

Malattie genetiche

Gruppo di ricerca:

Elizabeth Illingworth (Professore associato, Università di Salerno)

Daniela Alfano (Ricercatore CNR)

Sara Cioffi (Ricercatore CNR)

Gemma Flore (Ricercatore CNR)

Gabriella Lania (Ricercatore CNR)

Varsha Poondi Krishnan (Post-doc)

Ilaria Aurigemma (Dottoranda)

Marchesa Bilio (Tecnico CNR)

Rosa Ferrentino (Tecnico CNR)

Il laboratorio affronta questioni biologiche specifiche riguardanti lo sviluppo dell'apparato faringeo e del sistema cardiovascolare. Il cattivo sviluppo di questi sistemi porta a difetti comuni alla nascita come le cardiopatie congenite, le anomalie cranio-facciali e le anomalie vascolari. Abbiamo un interesse speciale nella sindrome di DiGeorge e nella sindrome da delezione 22q11.2.

Studiamo i meccanismi dello sviluppo studiando fattori di trascrizione critici e le relative modifiche epigenetiche. I nostri modelli sperimentali sono topi mutanti ingegnerizzati e sistemi di differenziazione di cellule staminali embrionali. Usiamo approcci multipli (genomica, trascrittomico, epigenomica, biologia cellulare ed embriologia) per affrontare i meccanismi patogenetici e studiare approcci di riparo e terapeutici.

1. EZH2 is required for parathyroid and thymic development through differentiation of the third pharyngeal pouch endoderm.

Caprio C, Lania G, Bilio M, Ferrentino R, Chen L, Baldini A. *Dis Model Mech.* 2021 Feb 19;14(3):dmm046789. doi: 10.1242/dmm.046789. Online ahead of print.
PMID: 33608392

2. Chromatin and Transcriptional Response to Loss of TBX1 in Early Differentiation of Mouse Cells.

Cirino A, Aurigemma I, Franzese M, Lania G, Righelli D, Ferrentino R, Illingworth E, Angelini C, Baldini A. *Front Cell Dev Biol.* 2020 Sep 8;8:571501. doi: 10.3389/fcell.2020.571501. eCollection 2020. PMID: 33015063

3. Tbx1 regulates extracellular matrix-cell interactions in the second heart field.

Alfano D, Altomonte A, Cortes C, Bilio M, Kelly RG, Baldini A. *Hum Mol Genet.* 2019 Jul 15;28(14):2295-2308. doi: 10.1093/hmg/ddz058. PMID: 31180501

4. Vitamin B12 ameliorates the phenotype of a mouse model of DiGeorge syndrome.

Lania G, Bresciani A, Bisbocci M, Francone A, Colonna V, Altamura S, Baldini A. *Hum Mol Genet.* 2016 Oct 15;25(20):4369-4375. doi: 10.1093/hmg/ddw267.
PMID: 28173146

5. Rebalancing gene haploinsufficiency in vivo by targeting chromatin.

Fulcoli FG, Franzese M, Liu X, Zhang Z, Angelini C, Baldini A. *Nat Commun.* 2016 Jun 3;7:11688. doi: 10.1038/ncomms11688. PMID: 27256596