

La radice genetica dei tumori dell'atassia

Le conclusioni della ricerca sono legate alla ricerca di nuovi *target* terapeutici che potrebbero rendersi disponibili con il prosieguo degli studi in questo particolare ambito.



Infezioni ricorrenti e neoplasie, in particolare leucemie e linfomi: sono queste le patologie più spesso associate all'atassia teleangiectasia ereditaria, una condizione congenita caratterizzata da una progressiva perdita del movimento e da un grave deficit immunitario. Ora l'origine genetica del collegamento tra l'atassia e l'insorgenza dei tumori è stata scoperta grazie allo sforzo congiunto dell'Istituto FIRC di Oncologia Molecolare (IFOM) di Milano e dell'Università degli Studi del capoluogo lombardo, finanziato da Telethon, dall'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC), dall'Unione Europea, dal Ministero della Salute e dalla Fondazione Cariplo.

All'origine di tutto infatti vi è essenzialmente il cattivo funzionamento del gene ATM, che è coinvolto nella riparazione delle rotture che continuamente si verificano nel DNA. In assenza di un meccanismo efficiente di riparazione, il rischio di sviluppare tumori aumenta di un fattore compreso tra 100 e 1000.

“Quando ATM o le proteine da essa regolate non funzionano, il DNA non è più in grado di riparare le rotture, scatenando in questo modo la formazione di neoplasie”, ha spiegato Marco Foiani direttore scientifico dell'IFOM e coautore dell'articolo che si è guadagnato la copertina dell'ultimo numero della rivista “Cell”.

La scoperta è legata a un'approfondita analisi delle risposte cellulari alla mancanza delle proteine riparatrici codificate dal gene ATM resa possibile da un approccio sperimentale innovativo.

“Siamo riusciti ad analizzare una singola rottura del DNA, stabilendo un punto e un momento preciso in cui indurla per poi osservare fisicamente i meccanismi di riparazione durante la replicazione dei cromosomi, la fase più delicata”, ha commentato Ylli Doksan, primo autore della scoperta.

Le conclusioni dello studio sono legate ovviamente alla ricerca di nuovi *target* terapeutici che potrebbero rendersi disponibili con il prosieguo degli studi in questo particolare ambito.

“Il nostro obiettivo è di sviluppare metodologie di diagnosi preventiva individuando l'insieme di geni coinvolti per mettere a punto test genetici ad hoc per i casi in cui sia presente familiarità nella sindrome AT e in alcune sue varianti meno note, come l'*Ataxia-Telangiectasia Like Disorder* (ATLD). Sul fronte terapeutico l'obiettivo sarà invece quello di sviluppare cure personalizzate, individuando nuovi bersagli terapeutici contro cui indirizzare farmaci specifici nelle terapie anticancro del futuro”, ha concluso Foiani. (fc)