



ALMA MATER STUDIORUM  
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO  
DI FARMACIA  
E BIOTECNOLOGIE

Borsa di studio per attività di ricerca post-laurea:

### **“Decifrare la genetica dei Disturbi dello Spettro Autistico tramite Whole-Genome Sequencing”**

#### Requisiti di ammissione

-Laurea Magistrale classe LM-6

#### Ulteriori requisiti richiesti:

- Esperienza di ricerca post-laurea nell'ambito della genomica umana, analisi di dati NGS, interpretazione di varianti genetiche, correlazione genotipo-fenotipo, disturbi del neurosviluppo.

#### **Oggetto della ricerca**

Il disturbo dello spettro autistico (ASD) presenta un'elevata ereditabilità ma estrema eterogeneità clinica e genetica, e gran parte dei fattori di rischio rimane tuttora sconosciuta. Recenti studi hanno consentito la scoperta di varianti rare altamente penetranti (CNVs e SNVs) in una percentuale significativa di casi (10-30%), identificando più di 100 geni coinvolti con un'alta confidenza e suggerendo una serie di meccanismi patogenetici. In particolare, negli ultimi anni il sequenziamento dell'intero genoma (WGS) ha migliorato significativamente la capacità di identificare varianti rare e *de novo*, comprese varianti regolatorie e strutturali non rilevabili con tecnologie precedenti. Grazie ad una stretta collaborazione con l'UOSI Autismo dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, abbiamo reclutato oltre 150 famiglie con ASD con dettagliati dati fenotipici e a dati di sequenziamento dell'intero genoma (WGS).

Il borsista sarà coinvolto nell'analisi di dati di Whole-Genome Sequencing (WGS) da famiglie con ASD, con l'obiettivo di identificare varianti rare potenzialmente patogeniche e contribuire alla comprensione dei meccanismi genetici alla base della condizione. In particolare, la borsista si occuperà della chiamata delle varianti dai dati WGS (SNV, indel, CNV), filtraggio e controllo della qualità della chiamata, analisi dell'ereditarietà (varianti *de novo*, recessive, X-linked), annotazione e prioritizzazione delle varianti, integrando informazioni da database pubblici e algoritmi di predizione dell'impatto delle varianti, per valutarne la potenziale patogenicità e la rilevanza nei processi neurobiologici coinvolti nell'ASD. Effettuerà quindi correlazioni genotipo-fenotipo, integrando i dati genomici con i dati fenotipici disponibili. Il borsista preparerà report scientifici per la presentazione periodica dei risultati al team di ricerca.

Queste attività permetteranno di ottenere nuove conoscenze sulla genetica dell'ASD attraverso l'analisi approfondita di dati WGS e contribuiranno allo sviluppo di competenze avanzate nel borsista in ambito di genomica, bioinformatica e interpretazione clinica delle varianti genetiche.