

**CONCORSO PER TITOLI E COLLOQUIO PER L'AMMISSIONE AL
CORSO DI DOTTORATO DI RICERCA IN SCIENZE PEDIATRICHE
XXXII CICLO**

PROGETTI PRESENTATI DAI CANDIDATI

GENETICA

- Studio molecolare e metabolico sul Neuroblastoma in adolescenti e giovani adulti.
- Verso un approccio personalizzato per il trattamento del difetto di base in Fibrosi Cistica.
- Basi genetiche del danno da inquinanti ambientali nel soggetto pediatrico emato-oncologico in Liguria.
- Meccanismi di secrezione anionica nel modello cellulare epiteliale Calu-3.
- Identifying the frequency of phenylalanine hydroxylase (*PAH*) gene mutations in phenyl ketonuria (PKU) patients from ..X... province and their relationship with disease severity.
- Sviluppo, definizione e disponibilità di nuove conoscenze su genoma umano attraverso l'identificazione di mutazioni all'interno dei geni-malattia al fine di determinare specifici aspetti dei meccanismi patogenetici che possano rappresentare bersagli di eventuali approcci terapeutici.
- MicroRNA expression levels in various biological samples of pancreatic cancer patients.

PATOLOGIA FETO-PERINATALE E PEDIATRICA

- Vasculogenesi, anomalie di crescita vascolari della placenta e cardiopatie congenite: uno studio sperimentale, multidisciplinare e multicentrico volto ad individuare una correlazione ad oggi non nota.
- Le malattie rare nella patologia fetale e neonatale: elaborazione di un protocollo interno all'IRCCS G. Gaslini per la registrazione e la discussione interdisciplinare dei casi indagnosticati e la selezione dei pazienti candidati a whole exome sequencing (WES).
- Immunosoppressione, patologie respiratorie ed altre complicanze della prematurità di alto grado (NEC, IVH, emorragie cerebellari, ROP): identificazione di marcatori precoci attraverso lo studio della fisiopatologia feto-placentare.
- Studio molecolare e metabolico sul Neuroblastoma in adolescenti e giovani adulti.
- Association of vitamin D deficiency with increased risk of early neonatal sepsis and lower respiratory tract infection in term newborns.

**MALATTIE MUSCOLARI, NEURODEGENERATIVE E METABOLICHE
DELL'ETÀ EVOLUTIVA**

- Malattia di Charcot Marie Tooth: analisi su ampia scala delle interazioni delle vaccinazioni in età pediatrica sul background genetico.
- I trattamenti dietetici delle glicogenosi muscolari: dieta chetogenica e regime a contenuto medio-alto di proteine a confronto nel trattamento della cardiomiopatia ipertrofica e della miopatia nella glicogenosi di tipo III.

- Iron Supplements related to plasma Phenylalanine levels in patients with Phenyl Ketonuria. A randomized trial.
- Diagnosi e gestione dell'insufficienza respiratoria nelle patologie neuromuscolari pediatriche.
- Splicing Changes in the Blood and Muscle in Children with Congenital Myotonic Dystrophy.

ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA

- Outcome cognitivo e neuro radiologico in neonati affetti da Ipotiroidismo Congenito (IC)
- Valutazione del fenotipo immunologico in pazienti affetti da sindrome Rohhadnet: studio osservazionale, multicentrico italiano.

REUMATOLOGIA PEDIATRICA

- Elaborazione di uno score prognostico dinamico per i pazienti con Sindrome di Attivazione Macrofagica in corso di Artrite Idiopatica Giovanile Sistemica.
- Messa a punto di terapie personalizzate per pazienti pediatrici mediante xenotrapianti orto topici.