

SLALOM

Sclerosi Laterale Amiotrofica: sviLuppo di un diagnOstico Molecolare

PIANO DI SVILUPPO E COESIONE DELLA REGIONE DEL VENETO INTERVENTO FINANZIATO CON RISORSE FSC 2021-2027 PIANO STRALCIO

Area Tematica 01 – Ricerca e Innovazione - Settore 01.01 Ricerca e Sviluppo

CUP: B79J23000660009

Per saperne di più consulta il portale unico nazionale
Opencoesione.gov.it

Obiettivo del Progetto: SLALOM si pone l'obiettivo di approfondire le criticità legate a mutazioni genetiche del gene C9ORF72 con tecniche di analisi del DNA tra le quali la Next-Generation Sequencing (NGS). Grazie alla collaborazione l'Istituto Auxologico Italiano, specializzato nello studio e nella cura di malattie neurodegenerative, il progetto mira a sviluppare un nuovo strumento diagnostico avanzato, efficace e semplice da utilizzare.

Sintesi delle Attività: il progetto si è focalizzato sullo studio di un'espansione di ripetizioni di 6 nucleotidi, dette HER (*Hexanucleotide Expansion Repeat*) presente nell'introne 1 del gene C9ORF72, associata allo sviluppo di patologie neurodegenerative tra cui Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e Demenza Fronto-Temporale.

In Europa, le mutazioni da espansione nel gene C9ORF72 sono responsabili del 34% dei casi di SLA familiare e del 10% dei casi di SLA sporadica, causando 2-3 nuovi casi ogni 100.000 individui ogni anno.

Risultati Principali: i progressi ottenuti in questo progetto sono stati utili per il miglioramento dei sistemi molecolari per la determinazione di mutazioni HER, consentendo di progredire nello sviluppo di un nuovo sistema diagnostico. Il prototipo è attualmente a disposizione dell'Istituto Auxologico Italiano per la validazione, e si prevede l'inserimento nella produzione Clonit.

Dettagli del progetto

Durata: 18 mesi

Inizio: 22/02/2023

Fine: 31/07/2023

Partecipanti:



Budget totale:

155.000 €

Contributo Regione del Veneto:

38.750€