

Paola Mandich

Professore ordinario

✉ pmandich@unige.it

☎ +39 0103537957

Istruzione e formazione

1991

Dottorato di Ricerca in Genetica Umana

idoneo

Università di Torino - Torino - IT

1986

Laurea in Medicina e Chirurgia

110/110 e lode

Università di Genova - Genova - IT

1993

Specializzazione in Genetica Medica

50/50 e lode

Università di Genova - Genova - IT

Esperienza accademica

2005 - **IN CORSO**

Professore Ordinario in Genetica Medica

Università di Genova - Genova - IT

Direttore Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Direttore UOC
Genetica Medica

2000 - 2005

Professore Associato in Genetica Medica

Università di Genova - Azienda policlinico San Martino - Genova - IT

Esperienza professionale

1993 - 2000

Dirigente medico in Genetica Medica

Ospedale San Martino - Genova - IT

Competenze linguistiche

English

Buono

French

Elementare

Attività didattica

L'attività didattica ha compreso:

- dal 1993 l'insegnamento di Genetica Medica Generale presso l'omonima scuola di specializzazione
- dal 2005 ad oggi il coordinamento delle attività della Scuola di Specializzazione con particolare riguardo agli insegnamenti e all'attività seminariale
- dal 2000 ad oggi è docente di Genetica Medica al Corso di Laurea di Medicina e Chirurgia dell'Università di Genova e in numerose Scuole di Specializzazione
- dal 2000 ad oggi fa parte del Consiglio dei docenti del Dottorato in Neuroscienze del DINOGMI

L'attività inoltre comprende la preparazione personale degli specializzandi per quanto concerne sia l'attività di consulenza in ambulatorio sia l'attività di laboratorio e l'attività di tutor per dottorandi di ricerca e borsisti.

Attività didattica e di ricerca nell'alta formazione

Supervisione di dottorandi, specializzandi, assegnisti

Scuola di Specializzazione in Genetica Medica

Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorati di ricerca accreditati dal Ministero

Dottorato di Neuroscienze

Interessi di ricerca

L'attività scientifica ha riguardato prevalentemente lo studio di malattie genetiche ad insorgenza tardiva. In particolare:

- 1) rene policistico dell'adulto:
- 2) corea di Huntington
- 3) neuropatie ereditarie sensitivo-motorie (malattia di Charcot-Marie-Tooth)
- 4) neuropatie sensitive-autonomiche (HSAN)
- 5) neuropatie periferiche e parkina
- 6) ruolo dei recettori per il glutamato in patologie neurodegenerative
- 7) malattia di von Hippel Lindau
- 8) analisi del gene per la proteina associata ai microtubuli tau nelle demenze ereditarie e sporadiche
- 9) tremore essenziale familiare
- 10) trombofilie ereditarie
- 11) genomica: analisi dei profili di espressione nei tumori solidi
- 12) sclerosi laterale amiotrofica e altre malattie del motoneurone
- 13) demenze ad esordio precoce (demenza frontotemporale ed altre

demenze geneticamente determinate)

14) malattia di Parkinson, parkinsonismi e altri disturbi del movimento

Progetti di ricerca

2009 - 2011

La Sclerosi Laterale Amiotrofica e le gravi malattie del motoneurone dai meccanismi molecolari alla presa in carico del paziente

Regione Liguria - IT

109.000 euro - Partecipante

Il progetto prevede come obiettivi primari uno studio epidemiologico prospettico della reale incidenza della SLA nella Regione Liguria e la conseguente creazione di un registro di malattia e di un data base dedicato e condiviso dal Centro di riferimento regionale e dalle altre Unità Operative complesse di Neurologia della Regione; e l'analisi genetico molecolare dei casi sporadici e familiari di malattia, con conseguenti studi sulla correlazione fra il fenotipo clinico e la genetica.

Obiettivi secondari del progetto sono il miglioramento delle conoscenze sulla patogenesi della malattia attraverso l'analisi dei geni coinvolti e il loro studio funzionale; la creazione di un protocollo di consulenza genetica e di supporto psicologico per i pazienti e i familiari; il miglioramento delle nostre conoscenze sul ruolo della genetica nelle forme sporadiche e la conseguente identificazione di sottogruppi di pazienti e della loro evoluzione clinica; la organizzazione di nuovi protocolli terapeutici, anche attraverso la collaborazione con altri centri di rilevanza nazionale; la messa in atto di meccanismi di monitoraggio, anche a distanza, dei pazienti e in particolare delle loro funzioni cardiorespiratorie, per migliorare la qualità della assistenza fornita.

Il progetto prevede la collaborazione di 4 Unità operative: la Clinica Neurologica, la UO di Genetica Medica, la UO di Psicologia Clinica e Psicoterapia e la UO Clinica Malattie Respiratorie e Fisiologia della Azienda Ospedale Università San Martino.

Attività editoriale

Revisore per numerose riviste peer reviewed in ambito neuroscienze