

CICCONE ROBERTO – ATTIVITA' DI RICERCA:

Variazioni genomiche rare come le SNV (varianti a singolo nucleotide) e le CNV (delezioni e amplificazioni cromosomiche) sono spesso la causa di diverse malattie genetiche. Alcune di queste varianti hanno un impatto fenotipico fortemente negativo e causano malattie genetiche. Altre, invece, non sono sufficienti a causare una malattia genetica ma possono essere fattori predisponenti per lo sviluppo di alcune condizioni patologiche che si manifestano solo in determinate condizioni (presenza di altri fattori genetici o ambientali).

La mia attività di ricerca è focalizzata sull'identificazione di nuove varianti genomiche associate a diverse malattie come i disordini del neurosviluppo, l'autismo, l'epilessia e le malformazioni congenite.

L'identificazione di tali varianti si basa principalmente sull'analisi del DNA di soggetti affetti da condizioni patologiche utilizzando diverse tecniche di indagine genomica come l'analisi microarray e il sequenziamento massivo parallelo o next generation sequencing.