

AREA SCIENTIFICO DISCIPLINARE SCIENZE MEDICHE

PROGRAMMA DI RICERCA N. 1

Affissione dei criteri per la valutazione dei titoli e del colloquio: il **23.7.2014** alle ore **9.30** presso la Sezione di Scienze Pediatriche del Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOEMI) - Istituto Gaslini -Largo G. Gaslini,5 - Padiglione 16 – I piano- Genova

Affissione dei risultati della valutazione dei titoli nonché l'indicazione dei candidati ammessi al colloquio: il **23.7.2014** alle ore **12.30** presso la Sezione di Scienze Pediatriche del Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOEMI) - Istituto Gaslini -Largo G. Gaslini,5 - Padiglione 16 – I piano- Genova

Svolgimento del colloquio: il **23.7.2014** alle ore **13.00** presso la Sezione di Scienze Pediatriche del Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOEMI) - Istituto Gaslini -Largo G. Gaslini,5 - Padiglione 16 – I piano- Genova

Tale comunicazione ha valore di notifica a tutti gli effetti, per cui i candidati ai quali non sia stata comunicata l'esclusione sono tenuti a presentarsi, senza alcun preavviso, presso la sede di esame.

Responsabile scientifico: Dott.ssa Aldamaria PULITI

N. 1 assegno- Durata anni 1 – Importo lordo annuo: € 19.367

Titolo: Caratterizzazione clinica e genetica di nuove malattie del neurosviluppo attraverso tecniche di sequenziamento di nuova generazione

Descrizione: Le malattie rare colpiscono cumulativamente l'8% della popolazione e hanno un impatto sociale ed economico significativo. L'identificazione di geni per malattie genetiche orfane e lo sviluppo di protocolli di diagnostica molecolare è fondamentale per il management clinico di queste malattie e per la qualità di vita dei pazienti. La ricerca si prefigge di identificare le cause genetiche di diverse patologie rare dello sviluppo neurologico attraverso l'utilizzo di nuove tecnologie di genomica. Il nostro progetto si concentrerà su entità cliniche note e forme non classificate. Queste patologie mostrano una eterogenea modalità di trasmissione e comprendono tratti recessivi, condizioni sporadiche probabilmente dovute a mutazioni de novo e malattie complesse prive di un chiaro pattern ereditario

Settore scientifico-disciplinare: MED/03 GENETICA MEDICA

Sede: Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOEMI)

Titolo di studio richiesto: Laurea V.O. in Scienze Biologiche o in Medicina e Chirurgia o in Laurea Specialistica della classe 6/S (Biologia) o della classe 9/S (Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche) o della classe 46/S (Medicina e chirurgia) o Laurea Magistrale della classe LM-6 (Biologia) o della classe LM-9 (Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche) o della classe LM-41 (Medicina e chirurgia)

Argomenti del colloquio: Aspetti clinici delle principali malattie neurologiche e muscolari di origine genetica; capacità di indicare le fasi di una ricerca diretta ad identificare i geni e le mutazioni implicate nello sviluppo di una malattia genetica; conoscenze sulle metodiche di sequenziamento di nuova generazione del DNA ed analisi dei risultati ottenuti; conoscenze delle principali tecniche utilizzate per ottenere la validazione funzionale di mutazioni identificate. Il candidato dovrà dimostrare la conoscenza della lingua inglese.