



IL PORTALE PER LA QUALITA' DELLA RICERCA DIPARTIMENTALE

- UN PROGETTO DI:
- PRESENTATO DA:



- Seconda Università degli Studi di NAPOLI >> Struttura: BIOCHIMICA, BIOFISICA E PATOLOGIA GENERALE
- Anno 2013

B.1.b Gruppi di Ricerca

1. Scheda inserita da questa Struttura ("BIOCHIMICA, BIOFISICA E PATOLOGIA GENERALE"):

Nome gruppo*

Medical genetics research group. (Gruppo di Ricerca Nigro Genetica Medica)

Il gruppo di ricerca svolge prevalentemente la sua attività di ricerca nell'ambito della genetica medica con particolare riguardo ai disordini neuromuscolari, alle patologie ereditarie dell'occhio, alle condizioni di disabilità intellettiva geneticamente determinate ed altre condizioni genetiche che interessano l'età pediatrica.

ISI WEB:
GENETICS & HEREDITY
PATHOLOGY

PUBLICATIONS as example for Nigro V in 2013

1: Savarese M, Grandone A, Perone L, Blanco Fdel V, De Luca G, Di Fruscio G, Fogu G, Piluso G, Perrone L, del Giudice EM, Nigro V. Familial trisomy 6p in mother and daughter. *Am J Med Genet A*. 2013 Jul;161A(7):1675-81. doi: 10.1002/ajmg.a.35928. Epub 2013 May 17. PubMed PMID: 23687068.

2: Torella A, Fanin M, Mutarelli M, Peterle E, Del Vecchio Blanco F, Rispoli R, Savarese M, Garofalo A, Piluso G, Morandi L, Ricci G, Siciliano G, Angelini C, Nigro V. Next-generation sequencing identifies transportin 3 as the causative gene for LGMD1F. *PLoS One*. 2013 May 7;8(5):e63536. doi: 10.1371/journal.pone.0063536. Print 2013. PubMed PMID: 23667635; PubMed Central PMCID: PMC3646821.

Descrizione

3: Peterle E, Fanin M, Semplicini C, Padilla JJ, Nigro V, Angelini C. Clinical phenotype, muscle MRI and muscle pathology of LGMD1F. *J Neurol*. 2013 Aug;260(8):2033-41. doi: 10.1007/s00415-013-6931-1. Epub 2013 Apr 30. PubMed PMID: 23632945.

4: Rotundo IL, Lancioni A, Savarese M, D'Orsi L, Iacomino M, Nigro G, Piluso G, Auricchio A, Nigro V. Use of a lower dosage liver-detargeted AAV vector to prevent hamster muscular dystrophy. *Hum Gene Ther*. 2013 Apr;24(4):424-30. doi: 10.1089/hum.2012.121. Epub 2013 Apr 4. PubMed PMID: 23427808; PubMed Central PMCID: PMC3631017.

5: Peluso I, Conte I, Testa F, Dharmalingam G, Pizzo

M, Collin RW, Meola N, Barbato S, Mutarelli M, Ziviello C, Barbarulo AM, Nigro V, Melone MA; European Retinal Disease Consortium, Simonelli F, Banfi S. The ADAMTS18 gene is responsible for autosomal recessive early onset severe retinal dystrophy. Orphanet J Rare Dis. 2013 Jan 28;8:16. doi: 10.1186/1750-1172-8-16. PubMed PMID: 23356391; PubMed Central PMCID: PMC3568033.

6: Nigro V, Piluso G. Next generation sequencing (NGS) strategies for the genetic testing of myopathies. Acta Myol. 2012 Dec;31(3):196-200. PubMed PMID: 23620651; PubMed Central PMCID: PMC3631804.

For full list of publications:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=NIGRO+V>

Sito web

<http://www.dbbpg.unina2.it/it/ricerca>

**Responsabile
 scientifico/Coordinatore**

NIGRO Vincenzo (BIOCHIMICA, BIOFISICA E
 PATOLOGIA GENERALE)

Settore ERC del gruppo:

LS2_1 - Genomics, comparative genomics, functional genomics

LS2_6 - Molecular genetics, reverse genetics and RNAi

LS3_9 - Development, developmental genetics, pattern formation and embryology in animals

LS5_2 - Molecular and cellular neuroscience

Componenti:

| Cognome | Nome | CF | Struttura | Qualifica | Settore |
|-----------|--------|------------------|---|--------------------|---------|
| BANFI | Sandro | BNFSDR64H03F839D | BIOCHIMICA, BIOFISICA E PATOLOGIA GENERALE | Prof. Associato | MED/03 |
| GIUGLIANO | Teresa | GGLTRS86H46F924M | BIOCHIMICA, BIOFISICA E PATOLOGIA GENERALE | Dottorando | |
| PILUSO | Giulio | PLSGLI61E13H703E | BIOCHIMICA, BIOFISICA E PATOLOGIA | Ricercatore | MED/04 |

SAVARESE Marco SVRMRC83E28F912R
GENERALE
BIOCHIMICA,
BIOFISICA E Dottorando
PATOLOGIA
GENERALE

Altro Personale

Dott.ssa Francesca Del Vecchio Blanco (Funzionario Tecnico); Sig.ra Anna Cuomo (Assistente Tecnico); Dott.ssa Arco Maria Garofalo (Specializzanda Patologia Clinica SUN); Dott.ssa Giuseppina Di Fruscio (Dottoranda in Scienze Biomolecolari 29° Ciclo SUN); Altro Personale: Dott.ssa Annalaura Torella (Contrattista Telethon); Dott.ssa Giovanna Dati (Specializzanda in Genetica Medica di Tor Vergata); Dott.ssa Rosalba Erpice (Contrattista Telethon); Dott.ssa Ombretta De Concilio (Contrattista Telethon).

SVILUPPATO DA: [CINECA](#)