

Malattie genetiche

Gruppo di ricerca:

Mario Capasso (Professore associato)
Roberta Russo (Ricercatrice)
Immacolata Andolfo (Post-doc)
Marianna Avitabile (Post-doc)
Vito Alessandro Lasorsa (Dottorando)
Barbara Eleni Rosato (Dottoranda)
Roberta Marra (Dottoranda)
Annalaura Montella (Specializzanda in Genetica Medica)
Sueva Cantalupo (Specializzanda in Genetica Medica)
Teresa Maiorino (Dottoranda)
Matilde Tirelli (Dottoranda)
Giuseppe D'Alterio (Dottorando)
Federica Del Giudice (Tecnico)

I principali obiettivi della nostra ricerca sono:

1) identificare le variazioni genetiche e i meccanismi patogenetici alla base delle anemie ereditarie. Questo gruppo eterogeneo di malattie genetiche comprende difetti della differenziazione eritroide, dell'assemblaggio del citoscheletro, del flusso ionico e del metabolismo del ferro. Il gruppo di ricerca è un gruppo di riferimento europeo per la diagnosi e la ricerca su questi disturbi. Si occupa dell'identificazione di nuovi geni malattia o di geni che modificano la gravità della malattia, così come dello studio del loro ruolo funzionale utilizzando il Sanger Sequencing, il Next Generation Sequencing, il silenziamento genico, la sovraespressione delle mutazioni e modelli cellulari eritroidi ed epatici ingegnerizzati. Questi studi forniscono dati utili per scopi diagnostici, prognostici e terapeutici.

2) icoprire la complessa interazione tra la variazione genetica ereditata e quella acquisita a livello tumorale e quindi comprendere il suo effetto sulla carcinogenesi, sulla progressione tumorale e sulla risposta alla terapia. A questo scopo, utilizziamo il Next Generation Sequencing, il sequenziamento di singole cellule, il GWAS, i dati epigenomici per decodificare il genoma tumorale ed identificare i geni del cancro, seguiti da studi di genomica funzionale. Per individuare nuovi meccanismi genetici alla base della carcinogenesi soo utilizzate analisi computazionali di grandi serie di dati del genoma.

[1. Multi-gene panel testing improves diagnosis and management of patients with hereditary anemias.](#)

Russo R, Andolfo I, Manna F, Gambale A, Marra R, Rosato BE, Caforio P, Pinto V, Pignataro P, Radhakrishnan K, Unal S, Tomaiuolo G, Forni GL, Iolascon A. Am J Hematol. 2018 May;93(5):672-682. doi: 10.1002/ajh.25058. Epub 2018 Feb 24. PMID: 29396846

[2. The BMP-SMAD pathway mediates the impaired hepatic iron metabolism associated with the ERFE-A260S variant.](#)

Andolfo I, Rosato BE, Marra R, De Rosa G, Manna F, Gambale A, Iolascon A, Russo R. Am J Hematol. 2019 Nov;94(11):1227-1235. doi: 10.1002/ajh.25613. Epub 2019 Aug 30. PMID: 31400017

3. [Increased levels of ERFE-encoding FAM132B in patients with congenital dyserythropoietic anemia type II.](#)

Russo R, Andolfo I, Manna F, De Rosa G, De Falco L, Gambale A, Bruno M, Mattè A, Ricchi P, Girelli D, De Franceschi L, Iolascon A. *Blood*. 2016 Oct 6;128(14):1899-1902. doi: 10.1182/blood-2016-06-724328. Epub 2016 Aug 18. PMID: 27540014

4. [Neural crest-derived tumor neuroblastoma and melanoma share 1p13.2 as susceptibility locus that shows a long-range interaction with the SLC16A1 gene.](#)

Avitabile M, Succio M, Testori A, Cardinale A, Vaksman Z, Lasorsa VA, Cantalupo S, Esposito M, Cimmino F, Montella A, Formicola D, Koster J, Andreotti V, Ghiorzo P, Romano MF, Staibano S, Scalvenzi M, Ayala F, Hakonarson H, Corrias MV, Devoto M, Law MH, Iles MM, Brown K, Diskin S, Zambrano N, Iolascon A, Capasso M. *Carcinogenesis*. 2020 May 14;41(3):284-295. doi: 10.1093/carcin/bgz153. PMID: 31605138

5. [Kinome multigenic panel identified novel druggable EPHB4-V871I somatic variant in high-risk neuroblastoma.](#)

Andolfo I, Lasorsa VA, Manna F, Rosato BE, Formicola D, Iolascon A, Capasso M. *J Cell Mol Med*. 2020 Jun;24(11):6459-6471. doi: 10.1111/jcmm.15297. Epub 2020 Apr 26. PMID: 32336043