



Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica
Direttore: Prof. Luca Saba

Dottoranda:

Chiara Mura

Progetto di Ricerca: Predisposizione genetica, variazioni della lunghezza dei telomeri, metabolomica e autoimmunità in pazienti affetti da tumore tiroideo non midollare familiare

Abstract:

Il carcinoma tiroideo non midollare familiare (fNMTC) rappresenta fino al 10% dei casi di carcinoma tiroideo, ma la sua patogenesi rimane in gran parte sconosciuta. Questo progetto di dottorato si propone di identificare le caratteristiche cliniche e i meccanismi molecolari alla base del fNMTC, indagando in particolare il ruolo integrato delle alterazioni telomeriche, genetiche e metabolomiche. Lo studio prevede il reclutamento di pazienti affetti da fNMTC, dei loro familiari non affetti e di un gruppo di controllo con tumore tiroideo non midollare sporadico. I campioni biologici (sangue periferico) saranno analizzati per lo studio della lunghezza telomerica, di varianti germinali (tramite whole exome sequencing) e dei profili metabolici. Saranno inoltre raccolti dati clinici, immunologici e genealogici. Il progetto si avvale di una collaborazione multidisciplinare tra endocrinologia, biologia molecolare, genetica medica e patologia clinica. Comprendere i meccanismi patogenetici del fNMTC potrà contribuire all'identificazione di caratteristiche distintive del fNMTC e di potenziali biomarcatori di suscettibilità, con benefici in termini di diagnosi precoce, follow-up e medicina personalizzata.