

SEZIONE DI FISIOPATOLOGIA CLINICA

Responsabile: Baldi Elisabetta

Titolo: Fisiopatologia del gamete maschile

Linee di ricerca:

- . Studio dell'origine della frammentazione del DNA negli spermatozoi umani;
- . Studio del danno ossidativo degli spermatozoi umani;
- . Studio della neogenesi del danno al DNA in spermatozoi selezionati per tecniche di fecondazione assistita;
- . Studio della sumoilazione degli spermatozoi;
- . Studio del ruolo della sindrome metabolica nell'infertilità maschile;
- . Meccanismi di responsività al progesterone in spermatozoi umani;
- . Cancro della prostata: valutazione del recettore androgenico e studio del suo ruolo nella progressione del tumore.

Collaboratori: Elisabetta Baldi (PA), Csilla Krausz (PA); Sara Marchiani (RTD), Monica Muratori (Assegnista), Lara Tamburrino (Borsista)

Responsabile: Danza Giovanna

Titolo: Spettrometria di massa

Linee di ricerca:

- Sviluppo e validazione di metodi quantitativi in spettrometria di massa in diluizione isotopica per il dosaggio di ormoni e piccole molecole in campioni biologici. Le attuali applicazioni sono:
- Dosaggio quantitativo del colesterolo libero cellulare in lisati cellulari di varia natura per lo studio delle variazioni del contenuto lipidico e dell'assetto dei raft lipidici nelle membrane cellulari.
- Sviluppo del dosaggio quantitativo di metaboliti ossidrilati del colesterolo per studi su patologie metaboliche e infiammatorie.
- Dosaggio quantitativo del cortisolo e del cortisone liberi urinari per lo studio di patologie ipertensive di natura endocrina
- Dosaggio quantitativo del testosterone plasmatico per studi su iperandrogenismo femminile ed ipogonadismo maschile
- Sviluppo di metodi adatti per la routine clinica per il dosaggio di ormoni steroidei, metanefrine, vitamina D
- Dosaggio quantitativo del mitotane e dei suoi metaboliti su spot di sangue
- Sviluppo di metodi di dosaggio quantitativo di farmaci in campioni biologici per studi clinici e preclinici
-

Collaboratori: Gianluca Bartolucci (RU-NEUROFARBA)

Responsabile: Fusi Franco

Titolo: Fisica Medica

Linee di ricerca: - Microscopia

- Fototerapie Antimicrobica
- Nanotecnologie
- Biologia degli Stress Fisici
- Interazione laser tessuto biologico
- Enzimologia

- Biosensori
- Proton Computed Tomography: sviluppo sistema e algoritmi ricostruzione immagini
- Sviluppo di rivelatore bidimensionale a diamante per dosimetria di campi IMRT in radioterapia
- Upgrade di dosimetro 2D a Silicio di nuova concezione per uso in radioterapia
- Image Guided Radiotherapy: confronto fra vari sistemi ed implementazione di nuove modalità
- Dosimetria di piccoli e/o non standard campi di radiazione
- Applicazioni cliniche di dosimetro a diamante PTW

Collaboratori: Franco Fusi

Pasquale Imperiale

Stefania Pallotta

Francesco Ranaldi

Giovanni Romano

Cinzia Talamonti

3 da Lab Congiunto "Biologia degli stress fisici"

1 da Lab Congiunto "Nanobiosens"

3 Assegnisti, 1 Dottorando, 1 contratto

Responsabile: Galli Andrea

Titolo: Gastroenterologia

Linee di ricerca:

- recettori nucleare e loro isoforme nel tumore pancreatico: interazioni epitelio/ mesenchima e regolazione della invasività e angiogenesi tumorale;
- recettori nucleari nella fibrosi epatica e nel tumore epatico;
- identificazione di marcatori tumorali mediante proteomica;
- elicasi RUVBL-1 e tumore epatico;
- identificazione di markers prognostici di cancro della vulva in pazienti affetti da lichen sclerodermico;
- ricerca di target terapeutici per il trattamento dell'epatocarcinoma.
- profilo metabolomico dei pazienti con gluten-sensitivity;
- analisi dei polimorfismi dell'aptoglobina in pazienti con disturbi dello spettro autistico e s. di Rett;
- ruolo della biopsia cutanea nella diagnosi di celiachia.

Collaboratori: Prof. Andrea Galli (PA)

Prof. S. Milani (PO)

Prof. A. Calabrò (PA)

Dr. E. Ceni (RTI)

Dr. MR Biagini (RTI)

Dr. T. Mello (PT)

Dr. B. Orsini (PT)

Dr. D. Renzi (PT)

Dr. L. Picariello (PT)

Dr. C. Grappone (PT)

Dr. M Tarocchi (RTD)

Dr. S. Polvani (assegnista)

Dr. G. Marroncini (dottoranda)

Dr. S. Tempesti (dottoranda)

Responsabile: Giglio Sabrina Rita

Titolo: Genetica Medica

Linee di ricerca: applicazione delle diverse metodologie di next generation sequencing (NGS) come tool per diagnosi e ricerca in collaborazione con la Clinica Neurochirurgica del Meyer dello studio clinico e molecolare dei soggetti affetti da craniostenosi isolata e sindromica, in collaborazione con il Servizio di Nefrologia del Meyer, dello studio clinico e genetico delle Acidosi Renali Tubulari Distali/Rene a Spugna Midollare e della Sindrome Nefrosica; il laboratorio è l'unico in Italia ad eseguire l'analisi molecolare di tutti i geni responsabili di questi disordini genetici ed è diventato il centro di riferimento nazionale per queste malattie. Inoltre è partito un progetto di studio dei geni coinvolti nella morfogenesi renale, in collaborazione con diversi servizi di Diabetologia in Italia, dello studio clinico e genetico del diabete monogenico tipo MODY e del diabete tipo 2; In collaborazione con il prof. Maurizio Pon de Leon dello studio, mediante NGS, di geni coinvolti in casi non "classici" di sindrome di Lynch e tumori del colon; Studio clinico e classificazione di geni e pathway proteici in forme familiari e isolate, di melanoma
In collaborazione con DH Neuro-oncologia del Meyer, della caratterizzazione genetico-molecolare di tumori cerebrali pediatrici poorresponders

Collaboratori: Francesca Gensini, Nino Porfirio, Roberta Sestini; Aldesia Provenzano, Viviana Palazzo

Responsabile: Krausz Csilla Gabriella

Titolo: Genetica dell'infertilità maschile e onco-andrologia

Linee di ricerca: Fattori genetici dell'infertilità maschile, del criptorchidismo e dei tumori testicolari; Genetica dell'ipogonadismo centrale, Farmacogenetica, Onco-andrologia: terapie citostatiche e genoma del gamete maschile; Poliabortività

Collaboratori: Elisabetta Baldi (PA), Maria Grazia Fino (tecnico ospedaliero, volontario per il progetto ITT e farmacogenetica)

Serena Vinci (assegnista di ricerca); Chiara Chianese (dottoranda di Ricerca), Elena Guarducci (co/co/co) dal 2014; Antoni Riera Escamilla (assegnista di ricerca-dottorando Marie Curie Network); Elena Chiamonti (co/co/co e dottoranda di ricerca);

Responsabile: Lolli Francesco

Titolo: Neuroimmunologia

Linee di ricerca:

1. Nuove metodiche per lo studio della sintesi intratecale di immunoglobuline e fattori immunologici nelle patologie demielinizzanti del sistema nervoso centrale e periferico.
2. Studi neurofisiologici e con innovative metodiche strumentali del sistema nervoso centrale e periferico.
3. Risposte immunitarie a differenti forme conformazionali di autoantigeni mielinici, in particolare in strutture legate ai lipidi, in patologie demielinizzanti del sistema nervoso centrale e periferico.
4. Sviluppo e validazione di antigeni sintetici per la diagnosi di malattie demielinizzanti del sistema nervoso centrale.

Collaboratori: Marinoni Marinella

Responsabile: Luconi Michaela

Titolo: Biologia dell'organo adiposo

Linee di ricerca:

1. Fisiopatologia del tessuto adiposo e dei disordini metabolici: modelli cellulari di cellule staminali umane
2. Alterazioni ormonali e metaboliche nel soggetto obeso
3. Ricerca di nuovi markers per la diagnosi ed il controllo del diabete
4. Ruolo degli androgeni nel controllo dell'organo adiposo

Collaboratori: Prof. Gianni Forti (PO MED13)

Giulia Cantini (assegnista)

Alessandra Di Franco (dottoranda)

Jinus Samavat (borsista)

Responsabile: Maggi Mario

Titolo: Medicina della sessualità e Andrologia

Linee di ricerca:

- Sindrome metabolica e ipogonadismo.
- Fattori di rischio cardiovascolari in soggetti con disfunzione sessuale.
- Effetti dell'impatto della sindrome metabolica e dell'ipogonadismo sulla prostata.
- Caratteristiche comportamentali e sessuali del soggetto con sindrome di Klinefelter.
- Ruolo della sindrome metabolica nell'infertilità.
- Studio del ruolo degli steroidi sessuali nel danno vascolare e muscolare associato alla sindrome metabolica.
- Caratterizzazione ecografia del tratto genitale maschile.
- Studio della disfunzione del tessuto adiposo in un modello animale di sindrome metabolica.
- Studio della fisiopatologia della riproduzione dell'apparato genitale femminile.
- Modelli sperimentali animali di sindrome metabolica e loro possibili ricadute in termini di salute riproduttiva e cardiovascolare
- Studio dei meccanismi molecolari e della regolazione ormonale di vari processi fisiologici in modelli animali, quali la funzione erettile
- Studio dei meccanismi patogenetici dell'iperplasia prostatica benigna e della vescica iperattiva in modelli animali.
- Studio dei meccanismi patogenetici dell'ipertensione polmonare indotta sperimentalmente in modelli animali.

Collaboratori: PA Linda Vignozzi, *Tecnologo Il livello a tempo determinato* Sandra Filippi

Assegnisti: Paolo Comeglio, Ilaria Cellai, Matteo Rossi, Alessandra Daphne Fisher, Erica Sarchielli

co/co/pro: Helen Casale, Egidia Fanni, Jska Ristori

Specializzandi: Giulia Rastrelli, Elisa Maseroli

Dottorandi: Valentina Boddi

Contratto ospedaliero: Francesco Lotti (RTD), Giovanni Castellini

Responsabile: Mannelli Massimo

Titolo: Tumori del surrene

Linee di ricerca:

- Clinica e biologia dei tumori corticosurrenali (PROGETTO FP7) (coll. Gruppo Luconi)
- Valutazione cellule tumorali circolanti nel carcinoma corticosurrenalico (coll. Gruppo Luconi)
- Meccanismo d'azione del mitotane su cellule di carcinoma corticosurrenalico umano (coll. Gruppo Luconi)
- Azione antitumorale dei farmaci antidiabetici (tiazolidinedioni e metformina) su cellule di carcinoma corticosurrenalico umano (coll. Gruppo Luconi)
- Ricerca di nuovi markers diagnostici e prognostici nei tumori surrenali (coll. Gruppo Luconi)
- Clinica dei tumori neuroendocrini
- Genetica dei feocromocitomi
- Studio della funzione e morfologia mitocondriale in tumori SDH-mutati

- Sviluppo di una linea fetale umana di cellule di derivazione dalla cresta neurale
- Studio del microenvironment nella crescita di cellule neoplastiche di derivazione dalla cresta neurale.
- Clinica delle ipertensioni endocrine

Collaboratori: Prof.ssa Michaela Luconi (PA)

Dr. Valentino Giachè (tecnico)
 Dr. Tonino Ercolino (Biologo Osp Contratto Octis)
 Dr. Gabriele Parenti (Dirigente Medico AOUC)
 Dr.ssa Elena Rapizzi (Assegnista)
 Dr.ssa Rossella Fucci (Borsista)
 Dr.ssa Giada Poli (Assegnista)
 Dr.ssa Letizia Canu (Specializzanda)
 Dr.ssa Roberta Armignacco (Dottoranda)

Responsabile: Papi Laura

Titolo: Genetica Oncologica

Linee di ricerca: Identificazione di geni implicati nella suscettibilità alla schwannomatosi, Identificazione di geni a bassa penetranza importanti nella suscettibilità ai carcinomi mammari ed ovarici in pazienti portatrici di mutazioni costituzionali di BRCA1 e BRCA2

Collaboratori: Dr.ssa Roberta Sestini

Dr.ssa Irene Paganini
 Dr Gabriele Lorenzo Capone
 Dr.ssa Greta Gorelli

Responsabile: Pazzagli Mario

Titolo: Biochimica clinica e molecolare

Linee di ricerca:

1. farmacogenomica
2. caratterizzazione di specifiche mutazioni in tumori a fini terapeutici
3. metilazione del DNA
4. espressione genica in tessuti/sangue/biopsia liquida
5. isolamento e caratterizzazione di Cellule Tumorali Circolanti
6. isolamento e caratterizzazione di acidi nucleici circolanti (DNA/RNA) da plasma e urine
7. realizzazione di controlli di qualità esterni per la fase pre-analitica per la valutazione degli acidi nucleici (RNA/DNA/DNA libero circolante) in campioni di sangue
8. realizzazione e gestione di controlli di qualità esterni per la fase analitica (PCR e qPCR)
9. ricerca di biomarkers tumorali
10. analisi e quantificazione di mRNA/DNA in genetica molecolare
11. ricerca di mutazioni somatiche e germinali in campioni di tessuto tumorale e sangue

Collaboratori: Massimo Mannelli, Pinzani Pamela
 Gelmini Stefania (Assegno di Ricerca)
 Simi Lisa (Assegno di Ricerca)
 Malentacchi Francesca (Assegno di Ricerca)
 Salvianti Francesca (Assegno di Ricerca)
 Mancini Irene (Assegno di Ricerca)

Responsabile: Peri Alessandro

Titolo: Neuroendocrinologia

Linee di ricerca:

Effetti di ridotte concentrazioni extracellulari di sodio sul SNC
Effetti osteopenizzanti di ridotte concentrazioni extracellulari di sodio
Ormoni steroidei e neuroprotezione
Effetti antineoplastici degli analoghi del GLP-1
Caratterizzazione e modelli di differenziazione di cellule mesenchimali staminali umane

Collaboratori: Susanna Benvenuti, Gianni Forti

Paola Luciani, Cristiana Deledda, Corinna Giuliani, Benedetta Fibbi

Responsabile: Porfirio Berardino

Titolo: Genetica Umana

Linee di ricerca:

- Fattori genetici coinvolti nella risposta alla radioterapia nei tumori della laringe, della mammella, del colon
- Miopatia nemalinica: studi di linkage e ricerca di geni candidati
- Mutazioni del gene dell'omogentisato 1,2-diossigenasi e alcaptonuria
- Predisposizione genetica ai tumori del polmone
- Anticorpi anti-HLA in medicina rigenerativa

Collaboratori: Pasquale Gallina, Anna Laura Putignano, Monica De Donno

Responsabile: Romagnani Paola

Titolo: Genetica Umana

Linee di ricerca:

1. Studio dei meccanismi alla base della rigenerazione glomerulare, mediante utilizzo di un modello transgenico inducibile sul promotore Pax-2, che permette di visualizzare il contributo del progenitore renale nella rigenerazione podocitaria dopo danno da adriamicina. La capacità dei progenitori renali di differenziare in podocita e di rigenerare nuovi podociti, può essere incrementata mediante utilizzo di un trattamento farmacologico.
2. Isolamento e caratterizzazione funzionale della popolazione di progenitori renali presente nelle urine di pazienti pediatriche affetti da patologie glomerulari. Utilizzo di queste cellule come modeling cellulare per lo studio del ruolo funzionale di mutazioni potenzialmente patogenetiche in pazienti con sindrome nefrosica steroide-resistente su base genetica. L' utilizzo di tali cellule potrebbe essere un importante supporto alla diagnostica basata su tecniche di next-generation sequencing.
3. Identificazione di una popolazione di progenitori tubulari mediante utilizzo di un modello transgenico inducibile sul promotore Pax-2, e studio del loro ruolo nella rigenerazione tubulare dopo danno da ischemia/riperfusion.
4. Studio della prevalenza di mutazioni genetiche a carico di geni espressi dal podocita in una popolazione di soggetti pediatriche affetti da sindrome nefrosica e analisi della correlazione genotipo-fenotipo.

Collaboratori: Laura Lasagni, Elena Lazzeri

Maria Lucia Angelotti, assegnista
Duccio Lombardi, dottorando di ricerca
Alessandro Sisti, dottorando di ricerca
Anna Peired, Post-Doc
Elisa Ronconi, borsista
Sara Nardi, borsista
Francesca Becherucci, specializzanda
Giulia Sansavini, specializzanda
Fiammetta Ravaglia, specializzanda

Responsabile: Rotella Carlo Maria

Titolo: Malattie del Metabolismo

Linee di ricerca:

- rimodellamento vascolare come complicanza della sindrome metabolica
- fisiopatologia dell'obesità e della sdr metabolica
- valutazione clinica dei criteri di successo nella terapia dell'obesità
- fisiopatologia degli agonisti recettoriali del GLP1 e degli inibitori della DPP IV
- fisiopatologia delle iperlipoproteinemie
- carenza di VIT D nel DM e nell'obesità

Collaboratori: Astrid Parenti (RU), dipartimento scienze della salute

- Stefano Giannini dirigente medico 1° livello AOUC
- Barbara Cresci dirigente medico 1° livello AOUC
- Laura Pala dirigente medico 1° livello AOUC Ilaria Dicembrini Assegnista di ricerca Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"
- Gianluca Bardini Borsista Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"
- Valeria Barbaro Assegnista di ricerca Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"

Responsabile: Vignozzi Linda

Titolo: Endocrinologia ginecologica

Linee di ricerca:

- Studio dei meccanismi ormonali della funzione sessuale femminile
- Studio delle alterazioni metaboliche e loro influenza sulla sessualità femminile

Collaboratori: Mario Maggi

Tecnologo Il livello a tempo determinato: Sandra Filippi

Assegnisti: Paolo Comeglio, Ilaria Cellai, Erica Sarchielli

Specializzandi: Giulia Rastrelli, Elisa Maseroli

Dottorandi: Valentina Boddi

Contratto ospedaliero: Giovanni Castellini