

Malattie genetiche

Gruppo di ricerca:

Veronica Ferrucci (Ricercatrice)
Pasqualino De Antonellis (Assegnista di Ricerca)
Laura Marrone (Dottoranda)
Fathem Asadzadeh (Dottorando)
Francesca Bibbo (Dottoranda)

Il nostro gruppo di ricerca si occupa di Genetica Molecolare Umana nell'ambito di studi volti all'identificazione di geni causativi di malattie ereditarie del neurosviluppo e di mutazioni somatiche che causano oncogenesi nel cervello/ cervelletto (prevalentemente tumori pediatrici). Queste tre principali attività di ricerca sono collegate ad una linea diagnostica "in service" presso la piattaforma AOU Federico II-CEINGE:

- 1) Studi di malattie genetiche del neurosviluppo, volti all'identificazione di nuovi geni responsabili di Microcefalia e Tubulinopatie. Tali studi stanno consentendo l'identificazione di difetti nella fase mitotica del ciclo cellulare, che provocano disfunzioni nella proliferazione cellulare, nella polimerizzazione dei microtubuli, nella formazione del fuso mitotico e della scissione cellulare (citochinesi).
- 2) Studi volti all'identificazione dei meccanismi di trasformazione neoplastica di una cellula normale, saggiando il comportamento metastatico e studiando la comunicazione delle cellule tumorali con il sistema immunitario che è responsabile della "fuga dai sistemi di immuno-sorveglianza e immunoediting". Tali processi sono dovuti a modifiche genetiche ed epigenetiche.
- 3) Studi sullo sviluppo di nuove strategie terapeutiche in Genetica del Cancro e Genetica Umana, attraverso la validazione dei risultati ottenuti in vitro in modelli murini attraverso studi preclinici di tumore al cervello/ cervelletto/mammella e la generazione di modelli animali di malattie da difetto nel neurosviluppo.

1. Prune-1 drives polarization of tumor-associated macrophages (TAMs) within the lung metastatic niche in triple-negative breast cancer.

Ferrucci V, Asadzadeh F, Collina F, Siciliano R, Boccia A, Marrone L, Spano D, Carotenuto M, Chiarolla CM, De Martino D, De Vita G, Macrì A, Dassi L, Vandenbussche J, Marino N, Cantile M, Paoletta G, D'Andrea F, di Bonito M, Gevaert K, Zollo M. iScience. 2020 Dec 13;24(1):101938. doi: 10.1016/j.isci.2020.101938. eCollection 2021 Jan 22. PMID: 33426510

2. PRUNE is crucial for normal brain development and mutated in microcephaly with neurodevelopmental impairment.

Zollo M, Ahmed M, Ferrucci V, Salpietro V, Asadzadeh F, Carotenuto M, Maroofian R, Al-Amri A, Singh R, Scognamiglio I, Mojarrad M, Musella L, Duilio A, Di Somma A, Karaca E, Rajab A, Al-Khayat A, Mohan Mohapatra T, Eslahi A, Ashrafzadeh F, Rawlins LE, Prasad R, Gupta R, Kumari P, Srivastava M, Cozzolino F, Kumar Rai S, Monti M, Harlalka GV, Simpson MA, Rich P, Al-Salmi F, Patton MA, Chioza BA, Efthymiou S, Granata F, Di Rosa G, Wiethoff S, Borgione E, Scuderi C, Mankad K, Hanna MG, Pucci P, Houlden H, Lupski JR, Crosby AH, Baple EL. Brain. 2017 Apr 1;140(4):940-952. doi: 10.1093/brain/awx014. PMID:28334956

3. [Metastatic group 3 medulloblastoma is driven by PRUNE1 targeting NME1-TGF-beta-OTX2-SNAIL via PTEN inhibition.](#)

Ferrucci V, de Antonellis P, Pennino FP, Asadzadeh F, Virgilio A, Montanaro D, Galeone A, Boffa I, Pisano I, Scognamiglio I, Navas L, Diana D, Pedone E, Gargiulo S, Gramanzini M, Brunetti A, Danielson L, Carotenuto M, Liguori L, Verrico A, Quaglietta L, Errico ME, Del Monaco V, D'Argenio V, Tirone F, Mastronuzzi A, Donofrio V, Giangaspero F, Picard D, Remke M, Garzia L, Daniels C, Delattre O, Swartling FJ, Weiss WA, Salvatore F, Fattorusso R, Chesler L, Taylor MD, Cinalli G, Zollo M. *Brain*. 2018 May 1;141(5):1300-1319. doi: 10.1093/brain/awy039. PMID: 29490009

4. [Genetics of recurrent medulloblastoma.](#)

Zollo M. *Lancet Oncol*. 2013 Nov;14(12):1147-8. doi: 10.1016/S1470-2045(13)70482-0. Epub 2013 Oct 17. PMID:24140202

5. [Molecular networks that regulate cancer metastasis.](#)

Spano D, Heck C, De Antonellis P, Christofori G, Zollo M. *Semin Cancer Biol*. 2012 Jun;22(3):234-49. doi: 10.1016/j.semcancer.2012.03.006. Epub 2012 Mar 30. Review. PMID: 22484561