

**SCHEDA DISPONIBILITA' PER ATTIVITA' DI LABORATORIO PER ESAME FINALE (Laurea)  
CDL BIOTECNOLOGIE INTERFACOLTA' (triennale)**

<b>Relatore o co-relatore:</b>	
<i>Nome:</i>	Prof. G. Bona
<i>Ruolo*:</i>	Relatore
<i>Disciplina*:</i>	Medicina
<i>* nel caso di laboratorio extra-universitario indicare la struttura</i>	
<i>Recapito telefonico e/o mail</i>	0321 3733350
<b>Relatore garante:</b>	Dott. Paolo Marzullo
(nel caso di co-relatore esterno ai Dipartimenti afferenti al cdl)	
<b>N° tirocini disponibili I semestre</b>	1.....
<b>N° tirocini disponibili II semestre</b>	1.....
<b>Titolo e descrizione attività proposta</b>	(max 500 caratteri circa)
<b>Analisi molecolare e studio di funzione del gene del recettore del TSH (TSH-R)</b>	
<p>La tireotropina (TSH) è un ormone glicoproteico prodotto dall'ipofisi anteriore; esercita la sua azione legandosi al dominio extracellulare del suo recettore (TSH-R), un classico recettore accoppiato a proteine G, formato da sette eliche transmembrana e presente sulla membrana basolaterale delle cellule follicolari della tiroide. Il gene umano per il TSHR è localizzato sul cromosoma 14q31, è formato da 10 esoni e codifica per una proteina di 764 aminoacidi. Scopo dello studio sarà l'estrazione di DNA da campioni di sangue periferico di pazienti pediatrici ipotiroidei ed obesi. Il gene TSH-R sarà poi amplificato tramite PCR e sottoposto a sequenziamento diretto, per valutare la relazione esistente tra mutazioni nel gene e l'insorgenza di tali patologie. Eventuali mutazioni identificate saranno caratterizzate mediante studi funzionali in vitro.</p>	
<b>Pubblicazioni recenti più significative</b>	(max 4) 1° autore, titolo, rivista, anno:

1. Monzani A et al. A novel familial variation of the thyroid hormone receptor beta gene (I276N) associated with resistance to thyroid hormone. *Thyroid*. 2012 Apr;22(4):440-1.
2. Rapa A et al, Subclinical hypothyroidism in children and adolescents: a wide range of clinical, biochemical, and genetic factors involved. *J Clin Endocrinol Metab*. 2009;94(7):2414-20.
3. Corrias A, et al. Thyroid nodules and cancer in children and adolescents affected by autoimmune thyroiditis. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2008 Jun;162(6):526-31.