

Ricerca traslazionale: diagnostica e terapia molecolare

Gruppo di ricerca:

Maria Donata Di Taranto (Ricercatore)

Daniela Palma (Borsista)

Maria Luisa Siepi (Specializzanda in patologia clinica e biochimica clinica)

Giovanna Cardiero (Specializzanda in patologia clinica e biochimica clinica)

Dislipidemie familiari e aterosclerosi: identificazione di nuove cause e meccanismi molecolari.

Le dislipidemie familiari sono associate a complicazioni cliniche rilevanti, principalmente lo sviluppo prematuro di placche aterosclerotiche, che a loro volta possono portare a eventi cardiovascolari precoci. La ricerca si concentra sullo studio delle basi molecolari e delle correlazioni genotipo-fenotipo delle dislipidemie familiari, come l'ipercolesterolemia familiare (FH), l'ipertrigliceridemia grave (HTG), l'iperlipidemia combinata familiare (FCH) e la xantomatosi cerebrotendinea (CTX).

La FH è la malattia genetica più comune che mostra una base molecolare molto complessa e un'espressione variabile. La ricerca sulla FH è ora focalizzata sull'identificazione di 1. geni aggiuntivi coinvolti nella malattia; 2. meccanismi aggiuntivi tra cui la regolazione dell'espressione dovuta alla presenza/sequenza anomala di miRNA regolatori; 3. studio degli effetti funzionali delle nuove varianti e delle varianti di significato sconosciuto identificate nei pazienti affetti mediante next generation sequencing.

La ricerca è anche focalizzata sulla caratterizzazione biochimica e molecolare dei pazienti aterosclerotici attraverso 1. Studi di espressione di geni coinvolti nell'infiammazione e nell'ossidazione in placche aterosclerotiche prelevate durante l'endoarterectomia carotidea; 2. Correlazione tra biomarcatori circolanti e caratteristiche della placca.

[1. A Real-World Experience of Clinical, Biochemical and Genetic Assessment of Patients with Homozygous Familial Hypercholesterolemia.](#)

Di Taranto MD, Giacobbe C, Buonaiuto A, Calcaterra I, Palma D, Maione G, Iannuzzo G, Di Minno MND, Rubba P, Fortunato G. J Clin Med. 2020 Jan 14;9(1):219. doi: 10.3390/jcm9010219. PMID: 31947532

[2. The Arg499His gain-of-function mutation in the C-terminal domain of PCSK9.](#)

Sánchez-Hernández RM, Di Taranto MD, Benito-Vicente A, Uribe KB, Lamiquiz-Moneo I, Larrea-Sebal A, Jebari S, Galicia-Garcia U, Nóvoa FJ, Boronat M, Wägner AM, Civeira F, Martín C, Fortunato G. Atherosclerosis. 2019 Oct;289:162-172. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2019.08.020. Epub 2019 Aug 30. PMID: 31518966

[3. Lipid profile and genetic status in a familial hypercholesterolemia pediatric population: exploring the LDL/HDL ratio.](#)

Di Taranto MD, de Falco R, Guardamagna O, Massini G, Giacobbe C, Auricchio R, Malamisura B, Proto M, Palma D, Greco L, Fortunato G. Clin Chem Lab Med. 2019 Jun 26;57(7):1102-1110. doi: 10.1515/cclm-2018-1037. PMID: 30710474

[4. Characterization of two novel pathogenic variants at compound heterozygous status in lipase maturation factor 1 gene causing severe hypertriglyceridemia.](#)

Péterfy M, Bedoya C, Giacobbe C, Pagano C, Gentile M, Rubba P, Fortunato G, Di Taranto MD. J Clin Lipidol. 2018 Sep-Oct;12(5):1253-1259. doi: 10.1016/j.jacl.2018.07.008. Epub 2018 Jul 25. PMID: 30172716

5. [A case of Cerebrotendinous Xanthomatosis with spinal cord involvement and without tendon xanthomas: identification of a new mutation of the CYP27A1 gene.](#)

Gelzo M, Di Taranto MD, Bisecco A, D'Amico A, Capuano R, Giacobbe C, Caputo M, Cirillo M, Tedeschi G, Fortunato G, Corso G. Acta Neurol Belg. 2021 Apr;121(2):561-566. doi: 10.1007/s13760-019-01267-4. Epub 2019 Dec 24. PMID: 31875301