



**SARDEGNA
RICERCHE**

PROGETTO CLUSTER
**TIPIZZAZIONE GENETICA
DELLA POPOLAZIONE SARDA**

Regolamento e modulistica

APQ "SOCIETÀ DELL'INFORMAZIONE - ICT PER L'ECCELLENZA DEI TERRITORI"

*Progetto ICT SIAI101
Creazione di un polo di eccellenza delle tecnologie bio-informatiche
applicate alla medicina personalizzata*

Gennaio 2008

PREMESSA

Il 7 luglio 2005 è stata sottoscritta nell'ambito della APQ "Società dell'Informazione – ICT per l'eccellenza dei territori" la convenzione che assegna a Sardegna Ricerche la gestione dell'intero progetto ICT *SIAI101 Creazione di un polo di eccellenza delle tecnologie bio-informatiche applicate alla medicina personalizzata*.

Il progetto è volto a promuovere, tramite l'utilizzo delle tecnologie informatiche, lo sviluppo del settore della bioinformatica e della medicina personalizzata, nell'ambito dell'area di riferimento Cagliari – Pula, e, su base sperimentale, nel territorio dell'Ogliastra.

All'interno dell'Area di Eccellenza individuata dal Programma SIAI101 sono state realizzate importanti piattaforme tecnologiche finalizzate a costituire comune riferimento tecnologico ed operativo per lo sviluppo delle attività di ricerca e per l'integrazione delle attività laboratoristiche delle imprese dell'area.

In particolare sono state realizzate la Piattaforma di Genotyping e gene expression profiling e la Piattaforma di bioinformatica; altre piattaforme sono presenti nell'area (ICT, HT screening, visualizzazione scientifica, ecc.).

1. I PROGETTI CLUSTER

1.1. Cosa sono

I progetti cluster rappresentano il proseguimento logico delle attività di animazione per lo sviluppo delle imprese organizzate da Sardegna Ricerche riferite alle filiere produttive per le quali esiste maggiore vocazione in ambito regionale e locale.

Il perseguimento di tale obiettivo richiede l'utilizzo di una metodologia che preveda l'uso combinato di attività di formazione, ricerca, sviluppo e sperimentazione.

Per la loro natura non commerciale e non concorrenziale i risultati sviluppati nel corso delle attività dei progetti cluster devono essere diffusi e messi a disposizione delle imprese del settore secondo criteri non discriminatori. Per questa loro caratteristica, i progetti cluster sono finanziariamente a completo carico della spesa pubblica.

1.2. Come si articolano

Il modello del progetto cluster prevede una prima fase di sensibilizzazione e informazione delle imprese potenzialmente interessate, e una fase contestuale di raccolta delle adesioni delle imprese.

Nel corso dell'attuazione dell'intervento le imprese dovranno fornire il proprio supporto finalizzato alla definizione delle soluzioni da perseguire, alla loro sperimentazione e validazione tecnologica.

I risultati e le eventuali soluzioni identificate resteranno proprietà di Sardegna Ricerche, che alla fine del progetto cluster, avrà il compito di diffonderli e divulgarli presso tutte le imprese/enti del settore.

2. IL PROGETTO "TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA"

2.1. Quadro di riferimento

Nell'ambito del Programma SIAI 101, il Progetto "Tipizzazione genetica della popolazione sarda" si lega alla filosofia di intervento di un analogo progetto realizzato da Sardegna Ricerche in collaborazione con l'Università di Sassari, avente a oggetto la determinazione della variabilità nei profili genotipici di un campione rappresentativo sano della popolazione sarda.

Il progetto si propone di promuovere e potenziare il trasferimento delle conoscenze della ricerca di base in patrimonio applicativo per la comunità imprenditoriale biotecnologica della regione.

Le più innovative tendenze in tema di sanità pubblica indicano che la valutazione del profilo genetico individuale, cioè la determinazione e simultanea valutazione delle variabilità di sequenza associate alla suscettibilità genetica di contrarre malattie multifattoriali, rappresenterà un elemento essenziale per un

adeguato management delle informazioni individuali sullo stato di salute e quindi per la generazione di un più efficace sistema di prevenzione di malattia.

La generazione e l'analisi di grandi quantità di dati di sequenza riferibili ad un'ampia popolazione sana di riferimento e successivamente di popolazioni affette da malattie rappresenta quindi una opportunità importante di sviluppo sia delle conoscenze che sanitarie, soprattutto se in futuro si potranno integrare e studiare i dati genomici nel contesto dei sistemi epidemiologici esistenti di sorveglianza sanitaria (i.e. registri dei tumori, delle malattie infettive, delle malattie genetiche rare etc.).

Inoltre tale iniziativa potrebbe permettere l'acquisizione di collaborazioni e fondi attraverso opportuni enti finanziatori nazionali ed internazionali (MIUR, NIH, MRC, CEE, ecc) per progetti di ricerca su specifiche malattie. Questo consentirà di acquisire i fondi necessari per genotipizzare il DNA dei pazienti per gli stessi polimorfismi genetici e con le stesse procedure. Potrebbe inoltre rappresentare una banca dati di enorme valore per la comunità scientifica e attraverso l'identificazione dei fattori di rischio e protezione per le malattie comuni con base genetica, aprire la strada alla messa a punto di farmaci e procedure diagnostiche.

Una volta pubblicati i dati potranno essere messi a disposizione della comunità scientifica internazionale.

2.2. Obiettivi

Il Progetto Tipizzazione genetica della popolazione sarda si propone in particolare il raggiungimento dei seguenti obiettivi:

- promuovere e potenziare il trasferimento delle conoscenze della ricerca di base in patrimonio applicativo per la comunità imprenditoriale operante all'interno del distretto tecnologico regionale della biomedicina. Nello specifico il progetto riguarda la determinazione di profili genetici di un campione rappresentativo sano della popolazione sarda;
- genotipizzare ad alta risoluzione campioni sani (per es. Genome-Wide Human SNP Array 6.0 da 1.852.600 polimorfismi);
- creare le più utili sinergie con il sistema di imprese esistente e favorire la creazione di nuove imprese orientate verso le fasi applicative e le ricadute di tipo produttivo.

Nello specifico, il progetto si propone di costruire un campione di confronto che possa essere utilizzato come riferimento nello studio di patologie genetiche complesse.

2.3. Infrastrutture

2.3.1. Piattaforma di Genotyping e gene expression profiling

La Piattaforma svolge attività mirate sia a permettere l'utilizzo di tecniche efficaci ed innovative di caratterizzazione genomica alle aziende insediate nel Parco tecnologico, sia a realizzare programmi sperimentali di ricerca guidati dalle predizioni bioinformatiche, allo scopo di verificare ipotesi derivate da dati esistenti e di individuare nuovi target di interesse biomedico.

Tali attività riguardano prevalentemente la genetica (genotipizzazione ad alta processività) e l'espressione genica (microarray e Real Time PCR). La Piattaforma fornisce partnership, competenze scientifiche e tecnologiche, attrezzature avanzate ed impianti nella ricerca biomedica in generale e nella medicina personalizzata in particolare. Le ricerche condotte sono mirate a:

1. comprendere le basi genetiche delle patologie
2. comprendere le basi genetiche della risposta farmacologica
3. identificare nuovi marker genetici di rilevanza clinica
4. identificare nuovi target farmacologici
5. ingegnerizzare molecole di rilevanza farmacologica.

La dotazione tecnologica comprende

- Piattaforma Affymetrix per analisi di espressione genica e di genotyping
- 7900HT Fast Real-Time PCR System per la validazione dei polimorfismi biallelici
- Strumentazione per l'amplificazione e il sequenziamento del DNA.

2.3.2. Piattaforma di Bioinformatica

La Piattaforma di bioinformatica garantisce l'accesso alle tecnologie e alle competenze bioinformatiche fondamentali per la ricerca biomedica e, in particolare, per la medicina personalizzata.

La Piattaforma opera nelle seguenti aree di ricerca:

1. Biologia computazionale delle patologie: variazioni genetiche ed epigenetiche, analisi e modellazioni di dati da microarray
2. Informatica genomica: analisi trascrittomica e proteomica, analisi genomica comparata, splicing alternativo e regolazione genica
3. Modelli integrativi e strutture di simulazione
4. Biologia dei sistemi: reti geniche e loro analisi.

La dotazione tecnologica comprende

1. Software e database per analisi di sequenze, modellizzazione di proteine e analisi di strutture, genotyping, espressione genica
2. Hardware: sistema per la gestione di grandi moli di dati con 20 nodi di elaborazione dotati di CPU a 64-bit, apparati di comunicazione ad alta velocità in grado di supportare moduli Ethernet/FastEthernet, moduli Gigabit Ethernet in rame e in fibra e connessioni a 10Gbit Ethernet, server per la connessione di fibre con sistema ottico, cluster computazionali con 48 nodi di elaborazione Opteron 265, cluster con FPGA integrati Cray XD1.

2.4. Piano di lavoro

Il progetto “**TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA**” prevede le seguenti attività, per una durata complessiva di 6 mesi:

- **Definizione del programma di dettaglio**
In questa fase il progetto sarà illustrato alle imprese potenzialmente interessate, sarà definito il programma di dettaglio delle attività sperimentali da svolgere.
- **Definizione delle caratteristiche dei campioni biologici da analizzare**
In questa fase saranno definite, in collaborazione con le imprese aderenti, le caratteristiche del campione di popolazione che sarà oggetto dello studio.
- **Realizzazione delle attività sperimentali**
In questa fase sarà realizzata la genotipizzazione e l'analisi di espressione dei campioni sani, con chip ad alta risoluzione e verrà condotta l'analisi bioinformatica dei dati generati.
- **Presentazione dei risultati**
In questa fase saranno presentati alle imprese partecipanti i risultati delle attività di sperimentazione, con l'obiettivo di creare le più utili sinergie con il sistema di imprese esistente e favorire la creazione di nuove imprese orientate verso le fasi applicative e le ricadute di tipo produttivo.

2.5. Soggetti beneficiari

Sono ammesse a partecipare al progetto “**TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA**” le imprese, i dipartimenti universitari, i centri di ricerca pubblici e privati che:

- hanno sede operativa o attività di R&S in Sardegna;
- operano nel settore della biomedicina.

2.6. Incentivi

Il costo del progetto cluster è totalmente a carico di Sardegna Ricerche. Le imprese/enti aderenti dovranno tuttavia contribuire alla riuscita del progetto partecipando attivamente con il proprio personale alle attività previste. I risultati finali del progetto e le eventuali soluzioni identificate resteranno proprietà di Sardegna Ricerche per il perseguimento dei suoi fini istituzionali e saranno messi a disposizione delle imprese/enti del settore secondo criteri non discriminatori.

2.7. Modalità di adesione

Le imprese/enti interessate a partecipare alle attività del progetto dovranno compilare la manifestazione d'interesse inserita nel presente fascicolo e spedirla, via mail all'indirizzo ric@sardegna ricerche.it, oppure tramite posta, a Sardegna Ricerche, Edificio 2, località Piscinamanna – 09010 PULA, entro il **31/07/2009**.

2.8. Informazioni e assistenza

Per ulteriori informazioni è possibile rivolgersi a:

Luca Contini, Sardegna Ricerche - Località Piscinamanna, Edificio 2 – 09010 Pula (CA)

Tel. 070 9243 2204; Fax 070 9243 2203; email: contini@sardegna ricerche.it.

Manifestazione di interesse al Progetto “TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA”

Il sottoscritto _____

In qualità di legale rappresentante (specificare carica) _____

della ditta/società/ente _____

NOTIZIE GENERALI

Denominazione e Ragione sociale _____				
Sede legale				
via	cap	città	prov.	
Sede operativa				
via	cap	città	prov.	
Persona da contattare _____				
pref.	Tel.	Cell.	fax	e-mail

Attività economica dell'impresa _____ cod. ISTAT _____

CHIEDE di poter aderire al progetto cluster “TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA” promosso da Sardegna Ricerche.

DATA _____

FIRMA _____

Dichiara inoltre di essere informato ai sensi e per gli effetti di cui agli artt. 7 e 11 del DLg. n° 196 del 30 giugno 2003 che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa.

FIRMA _____

SCHEDA DI RILEVAZIONE ESIGENZE

Impresa
<i>Settore produttivo (specificare)</i>
<i>Prodotti/Servizi</i>
<i>Fatturato (Migliaia di Euro)</i>
<i>N° dipendenti</i>

Descrivere sinteticamente le principali esperienze aziendali connesse con la tematica del PROGETTO

Obiettivi finali che l'impresa intende raggiungere partecipando al progetto TIPIZZAZIONE GENETICA DELLA POPOLAZIONE SARDA

DATA _____

FIRMA _____

Dichiara inoltre di essere informato ai sensi e per gli effetti di cui agli artt. 7 e 11 del DLg. n° 196 del 30 giugno 2003 che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa.

FIRMA _____