

SCHEDA DISPONIBILITA' PER ATTIVITA' DI LABORATORIO PER ESAME FINALE (Laurea) CDL BIOTECNOLOGIE INTERFACOLTA' (triennale NUOVO ORDINAMENTO)	
Relatore o co-relatore:	
<i>Nome:</i>	Mara Giordano
<i>Ruolo*:</i>	Professore Associato
<i>Disciplina*:</i>	Genetica
<i>* nel caso di laboratorio extra-universitario indicare la struttura</i>	
<i>Recapito telefonico e/o mail</i>	0321660637
Relatore garante:	
(nel caso di co-relatore esterno al cdl)	
N° tirocini disponibili	4
Titolo e descrizione attività proposta	(max 500 caratteri circa)
<p>L'attività di ricerca è rivolta all'identificazione di mutazioni genetiche e riarrangiamenti genomici in patologie caratterizzate da difetti della crescita (bassa statura idiopatica, deficit di ormoni ipofisari). Tale studio prevede l'acquisizione di metodiche per la ricerca di variazioni genetiche quali ad esempio PCR, sequenziamento, MLPA. L'analisi genetica è poi integrata dall'analisi funzionale delle mutazioni identificate (preparazione di costrutti, transfezioni in vitro, ecc) per dimostrare il ruolo patogenetico delle varianti identificate.</p>	
Pubblicazioni recenti più significative	(max 4) 1° autore, titolo, rivista, anno:
<p>1)Vivenza D et al., A novel HESX1 splice mutation causes Isolated Growth Hormone Deficiency by interfering with mRNA processing. European Journal of Endocrinology, 2011 164:705-13. 2) Godi M. et al. A recurrent signal peptide mutation in the growth hormone releasing hormone receptor with defective translocation to the cell surface and isolated growth hormone deficiency. J Clinical Endocrinology and Metabolism, 2009 94: 3939-47. 3)Giordano M et al. A functional common polymorphism in the Vitamin D-Responsive Element of the GH1 promoter contributes to Isolated Growth Hormone Deficiency. J Clinical Endocrinology and Metabolism, 2008 93: 1005-1012 . 4) Vivenza et al. A novel deletion in the GH1 gene including the IVS3 branch site responsible for autosomic dominant isolated growth hormone deficiency (IGHD-II). J Clinical Endocrinology and Metabolism, 2006 91:980-6.</p>	