

<b>Curriculum</b>	<b>Genetica</b>
<b>Temi di ricerca:</b>	<p>- nuove conoscenze sul genoma umano incluse indagini con nuove tecnologie; - identificazione di geni-malattia, delle loro mutazioni, delle conseguenze di esse nel meccanismo di malattia a livello molecolare e cellulare e correlazioni con il fenotipo clinico; - individuazione di specifici aspetti dei meccanismi patogenetici che possano rappresentare bersagli di approcci terapeutici; - struttura del gene e controllo dell'espressione genica</p>
<b>Obiettivi formativi del Curriculum</b>	<p>Le malattie genetiche hanno insorgenza in età pediatrica per la maggior parte e le cause genetiche determinano la stragrande maggioranza delle malattie rare congenite e/o ereditarie. Ne consegue che un Curriculum di Genetica sia molto appropriato nell'ambito di un Corso di Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche.</p> <p>Il Curriculum di Genetica si propone l'obiettivo fondamentale di condurre i dottorandi a realizzare un progetto di ricerca che acquisisca risultati tali da essere descritti e pubblicati in almeno un articolo nel quale il dottorando figuri come primo autore.</p> <p>Per il Curriculum di Genetica risultano di particolare interesse: - le nuove conoscenze sul genoma umano incluse le nuove tecnologie di indagine sul genoma; - l'identificazione di geni-malattia, delle loro mutazioni, delle conseguenze di esse nel meccanismo di malattia a livello molecolare e cellulare e le correlazioni con il fenotipo clinico; - l'individuazione di specifici aspetti dei meccanismi patogenetici che possano rappresentare bersagli di approcci terapeutici; - la struttura del gene e il controllo dell'espressione genica; - le problematiche culturali ed etiche originate dal progetto genoma, relative alle modalità di accesso alle banche dati ed alla brevettabilità delle sequenze, all'applicazione e riservatezza dei test genetici, alla corretta comunicazione scientifica.</p> <p>La realizzazione del progetto di ricerca dovrà avvenire in stretto contatto con il tutor assegnato e con il gruppo di ricercatori che affiancano il tutor nello specifico gruppo di ricerca. Per garantire questa costante e indispensabile interazione, il tutor e il gruppo di ricerca faranno una verifica del progresso del lavoro del dottorando con frequenza settimanale. Inoltre, il dottorando redigerà in forma scritta e presenterà in un'apposita riunione con i docenti del Collegio una relazione in lingua inglese due volte all'anno. La relazione dovrà descrivere i risultati della ricerca, gli avanzamenti e le criticità della stessa e la programmazione del lavoro per il periodo successivo. L'ultima relazione dovrà essere particolarmente accurata e riassuntiva dell'intero programma di ricerca e si dovrà svolgere alla presenza dell'intero Collegio dei Docenti inclusi i docenti degli altri curricula.</p> <p>I dottorandi saranno tenuti a partecipare, nel periodo da Ottobre a Giugno, a due riunioni settimanali alle quali partecipano tutti i docenti e ricercatori del settore di</p>

*Genetica. Una è dedicata alla presentazione di un articolo scientifico di particolare interesse e di recente pubblicazione (journal club) presentato da uno dei suddetti partecipanti. L'altra è dedicata alla presentazione dei risultati scientifici di ogni singolo docente e ricercatore del settore di Genetica (data club).*

*Inoltre i Dottorandi dovranno acquisire conoscenze di Genetica anche in aree di ricerca diverse da quelle su cui verte il proprio progetto. A questo scopo ogni dottorando dovrà preparare, in ogni anno del suo corso, un seminario in lingua inglese su un argomento concordato con i docenti del settore, consultando la letteratura scientifica internazionale più aggiornata e qualificata.*

*Sarà infine valutata la partecipazione alle attività seminariali di interesse per la ricerca nei diversi settori delle Scienze Pediatriche. A questo scopo ogni dottorando dovrà documentare, in un apposito registro personale che gli sarà consegnato all'inizio del primo anno di frequenza, la partecipazione ai numerosi seminari e corsi di aggiornamento che si svolgono nell'ambito dell'Istituto Gaslini.*