



DIPARTIMENTO DI FARMACIA E BIOTECNOLOGIE

---

**AVVISO DI SEMINARIO**  
**“YOUNG RESEARCHER CORNER”**

Il giorno **venerdì 25 Ottobre 2019**  
alle ore **14:30**  
presso Aula 1, via Belmeloro 6, Bologna

la **Dott.ssa Cinzia Cameli, PhD**  
Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Alma Mater Studiorum Università  
di Bologna  
(referente Prof.ssa Maestrini)

terrà un seminario dal titolo:

**ANALISI GENOMICHE IN FAMIGLIE CON DISTURBI  
DELLO SPETTRO AUTISTICO**

Colleghi e studenti sono cordialmente invitati

*Commissione Ricerca e Attività Correlate - FaBiT*

---

---

## ABSTRACT

I disturbi dello spettro autistico (ASD) sono un gruppo eterogeneo di disturbi del neurosviluppo, caratterizzati da comportamenti ripetitivi, interessi ristretti e alterata capacità comunicativa e di interazione sociale. Nonostante l'eziologia sia ancora in gran parte sconosciuta, studi su famiglie e coppie di gemelli hanno dimostrato che i fattori genetici hanno un ruolo predominante nella suscettibilità all'autismo. Progressi nella comprensione delle basi genetiche dell'ASD sono stati possibili grazie all'avvento di tecnologie genomiche che comprendono i microarray e le moderne tecniche di sequenziamento (whole genome sequencing e whole exome sequencing). L'architettura genetica che ne emerge è estremamente complessa, caratterizzata dall'interazione tra varianti rare ad alta penetranza, sia varianti del numero di copie (CNV) che varianti a singolo nucleotide (SNV), ed un background genetico costituito da centinaia di varianti di rischio comuni, ciascuna con effetto individuale molto piccolo. Nonostante questi progressi, ad oggi è stata scoperta solamente una frazione dei geni e delle varianti implicate.

I dati che saranno presentati sono il risultato di un'analisi condotta su una collezione di 127 famiglie italiane con ASD analizzate attraverso lo SNP-array Infinium PsychArray al fine di determinare il contributo combinato sia di CNV che SNV rari nell'eziologia del disturbo.

Oltre all'identificazione e alla caratterizzazione dei CNVs nelle singole famiglie, abbiamo anche effettuato un'analisi caso-controllo per confrontare il carico globale di tutti CNVs rari, quello solo delle delezioni e la frequenza solo dei CNVs rari in geni associati all'autismo (geni riportati nel database SFARI). Abbiamo inoltre confrontato la frequenza delle varianti esoniche rare presenti nello PsychArray tra casi e controlli

La nostra analisi integrata ha mostrato un arricchimento significativo nei casi rispetto ai controlli sia di CNVs che di SNVs esonici nei geni SFARI, in accordo con un modello multigenico di suscettibilità all'ASD, con un contributo combinato di entrambi i tipi di varianti rare. In particolare, abbiamo fornito ulteriori evidenze sul contributo di specifici geni (*VPS13B*, *WWOX*, *CNTNAP2*, *RBFOX1*, *MACROD2*, *APBA2*, *PARK2*, *GPHN*, e *RNF113A*) nella suscettibilità all'ASD. Infine, abbiamo caratterizzato dal punto di vista genotipico e fenotipico 5 casi con CNV in regioni genomiche note per conferire un aumentato rischio per vari disturbi del neurosviluppo (1p36.32, 16p13.11, etc....), ma che mostrano penetranza incompleta ed espressività variabile. Dato il complesso ruolo di questi CNVs nell'eziologia dell'autismo e di altri disturbi, i nostri dati possono contribuire allo studio delle relazioni genotipo-fenotipo relative a questi loci, per future applicazioni cliniche.

## BREVE CURRICULUM VITAE



La Dott.ssa Cinzia Cameli si laurea con lode in Biologia della Salute presso l'Università di Bologna nel 2012. Dal 2013 al 2014 è stata assegnista di ricerca presso il gruppo di ricerca in Genetica Umana e Molecolare coordinato dalla Prof.ssa Elena Maestrini. Dal 2014 al 2017 ha svolto il Dottorato di Ricerca in Biologia Cellulare e Molecolare (FABIT), sotto la supervisione della Prof.ssa Elena Maestrini. Durante la sua attività di ricerca ha acquisito esperienza nel campo della genetica umana delle malattie complesse ed in particolare si occupa dello studio dei fattori genetici nei disturbi dello spettro autistico (ASD), nella dipendenza da nicotina e nell'emigrania a grappolo. Durante il Dottorato di ricerca ha trascorso un periodo di 3 mesi nell'Istituto Pasteur di Parigi sotto la supervisione del Prof. T. Bourgeron per l'analisi bioinformatica dei dati ottenuti dal sequenziamento del genoma di famiglie con ASD. Attualmente assegnista di ricerca presso il gruppo di ricerca in Genetica Umana e Molecolare coordinato dalla Prof.ssa Elena Maestrini e si occupa del progetto di ricerca sull'analisi delle varianti genetiche in famiglie con ASD mediante l'utilizzo di microarray e sequenziamento dell'intero esoma. Ha partecipato a progetti di ricerca finanziati dal Ministero della Salute. È autrice di 7 pubblicazioni peer-reviewed e più di 10 contributi (comunicazioni orali e poster presentation) a conferenze e workshop nazionali e internazionali.