

**Università degli studi di Siena
Dottorato di ricerca in Medicina Molecolare
XXXII Ciclo**

Dott.ssa Ada Kura

*Attività scientifica svolta nel 1°anno di Dottorato
Anno Accademico 2016/2017*

***Determinants of onset and poor outcomes in acute ischemic stroke:
study of transcriptomics and biological markers***

L'attività del primo anno del dottorato di ricerca è stata svolta presso il Laboratorio Genetico-Molecolare Avanzato del Centro Malattie Aterotrombotiche, Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università di Firenze. Principalmente mi sono occupata della messa a punto del disegno sperimentale e del protocollo di studio finalizzato a testare 1) la possibilità di condurre l'analisi dei profili di espressione genica globale mediante tecnologia Affymetrix di RNA estratto da trombi (materiale difficile) in seguito a trombectomia in pazienti affetti da ictus ischemico acuto (IAA) e 2) identificare specifici profili che possono contribuire ad esplorare in maniera più fine le cause o a identificare determinanti di outcome clinici. Questa prima fase del progetto è stata condotta sui primi 10 pazienti con IAA arruolati dei 92 sottoposti a trombectomia su un totale di 256 pazienti. L'analisi dei profili di espressione genica ha messo in evidenza l'espressione in tutti e 10 i pazienti in analisi di 2.250 geni espressi. Di questi 2.250 geni, 1.500 risultano essere geni noti, mentre 750 rappresentano geni non annotati. Ad una prima valutazione dei 2.250 dei geni espressi, quello che ha destato particolare attenzione è che oltre ai geni che ci aspettavamo di trovare sulla base delle componenti cellulari attese del trombo, erano espressi geni coinvolti nei meccanismi di riparazione, sviluppo e differenziamento neuronale. Tale osservazione è stata confermata mediante l'analisi *Gene Ontology* che è solitamente condotta in questo tipo di studi per valutare a quali processi biologici, funzioni molecolari e componenti cellulari appartengono i geni espressi. In conclusione, si può confermare che nonostante le criticità del materiale di partenza i risultati ottenuti in questi primi pazienti analizzati dimostrano la possibilità di valutare i profili di espressione genica globale di trombi cerebrali di pazienti sottoposti a trombectomia mediante tecnologia Affymetrix e che l'espressione genica del trombo può rappresentare una risorsa promettente per indagare le cause e i determinanti di outcome clinici dell'ictus ischemico.

Partecipazione a seminari e conferenze

- Workshop-La rivoluzione genomica: “Dai big data alla medicina generalizzata”, 27 Ottobre 2016, Firenze
- XXIV Congresso nazionale Siset (Società italiana studio emostasi e trombosi), Abano Terme 9-12 Novembre 2016
- 30° Congresso Nazionale SISA (Società italiana per lo studio dell'arteriosclerosi), Roma 20-22 Novembre 2016
- Convegno regionale SISA – Regione Toscana “Il rischio cardiovascolare globale: dislipidemia e rischio” Firenze, 16/12/2016
- 77° Congresso Nazionale SIC (Società Italiana di Cardiologia), Roma 18/12/2016
- “Sequenziamento a nanopori: stato dell'arte, applicazioni e sfide” Alberto Magi, Firenze 20 Dicembre 2016
- Settimo corso di genetica cardiovascolare “GeneticArca”, Venezia 3 Febbraio 2017
- Giornata Dottorale 2017, 2 Febbraio, Siena
- “Genetic Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia” Dr. Andrea Volta. Evento organizzato dal Gruppo “Young” del Centro DENOTHE, 26/04/2017
- Il futuro senza fili della medicina: l'esperienza D-Heart” Dr. Niccolò Maurizi Evento organizzato dal Gruppo “Young” del Centro DENOTHE, 17/05/2017
- IV° Convegno “Dieta Mediterranea Strumento di prevenzione e cura”, 10-11 Giugno, Firenze
- XVIII Riunione del Gruppo delle Piastrine, Triuggio, 1-3 Ottobre 2017
- Prospettive in Cardiologia: I giovani della SIC Tosco-Umbra. Firenze, 6 Ottobre 2017

Comunicazioni orali a congressi

“Whole gene expression profiling of the cardioprotective effect of intermittent hypoxia”

A. Kura, A. M. Palombella, M. Samaja, M. Marini, A. Veicsteinas, R. Abbate, B. Giusti.

-30° Congresso Nazionale SISA (Società italiana per lo studio dell'arteriosclerosi), Roma 20-22 Novembre 2016;

- Convegno Regionale SISA – Regione Toscana 16 Dicembre 2016

- 77° Congresso Nazionale SIC 18 Dicembre 2016 (Risultata vincitrice nella sezione migliori 10 abstract con premio)

Poster a congressi

-“Whole gene expression profiling of the cardioprotective effect of intermittent hypoxia”

Kura A., Palombella A.M., Samaja M., Marini M., Veicsteinas A., Abbate R., Giusti B

XXIV Congresso Nazionale Siset Abano Terme (PD) - 9-12 novembre 2016

- “Heterozygous Splicing Mutations Associated with Severe Type 1 von Willebrand Disease” G.

Castaman, A. Coppola, A. Volta, **A. Kura**, S. Linari, L. Pieri, F. Demartis, B. Giusti ISTH Congress, Berlin, 8-13 July 2017

- ❖ Inoltre ho effettuato la messa a punto della nuova tecnologia di sequenziamento ad alta produttività (HTS) che prevede l'utilizzo della tecnologia Illumina su strumento MiSeq e dosaggio di biomarcatori di IAA (metalloproteinasi e citochine) mediante tecnologia multiplex Bioplex.
- ❖ Tutoraggio lezioni pratiche del corso **TECNICHE IN BIOTECNOLOGIE ELABORATORIO DI BIOTECNOLOGIE**, Modulo B016876, Università di Firenze.
- ❖ Correlatore tesi di laurea triennale in Biotecnologie dal titolo: “Ictus Ischemico Acuto: identificazione dei pathway coinvolti nello sviluppo della patologia mediante l'analisi dei profili di espressione genica globale”, Università di Firenze.

Firenze, 13 Ottobre 2017

Dott.ssa Ada Kura

Tutor: Prof.ssa Betti Giusti

