

IDENTIFICATION AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF SIX NOVEL MUTATIONS IN THE UDP-N-ACETYLGLUCOSAMINE-1-PHOSPHOTRANSFERASE GAMMA SUBUNIT (GNPTG) GENE IN PATIENTS WITH MUCOLIPIDOSIS III C. E. Persichetti, N.A. Chutzhanova, A. Dardis, B. Tappino, Sandra Pohl, N.S.T. Thomas, C. Rosano, C. Balducci, S. Paciotti, S. Dominissini, A.L. Montalvo, M. Sibilio, R. Parini, M. Rigoldi, M. Di Rocco, G. Parenti, A. Orlacchio, B. Bembi, D.N. Cooper, M. Filocamo and T. Beccari. (2009) *Hum. Mut.* ,30, 978-984

MOLECULAR CHARACTERIZATION OF 22 NOVEL UDP-N-ACETYLGLUCOSAMINE 1-PHOSPHOTRANSFERASE ALPHA AND BETA-SUBUNIT (GNPTAG) GENE MUTATIONS CAUSING MUCOLIPIDOSIS TYPE IIALPHA/BETA AND IIIALPHA/BETA IN 46 PATIENTS

Tappino B, Chuzhanova MNA, Regis S, Dardis A, Corsolini F, Stroppiano M, Tonoli T, Beccari T, Rosano C, Mucha J, Blanco M., Szlago M, Di Rocco M, Cooper DN, Filocamo M. (2009) *Hum Mut.* 11, 956-973

CEREBROSPINAL FLUID BETA-GLUCOCEREBROSIDASE ACTIVITY IS REDUCED IN DEMENTIA WITH LEWY BODIES.

Parnetti L, Balducci C., Pierguidi L, De Carlo C, Peducci M, D'Amore C, Padiglioni C, Mastrocola S, Persichetti E, Paciotti S, Bellomo G, Tambasco N, Rossi A, Beccari T, Calabresi P. (2009) *Neurobiol Dis.* 34(3) 484-486

ACTIVATION OF TM7FS2 PROMOTER BY SREBP-2 DEPENDS ON A NEW STEROL REGULATORY ELEMENT, A GC-BOX AND AN INVERTED CCAAT-BOX.

Schiavoni G., Bennati AM, Castelli M., Della Fazia MA, Beccari T., Servillo G., Roberti R. (2010) *Biochim. Biophys. Acta* 180(5), 587-592.

HUMAN ALPHA-MANNOSIDASE PRODUCED IN TRANSGENIC TOBACCO PLANTS IS PROCESSED IN HUMAN ALPHA-MANNOSIDOSIS CELL LINES. De Marchis F, Balducci C, Pompa A, Riise Stensland HM, Guaragno M, Pagiotti R, Menghini AR, Persichetti E, Beccari T, Bellucci M. (2011) *Plant Biotechnol J.* 9(9):1061-73.

LYSOSOMAL DI-N-ACETYLCHITOBIOBIASE-DEFICIENT MOUSE TISSUES ACCUMULATE MAN2GLCNAC2 AND MAN3GLCNAC2. Persichetti E, Klein K, Paciotti S, Lecointe K, Balducci C, Franken S, Duvet S, Matzner U, Roberti R, Hartmann D, Gieselmann V, Beccari T. *Biochim Biophys Acta.* (2012) Mar 20 Jul;1822(7):1137-46.

FIRST PILOT NEWBORN SCREENING FOR FOUR LYSOSOMAL STORAGE DISEASES IN AN ITALIAN REGION: IDENTIFICATION AND ANALYSIS OF A PUTATIVE CAUSATIVE MUTATION IN THE GBA GENE. Paciotti S, Persichetti E, Pagliardini S, Deganuto M, Rosano C, Balducci C, Codini M, Filocamo M, Menghini AR, Pagliardini V, Pasqui S, Bembi B, Dardis A, Beccari T. (2012) *Clin Chim Acta Nov* 20;413(23-24):1827-31.

CHANGES IN ENDOLYSOSOMAL ENZYME ACTIVITIES IN CEREBROSPINAL FLUID OF PATIENTS WITH PARKINSON'S DISEASE. Van Dijk KD, Persichetti E, Chiasserini D, Eusebi P, Beccari T, Calabresi P, Berendse HW, Parnetti L, van de Berg WD. (2013) *Mol Disord.* Jun 28 (6):747-54

COLLABORAZIONI:

Prof. Dr. Paul Saftig
Biochemisches Institut
Christian-Albrechts-Universität Kiel
Olshausenstr. 40
D-24098 Kiel
Germany

Prof. Dr. med. Volkmar Gieselmann
Prorektor für Studium, Lehre und Studienreform
Institut fuer Biochemie und Molekularbiologie
Rheinische Friedrich Wilhelms Universitaet
Nussallee 11
53115 Bonn

Dr. Sandrine DUVET
Maître de Conférences
Unité de Glycobiologie Structurale et Fonctionnelle
UMR/CNRS 8576, Bât C9
USTL
59655 Villeneuve d'Ascq Cédex
Tel :03 20 43 44 30

Prof. Thomas Braulke
University Medical Center Hamburg- Eppendorf
Dept. Biochemistry
Hamburg, Germany

Wilma van de Berg, PhD
Assistant professor Anatomy and Neurosciences
Neuroscience Campus Amsterdam
VU University Medical Center

Prof. Omal El Agnaf
College of Medicine and Health Sciences
United Arab Emirates University
P.O.Box 17666, Al-Ain
United Arab Emirates

Prof. Munis Dundar
Erciyes University
Faculty of Medicine Medical Genetics Department
Kayseri, Turchia

Dr Bruno Bembi
Director Regional Coordinator Centre for Rare Diseases
University Hospital of Udine, Italy



TEMI DI RICERCA

Malattia di Gaucher e malattia di Parkinson. Ruolo del sistema lisosomiale nello sviluppo della malattia di Parkinson

Diagnosi di malattie genetiche lisosomiali mediante DBS (Dry Blood Spot)

Produzione e caratterizzazione di cibi funzionali

Ricerca di marcatori biochimici per le malattie neurodegenerative

Sviluppo di kit ELISA per la valutazione della terapia enzimatico sostitutiva in pazienti affetti da malattie lisosomiali.

Alpha-D-mannosidasi citosolica: alla scoperta di una nuova malattia genetica.

N-Acetil-Chitobiase e suo ruolo nel catabolismo degli oligosaccaridi.

ATTIVITA DIDATTICA 2013-2014

Insegnamento di BIOCHIMICA per il corso di Tecniche della Prevenzione nell'Ambiente e nei luoghi di lavoro

Insegnamento di BIOLOGIA MOLECOLARE AVANZATA per il corso di Biotecnologie Farmaceutiche

Insegnamento di BIOCHIMICA GENERALE ED APPLICATA per il corso di CTF

Insegnamento di BIOLOGIA MOLECOLARE per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica

Insegnamento di NEUROCHIMICA E BIOLOGIA MOLECOLARE APPLICATA ALLE MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO per la Scuola di Specializzazione in Neurologia