

Ricerca traslazionale: diagnostica e terapia molecolare

Gruppo di ricerca:

Mazzaccara Cristina (Ricercatore)

Barretta Ferdinando (Specializzando in patologia clinica e biochimica clinica)

Mirra Bruno (Specializzando in patologia clinica e biochimica clinica)

Gli argomenti di studio e ricerca rientrano nelle aree della Biochimica Clinica e Biologia Molecolare, applicate all'analisi delle basi molecolari delle malattie genetiche ereditarie per identificare meccanismi patogenetici che possono essere target di nuove terapie personalizzate e per proporre percorsi innovativi di diagnostica molecolare.

LINEE DI RICERCA

1. Studio delle basi molecolari e della correlazione genotipo-fenotipo di una varietà di malattie genetiche ereditarie, di pertinenza cardiologica, come le cardiomiopatie (cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatativa, cardiomiopatia aritmogena), le canalopatie cardiache (sindrome del QT lungo, sindrome di Brugada), nonché di numerose malattie metaboliche ereditarie di interesse pediatrico (acidurie organiche, difetti di beta-ossidazione, difetti del ciclo dell'urea e, in generale, malattie rare del metabolismo intermedio).

2. Studio degli effetti funzionali di varianti di significato sconosciuto (VUS), mediante analisi di mRNA, immunochimica, tecniche di patch-clamp (anche con la collaborazione di ricercatori internazionali).

3. Morte improvvisa negli atleti: analisi dei fattori di rischio genetici

4. Valutazione di parametri biochimico-clinici e genetici correlati al benessere e alla performance atletica

1. [The Hidden Fragility in the Heart of the Athletes: A Review of Genetic Biomarkers.](#)

Barretta F, Mirra B, Monda E, Caiazza M, Lombardo B, Tinto N, Scudiero O, Frisso G, Mazzaccara C. *Int J Mol Sci.* 2020 Sep 12;21(18):6682. doi: 10.3390/ijms21186682. PMID: 32932687

2. [Unexplained sudden cardiac arrest in children: clinical and genetic characteristics of survivors.](#)

Monda E, Sarubbi B, Russo MG, Caiazza M, Mazzaccara C, Magrelli J, Rubino M, Esposito A, Perna A, Passariello A, Bossone E, Romeo E, Colonna D, Esposito MV, D'Argenio V, Salvatore F, Pacileo G, Crotti L, Frisso G, Limongelli G. *Eur J Prev Cardiol.* 2020 Jul 28:2047487320940863. doi: 10.1177/2047487320940863. Online ahead of print. PMID: 33611550

3. [Yield and clinical significance of genetic screening in elite and amateur athletes.](#)

Limongelli G, Nunziato M, D'Argenio V, Esposito MV, Monda E, Mazzaccara C, Caiazza M, D'Aponte A, D'Andrea A, Bossone E, Maggio FD, Buono P, Pica PW, Capua L, Penco M, Romano S, Paolo FD, Pelliccia A, Frisso G, Salvatore F. *Eur J Prev Cardiol.* 2020 Jul 2:2047487320934265. doi: 10.1177/2047487320934265. Online ahead of print. PMID: 32615795

4. [Functional Studies and In Silico Analyses to Evaluate Non-Coding Variants in Inherited Cardiomyopathies.](#)

Frisso G, Detta N, Coppola P, Mazzaccara C, Pricolo MR, D'Onofrio A, Limongelli G, Calabrò R, Salvatore F. *Int J Mol Sci.* 2016 Nov 10;17(11):1883. doi: 10.3390/ijms17111883. PMID: 27834932

5. [Child neurology: Recurrent rhabdomyolysis due to a fatty acid oxidation disorder.](#)

Terrone G, Ruoppolo M, Brunetti-Pierri N, Cozzolino C, Scolamiero E, Parenti G, Romano A, Andria G, Salvatore F, Frisso G. *Neurology.* 2014 Jan 7;82(1):e1-4. doi: 10.1212/01.wnl.0000438217.31437.72. PMID: 24379101