

**DATA:** 13 luglio 2011**11.00 - 12.30****LUOGO:** Sala Auditorium, Via Roma 253 - Cagliari**TITOLO:*****Malattie autoimmuni comuni in Sardegna: dai geni ai meccanismi*****ABSTRACT:**

Le malattie autoimmuni rappresentano un grave problema sanitario in Europa e nelle popolazioni di origine europea dove globalmente affliggono circa il 4% della popolazione generale. Alcune di queste malattie, in particolare la sclerosi multipla e il diabete di tipo 1, hanno una tra le più alte incidenze al mondo in Sardegna. Numerose evidenze suggeriscono che queste malattie vengano causate dall'azione congiunta di numerose varianti genetiche in presenza di fattori ambientali ed epigenetici sconosciuti. I recenti progressi nelle tecnologie di caratterizzazione molecolare, dell'informatica e dell'analisi statistica accoppiati alla possibilità di studiare vaste casistiche attentamente selezionate, stanno offrendo un'opportunità senza precedenti per analizzare in maniera sistematica le basi genetiche di queste malattie e avviare studi funzionali mirati a livello dei prodotti proteici dei geni implicati. Rimangono tuttavia alcune problematiche aperte; in particolare siamo ancora lontani dalla completa delucidazione della componente genetica di queste malattie e dalla piena comprensione delle conseguenze funzionali di molte delle varianti associate con esse.

Durante l'intervento saranno discussi i risultati, i potenziali limiti e le prospettive delle ricerche in corso.

**RELATORE:****Francesco Cucca (CNR - Università di Sassari)**

Francesco Cucca si è laureato in Medicina e Chirurgia e specializzato in Pediatria sotto la supervisione del prof. Antonio Cao presso l'Università degli Studi di Cagliari. A partire dai primi anni '90 ha lavorato come pediatra Ospedaliero presso l'Ospedale Brotzu avviando una serie di studi sulle basi genetiche delle risposte immuni con particolare riferimento alla loro disregolazione nelle malattie autoimmuni. Dal giugno del '94 al dicembre del '96 ha lavorato come ricercatore dell'Università di Oxford nel gruppo di ricerca del prof. John Todd presso la Wellcome Trust for Human Genetics. Al rientro in Sardegna, ha fondato il suo gruppo di ricerca che ha fornito, nel corso degli anni, contributi alla definizione dei metodi e dei parametri ottimali per l'analisi delle malattie complesse e alla delucidazione delle loro basi eziopatogenetiche. È attualmente direttore dell'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica del CNR e professore di Genetica Medica presso l'Università di Sassari.

Relatore  
Francesco Cucca  
CNR - UNIVERSITÀ DI SASSARI



Contatti  
cncr@iit.cnr.it  
www.iit.cnr.it

**PAROLE CHIAVE:** malattie autoimmuni, geni, caratterizzazione molecolare, sclerosi multipla, diabete di tipo 1