ALLEGATO A

Allegato alla delibera del Consiglio di dipartimento n . 3.1 del 28/11/2023

SCHEDA PER BANDO DI SELEZIONE PUBBLICA PER TITOLI E COLLOQUIO PER IL CONFERIMENTO DI UN ASSEGNO DI RICERCA EX ART. 22 DELLA L. 240/2010

1. **Tipologia di assegno**[1]
□ lettera a X lettera b

2. **Durata**[2]**:** 12 mesi
□ non rinnovabile □ rinnovabile X eventualmente rinnovabile

3. **Dipartimento richiedente**: DSMCN

4. **Settore/i scientifico disciplinare/i**: BIO/11 Biologia Molecolare

5. **Settore concorsuale**: 05/E2 Biologia Molecolare

6. **Campo**[3]*(solo ai fini della pubblicazione sul portale europeo)*: Medical sciences;

7. **Area CUN**: **06**

8. **Progetto di ricerca**[4]: Bando "Seed Grant Fall 2022 ATAXIA" codificato con il n. GSA22M002

9. **Tema di ricerca**: "Correlazioni genotipo fenotipo ed analisi dei movimenti oculari e del nervo ottico nella paraparesis spastica 7" "Phenotype Genotype correlations and eye movement and optic nerve markers in spastic paraplegia 7"

10. **Descrizione sintetica in italiano**: Le mutazioni della paraplegia spastica 7 sono state inizialmente associate a una rara malattia autosomica recessiva di paraparesi spastica ereditaria (HSP) associata a coinvolgimento cerebellare e reperti oftalmici. L'individuazione di marcatori precoci di malattia potrebbe essere fondamentale per avviare interventi terapeutici quando la riserva cerebellare è ancora attiva. Al fine di definire nuovi biomarcatori della malattia, ci proponiamo di eseguire uno studio longitudinale che correli l'insorgenza e la gravità delle manifestazioni oculari mediante misurazioni del movimento oculare e dell'OCT con sintomi atassici in un'ampia coorte di pazienti con mutazioni SPG7 dominanti o recessive

11. **Descrizione sintetica in inglese**: Mutations in Spastic paraplegia 7 (SPG7, OMIM# 607259) have first been associated with a rare autosomal recessive form of hereditary spastic paraparesis (HSP). However, in the past years both dominant and recessive SPG7 mutations have been increasingly recognized and

[1]Vedasi art. 3 del Regolamento per gli assegni di ricerca (DR 325/2016 e s.m.i.).
[2]Da uno e tre anni, eventualmente rinnovabili.
[3]Ai finidellapubblicazionesulportaleeuropeo, indicare un campo traiseguenti: Agricultural sciences; Anthropology; Architecture; Arts; Astronomy; Biological sciences; Chemistry; Communication sciences; Computer science; Criminology; Cultural studies; Demography; economics; Educational sciences; Engineering; Environmental science; Ethics in Health sciences; Ethics in natural sciences; Ethics in physical sciences; Ethics in social sciences; Geography; History; Information science; Juridical sciences; Language sciences; Literature; Mathematics; Medical sciences; Neurosciences; Pharmacological sciences; Philosophy; Physics; Political sciences; Psychological sciences; Religious Sciences; Sociology; Technology; Other.
[4] Indicazione dello specifico progetto di ricerca, con la relativa durata e tutte le informazioni necessarie ad individuarlo (titolo, acronimo, finanziatore, tipologia di finanziamento, etc.).

associated with cerebellar involvement and ophthalmic findings. The detection of early markers of disease in mildly symptomatic stages in SPG7 could be fundamental to start therapeutic interventions when the cerebellar reserve is still active. In order to define new early disease biomarkers, we aim to perform a longitudinal study correlating the onset and severity of ocular manifestations by measurements of eye movement and OCT with ataxic symptoms in a large cohort of SPG7 patients harboring both dominant or recessive SPG7 mutations

12. **Piano delle attività di ricerca che saranno affidate all'assegnista** (in italiano e in inglese, max 900 caratteri per ciascuna delle due lingue, compresi spazi e punteggiatura): Individuazione dei fenotipi clinici e analisi genetica, consiglio genetico, creazione di un registro e raccolta ed analisi del materiale biologico per gli esami di laboratorio (biopsia di cute altro materiale biologico). Raccolta dei dati per analisi statistica, diffusione dei risultati (pubblicazioni) e congressi.

Identification of clinical phenotypes and genetic analysis, genetic counselling, creation of a registry and collection and analysis of biological material for laboratory tests (skin biopsy other biological material). Data collection, interpretation and statistical analysis, dissemination of results (publications) and meetings.

13.**Eventuale piano delle attività assistenziali connesse alle esigenze del progetto di ricerca**: l'attività richiesta è quella di un genetista medico con competenze nelle neuroscienze che effettuerà visite ai pazienti ed ai familiari, raccoglierà dati clinici, materiale biologico e dati genetici rilevanti.
The required activities are: to visit patients and their family members, collect clinical data, biological material and relevant genetic data.

14. **Sede/i di svolgimento dell'attività**: Dipartimento di Scienze mediche chirurgiche e neurochirurgiche UOC Neurologia e Malattie Neurometaboliche
15. **Importo dell'assegno** (nel rispetto del minimo fissato dal MIUR)[5]: Euro 25.000,00

16. **Disponibilità di budget e imputazione dei costi dell'assegno, inclusi gli oneri a carico del datore di lavoro**: Codice progetto 2268-2023-RA-CORICENPRI_001;

17. **Responsabile scientifico**: Prof.ssa Alessandra Rufa

18. **Eventuali** ulteriori titoli e/o requisiti connessi alla produzione scientifica e/o al curriculum scientifico-professionale richiesti per lo svolgimento dello specifico progetto di ricerca[6]: Specifiche competenze genetiche mediche. Competenze e pubblicazioni in ambito neuroscientifico e sulle malattie rare neuromuscolari e neurometaboliche

19. **Eventuale svolgimento della prova orale in via telematica**
□ si □ no □x da valutare da parte della Commissione

Siena, data della firma digitale

Il Segretario Amministrativo Il Direttore del Dipartimento

[5] Indicare l'importo complessivo compresi gli oneri a carico del datore di lavoro, e l'importo lordo beneficiario.
[6] Ad esempio (a titolo puramente indicativo):
Eventuale numero massimo di pubblicazioni da presentare per la selezione;
Eventuale/i lingua/e straniera/e richiesta/e;
Livello avanzato di conoscenza scritta e parlata di una o più lingue straniere;
Esperienza lavorativa e/o formativa presso strutture di ricerca pubbliche e/o private;
Esperienze in ambito internazionale.