

<b>SCHEDA DISPONIBILITA' PER ATTIVITA' DI LABORATORIO PER ESAME FINALE (Laurea) CDL BIOTECNOLOGIE INTERFACOLTA' (triennale NUOVO ORDINAMENTO )</b>	
<b>Relatore o co-relatore:</b>	
<i>Nome:</i>	Sandra D'Alfonso
<i>Ruolo*:</i>	Professore Associato
<i>Disciplina*:</i>	Genetica Medica (MED03)
<i>* nel caso di laboratorio extra-universitario indicare la struttura</i>	
<i>Recapito telefonico e/o mail</i>	0321 660684, sandra.dalfonso@med.unipmn.it
<b>Relatore garante:</b>	
(nel caso di co-relatore esterno al cdl)	
<b>N° tirocini disponibili</b>	1 per semestre (2 per anno)
<b>Titolo e descrizione attività proposta</b>	(max 500 caratteri circa)
<p><b>RICERCA DI GENI COINVOLTI NELLA SUSCETTIBILITÀ A MALATTIE AUTOIMMUNI.</b></p> <p>Il nostro gruppo da tempo è impegnato nell'identificazione di geni coinvolti nella suscettibilità a malattie autoimmuni con particolare interesse per la sclerosi multipla (SM) e il lupus eritematoso sistemico (LES) attraverso studi di associazione caso-controllo di geni candidati o genome-wide (GWAS) che hanno portato all'identificazione di numerosi geni di suscettibilità. L'attività di laboratorio proposta consisterà nell'identificazione di nuovi geni coinvolti nella suscettibilità a queste malattie mediante uno studio di associazione caso-controllo e nella preliminare caratterizzazione funzionale della variazione delle sequenza del DNA coinvolta nell'associazione. Metodiche: Lo studio di associazione sarà condotto confrontando le frequenze di variazioni di sequenza del DNA tra la popolazione dei pazienti (casi) e quella degli individui sani (controlli). Le variazioni di sequenza del DNA saranno identificate e/o analizzate mediante sequenziamento di nuova generazione (next generation sequencing) sequenziamento automatico con metodo di Sanger, discriminazione allelica con metodica Taqman. Verrà analizzata l'espressione dei geni associati alla suscettibilità a queste malattie mediante Real Time PCR con metodica Taqman su cDNA dei pazienti e controlli</p>	
<b>Pubblicazioni recenti più significative</b>	(max 4) 1° autore, titolo, rivista, anno:

Barizzzone N, Pauwels I, Luciano B, Franckaert D, Guerini FR, Cosemans L, Hilven K, Salviati A, Dooley J, Danso-Abeam D, di Sapia A, Cavalla P, Decallonne B, Mathieu C, Liston A, Leone M, Dubois B, D'Alfonso S\*, Goris A\*. No evidence for a role of rare CYP27B1 functional variations in multiple sclerosis. *Ann Neurol*. 2013 Mar;73(3):433-7.

Bergamaschi L, Ban M, Barizzzone N, Leone M, Ferrante D, Fasano ME, Guerini FR, Corrado L, Naldi P, Dametto E, Agliardi C, Salvetti M, Mechelli R, Galimberti D, Scarpini E, Cavalla P, Bargiggia V, Caputo D, Cordera S, Monaco F, Momigliano-Richiardi P, D'Alfonso S. Association of HLA class I markers with multiple sclerosis in the Italian and UK population: evidence of two independent protective effects. *J Med Genet*. 2011 Mar 25.

Corrado L, Bergamaschi L, Barizzzone N, Fasano ME, Guerini FR, Salvetti M, Galimberti D, Benedetti MD, Leone M, D'Alfonso S. Association of the CBLB gene with multiple sclerosis: new evidence from a replication study in an Italian population. *J Med Genet*. 2011 Mar;48(3):210-1.

Kozyrev SV, Abelson AK, Wojcik J, Zaghlool A, Linga Reddy MV, Sanchez E, Gunnarsson I, Svenungsson E, Sturfelt G, Jönsen A, Truedsson L, Pons-Estel BA, Witte T, D'Alfonso S, Barizzzone N, Danieli MG, Gutierrez C, Suarez A, Junker P, Laustrup H, González-Escribano MF, Martin J, Abderrahim H, Alarcón-Riquelme ME. Functional variants in the B-cell gene BANK1 are associated with systemic lupus erythematosus. *Nat Genet*. 2008 Feb;40(2):211-6