

SCHEDA DISPONIBILITA' PER ATTIVITA' DI LABORATORIO PER ESAME FINALE (Laurea) CDL BIOTECNOLOGIE INTERFACOLTA' (triennale NUOVO ORDINAMENTO)	
Relatore o co-relatore:	
<i>Nome:</i>	BONA, Gianni
<i>Ruolo*:</i>	Professore di Pediatria e Direttore Clinica Pediatrica
<i>Disciplina*:</i>	Clinica Sperimentale
<i>* nel caso di laboratorio extra-universitario indicare la struttura</i>	
<i>Recapito telefonico e/o mail</i>	0321 3733350 gianni.bona@maggioreosp.novara.it
Relatore garante:	Prof. Andrea Graziani
(nel caso di co-relatore esterno al cdl)	
N° tirocini disponibili	1
Titolo e descrizione attività proposta	(max 500 caratteri circa)
<p>Analisi molecolare dei geni coinvolti nella patogenesi dei difetti ipofisari</p> <p>L'asse GH/IGF1 riveste un ruolo chiave nei meccanismi di regolazione della crescita somatica, con effetti a vari livelli: dalla regione ipotalamo-ipofisaria, sede di sintesi del GHRH e del GH stesso, al fegato come organo target del GH e sede di sintesi di IGF1, fino all'osso in cui determina la crescita longitudinale; quindi, le anomalie coinvolgenti i diversi livelli danno luogo a differenti patologie come la bassa statura, il deficit di GH isolato e combinato, l'insensibilità al GH e diverse sindromi. Scopo del lavoro è svolgere lo screening mutazionale dei geni coinvolti nella patogenesi di questi difetti in pazienti di età pediatrica, mediante estrazione del DNA da sangue , amplificazione dei geni d'interesse mediante PCR e ricerca di mutazioni con sequenziamento diretto.</p>	
Publicazioni recenti più significative	(max 4) 1° autore, titolo, rivista, anno:

-A.M.Lichanska et al. "New insights into growth hormone receptor function and clinical implications" , Hormone Research 2008

-Derek LeRoith et al. "Mechanisms of diseases: metabolic effects of growth hormone and insulin-like growth factor 1", Nature Clinical Practice 2007

-Peng Fang et al. "Primary growth hormone insensitivity and insuline-like growth factor deficiency caused by novel compound heterozygous mutations of GH receptor gene: genetic and functional studies of simple and compound heterozigous states", Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 2007