

**Associazione Genetica Italiana  
Società Italiana di Mutagenesi Ambientale**

**Cortona 4-6 Giugno 2008**

Sala S. Agostino - via Guelfa, 40

**Corso: *Meccanismi di segnalazione e riparazione dei danni al DNA: dai sistemi modello alle sindromi umane***

Organizzatori: Antonio Antocchia, Eugenia Dogliotti, Miria Stefanini  
[antocchia@uniroma3.it](mailto:antocchia@uniroma3.it), [eugenia.dogliotti@iss.it](mailto:eugenia.dogliotti@iss.it), [stefanini@igm.cnr.it](mailto:stefanini@igm.cnr.it)

**Programma**

**4 Giugno 2008**

14:30 **Benvenuto**                    **Introduzione al Corso**

**Segnalazione e riparazione dei danni al DNA: dal Lievito a *C. elegans*** (Moderatore: Giovanna Lucchini)

14:45-15:30 La risposta ai danni al DNA in *Saccharomyces cerevisiae*: i meccanismi di checkpoint.

**M. Muzi Falconi** (Università di Milano)

15:30-16:15 Segnalazione e riparazione delle rotture a doppia elica del DNA in *Saccharomyces cerevisiae*.

**M.P. Longhese** (Università di Milano-Bicocca)

16:15-16:45 Intervallo

17.00-17.30 Relazione tra telomeri e checkpoint in *Drosophila melanogaster*.

**G. Cenci** (Università dell' Aquila)

17:30-18:15 *Drosophila melanogaster* come sistema modello per lo studio dei geni del complesso MRN.

**L. Ciapponi** (Università di Roma "La Sapienza")

18:15-19:00 Analisi della risposta ai danni al DNA negli organismi multicellulari: l'approccio genetico in *C.elegans*.

**G. Muzzini** (Università di Milano)

**5 Giugno 2008**

***I modelli murini come strumento per correlare le funzioni riparative alle sindromi umane*** (Moderatore: Eugenia Dogliotti)

9:00-9:45 Riparazione del danno ossidativo e neurodegenerazione in modelli murini per la corea di Huntington.

**M. Bignami** (ISS, Roma)

9:45-10:30 Meccanismi di riparazione del DNA in topi eterozigoti per Patched.

**M.T. Mancuso** (ENEA-Casaccia)

***Le Sindromi Umane causate da difetti nella segnalazione e riparazione di lesioni al DNA*** (Moderatore: Eugenia Dogliotti)

10:30-11:15 Pathways ATM-dipendenti.

**L. Chessa** (Università di Roma "La Sapienza")

11:15-11:45 Intervallo

11:45-12:30 Ruolo di NBS1 nel pathway di risposta alle rotture a doppio filamento del DNA.

**A. Antoccia** (Università di Roma Tre)

12:30-13:15 Valutazione del ruolo dell'Aprataxina nella riparazione delle rotture a singolo filamento del DNA.

**P. Mosesso** (Università della Tuscia-Viterbo)

13:15-15:15 Pausa Pranzo

15:00-15:45 Ruolo della senatassina nell'instabilità genomica e nella neurodegenerazione.

**A. De Amicis** (Università di Roma "La Sapienza")

15:45-16:30 Sindrome di Cornelia de Lange: una malattia dovuta ad alterata funzione della cromatina.

**A. Musio** (ITB CNR, Milano)

16:30-17:15 Basi genetiche e molecolari dell'anemia di Fanconi.

**A. Savoia** (Università di Trieste)

17:15-18:00 Correlazioni funzionali tra il checkpoint della replicazione e la proteina WRN nella stabilità del genoma.

**P. Pichierri** (ISS, Roma)

**6 Giugno 2008**

***Nuovi aspetti genetici, molecolari e funzionali di malattie ereditarie difettive nella riparazione del DNA*** (Moderatore: Miria Stefanini)

9:00-9:45 XP e TTD: La tricotiodistrofia e l'inattesa relazione tra riparazione del DNA e trascrizione.

**M. Stefanini** (IGM CNR, Pavia)

9:45-10:30 La sindrome di Cockayne: ruolo delle proteine CSA e CSB nella riparazione delle regioni trascritte del genoma.

**L. Proietti-De-Santis** (Università della Tuscia, Viterbo)

10:30-11:15 "Base excision repair" e tumorigenesi: il ruolo di MUTYH nelle poliposi ereditarie e nel cancro coloretale.

**G.N. Ranzani** (Università di Pavia)

11:15-11:45 Intervallo

### ***Invited Speaker***

11:45-12:45 Defective ATR-signalling in human disorders: implications for genomic stability and development.

**M. O'Driscoll** (University of Sussex, UK)

13:00 Chiusura dei lavori

---

## **Partecipazione al Corso**

Il corso è rivolto in particolare agli studenti di dottorato, ma anche a tutti i giovani ricercatori interessati agli argomenti trattati.

La partecipazione al corso è gratuita, mentre le spese di viaggio e soggiorno sono a carico degli interessati.

**Si richiede agli interessati di iscriversi a partecipare al corso** inviando un messaggio di posta elettronica **sia alla segreteria AGI che al Dott. Antonio Antocchia**, ai seguenti indirizzi:

[iferrero@unipr.it](mailto:iferrero@unipr.it), [antocchia@uniroma3.it](mailto:antocchia@uniroma3.it)