

Curriculum	Malattie Muscolari, Neurodegenerative e Metaboliche dell'età evolutiva
Temi di ricerca:	<p><i>Approfondimento di nuove metodologie per la prevenzione, la diagnosi ed il trattamento delle patologie neuropediatriche dell'età evolutiva, con particolare riguardo alle malattie neuromuscolari, alle patologie neurodegenerative, neuro-metaboliche e in generale genetico-metaboliche, alle epilessie dell'età pediatrica di origine genetica e/o di possibile interesse neurochirurgico, ai difetti del tubo neurale e della migrazione corticale ed alla neurofibromatosi.</i></p> <p><i>Si approfondiranno i fattori molecolari ed ambientali dello sviluppo del sistema nervoso e gli aspetti eziologici e patogenetici delle ipotonie congenite, delle miopatie primitive, delle atrofie muscolari spinali, delle encefalopatie mitocondriali, delle leuco-encefalopatie, delle encefalopatie epilettiche e delle encefalopatie metaboliche.</i></p>
Obiettivi formativi del Curriculum	<p><i>Gli obiettivi formativi del curriculum suddetto sono rappresentati dall'acquisizione da parte del dottorando delle capacità organizzative e gestionali che il singolo progetto individuale comporta, ed in particolare dalla formazione di ricercatori in grado di attuare sperimentazioni sia laboratoristiche che cliniche, e di valutare percorsi diagnostici e terapeutici innovativi validando nuove linee guida. I principali ambiti di ricerca sono riassunti dall'approfondimento di nuove metodologie per la prevenzione, la diagnosi ed il trattamento delle patologie neuropediatriche dell'età evolutiva, con particolare riguardo alle malattie neuromuscolari, alle patologie neurodegenerative, neuro-metaboliche e in generale genetico-metaboliche, alle epilessie dell'età pediatrica di origine genetica e/o di possibile interesse neurochirurgico, ai difetti del tubo neurale e della migrazione corticale ed alla neurofibromatosi.</i></p> <p><i>Si approfondiranno i fattori molecolari ed ambientali dello sviluppo del sistema nervoso e gli aspetti eziologici e patogenetici delle ipotonie congenite, delle miopatie primitive, delle atrofie muscolari spinali, delle encefalopatie mitocondriali, delle leuco-encefalopatie, delle encefalopatie epilettiche e delle encefalopatie metaboliche.</i></p> <p><i>Si formeranno ricercatori nell'ambito dello studio laboratoristico della morfologia muscolare, con particolare riferimento alle tecniche istochimiche ed immunoistochimiche della biopsia muscolare.</i></p> <p><i>Si proporranno stage formativi nell'ambito della neurofisiologia con esperienza teorico-pratica nella videoregistrazione EEG nelle epilessie dell'età pediatrica. I futuri dottorandi verranno coinvolti in progetti di trials clinici sia nell'ambito delle patologie neuromuscolari che nelle epilessie idiopatiche, acquisendo le capacità di gestione degli stessi e l'esperienza della valutazione clinimetrica del decorso della patologia.</i></p>

Verranno proposti progetti individuali sperimentali da attuarsi in laboratori di ricerca nell'ambito dell'Istituto Gaslini, applicati alle patologie neurologiche, neuromuscolari e metaboliche, che permetteranno al dottorando di prendere confidenza con le principali tecniche di biologia cellulare, tra cui studi cellulari per la caratterizzazione funzionale di malattie genetico-metaboliche e riprogrammazione cellulare per lo sviluppo di linee cellulari pluripotenti, oltre ad acquisire la capacità di organizzare i risultati di ricerca ottenuti, che verranno elaborati nell'ambito di almeno una pubblicazione scientifica in cui il dottorando dovrà essere primo autore.

I ricercatori verranno formati nei settori innovativi di maggiore attualità quali la proteomica per la parte laboratoristica e la neuroimaging del SNC e dell'apparato muscolare per la parte clinica applicata.

Si proporrà ai ricercatori il coinvolgimento nell'elaborazione di linee guida nell'ambito di patologie neuro-pediatrie rare, in collaborazione con le Società scientifiche del settore, ed in particolare con la Società Italiana di Neurologia Pediatrica e con la Società Italiana di Pediatria.

Si offrirà al ricercatore la possibilità di una stage in laboratori internazionali per la durata di almeno un anno, al fine di condurre ricerche applicate sulle patologie dell'età evolutiva che coinvolgano il SNC, l'apparato muscolare ed il metabolismo intermedio.

L'indipendenza clinico-scientifica e le capacità acquisite durante i tre anni di dottorato potranno aprire prospettive per nuovi contratti post-dottorato e contratti di tipo diverso nell'ambito della medicina dell'età evolutiva, facendo acquisire al dottorando una specifica competenza nel settore curricolare delle scienze materno-infantili.