

PROGETTI VINCITORI DEGLI ANAT RESEARCH GRANTS 2020

1. Dr. Venturina STAGNI, Ist. Biologia Molecolare e Patologia, CNR, Roma

Project title: La modulazione dell'autofagia come potenziale approccio terapeutico per l'Atassia Telangiectasia

Priority area: Patofisiologia di AT ed approcci farmacologici disegnati per correggere il gene difettivo o per compensare le sue funzioni mancanti.

Project summary: Mentre il ruolo della perdita della funzionalità di ATM nella risposta al danno al DNA nella patogenesi dell'Atassia-Telangiectasia (AT) è stata bene caratterizzata, è ancora da chiarire l'impatto di ATM come modulatore dell'autofagia nello sviluppo di tale patologia. Lo scopo di questo progetto è quello di investigare il ruolo della regolazione della via autofagica da parte di ATM nella patogenesi di AT, supportando il futuro sviluppo di terapie a target molecolare per i pazienti con AT.

2. Dr. Emilia CIRILLO, Dip. Medicina Traslazionale, Università Federico II, Napoli

Project title: Confronto del profilo immunologico, biochimico e genomico tra pazienti con A-T che rispondono agli steroidi e non.

Priority area: Patofisiologia dell'A-T e approcci farmacologici designati a correggere il difetto genetico o a recuperare il deficit funzionale.

Project summary: Lo scopo di questo progetto è quello di utilizzare un modello in vitro di studi funzionali e biochimici sui linfociti per comprendere meglio la variabilità della risposta a GC e, in particolare, valutare se la variabilità della risposta neurologica agli steroidi è parallela al comportamento funzionale immunologico. Inoltre, l'uso di metodologie "omiche" consentirà una migliore conoscenza dei meccanismi molecolari alla base del diverso effetto del GC sui linfociti periferici.

3. Dr. Eriola HOXHA, Dip. Neuroscienze, Università di Torino

Project title: I deficit della circuiteria cerebellare precedono la neurodegenerazione nell'Atassia Telangiectasia?

Priority area: Patofisiologia della A-T e le strategie farmacologiche ideate per correggere geni difettosi o per compensare la loro funzione mancante.

Project summary: La scoperta di fattori legati all'atassia cerebellare di un modello murino della A-T, in una fase precoce della malattia, evidenzia l'importanza di un intervento precoce. Miriamo a trovare deficit cerebellari funzionali che precedono la degenerazione, nel modello murino, responsabili dell'atassia. Ci focalizzeremo nel trovare alterazioni di segnali elettrici, alla base della funzione cerebellare. Forniremo informazioni per affrontare il problema della morte cellulare che è causa dell'atassia.