



Università
degli Studi
di Ferrara



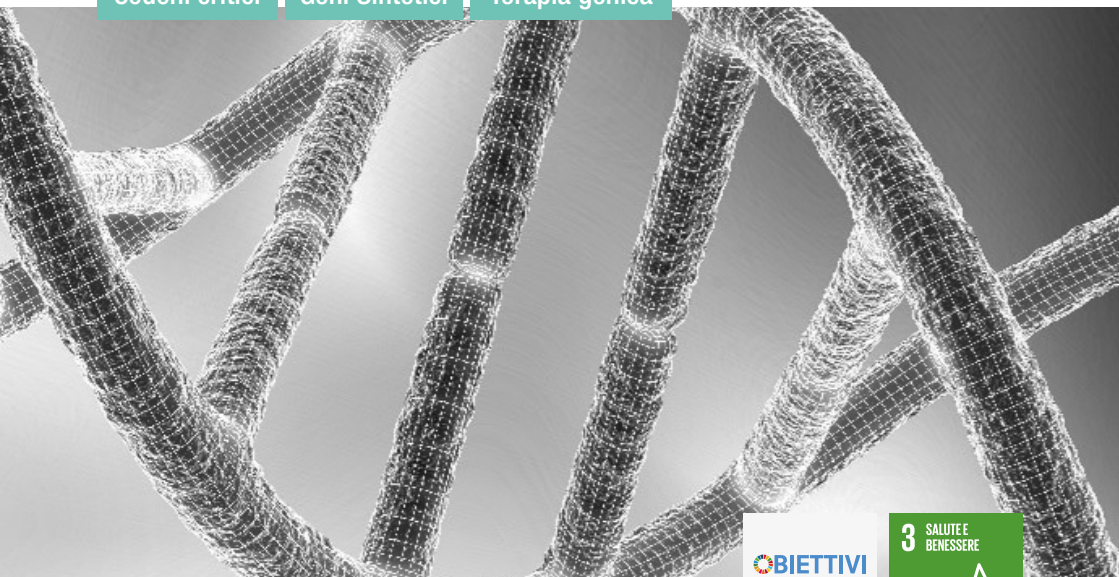
biotecnologie

NUOVA STRATEGIA PER DISEGNARE MOLECOLE DI ACIDO NUCLEICO SINTETICO PER TERAPIE DI MALATTIE RARE

Codoni critici

Geni Sintetici

Terapia genica



AREA TECNOLOGICA

Biotecnologie

MERCATI DI RIFERIMENTO

Farmacologico, Biotech

 **BIETTIVI**
PER LO SVILUPPO
SOSTENIBILE

3 SALUTE E
BENESSERE



TITOLARE BREVETTO: Università degli Studi di Ferrara

NUMERO DI PRIORITÀ: 102022000006119

ESTENSIONE GEOGRAFICA: Italia

DATA DI DEPOSITO: 29/03/2022

BREVE DESCRIZIONE

La presente invenzione si basa su un metodo che analizzando in modo comparativo geni diversi che causano malattie rare, identifica codoni (le triplette di nucleotidi che sono la base del codice genetico) «critici» che possono sia riflettere la suscettibilità a mutazioni geniche, aiutare ad interpretare il significato delle variazioni sinonime, e a progettare un nuovo algoritmo per l'ottimizzazione dei codoni che è utilizzata per i geni sintetici.

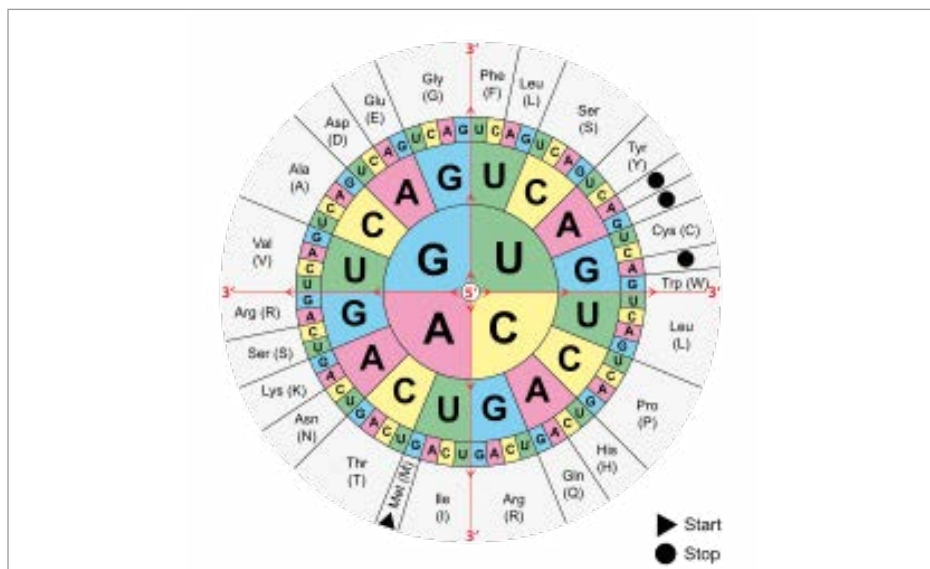
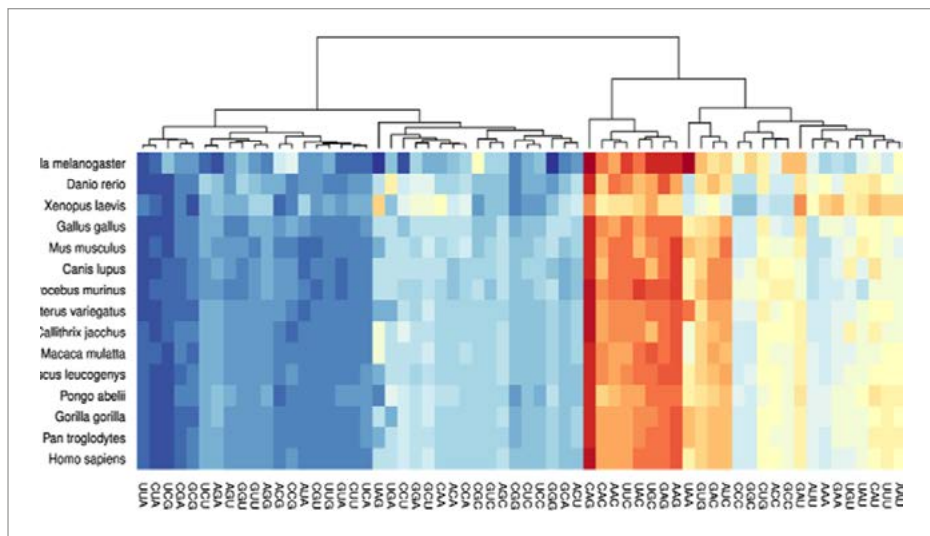
CARATTERISTICHE TECNICHE

La presente invenzione si riferisce a metodi di calcolo usati per identificare codoni critici che, sebbene "rari", possono essere necessari nel disegno di una sequenza di DNA sintetica per la progettazione di effettive molecole di acido nucleico da utilizzare in terapia genica, e anche nella interpretazione della informazione del genoma. Il metodo si basa sul calcolo CUB (Codon Usage Bias) e del RSCU (Relative Synonymous Codon Usage) in geni sia "wild type" che causanti malattie rare, e confrontati fra loro in base alle specie (e quindi durante la evoluzione), ai tessuti dove sono espressi, e alle modalità quantitative di espressione. Questa strategia, identificando alcuni codoni rari "critici", cioè, essenziali per alcune funzioni del gene, consente di ottimizzare il disegno dell'acido nucleico sintetico per la terapia genica o altre applicazioni terapeutiche, per rendere più efficiente la traduzione proteica, e per comprendere il significato delle variazioni sinonime. La presente invenzione propone nuovi parametri che possono essere integrati in algoritmi esistenti e di creare nuovi software per la progettazione di molecole sintetiche e la analisi del genoma.

POSSIBILI APPLICAZIONI

- **Industrie farmaceutiche (sintesi di minigeni per terapia genica);**
- **Industrie di diagnostici in vitro, per la predizione di patogenicità delle variazioni sinonime.**

- Sviluppo di geni sintetici, con una codon optimization migliorata, da utilizzarsi sia in campo terapeutico che di ricerca;
- Maggiore efficienza nella sintesi della proteina target;
- Sviluppo degli algoritmi per l'interpretazione delle mutazioni sinonime, le quali sono spesso origine di confusione ed errata diagnosi da parte di clinici.





**Università
degli Studi
di Ferrara**

Ripartizione III Missione
e Rapporti con il territorio

Via Saragat,1 Corpo B - II piano
44122 Ferrara
Tel 0532/293202
e-mail: utt@unife.it



www.unife.it

