

Assegno di ricerca dal titolo: “Analisi di dati high-throughput nell'ambito di una patologia metabolica”

Tutor: Prof. Camilla Luni

Progetto di ricerca e piano di attività

L'attività di ricerca relativa al presente assegno è fortemente interdisciplinare e riguarda l'applicazione di principi ingegneristici e metodologie di analisi di dati per lo studio di una patologia metabolica dovuta ad una mutazione genetica rara. Nonostante i progressi clinici nel trattamento di questa patologia, i pazienti continuano a soffrire di complicazioni a lungo termine. Per questo, da un lato è importante sviluppare una maggiore comprensione dei meccanismi fisiopatologici della malattia, dall'altro individuare marcatori correlati alla progressione della malattia o critici per effettuare aggiustamenti nel corso del trattamento.

I marcatori, o biomarcatori, sono molecole misurabili riconducibili direttamente o indirettamente ad uno stato clinico. La ricerca sull'identificazione di biomarcatori, soprattutto misurabili in prelievi di sangue, è un campo di ricerca in forte espansione in diversi ambiti clinici, tra cui lo studio delle malattie rare e la medicina personalizzata.

Questo progetto si propone di individuare marcatori singoli o gruppi di marcatori, relativi alla patologia di interesse, a partire da dati sperimentali. Si tratta di dati high-throughput ottenuti via LC-MS/MS che quantificano la concentrazione sanguigna di migliaia di molecole (proteine, lipidi, metaboliti) sia in pazienti sia in individui sani di controllo. Il progetto ambisce inoltre a promuovere una miglior conoscenza della malattia dal punto di vista del ruolo biochimico dei marcatori individuati nell'ambito dei processi metabolici epatici.

L'attività del candidato prevede un'analisi computazionale dei dati mediante programmazione in R o Python e mediante l'impiego di software specifici. L'attività di ricerca includerà un'analisi preliminare statistica, al fine di comprendere la variabilità dei dati, di individuare variabili significative e ridurre la dimensionalità dei dati. Algoritmi saranno inoltre sviluppati per ricostruire network di molecole interagenti sulla base di criteri di correlazione o mutua informazione. I risultati ottenuti saranno poi oggetto di investigazione in relazione allo stato dell'arte, in particolare in termini di interazioni biochimiche e funzionali tra molecole, mediante interrogazione di database pubblici. Le molecole individuate saranno studiate nel contesto del network di reazioni biochimiche che avvengono nel tessuto epatico per la determinazione di alterazioni nei flussi metabolici. Ciascuna fase del progetto richiederà la visualizzazione e condivisione dei risultati con i collaboratori coinvolti nel progetto.

Il progetto del presente assegno prevede la formazione di un assegnista che consegua le conoscenze e le capacità critiche necessarie per svolgere un lavoro di ricerca autonomo e in team. Il candidato acquisirà competenze di bioinformatica e di biologia cellulare. Avrà inoltre la possibilità di interagire, in un ambiente fortemente interdisciplinare, con ricercatori di aree disciplinari diverse che gli offriranno l'opportunità di ampliare il proprio bagaglio scientifico e culturale.