

Corso di dottorato in TERAPIA PEDIATRICA E FARMACOLOGIA DELLO SVILUPPO	
AREE SCIENTIFICO-DISCIPLINARI	06 - SCIENZE MEDICHE; 05 - SCIENZE BIOLOGICHE
COORDINATORE	PROF. PAOLO MOI
SEDE	DIPARTIMENTO DI SANITÀ PUBBLICA, MEDICINA CLINICA E MOLECOLARE
SEDI CONSORZIATE	UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO: DIPARTIMENTO DI SCIENZE MATERNO-INFANTILI UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TORINO: DIPARTIMENTO DI SCIENZE PEDIATRICHE E DELL'ADOLESCENZA - DIPARTIMENTO DI SCIENZE CLINICHE E BIOLOGICHE
DURATA	3 ANNI
OBIETTIVI FORMATIVI E TEMATICHE DI RICERCA	<p>Il corso fornirà una preparazione teorico-pratica sui problemi relativi alla diagnosi, prevenzione e al trattamento farmacologico delle patologie neonatali e pediatriche e sulle nuove prospettive della terapia genica delle malattie ereditarie. Considerando in particolare alcune patologie genetiche quali: la talassemia, l'APECED, la malattia di Wilson, gli obiettivi che si intendono perseguire con questo dottorato sono le competenze nell'ambito dell'analisi molecolare di queste patologie e della terapia genica e farmacologica</p> <p>In sintesi, il programma si propone di istruire e formare il dottorando sui seguenti aspetti:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. diagnostica molecolare delle malattie ereditarie tramite analisi di linkage con polimorfismi del DNA o attraverso la definizione della mutazione. Le malattie sulle quali verterà maggiormente lo studio saranno: le talassemie, l'emofilia, le distrofie muscolari progressive, e le atrofie spinali, la fibrosi cistica, le sindromi malformative multiple e le insufficienze mentali, la malattia di Wilson e il diabete mellito tipo 2. 2. uso delle nuove tecniche di analisi molecolare (G-WAS) per lo studio di tratti genetici complessi e delle malattie metaboliche 3. utilizzo corretto di farmaci e Studio in vivo sull'efficacia di nuovi chelanti del Ferro da soli o in combinazione in talassemici anche in base ai profili farmacogenetici dei pazienti. 4. Studio su proteine regolatrici (transacting factors) le funzioni dei geni. Queste analisi verranno condotte in sistemi in vitro utilizzando come modello i geni b-globinici ed il promotore del gene dell'insulina. 5. Studi sulla possibilità di correggere in vitro (in cellule eritroidi) tramite vettori lentivirali la funzione difettosa dei geni. Anche per questa parte verranno in prevalenza utilizzati i geni b-globinici. <p>Il Dottore di ricerca in Terapia Pediatrica e Farmacologia dello Sviluppo acquisirà competenze sull'uso corretto dei farmaci e delle loro associazioni in età pediatrica ed utilizzo appropriato dei metodi relativi al monitoraggio farmacologico; sul disegno e coordinazione di "trials" in età pediatrica allo scopo di produrre progressi farmacologici basati sull'evidenza; sulla ricerca su terapia genica in vitro, (preparati di vettori lentivirali, studio di transfezione), ed in vivo su modelli animali, ed analisi della regolazione genica.</p> <p>Tematiche di ricerca:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Studio delle proteine coinvolte nella patogenesi dell'APECED. 2. Applicazione della tecnica del G-WAS allo studio dei tratti genetici complessi e delle malattie multifattoriali. 3. Utilizzo della tecnologia del G-WAS per l'identificazione di geni candidati responsabili dell'aumento di HbF e delle complicanze della beta talassemie incluse le complicanze della terapia . 4. Database delle Talassemie. 5. Vettori lentivirali per la terapia della β-talassemia

	<p>6. Valutazione dell'efficienza, efficacia e sicurezza di vettori lentivirali nel trasferimento del gene CFTR in sistemi modello di epitelio respiratorio in Fibrosi Cistica.</p> <p>7. Definizione del ruolo patogenico di nuovi difetti molecolari del gene CFTR: possibili implicazioni nello sviluppo di nuove terapie</p> <p>8. Trasferimento genico in vari modelli cellulari per la Terapia Genica della Fibrosi Cistica.</p> <p>9. Terapia genica nel topo transgenico talassemico.</p> <p>10. Studio di fattibilita' di screening neonatali per malattie genetiche</p> <p>11. Ricerca di determinanti genetici per la variabilità fenotipica nelle malattie monogenetiche</p> <p>12. Sviluppo nuove tecnologie molecolari per la diagnosi prenatale precoce di malattie genetiche rare.</p> <p>13. Basi eziopatogenetiche delle Malattie autoimmuni multifattoriali in Sardegna</p> <p>14. Regolazione dello Switching emoglobinico</p>
PROVE DI AMMISSIONE	<p>VALUTAZIONE DEI TITOLI, DEL CURRICULUM VITAE, PROVA SCRITTA E COLLOQUIO. La prova scritta consisterà in un elaborato sulle tematiche trattate nell'ambito del dottorato.</p> <p>LA PROVA SCRITTA E IL COLLOQUIO POSSONO SVOLGERSI ANCHE IN LINGUA INGLESE.</p>
POSTI	8
BORSE DI STUDIO	<p>2 P.O.R. SARDEGNA F.S.E. 2007-2013; 1 M.I.U.R. (EX D.M. N. 198/2003) il cui ambito di indagine prioritario è: Salute dell'uomo (studio e trattamento dei tumori e delle malattie degenerative con nuovi approcci derivati dalla conoscenza del genoma umano) ; 1 INPS - GESTIONE EX INPDAP</p>
POSTI SENZA BORSA	4
POSTI SOPRANNUMERARI	1 PER CANDIDATI STRANIERI
REFERENTE	<p>PROF. PAOLO MOI - EMAIL: pmoi@unica.it - dsbb@mcweb.unica.it</p> <p>TEL. +390706095660 - +39070503341 - FAX +39070503696</p>