pelicci PG, Dellino GI, Majello B. Nucleic Acids Res. 2019 Jan 10;47(1):221-236. doi: 10.1093/nar/gky1152. PMID: 30462294

5. [LSD1-mediated demethylation of histone H3 lysine 4 triggers Myc-induced transcription.](#)

Amente S, Bertoni A, Morano A, Lania L, Avvedimento EV, Majello B. Oncogene. 2010 Jun 24;29(25):3691-702. doi: 10.1038/onc.2010.120. Epub 2010 Apr 26. PMID: 20418916