

CURRICULUM VITAE

Alessia Medugno, Ph.D in Medicina Clinica e Sperimentale



Personal information

Indirizzo: Piazzetta Enrico Cocchia 5 – Avellino

Email: alessia.medugno95@gmail.com

Data e luogo di nascita: 08-08-1995 Avellino

Nazionalità: Italiana

Education/Training

Gennaio 2023 - Aprile 2026: **Ph.D in Medicina Clinica e Sperimentale**

Luglio 2022: **Abilitazione alla professione di Biologo**

Marzo 2022: **Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche LM9 - Università degli Studi di Napoli Federico II**

Titolo Tesi: “Caratterizzazione del ruolo del miR-137 nella regolazione dell’espressione del gene *MSH2*”

Votazione 110/110

Aprile 2019: **Laurea Triennale in Biotecnologie L2 – Università degli Studi del Sannio**

Titolo Tesi: “*La proteina IRF3 nell’insorgenza dell’insulino-resistenza*”

Votazione 93/110

Research experience

- **Ph.D Student:** *Presso il Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali- Università degli Studi di Napoli Federico II*

Durante il dottorato, mi sono occupata di studiare alcune malattie metaboliche, in particolare la malattia di Tay-Sachs (TSD) e la malattia di Sandhoff (SD). Si tratta di patologie neurodegenerative ereditarie causate da mutazioni dei geni HEXA e HEXB. Le mutazioni di questi geni provocano l'accumulo di substrato all'interno dei lisosomi, con conseguenti problemi che colpiscono principalmente il sistema nervoso centrale. L'obiettivo principale della mia attività di ricerca è stato quello di sviluppare una strategia innovativa di terapia genica basata su un approccio di modulazione genica finalizzato a ridurre la sintesi di GM2 mediante la down-regulation dei geni di produzione rilevanti, utilizzando diverse piattaforme tecnologiche, tra cui approcci di Genome Editing (CRISPR-CAS) e di regolazione genica (iCRISPR, Zinc-Finger).

Tutor: Enrico Maria Surace

- ***Tirocinio Post Laurea:*** Presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche-Università degli Studi di Napoli Federico II.

Durante il tirocinio post-laurea, ho proseguito le ricerche avviate con la mia tesi, concentrandomi sull'analisi di un microRNA e sul suo potenziale ruolo nella regolazione dei geni coinvolti nel sistema di riparazione del DNA a errore di appaiamento (Mismatch Repair). Questo ambito di studio è di particolare importanza, in quanto i geni in questione sono implicati nella sindrome di Lynch, una forma ereditaria di tumore del colon-retto. In particolare, abbiamo analizzato l'impatto della variante c*226A>G nella regione 3'UTR del gene MSH2, coinvolto nel sistema di Mismatch Repair (MMR). L'analisi bioinformatica ha evidenziato che tale variante può alterare un sito di legame per il microRNA miR-137, compromettendo la regolazione dell'espressione genica. Attraverso saggi di luciferasi ed esperimenti di overespressione/inibizione di miR-137 in linee cellulari umane (SW480 e HT29), è stato dimostrato che miR-137 regola negativamente l'espressione dell'MSH2 a livello di mRNA e proteina. Questi risultati indicano che MSH2 è un target diretto di miR-137 e suggeriscono nuovi approcci per la diagnosi e il trattamento della sindrome di Lynch.

Tutor: Francesca Duraturo

- ***Tirocinio Formativo:*** Presso la Struttura del Ceinge Università degli Studi di Napoli Federico II.

Svolgimento del mio elaborato di tesi: "Caratterizzazione del ruolo del miR-137 nella regolazione dell'espressione del gene MSH2"

Tutor: Francesca Duraturo

- ***Tirocinio Formativo:*** Presso l'Azienda Ospedaliera San Giuseppe Moscati-Avellino

Svolgimento dell'attività di tirocinio curriculare durante la laurea Triennale presso i laboratori di Patologia Clinica.

Technical Skills and Competences

Research techniques currently mastered:

- Culture cells
- DNA, RNA extraction and purification on peripheral blood, tissue and cell
- Gelelectrophoresis
- Reverse transcription PCR
- Real-Time PCR
- Immunofluorescence
- Transfection with lipofectamine
- Protein extraction and purification
- Quantification
- Western Blot
- Studies and Research on databases
- Manipulation and alignment of sequences

Personal skills

Native language: Italian

Other languages: English (written and oral: fluent)

Computer skills

European Informatics Passport–EIPASS7–06/2017

Microsoft Office package (Microsoft Word, Excel, PowerPoint, Outlook), principal Internet browsers, MedLine on PubMed, scientific databases (PubMed, PDB, Unigene) Bioinformatic algorithms (BLAST, ClustalW), Statistic analysis (GraphPad Prism), Image analysis software (ImageJ, Adobe Photoshop, Adobe Illustrator), Databases (GnomAD, Ensemble genome, ClinVar, InSiGHT, Primer3)

Conferences Abstracts: oral presentation and poster presentations

- XVI FISV Congress – Portici (Naples), September 14-16, 2022
“Involvement of miRNA 137 in hereditary gastrointestinal cancer predisposition through MSH2 gene regulation”
- Adaptive mechanisms in cancer drug resistance. 2° Workshop of the SIB group “Tumor Biochemistry” 22 September 2022
“miRNA-137 targeting and regulates the MSH2 gene in hereditary gastrointestinal cancer.”
- Meeting Sezione Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare SIB Campania 2022 Napoli, 26 ottobre. Complesso delle Biotecnologie Università degli Studi di Napoli Federico II
“MiRNA-137 regulates Msh2 gene in colon cancer cell lines”.
- 3rd IBBR Memorial Workshop - dedicated to Maria Ciaramella 10-11 November 2022
- “The role of miR-137 in the molecular mechanism associated with hereditary gastrointestinal cancer.
- XXVI congresso nazionale sigu rimini – 2023: “Optimizing Cis Regulatory grammar for retinal gene therapy”
- ESGCT 30th ANNUAL CONGRESS - BRUSSELS 2023: “Empowering a novel regulatory code for retinal gene therapy”.
- XI edizione del neapolitan brain group meeting: “Changing cis Regulatory sequence for retinal gene therapy”
- ASGCT 27th Annual Meeting 2024 May 7-11, Baltimore “Decoding Rhodopsin Gene Regulation to Build Innovative Retinal Gene Therapies”
- Giornate scientifiche della scuola di specializzazione in pediatria della federico ii: “Utilizzo della modulazione trascrizionale per il trattamento della retinite pigmentosa autosomica dominante con terapia genica”
- XXVII congresso nazionale-sigu: “A targeted and homeostatic modulation of gene therapy products to treat Retinitis Pigmentosa”
- ESGCT 31st ANNUAL CONGRESS: “A homeostatic modulation of gene therapy products to treat retinitis pigmentosa”
- ESGCT 8th Annual Spring School (Potsdam, Germany) 8 to 11 April 2025
- ASGCT 28th Annual Meeting 2025, New Orleans “AAV-Based Homeostatic Modulation for RHO-ADRP Gene Therapy” and “A "transcriptional repressor substrate reduction strategy" for Tay-Sachs and Sandhoff diseases”
- ESGCT 32st annual congress “Modulating Gene Expression to Reduce Substrate Accumulation in Tay-Sachs and Sandhoff Diseases” and “Coordinated Transcriptional Control for balanced

Silencing and Replacement to treat RHO-ADRP”

- ESHG Conference 24-27 May-Milan “A new mechanistic key to functionally interrogate the regulatory genome”
- Giornate scientifiche della scuola di specializzazione in pediatria della federico ii 3 e 4 luglio 2025: “terapia di riduzione del substrato mediante repressione trascrizionale per il trattamento della sfingolipidosi”
- Congresso nazionale sigu rimini – 2025 “Transcriptional Modulation of GM2 Biosynthesis Genes as a Therapeutic Strategy for Lysosomal Storage Disorders” and “A Novel Key to Unlock Functional Insights into the Regulatory Genome”
- XV congresso nazionale simmesn “Nuove prospettive terapeutiche nelle sfingolipidosi: modulazione trascrizionale dei geni della biosintesi dei gangliosidi”
- NBG XIII Meeting 21 November 2025: “Regulating Gene Expression to Reduce Lysosomal Storage in Tay-Sachs and Sandhoff Disorders”

Publications

Hereditary Colorectal Cancer: State of the Art in Lynch Syndrome.

Nolano A, Medugno A, Trombetti S, Liccardo R, De Rosa M, Izzo P, Duraturo F. Cancers (Basel). 2022 Dec 23;15(1):75. doi: 10.3390/cancers15010075. PMID: 36612072

A DNA base-specific sequence interposed between CRX and NRL contributes to RHODOPSIN expression.

Maritato R, Medugno A, D'Andretta E, De Riso G, Lupo M, Botta S, Marrocco E, Renda M, Sofia M, Mussolino C, Bacci ML, Surace EM. Sci Rep. 2024 Nov 1;14(1):26313. doi: 10.1038/s41598-024-76664-8. PMID: 39487168; PMCID: PMC11530525.

A Gene Therapy Approach for the Treatment of Inborn Errors of Immunity Caused by Mutations in Large Genes.

Elisabetta Toriello, Antonio De Rosa, Carmen Rosano, Cosimo Abagnale, Rosa Maritato, Alessia Medugno, Roberta Romano, Emilia Cirillo, Enrico Maria Surace, Claudio Pignata, Giuliana Giardino Meeting Abstract|CIS Meeting Abstracts 2025|April 25 2025

Other experiences

- Attività di volontariato presso comunità di recupero e centri di accoglienza per immigrati.
- Vicepresidente della Gioventù Francescana 2018/2019 (Associazione giovanile di stampo cristiano ed ispirata ai valori di S. Francesco d'Assisi).
- Presidente di un'Associazione di Promozione Sociale (CLAP), impegnata in servizi e campi scuola per bambini durante il periodo estivo 2019/2022.
- Formatore corsi in FAD con Espansione S.r.l. (Ente di Formazione Provider nazionale ECM ubicato in Avellino Via Cesare Uva 3):
 - “La coagulazione: percorsi diagnostici e variabilità extra- analitica”,
 - “La diagnostica di laboratorio nella patologia diabetica”

"Il trattamento dei dati ai sensi del D.lgs. 196/2003, come modificato dal Regolamento UE 679/2016, recepito dal Decreto n. 101 del 10/08/2018 e dichiaro di essere consapevole della responsabilità penale in caso di dichiarazioni mendaci o di esibizione di atto falso o contenente dati non più rispondenti a verità ai sensi dell'articolo 76 del D.p.r. n. 445/2000"

Luogo e data:

Avellino 22/04/2026

Firma:

