

ALLEGATO n. 1

Delibera Autorizzatoria Senato del 16/07/2024

Delibera Autorizzatoria Consiglio D'Amministrazione del 30/07/2024

N. 1

AREA	05
GSD	05/BIOS-07 (ex. 05/E1) 05/BIOS-08 (ex. 05/E2)
S.S.D.	BIOS-07/A (ex. BIO/10) BIOS-08/A (ex. BIO/11)
Titolo Progetto italiano del in	Valutazione dell'efficacia preclinica della terapia genica mediata da AAV e studio dei meccanismi neurodegenerativi per la scoperta dei farmaci nella sindrome di Marinesco- Sjogren
Titolo Progetto inglese in	Preclinical efficacy assessment of AAV-mediated genetherapy and investigation of neurodegenerative mechanisms for drug discovery in Marinesco-Sjogren syndrome
Descrizione dell'assegno in Italiano	La sindrome di Marinesco-Sjogren (MSS) è una rara malattia autosomica recessiva per la quale non esiste una cura. La MSS si presenta con atassia cerebellare conseguente alla neurodegenerazione dei neuroni di Purkinje, debolezza muscolare e cataratta bilaterale. Altri sintomi includono ritardo mentale, alterazioni scheletriche e bassa statura. La sindrome è causata in circa il 50% dei casi da mutazioni che portano alla perdita di funzione del gene SIL 1. Questo gene codifica per una co-chaperonina localizzata nel reticolo endoplasmatico. Per far luce sui meccanismi molecolari coinvolti nella neurodegenerazione delle Purkinje si prevede uno studio di proteomica di questi neuroni, successiva analisi funzionale con approcci di system biology e validazione dei risultati con approcci classici. Eventualmente, l'uso di virus AAV potrebbe essere sfruttato per trattare topi modello di MSS

Descrizione dell'assegno in Inglese	Marinesco-Sjogren's syndrome (MSS) is a rare autosomal recessive disorder for which there is no cure. MSS presents with cerebellar ataxia consequent to Purkinje degeneration, muscle weakness and bilateral cataracts. Other symptoms include mental retardation, skeletal abnormalities and short stature. The syndrome is caused in about 50% of the cases by mutations that lead to loss of function of SIL1. This gene encodes for a co-chaperone that is involved in protein folding in the endoplasmic reticulum. In order to shed light on the molecular mechanisms involved in Purkinje neurodegeneration, a proteomics study of these neurons is planned, followed by functional analysis with system biology approaches and validation of the results by classical approaches. Eventually, the use of AAV viruses could be exploited to treat model mice of MSS.
Struttura di svolgimento dell'attività di ricerca	Dipartimento di Tecnologie Innovative in Medicina e Odontoiatria Responsabili Scientifici Prof. Luca Federici e Dott. Michele Sallesse
Importo annuo rinnovabile	€25.000,00
Finanziamento Dipartimentale	PNRR Ministero della Salute
CUP Progetto	D53C22003790006
Requisiti di partecipazione	Laurea magistrale in Biologia. Biotecnologie e lauree affini
Requisiti curriculari aggiuntivi rispetto alla laurea di II livello art. 2 del bando	Costituisce titolo preferenziale esperienza pregressa in malattie genetiche rare e analisi amiche.
Risultati attesi	La ricerca porterà alla identificazione di un profilo di espressione genico caratteristico dei neuroni di Purkinje in fase pre-degenerativa per assenza della proteina SIL1.