



Sandra D'Alfonso

Call for Projects 2013

RepeatALS

ANALISI DI SEQUENZE DEL DNA RIPETUTE PER COMPRENDERE LE CAUSE DI INSORGENZA DELLA SLA

PRINCIPAL INVESTIGATOR

Sandra D'Alfonso

Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale A. Avogadro, Novara

PARTERNARIATO

Partner 1 - Gianluca De Bellis, Roberta Bordoni, Istituto di Tecnologie Biomediche CNR-ITB, Milano

Partner 2 - Marco Pellegrini, Giovanni Manzini, Istituto di Informatica e Telematica del CNR, Area della Ricerca di Pisa

AMBITO DI RICERCA

Ricerca di base - Full Grant

VALORE DEL PROGETTO

170.000 euro

DURATA

Dal 01/03/2014 al 29/02/2016 - 24 mesi

OBIETTIVI DEL PROGETTO

Nel DNA esistono alcune sequenze costituite da unità ripetute in serie o in tandem, chiamate "tandem-repeats". Normalmente, il numero di unità ripetute può essere diverso da individuo a individuo. Un numero anomalo di tali unità può essere correlato all'insorgenza di alcune malattie, anche neurodegenerative come la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), ma non si hanno ancora sufficienti informazioni per comprendere l'effetto di queste espansioni sulla funzionalità cellulare. Recentemente è stato riportato che l'alterazione genetica che più frequentemente si osserva nei pazienti affetti da SLA è proprio l'espansione di una sequenza ripetuta, localizzata nel gene C9ORF72. Questo studio si propone di analizzare il coinvolgimento di queste sequenze ripetute nell'insorgenza e nell'evoluzione della SLA. Verrà utilizzato un metodo innovativo che permetterà di analizzare il coinvolgimento di un numero molto elevato di queste sequenze ripetute in tandem, grazie ad un team multidisciplinare che coinvolge neurologi, genetisti, chimici, biotecnologi e bioinformatici. In particolare verranno analizzati con questo metodo 250 pazienti affetti da SLA e 100 controlli provenienti dalla popolazione italiana. I risultati verranno confermati in una casistica indipendente di circa 2400 pazienti e 2400 controlli, raccolti da altri centri italiani ed europei con i quali collabora il gruppo di ricerca, tra cui il consorzio italiano SLAGEN.

IMPATTO SULLA MALATTIA

Questo studio potrebbe individuare nuovi tasselli utili alla comprensione delle cause alla base dell'insorgenza della SLA, sia della forma familiare che della forma sporadica. L'identificazione di nuovi bersagli terapeutici potrebbe aprire la strada all'identificazione di nuove terapie.

ADOZIONE

Banca Alpi Marittime - Credito Cooperativo Carrù (CN), investimenti derivati dalle obbligazioni etiche - 69.844 euro