

## **Il progetto SARDINIALS**

Il progetto SARDINIALS ha l'obiettivo di studiare le caratteristiche genetiche dei pazienti con SLA di origine sarda, utilizzando la caratteristica particolare di 'isolato genico' di tale popolazione.

E' stato raccolto, con la collaborazione delle neurologie di Cagliari (dott. Giuseppe Borghero) e Sassari (prof.ssa Maura Pugliatti) e di tutti i centri aderenti al consorzio ITALSGEN, il DNA di circa 350 pazienti con SLA. In tutti i casi sono stati analizzati i geni noti per la SLA (in particolare C9ORF72, SOD1 TARDBP e FUS) e di tutti i casi sono stati raccolti sistematicamente i dati clinici e cognitivi.

Il DNA dei pazienti, insieme a quello di 150 controlli sani sempre di origine sarda, è stato poi sottoposto ad analisi di exome-wide screening, cioè al sequenziamento di tutta la porzione codificante per le proteine. Il sequenziamento ha avuto termine nel mese di dicembre 2013.

Attualmente sono disponibili i dati grezzi di tale sequenziamento e nelle prossime settimane avrà inizio l'analisi dei risultati, a partire dalle valutazioni di qualità del dato prodotto, per poi passare alla valutazione dei polimorfismi (varianti rispetto al DNA di confronto) e all'identificazione di eventuali mutazioni patogene.