



Consiglio Nazionale delle Ricerche

ISTITUTO DI GENETICA MOLECOLARE

Unità Organizzativa di Supporto, Bologna

Via Di Barbiano 1/10 - 40136 Bologna, Italia

Tel: +39 051 584090 - Fax: 051 583593

Associazione AIDMED

Via Carlo Alberto Dalla Chiesa 5

41126 Modena

Bologna, 14 giugno 2016

TITOLO DEL PROGETTO:

Studio dei dischi intercalari nel cuore Emery-Dreifuss

Introduzione:

La distrofia muscolare di Emery-Dreifuss è caratterizzata da contratture, debolezza muscolare e cardiomiopatia dilatativa con difetto di conduzione. Il meccanismo che dalla mutazione di lamina A/C porta al difetto di conduzione non è stato chiarito. Abbiamo però identificato la presenza di proteine dell'involucro nucleare nei dischi intercalari. In particolare, SUN1 ed emerina sono state localizzate nei dischi intercalari sia di cuori controllo che di cuori patologici. Considerato che SUN1 ed emerina appartengono al complesso LINC che collega funzionalmente e strutturalmente nucleo e citoscheletro, riteniamo che la loro alterata connessione con la lamina A/C mutata possa causare il difetto di conduzione.

Scopo del progetto:

In questo progetto ci proponiamo di studiare i dischi intercalari in cuori Emery-Dreifuss: 1) per identificare difetti di localizzazione di SUN1; 2) per valutare la relazione SUN1-Connessina 43 in cuori controllo ed Emery-Dreifuss; 3) per verificare l'eventuale perdita di legame tra SUN1 e lamina A/C nei cuori Emery-Dreifuss ; 4) per determinare la rilevanza del difetto di lamina A/C per l'instaurarsi del difetto di conduzione cardiaca.

Questo progetto fa parte di un più vasto progetto di ricerca in collaborazione con il Dr. Antoine Muchir, INSERM - Parigi .

Metodologia:

Verrà valutata la localizzazione delle proteine mediante immunofluorescenza e l'interazione mediante in situ proximity assay.

Risultati attesi:

Ci aspettiamo di identificare i difetti di interazione proteica alla base del difetto di conduzione in cuore Emery-Dreifuss.

Nel progetto saranno coinvolti 3 ricercatori CNR. il progetto sarà svolto in collaborazione con la Dr. Marta Columbaro del Laboratorio di Biologia Cellulare Muscoloscheletrica dell'Istituto Ortopedico Rizzoli.



Consiglio Nazionale delle Ricerche

ISTITUTO DI GENETICA MOLECOLARE

Unità Organizzativa di Supporto, Bologna

Via Di Barbiano 1/10 - 40136 Bologna, Italia

Tel: +39 051 584090 - Fax: 051 583593

Ricercatori CNR coinvolti:

Giovanna Lattanzi (Coordinatore) - ricercatore Primo CNR

Elisa Schena - Ricercatore CNR

Vittoria Cenni - Ricercatore CNR

Cristina Capanni - Ricercatore CNR

Preventivo di spesa:

Anticorpi anti-connessina 43, anti-SUN1, anti-SUN2 2000 Euro

Kit per Proximity ligation assay2000 Euro

Reagenti per immunofluorescenza e analisi Western blot.....1000 Euro

Il progetto sarà cofinanziato da fondi CNR.

Durata:

Il progetto avrà una durata di mesi 12.

Struttura ospitante:

Il progetto si svolgerà interamente presso l'Istituto di Genetica Molecolare del CNR, Unità di Bologna IOR, via di Barbiano 1/10- 40136 Bologna.

In attesa di vostro gentile riscontro

Cordiali saluti

Giovanna Lattanzi

(coordinatore del progetto)