

Al collegio docenti del Dottorato in Medicina Molecolare

Dr.ssa: Lucrezia Puccini

Ciclo: XXXVIII°

Tutor: Prof. Vincenzo Sorrentino

Attività scientifica svolta nel II anno di Dottorato - Anno Accademico 2023/2024

Introduction: The muscle specific internal promoter P2 in the ANK1 gene controls the expression of the sAnk1.5 striated muscle-specific ANK1 isoform, a transmembrane protein on the sarcoplasmic reticulum (SR), known to stabilize the SR by interacting with obscurin, a protein located on the myofibrils. Recent evidence suggests that P2 promoter, which is part of a stretch/super enhancer genomic region, may be involved in predisposition to type 2 diabetes. Accordingly, we characterized a knockout mouse model (P2 KO) carrying a deletion of the P2 promoter. These mice present increased glucose levels and altered glucose response following an intraperitoneal glucose tolerance test. To identify the pathways involved in altered glucose homeostasis, we performed transcriptomic analysis of extensor digitorum longus (EDL) and soleus muscles from P2 KO mice.

Method: Microarray analysis and qPCR.

Results: Microarray analysis of EDL and soleus muscles identified 81 genes that were deregulated in KO. Of 28 validated genes by qPCR, the expression levels of 19 genes encoding proteins involved in the glycolytic pathway, in glycogen metabolism and in lipid metabolism were confirmed to be moderately altered. In addition, among these validated genes, the most differentially expressed one was Nek5, which encodes a poorly known protein. In conclusion, our analysis revealed that deletion of P2 promoter sequence affects the expression of genes encoding proteins participating in carbohydrate and lipid metabolic processes. Further work is required to validate additional genes altered in the P2 KO mice, to verify these results at the protein level by Western blot, and further investigate the role of Nek5 in skeletal muscle.

PARTECIPAZIONE A CORSI:

Corso pratico dello stabulario, 12/02/2024, 4 ore, Siena

Corso sicurezza antincendio e alto rischio, 8 Maggio (10:00-12:00), Siena

SOFT SKILLS:

- 22/03/2024 EMBASE L'ALTER EGO DI PUBMED "Ovvero QUANDO PUBMED NON BASTA", Università degli studi di Firenze, online
- 06/06/2024 h. 14-17 : Interpretare il mondo attraverso la letteratura. Il romanzo globale di Amitav Ghosh Prof.ssa Elena Spandri in presenza al Santa Chiara Lab
- 07/06/2024 h. 15.00/18.00 La ricerca bibliografica in medicina: Pubmed e i servizi online della Biblioteca Biomedica" tenutosi ON LINE sulla piattaforma G-Meet a cura della Biblioteca Biomedica dell'Università di Firenze
- 19/06/2024 h. 15.00/17.00 "Nozioni di diritto d'autore e pubblicazioni in accesso aperto" tenutosi su piattaforma G-Meet da parte della Biblioteca Biomedica dell'Università degli studi di Firenze
- Lavoro editoriale per l'editoria scolastica e universitaria, Dr. Mongatti, 20/06/24;
- 21/06/2024 h. 10-13- Un progetto di convergenza delle case editrici (Mondadori, De' Agostini e Rizzoli) riguardo all'approccio e alle soluzioni digitali per la didattica, con sviluppo e applicazione di IA – online

- 01/07/2024 h. 10:30-13:30, Santa Chiara Lab – “Lo scrittore e il mondo: conoscere oltre i confini. Un dialogo con Amitav Ghosh
- 20/09/2024 h. 10-13 e 14:30-17:30, Santa Chiara Lab- “Creating value from large archive and big data”, Professoressa Laura Neri.
- 27/09/2024 h. 10:30-13:30, Policlinico Santa Maria alle Scotte, “Come la terapia genica sta cambiando la storia di malattie ereditarie e tumorali”, Prof Franco Locatelli Presidente Consiglio Superiore di Sanità.
- 4/10/2024 h. 10-13, Santa Chiara Lab, “Critical issue of patent law”, Prof Alessandro Palmieri.

SEMINARI:

- WEBINAR: “BIOPRINTING: FROM BENCH TO BEDSIDE”, G.Fortunato Univ.Pisa; A. De Acutis, Univ.Pisa e Bio3DPrinting srl, online, 17-01/2024, online
- FISV PER I GIOVANI RICERCATORI. Genomica: tecnologie avanzate. Speaker: Elena Cattaneo, Marino Zerial, Massimo Delledonne, Veronica De Sanctis, Michele Morgante, Davide Gentilini, Raffaele Calogero, Stefano Amente. Luogo: Università degli studi di Milano, via Festa del Perdono 7, Milano (seguito online). 25-26/01/2024
- Seminario THE, Aula magna Università di Siena, 16/02/24
- 12/03/2024, Seminari in streaming da Accademia dei Lincei, “Questioni bioetiche dell’editing genomico della linea germinale”, Massimo Luciani, Antonino Cattaneo, Luigi Naldini, Robin Lovell-Badge, Oreste Tolone, Andrea Simoncini, Carlo Casonato, Massimo Cacciari, Natalino Irti; Roma- Palazzo Corsini- Via della Lungara 10 (online)
- 20/03/2024, Orizzonti della Ricerca: incontro con le ricercatrici e i ricercatori del PNRR, Siena- Aula Magna del Rettorato, Banchi di Sotto 55
- 21/03/2024, Seminario/Webinar Siena “THE TALK- Muscoli, arti e sensi artificiali: robotica e interfacce sensorimotorie al servizio dell’uomo”, M. Malvezzi, Università di Siena, G. Gioioso, WEART srl, M. Bianchi, Università di Pisa, T. Lisini Baldi, Università di Siena, F. Bonomo e R. Persichini, qbrobotics srl, Fondazione Toscana Life Sciences.
- 05/04/2024 CN3- Webinar : La valorizzazione dei risultati delle attività di ricerca: una opportunità di fare leva sulla specializzazione e sulla massa critica del Centro Nazionale di Ricerca-Sviluppo di Terapia Genica e Farmaci con Tecnologia a RNA, Marco Baccanti.
- 15/04/2024, Siena, “Diversity and specialization of skeletal muscle fibers: an omics point of view”, Prof. Carlo Reggiani, Università di Padova
- 15/04/2024, Siena, “Circular RNA: the salt of the transcriptome”, Prof.ssa Geertruij te Kronnie, Università di Padova
- 14/05/2024- Webinar on Skeletal Muscle Tissue- Dr. Bert Blaauw elucidates skeletal muscle regulatory pathways and offers approaches to tackle muscle deficits for therapy.
- 31/05/2024- – Incontro Scientifico sugli sviluppi del progetto CN3 PNRR Sviluppo di Terapia Genica e Farmaci con Tecnologia a RNA Spoke 1; Task 1.6.9 Micro-RNA therapy for Central Core Disease (CCD) (Task leader: Sorrentino-UNISI), Pontignano (SI)
- 27/09/2024 h. 10:30-13:30, Policlinico Santa Maria alle Scotte, “Come la terapia genica sta cambiando la storia di malattie ereditarie e tumorali”, Prof Franco Locatelli Presidente Consiglio Superiore di Sanità.
- 1/10/2024 h. 14:30-18, Rettorato dell’Università di Siena, “Giornata della ricerca di Ateneo”.

LEZIONI PhD:

- **Lezioni Dottorato Medicina Molecolare 2024 Firenze, 23 Febbraio 2024, Aula Magna ex Presidenza Medicina, Padiglione 6, Largo Brambilla 3:**
 - o Dual filaments regulation of muscle contraction, Prof. M. Linari
 - o The molecular motor of muscle studied in vitro mechanics, Prof. P. Bianco
 - o Mechanical dysfunction in genetic-based cardiomyopathies: perspectives for the use of novel small molecules and biomimetic polymers, Prof.ssa C. Ferrantini - Prof.ssa N. Piroddi
 - o High-throughput sequencing: technologies and application in molecular medicine, Prof.ssa B. Giusti
 - o Effects of SGLT-2 inhibitors in diseased myocardium, Prof.ssa E. Cerbai - Prof. R. Coppini
- **Pisa, 11 Aprile 2024, Aula E1, presso il Polo San Rossore, via Risorgimento, 19:**
 - o The beta-adrenergic system in the retina: targeting beta adrenoceptors against retinal neovascular diseases, Prof. M. Dal Monte – Dr. R. Amato
- **Siena, 21 Maggio Aula 4b, Complesso didattico San Miniato, via A. Moro 2**
 - o Beyond the proteome: non-coding regulatory RNAs in cell pathophysiology, Prof. S. Cagnin, Università di Padova

CONGRESSI:

- PhD Day, 15 febbraio 2024, Siena
- 30 MAGGIO 2024 - Esame Finale 36° Ciclo, Dottorato in Medicina Molecolare
- 21st IIM Meeting, from muscle physiology to pathogenesis and therapies of neuromuscular diseases, 4-7 Settembre 2024, Assisi

EVENTUALI SOGGIORNI IN ALTRI LABORATORI ITALIANI O ESTERI:

No