

## Scheda progetto di ricerca

<b>Ruolo della coesina nelle malattie infiammatorie del colon e nelle encefalopatie epilettiche</b>	
Responsabili	<p><b>Per il Dipartimento:</b> Prof. Giovanni Di Nardo</p> <p><b>Per l'ITB-CNR:</b> Antonio Musio</p>
Titolo	Ruolo della coesina nelle malattie infiammatorie del colon e nelle encefalopatie epilettiche
Destinatari	Lo studio è rivolto a pazienti affetti da encefalopatie epilettiche resistente ai farmaci e a pazienti con tumore del colonretto
Ambito di Ricerca	Studio del ruolo della coesina e del gene SMC1A nei meccanismi molecolari che legano epilessia, malattie infiammatorie del colon e cancro del colon, con approcci integrati di biologia molecolare, cellulare e genomica traslazionale
Durata	12 mesi (decorrenti dalla data dell'ultima sottoscrizione)
Sedi di svolgimento delle attività	<p><b>Per il Dipartimento:</b> UOC Pediatria dell'A.O.U. Sant'Andrea – Via di Grottarossa, 1035/1039, 00189 Roma; Dipartimento di Neuroscienze Salute Mentale e Organi di Senso - NESMOS dell'Università degli Studi di Roma "Sapienza", Via Giorgio Nicola Papanicolau snc, 00189 Roma</p> <p><b>Per l'ITB-CNR:</b> Laboratori dell'Istituto di Tecnologie Biomediche (ITB-CNR) - Via Giuseppe Moruzzi, 1 – 56124 Pisa</p>
Gruppo di Ricerca	<p><b>Per il Dipartimento:</b> Prof. Giovanni Di Nardo (Responsabile Scientifico), Prof. Alessandro Ferretti, Dott.ssa Silvia Furio, Dott. Marco Graziani, Dott.ssa Giorgia Gallo, Dott.ssa Giulia Bellone</p> <p><b>Per l'ITB-CNR:</b> Dott. Antonio Musio (Responsabile Scientifico), Dott.ssa Elena Levantini, Dott.ssa Giorgia Maroni</p>
Obiettivi/Risultati Attesi	<p>Comprendere il ruolo della coesina e del gene SMC1A nei processi di infiammazione intestinale e neurodisfunzione epilettica.</p> <p>Identificare le alterazioni di espressione genica e i segnali di instabilità genomica associate alle patologie studiate.</p> <p>Favorire lo scambio di <i>know-how</i> e di tecnologie tra l'ITB-CNR -CNR e il Dipartimento, per sviluppare approcci integrati di ricerca traslazionale.</p>
Descrizione dettagliata dell'attività di Ricerca	<p><b>Per il Dipartimento:</b> arruolamento dei pazienti, prelievo dei campioni biotecnici ed ematici ed invio presso l'ITB-CNR</p> <p><b>Per l'ITB-CNR:</b> Presso i laboratori dell'ITB-CNR di Pisa saranno condotte attività di biologia molecolare e cellulare finalizzate all'analisi del ruolo della coesina e del gene SMC1A in campioni biologici (forniti dal Dipartimento della Sapienza), relativi a epilessia e malattie infiammatorie del colon.</p> <p>Le attività avranno come obiettivo quello di approfondire i meccanismi molecolari e genomici che legano la disfunzione della coesina ai processi infiammatori intestinali e alla neurodisfunzione epilettica, con particolare attenzione alle alterazioni dell'espressione genica e ai fenomeni di instabilità genomica. Attraverso l'analisi dei profili trascrizionali (RNA-seq) e la caratterizzazione delle vie di segnalazione coinvolte, si mira a identificare nuovi target molecolari potenzialmente rilevanti per lo sviluppo di terapie mirate, sia nel contesto delle malattie</p>

infiammatorie e neoplastiche del colon, sia nelle forme di epilessia farmaco-resistente associate a varianti di SMC1A.