

Si rende noto che nell'ambito del Dottorato in Biochimica della Sapienza Università di Roma sono state bandite due borse di dottorato su tematiche di Bioinformatica:

1) Una borsa per un dottorato industriale (D - PNRR352)

Titolo: Sviluppo ed implementazione di un sistema computazionale integrato per la raccolta, integrazione, analisi ed utilizzo di dati "omici", genetici, clinici e ambientali per la medicina personalizzata

Ente finanziatore: co-finanziamento CNR/GenomeUp/Confindustria

Competenze richieste: nessuna competenza specifica richiesta

Descrizione: Obiettivo principale del progetto è la realizzazione di un sistema computazionale integrato per la standardizzazione, integrazione, analisi ed utilizzo di dati "omici", genetici, clinici e ambientali raccolti da individui affetti da sindrome di Down (SD). Gli individui affetti da SD sono noti presentare una vasta gamma di disturbi e patologie. I dati raccolti, standardizzati e integrati, saranno utilizzati, da un lato, per studi di associazione volti alla comprensione a livello genomico delle maggiori patologie che colpiscono questa popolazione e, dall'altro, per l'allenamento di modelli di apprendimento automatico finalizzati a migliorare e/o predire nuove misure diagnostiche, terapeutiche e preventive per i disturbi più comuni associati alla SD. Il sistema computazionale integrato sarà costituito da un *database* per la raccolta dei dati, *software* per la standardizzazione ed integrazione dei dati e *pipeline* per l'analisi dati. Esso sarà progettato in modo da renderne efficace l'utilizzo sia nella ricerca scientifica che nella pratica clinica e diagnostica.

2) Una borsa per un dottorato finanziato dall'Istituto Superiore di Sanità (F - ENTI TERZI)

Titolo: Sviluppo di un predittore per l'inferenza di varianti proteiche associate a malattie rare la cui attività può essere stabilizzata o recuperata per mezzo di chaperoni farmacologici di seconda generazione

Ente finanziatore: Istituto Superiore di Sanità, Roma

Competenze richieste: Familiarità con almeno 1 dei seguenti sistemi operativi: Windows, OSX e/o Linux. Conoscenze di base dell'approccio bioinformatico allo studio di macromolecole biologiche.

Descrizione: Le malattie sono definite rare in Europa se colpiscono meno di una persona ogni duemila. Ad oggi sono note circa 8.000 malattie rare che si stima colpiscono il 6-8% della popolazione mondiale. A causa della loro rarità e numerosità al contempo stesso è particolarmente difficile ottenere una diagnosi tempestiva ed un trattamento. Alcune malattie rare sono causate da mutazioni che impediscono il corretto ripiegamento delle proteine che le contengono, con conseguente inattivazione e degradazione. Negli ultimi anni, gli chaperoni farmacologici di seconda generazione hanno destato interesse nel trattamento di tali malattie rare provocate da *misfolding*. L'azione di queste molecole consiste nella loro capacità di legare enzimi mal ripiegati in siti diversi dal sito attivo, stabilizzandone la conformazione e ripristinandone così la funzione fisiologica. Nonostante le aspettative e gli sforzi fatti per sviluppare farmaci-chaperoni di seconda generazione, solo poche di queste molecole sono entrate nella clinica negli ultimi anni. Una delle ragioni di questo fallimento risiede nella difficoltà di identificare varianti missenso, tra le decine se non centinaia associate a una stessa proteina, la cui azione possa essere recuperata da chaperoni farmaceutici. Identificare tali varianti e comprendere i meccanismi molecolari con cui esse destabilizzano la struttura delle proteine che le contengono è al centro del progetto di dottorato proposto. In particolare, l'obiettivo del progetto consiste nello sviluppo

di un modello computazionale che, basandosi sull'analisi di sequenza, struttura tridimensionale e interazioni molecolari di proteine che contengono mutazioni associate a *misfolding* in malattie rare, consenta di inferire nuove varianti proteiche la cui attività fisiologica possa essere ristabilita mediante l'utilizzo di chaperoni farmacologici di seconda generazione.

Per informazioni sui progetti e manifestazioni di interesse:

[allegra.via@cnr.it](mailto:allegra.via@cnr.it)

[stefano.pascarella@uniroma1.it](mailto:stefano.pascarella@uniroma1.it)

Il bando e le informazioni per fare domanda si possono trovare ai seguenti link:

[https://www.uniroma1.it/sites/default/files/field\\_file\\_allegati/allegatoa\\_38.pdf](https://www.uniroma1.it/sites/default/files/field_file_allegati/allegatoa_38.pdf)

<https://phd.uniroma1.it/web/concorso38.aspx?i=3487>