Progetto Pharma-HUB

Hub per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica

Obiettivo Specifico 7 (OS7). *Profilazione Omica: genetica-molecolare e caratterizzazione proteomica, lipidomica e metabolomica*

Tale Obiettivo sarà volto alla profilazione omica in termini di genetica-molecolare e caratterizzazione proteomica, lipidomica e metabolomica dei pazienti arruolati.
La profilazione omica sarà fondamentale sia ai fini delle Rete Clinica Siciliana di Malattie Rare del Sistema Nervoso, che a quelli di individuare nuovi pazienti con il suddetto fenotipo, per i quali è essenziale indagare il genotipo.
Il raggiungimento del suddetto obiettivo potrà consentire i seguenti risultati:
1) mappatura Epidemiologica del genotipo dei pazienti arruolati;
2) correlazioni Genotipo-Fenotipo nel campione esaminato;
3) possibile individuazione di nuove malattie rare del Sisterma Nervoso;
4) individuazione di nuovi pazienti con Atassia Teleangiectasia;
5) costituzione di una Biobanca del Materiale Biologico dei pazienti arruolati nel progetto.
La caratterizzazione proteomica, metabolomica e, ove necessario, lipidomica (UPO-DISIT), sarà eseguita sui pazienti al fine di identificare biomarcatori di patologia. A tal fine si sfrutterà la profilazione multiomica (genomica, proteomica e metabolomica) accoppiata a strumenti di pathway analysis e statistica multivariata avanzata, per identificare panel di biomarcatori e i corrispondenti pathway metabolici alterati. Tale strategia sarà inoltre applicata, limitatamente alla profilazione proteomica e metabolomica, a modelli cellulari trattati con farmaci selezionati (in collaborazione con UPO-DSF) al fine di identificare biomarcatori dell’azione del farmaco sulla linea cellulare, differenze tra i modelli cellulari indagati e/o l’effetto di farmaci diversi.

Tale OS verrà coordinata da IRCSS OASI di Troina (leader) con la partecipazione di UNIME e UPO.