

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)
Analisi molecolare e studio di funzione del gene del recettore del TSH (TSH-R) Il TSH è un ormone prodotto dall'ipofisi anteriore che esercita la sua azione legandosi al dominio extracellulare del suo recettore TSH-R, un classico recettore accoppiato a proteine G localizzato sulla membrana basolaterale delle cellule follicolari della tiroide. Scopo dello studio sarà l'estrazione di DNA di pazienti pediatrici sia ipotiroidei che obesi. Il gene sarà poi amplificato tramite PCR e sottoposto a sequenziamento diretto, per valutare la relazione esistente tra mutazioni nel TSH-R e l'insorgenza di tali patologie. Eventuali mutazioni identificate saranno caratterizzate mediante studi funzionali in vitro.	
Pubblicazioni recenti più significative	(max 4) 1° autore, titolo, rivista, anno:
1. Alberti L. Germline mutations of TSH receptor gene as cause of nonautoimmune subclinical hypothyroidism. J Clin Endocrinol Metab 87:2549-2555 (2002) 2. Davies TF. Thyrotropin receptor-associated diseases: from adenomata to Graves disease. J Clin Invest. 115:1972-1983 (2005) 3. Radetti G. Thyroid Function and Structure Are Affected in Childhood Obesity. J Clin Endocrinol Metab 93:4749-4754 (2008) 4. Rapa A. Subclinical hypothyroidism in children and adolescents: a wide range of clinical, biochemical, and genetic factors involved. J Clin Endocrinol Metab. 94:2414-2420 (2009)	