

Tesi di Laurea Magistrale

E' disponibile da dicembre 2014 un posto per una tesi magistrale (CDL in Scienze Biologiche/Biotecnologie) presso il Reparto di Fisiopatologia delle Malattie Genetiche, Istituto Superiore di Sanità, Roma diretto dal Dr. Marco Tartaglia.

Il progetto sarà volto all'identificazione di nuovi geni-malattia responsabili dei disordini del *pathway* RAS-MAPK o RASOPATIE.

I disordini della via di trasduzione del segnale RAS-MAPK, recentemente definiti RASOPATIE, includono la Sindrome di Noonan e patologie correlate, quali la Sindrome Cardio-facio-cutanea, la Sindrome di Costello, la Sindrome LEOPARD, la Sindrome Noonan-like con Loose Anagen Hair, (ora Sindrome Mazzanti), la Sindrome Neurofibromatosi e la Sindrome di Legius.

Sono condizioni determinate da mutazioni germinali in geni che codificano componenti o modulatori del pathway RAS-MAPK, caratterizzate da dismorfismi facciali, iposomia, anomalie cardiache, ectodermiche e scheletriche, deficit cognitivo e rischio tumorale.

Per maggiori informazioni:

Dott.ssa Viviana Cordeddu

Contatti:

Tel: 06/49902887

e-mail: viviana.cordeddu@iss.it