



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DEL SANNIO Benevento

DST

DIPARTIMENTO DI SCIENZE E TECNOLOGIE

Dottorato di Ricerca in Scienze e Tecnologie per l'Ambiente e la Salute

GIORNATE SCIENTIFICHE DEL DST



Floriana Della Ragione

Istituto di Genetica e Biofisica A. Buzzati Traverso
CNR - Napoli

La Sindrome di Rett: dalla deregolazione epigenetica all'alterazione del metabolismo dei glicosfingolipidi

GIOVEDÌ 10 GIUGNO 2021 ORE 12:00
SEMINARIO VIA WEB

Presentato e moderato dalla Prof.ssa Flavia De Nicola

Per partecipare all'evento, accedere alla piattaforma web tramite il seguente link:

<https://unisannio.webex.com/unisannio/j.php?MTID=ma00b32852445fd6bddefd4a6a40c9112>

Numero riunione: 121 857 9722

Password: f6NVT3wiQ76

La sindrome di Rett (RTT), descritta per la prima volta da Andreas Rett nel 1966, è una patologia del neurosviluppo estremamente invalidante che colpisce 1/10000 bambine nate vive, caratterizzata da disabilità motorie/sociali, comportamento autistico ed è una delle principali cause di ritardo mentale femminile. La RTT è causata principalmente da mutazioni nel gene MeCP2, codificante la Methyl CpG binding protein 2, un fattore epigenetico cruciale per il corretto funzionamento del cervello. Nonostante gli sforzi volti a comprendere la funzione di MeCP2, il meccanismo patogenetico non è ancora completamente chiaro e, attualmente, non sono disponibili cure efficaci. I meccanismi epigenetici, quali la metilazione del DNA e le modifiche istoniche, regolano i programmi trascrizionali per garantire al genoma flessibilità di risposta agli stimoli evolutivi ed ambientali in condizioni fisiologiche e patologiche. Un esempio significativo dell'importanza di questi meccanismi è rappresentato proprio dal fenotipo drammatico associato alla RTT che si manifesta come conseguenza delle disfunzioni nella proteina MeCP2. Saranno discussi i cambiamenti epigenetici che si verificano in assenza del gene Mecp2 in sistemi modello cellulari e animali. Saranno, inoltre, discussi alcuni risultati preliminari ottenuti di recente nel nostro laboratorio, che mettono in luce un'alterazione del metabolismo dei glicosfingolipidi in cervello di modelli murini Rett ed il ruolo di MeCP2 in tale fenomeno.