

CALL FOR PROJECT 2011		
SARDINIALS – Studio genomico della SLA in Sardegna		
PRINCIPAL INVESTIGATOR	Adriano Chiò Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Torino.	
PARTENARIATO	Partner 1 – Bryan Traynor , Neuromuscular Diseases research Group, Lab. Of Neurogenetics, NIA, National Institute of Health, Bethesda, USA. Partner 2 – Giuseppe Borghero , Clinica Neurologica, Azienda Ospedaliero - Universitaria di Cagliari. Partner 3 – Maura Pugliatti , Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Sassari.	
VALORE DEL PROGETTO	284.000 euro	
AMBITO DI RICERCA	Ricerca traslazionale – Full Grant	
DATA INIZIO	DATA FINE	DURATA
01/06/2012	01/06/2013	36 mesi
OBIETTIVI DEL PROGETTO	<p>Il progetto si propone di:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Identificare nuovi geni coinvolti nella patogenesi della SLA attraverso il sequenziamento esomico, o exome sequencing, dei casi familiari di SLA in Sardegna. L'exome sequencing è una tecnica potente utilizzata per identificare le varianti patogenetiche all'interno della collezione esistente di casi familiari, già in possesso del Consorzio. 2. Identificare nuovi geni / loci coinvolti nella patogenesi della SLA eseguendo uno studio di associazione genome-wide dei casi di SLA in Sardegna e di controlli. L'ipotesi è che l'omogeneità genetica della popolazione sarda permetta attraverso uno studio di associazione genome-wide di 380 casi e 380 controlli appaiati di individuare nuovi loci patogenetici. 3. Stabilire un registro prospettico della popolazione sarda, secondo l'ipotesi che l'incidenza della SLA familiare sia più alta sull'isola sarda rispetto alle altre popolazioni europee. 	
IMPATTO SULLA MALATTIA	La conoscenza dei geni causativi della malattia potrà fornire informazioni fondamentali per la comprensione dei meccanismi fisiopatologici sottostanti alla degenerazione dei neuroni motori. Una completa descrizione dello sfondo genetico della SLA e l'identificazione di nuove varianti genetiche potrebbe accelerare la comprensione della malattia portando beneficio a tutti i pazienti SLA, non solo di quelli familiari.	