



DIPARTIMENTO DI  
BIOTECNOLOGIE MEDICHE

**12** SCHEDA PER BANDO DI SELEZIONE PUBBLICA PER TITOLI E COLLOQUIO PER IL CONFERIMENTO DI **N. 1** ASSEGNO DI RICERCA (EX ART 22 L 240/2010)

Allegato n.\_

Tipologia di assegno	<b>ASSEGNO DI RICERCA</b> lettera b)
Dipartimento	Dipartimento di Biotecnologie Mediche
CUP	B65F21002320006
Importo dell'assegno (nel rispetto del minimo fissato dal MIUR <sup>1</sup> )	€. 24.000,00 lordo complessivo
Disponibilità di budget e imputazione dei costi dell'assegno, inclusi gli oneri a carico del datore di lavoro	2266-2021-RA-PROFCUE-SCREEN4CARE_001 (UE SCREEN4CARE - proposal number 101034427-1)
Durata (mesi)	12 mesi
Rinnovabile	Eventualmente rinnovabile
N. posti	<b>1</b>
Responsabile scientifico	Prof.ssa Alessandra Renieri
Settore/i Scientifico/i Disciplinare/i	MED/03
Settore concorsuale	06/A1
Campo di ricerca <sup>2</sup>	Medical Sciences

<sup>1</sup> Indicare l'importo complessivo compresi gli oneri a carico del datore di lavoro, e l'importo lordo beneficiario.



DIPARTIMENTO DI  
BIOTECNOLOGIE MEDICHE

Progetto di ricerca	Shortening the path to rare disease diagnosis by using newborn genetic screening and digital technologies (SCREEN4CARE), PROPOSAL NUMBER 101034427-1, Call: H2020-JTI-IMI2-2020-23-two-stage, Durata 60 mesi
Acronimo progetto di ricerca	SCREEN4CARE
Sede/i dell'attività di ricerca	Dipartimento di Biotecnologie Mediche
Titolo del progetto (ITA)	<i>Screening genetico del neonato per la prevenzione e cura delle malattie genetiche</i>
Titolo del progetto (ENG)	<i>Newborn genetic screening for prevention and treatment of rare genetic diseases</i>
Descrizione del progetto/tema di ricerca	Questo studio si propone di attuare uno screening genetico neonatale, attraverso l'uso di un pannello multigenico (chiamato "TREAT-panel") mediante metodica Next Generation Sequencing (NGS), che consentirà di analizzare circa 250 geni associati a malattie genetiche rare per le quali è disponibile un trattamento. Ciò permetterà di intervenire tempestivamente sul paziente attuando un trattamento mirato, prima che si manifestino i sintomi della malattia rara individuata. Per trattamento si intende "trattamento farmacologico approvato (EMA) che includa terapia genica e/o altro trattamento/intervento (farmaco, dieta, trapianto di midollo osseo, integratori, vitamine, ecc.) raccomandato dalle linee guida (almeno per un sottogruppo della malattia) e che sia disponibile in Italia". Fine ultimo del progetto è migliorare lo standard di cura, l'accesso a nuove terapie e la qualità della vita dei pazienti e dei loro "caregivers"

<sup>2</sup> Ai fini della pubblicazione sul portale europeo, indicare un campo tra i seguenti: 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



DIPARTIMENTO DI  
BIOTECNOLOGIE MEDICHE

Attività affidate all'assegnista di ricerca (ITA)	<i>L'assegnista coaudioverà le ostetriche nell'arruolamento nel progetto delle gestanti attraverso la spiegazione del progetto anche con il supporto di apposito materiale audiovisivo. Nei casi positivi, coaudioverà i medici nel counselling e nelle attività susseguenti per la prevenzione dell'insorgenza della malattia.</i>
Attività affidate all'assegnista di ricerca (ENG)	<i>The research-fellow will help obstetricians in pregnant enrolment by explaining the research project with audiovisual support. In positive cases will help consultant in counselling and patient management for prevention of disease.</i>
Numero massimo di pubblicazioni valutabili	5
Requisito di accesso	<i>Laurea Magistrale/ Laurea Specialistica/Laurea vecchio ordinamento) , LM09, LM-6, LM-41</i>
Titolo preferenziale	<i>Dottorato di ricerca o equivalente conseguito all'estero Diploma di scuola di specializzazione medica corredato da un'adeguata produzione scientifica per i settori interessati</i>
Ulteriori titoli e requisiti richiesti <sup>3</sup> :	Eventuale Laurea Magistrale in Genetic Counsellors

Siena, data della firma digitale

**La/Il Responsabile scientifico**

Prof.ssa Alessandra Renieri

---

<sup>3</sup> Ad esempio (a titolo puramente indicativo): *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*