

Dott. Samuele Suraci

Ciclo XXXIV Tutor Prof.ssa Betti Giusti

Attività scientifica svolta nel 1° anno di Dottorato, Anno Accademico 2018/2019

The research activity was carried out at the Advanced Genetic-Molecular Laboratory of Atherothrombotic Diseases Centre, Dept. of Experimental and Clinical Medicine, University of Florence. This activity is part of an extensive research project aimed to study the clinical aspects and the genetic / molecular bases of rare cardiovascular system diseases. Object of this first year of PhD was the development of a bioinformatic pipeline optimized for the mutational analysis, through high productivity "targeted" sequencing technology, of a 97 genes panel. These genes are considered important, according to most recent literature data, in pathogenesis of Bicuspid Aortic Valve (BAV), in syndromic and in non-syndromic aortopathy and are involved in development and remodelling of large vessels and heart valves. The evaluation of this panel in our cohort of BAV patients allowed us to reach interesting results. We are finalizing a paper for an international scientific journal. In this study, besides confirming association of BAV with NOTCH1 gene, we observed new genes whose implication in pathology of the disease was not previously hypothesized. A "Significantly Mutated Genes" bioinformatic analysis, we performed in R statistical environment, suggested also that some non-rare variants could have a modulator effect on the BAV phenotype. Our data support the hypothesis of a polygenic nature of BAV, suggesting that mutations in different genes can lead to a similar clinical phenotype. We are currently evaluating, increasing the number of subjects, a possible association of variants in different genes or different types of variants, with peculiar characteristics (presence of aortic dilation, aortic dilation at different levels) or different complications (calcification, stenosis, type of BAV) of the disease. The bioinformatic pipeline I developed was applied also at the mutational analysis of other genes panels implicated in Von Willebrand Disease and Familial Dyslipidaemias. I was also involved in carrying out a bioinformatic analysis to evaluate global RNA expression profiles from cerebral thrombi, obtained during thrombectomy treatment and from peripheral venous blood in patients with acute ischemic stroke, using Affymetrix technology.

Complementary Skills e Corsi

“MODULO DI BIOLOGIA COMPUTAZIONALE - UNIFI B024459” - Magi Alberto - 24 Ore.

“SCIENTIFIC WRITING AND PRESENTATION” - John L. Telford - 2 e 3 settembre 2019, Siena.

“NUOVI STRUMENTI PER L’ANALISI DELLA RISPOSTA IMMUNITARIA ALLA VACCINAZIONE E ALL’INFEZIONE TRAMITE UN APPROCCIO DI SYSTEMS BIOLOGY” - Annalisa Ciabattini e Francesco Santoro - 5 settembre 2019, Siena.

“COMUNICARE IN RICERCA” - Elena Meli - 10 settembre 2019, Siena.

“SPIN-OFF E START UP DELLA RICERCA” - Lorenzo Zanni - 16 settembre 2019.

“CREATING VALUE FROM LARGE ARCHIVE AND BIG DATA” - Laura Neri - 24 settembre 2019, Siena.

“LA RICERCA DELL’INFORMAZIONE DI AMBITO SCIENTIFICO SU INTERNET” - Laura Bianciardi - 26 settembre 2019, Siena.

Abstracts inviati a congressi

“FATTORI DI RISCHIO CARDIOVASCOLARE E MARKERS GENETICI: ESISTE UNA DIFFERENZA DI GENERE?” Betti Giusti, PhD, Elena Sticchi, PhD, Rosina De Carlo, PhD, Andrea Volta, PhD, Samuele Suraci, MS - XLIV Corso di aggiornamento ALTERAZIONI CONGENITE ED ACQUISITE DELLA COAGULAZIONE – 28 e 29 Novembre 2018, Napoli.

“GENETIC DETERMINANTS OF FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA: WHAT ELSE BEYOND LDLR GENE?” Kura A, Sticchi E, Volta A, De Carlo R, Murri A, Magi A, Suraci S, Gori AM, Marcucci R, Giusti B - 33° Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell’Aterosclerosi (SISA) – dal 24 al 26 novembre 2019, Roma.

“THROMBUS AND PERIPHERAL VENOUS BLOOD GLOBAL GENE EXPRESSION PROFILES IN ACUTE ISCHEMIC STROKE: COMPLEMENTARY OR PARALLEL REALITIES?” Kura A, Sodero A, Sticchi E, Sereni A, Galora S, Magi A, Suraci S, De Carlo R, Consoli A, Rosi A, Nappini S, Renieri L, Limbucci N, Piccardi B, Sarti C, Inzitari D, Mangiafico S, Gori AM, Marcucci R, Giusti B - 33° Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell’Aterosclerosi (SISA) - dal 24 al 26 novembre 2019, Roma.

“ROLE OF TALMUD POLYGENIC SCORE IN A TUSCANY COHORT OF FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA WITH AND WITHOUT LDLR GENE MUTATIONS” Sticchi E, Kura A, Volta A, De Carlo R, Murri A, Magi A, Suraci S, Gori AM, Marcucci R, Giusti B - 33° Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell’Aterosclerosi (SISA) – dal 24 al 26 novembre 2019, Roma.

“SANGER VALIDATION OF HIGH-THROUGHPUT SEQUENCING IN GENETIC DIAGNOSIS: STILL THE BEST PRACTICE?” Rosina De Carlo, Elena Sticchi, Ada Kura, Samuele Suraci, Silvia Galora, Alberto Magi, Andrea Volta, Rossella Marcucci, Stefano Nistri, Guglielmina Pepe, Betti Giusti - 33° Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell’Aterosclerosi (SISA) – dal 24 al 26 novembre 2019, Roma.

Partecipazione a congressi, seminari e conferenze

“XXV CONGRESSO NAZIONALE Siset” – dal 7 al 10 Novembre 2018, Firenze.

“IL RISCHIO ATEROTROMBOTICO RESIDUO NEL PAZIENTE CON MALATTIA CORONARICA STABILE” – Prof. Raffaele De Caterina – 13 Novembre 2018, Firenze

“LA CONTINUITA’ DI CURE TRA OSPEDALE E TERRITORIO PER I PAZIENTI ANTICOAGULATI E CON MALATTIE TROMBOEMBOLICHE” - 15 Dicembre 2018, Firenze.

“STUDIO A LIVELLO MOLECOLARE E CLINICO DI MALATTIE CRONICHE, INFIAMMATORIE, DEGENERATIVE E NEOPLASTICHE PER LO SVILUPPO DI NUOVE TERAPIE” - Prof. Diego Pasini - 29 Gennaio 2019, Firenze.

“3D MODELS OF RENAL PROGENITOR CELL CULTURE” - Rita Sobreiro-Almeida, Maria Elena Melica - 30 Gennaio 2019, Firenze

“RUOLO DELLE CELLULE MIELOIDI NELL’IMMUNOEVASIONE DEL CANCRO” - Susanna Mandruzzato - 26 Febbraio 2019, Firenze.

“STUDIAMOLE A CASA LORO” IL RUOLO DEL MICROAMBIENTE MIDOLLARE NELLA PATOGENESI DELLE NEOPLASIE EMATOLOGICHE” - Linda Beneforti, PhD - 17 Aprile 2019, Firenze

“BECHET’S SYNDROME AS A MODEL OF TRTOMBO-INFLAMMATION” - Dr. Giacomo Emmi - 16 Luglio 2019, Firenze.

Altre Attività

Tutoraggio lezioni pratiche del corso **“TECNICHE IN BIOTECNOLOGIE ELABORATORIO DI BIOTECNOLOGIE”**, Modulo B016876, Università di Firenze.

Firenze, 27 Settembre 2019