



## UNIVERSITÀ DI SIENA 1240

### **Oggetto: n.1 Borsa di ricerca**

1. **Titolo (argomento) della ricerca:** Il ruolo di UBA1 e delle sue varianti mutazionali sulla cancerogenesi
2. **Obiettivo del progetto della ricerca:** approfondire il ruolo delle mutazioni del gene *UBA1* nella cancerogenesi attraverso l'analisi delle varianti mutazionali, sia canoniche (p.Met41) che non canoniche, in soggetti con sindrome VEXAS e in pazienti con neoplasie note. Particolare attenzione sarà dedicata al carcinoma polmonare nei non fumatori, vista la sua associazione con *UBA1* e la sua rilevanza clinica ed epidemiologica. Successivamente l'analisi sarà estesa ad altre neoplasie, fra cui quelle della mammella e della prostata, nelle quali il sistema dell'ubiquitinazione interagisce con geni primariamente coinvolti nel processo di riparazione e stabilizzazione genomica, quali *BRCA1/2*, *p53* e *RAD51*. Altro obiettivo dello studio sarà quello di approfondire il ruolo dei fattori ambientali sull'espressione di varianti genetiche e la funzione di *UBA1*.
3. **L'attività del borsista riguarderà:** scaricare ed analizzare i dati contenuti nel registro VEXAS del Network AIDA, stesura preliminare di articolo scientifico inerente l'obiettivo del progetto.
4. **Responsabile scientifico (tutor):** Prof. Luca Cantarini
5. **Struttura presso cui svolgerà l'attività:** Reumatologia, Dipartimento di Scienze mediche, chirurgiche e neuroscienze
6. **Durata della borsa:** 3 mesi
7. **Importo della borsa:** euro 3000 lordo beneficiario
8. **Titoli richiesti:** classe di laurea magistrale a ciclo unico **LM-41**, expertise nell'ambito della Sindrome VEXAS
9. **Modalità di selezione:** Curriculum e titoli