

Malattie genetiche

Gruppo di ricerca:

Valeria Pistorio (Dottoranda)

Le Mucopolisaccaridosi sono malattie genetiche del metabolismo dei glicosamminoglicani con una incidenza di circa 1:25000 nati ogni anno. Esse si manifestano durante il secondo anno di vita e degenerano nel corso dello sviluppo postnatale con un fenotipo neurologico, cardiaco e osseo sino alla morte dei pazienti nella seconda decade di vita. Tali patologie sono classificate come malattie di accumulo lisosomiale in cui i prodotti non metabolizzati si accumulano nei lisosomi causando morte cellulare. Ad oggi non sono presenti terapie efficaci per tali patologie e pertanto risulta molto attuale l'individuazione di nuovi meccanismi patogenetici per identificare nuovi target terapeutici. In questo ambito il nostro gruppo di ricerca è da tempo impegnato nella scoperta di nuovi meccanismi molecolari alla base delle mucopolisaccaridosi mediante l'uso di differenti modelli cellulari della malattia e del modello murino della MPS IIIB. Inoltre, sviluppiamo nuovi approcci terapeutici e farmaci per il trattamento delle mucopolisaccaridosi.

1. [Targeted Metabolomic Analysis of a Mucopolysaccharidosis IIIB Mouse Model Reveals an Imbalance of Branched-Chain Amino Acid and Fatty Acid Metabolism.](#)

De Pasquale V, Caterino M, Costanzo M, Fedele R, Ruoppolo M, Pavone LM. Int J Mol Sci. 2020 Jun 12;21(12):4211. doi: 10.3390/ijms21124211. PMID: 32545699

2. [Proteomic Analysis of Mucopolysaccharidosis IIIB Mouse Brain.](#)

De Pasquale V, Costanzo M, Siciliano RA, Mazzeo MF, Pistorio V, Bianchi L, Marchese E, Ruoppolo M, Pavone LM, Caterino M. Biomolecules. 2020 Feb 26;10(3):355. doi: 10.3390/biom10030355. PMID: 32111039

3. [Heparan sulfate proteoglycans: The sweet side of development turns sour in mucopolysaccharidoses.](#)

De Pasquale V, Pavone LM. Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis. 2019 Nov 1;1865(11):165539. doi: 10.1016/j.bbadis.2019.165539. Epub 2019 Aug 26. PMID: 31465828

4. [Targeting Heparan Sulfate Proteoglycans as a Novel Therapeutic Strategy for Mucopolysaccharidoses.](#)

De Pasquale V, Sarogni P, Pistorio V, Cerulo G, Paladino S, Pavone LM. Mol Ther Methods Clin Dev. 2018 Jun 18;10:8-16. doi: 10.1016/j.omtm.2018.05.002. eCollection 2018 Sep 21. PMID: 29942826

5. [EGFR activation triggers cellular hypertrophy and lysosomal disease in NAGLU-depleted cardiomyoblasts, mimicking the hallmarks of mucopolysaccharidosis IIIB.](#)

De Pasquale V, Pezone A, Sarogni P, Tramontano A, Schiattarella GG, Avvedimento VE, Paladino S, Pavone LM. Cell Death Dis. 2018 Jan 18;9(2):40. doi: 10.1038/s41419-017-0187-0. PMID: 29348482