



Home Malattie rare Tumori rari I nostri Servizi Progetti Documenti

NEWS Invalidità civile, esenzioni e diritti Politiche socio-sanitarie  
 Attualità Storie Sperimentazioni Ricerca scientifica Terapie domiciliari Farmaci orfani  
 Screening neonatale CRISPR e l'editing genomico per le malattie rare

Focus

MALATTIE RARE

- ▶ Acidosi Tubulare Renale distale
- ▶ Adrenoleucodistrofia
- ▶ Amiloidosi
- ▶ Amiloidosi Cardiaca
- ▶ Atrofia Muscolare Spinale (SMA)
- ▶ Ceroidolipofuscinosi Neuronali (Malattia di Batten)
- ▶ Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale
- ▶ Distrofia Muscolare di Duchenne
- ▶ Emofilia
- ▶ Epidermolisi Bollosa
- ▶ Fenilchetonuria (PKU)
- ▶ Fibrosi Cistica
- ▶ Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)
- ▶ Immunodeficienze
- ▶ Ipercolesterolemia Familiare
- ▶ Iperossaluria Primitiva
- ▶ Lipodistrofia
- ▶ Malattia di Fabry
- ▶ Malattia di Gaucher
- ▶ Malattia di Pompe
- ▶ Malattia di Still
- ▶ Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari
- ▶ Malattie epatiche autoimmuni
- ▶ MPS I - Mucopolisaccaridosi I
- ▶ MPS II - Sindrome di Hunter
- ▶ Porfiria
- ▶ Porpora Trombotica Trombocitopenica acquisita
- ▶ Rachitismo ipofosfatemico
- ▶ Talassemia

TUMORI RARI

- ▶ Carcinoma a Cellule di Merkel
- ▶ Linfoma Cutaneo a Cellule T
- ▶ Mielofibrosi
- ▶ Mieloma Multiplo
- ▶ Policitemia Vera
- ▶ Sindromi Mielodisplastiche

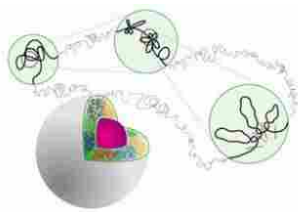


Iscriviti alla Newsletter

Sei qui: Home > Ricerca scientifica > Ricerca scientifica, individuato un inedito codice tridimensionale del DNA

Ricerca scientifica, individuato un inedito codice tridimensionale del DNA

Autore: Redazione , 31 Gennaio 2020



Il codice tridimensionale di DNA a forma di fiore

Si tratta di una conformazione simile ad un fiore, con alla base particolari strutture di DNA cruciformi. L'allarmina è la proteina che lo protegge

Grazie a un approccio sperimentale innovativo, sviluppato da un gruppo di scienziati diretto da Marco Foiani, all'Istituto FIRC di Oncologia Molecolare (IFOM) e all'Università degli Studi di Milano è stato **identificato per la prima volta**, nella sua complessità, **un codice inedito del DNA**: si tratta di una configurazione simile a

un fiore, con alla base particolari strutture di DNA cruciformi. Inoltre, i ricercatori hanno stabilito che **la proteina allarmina (chiamata anche HMGB1) stabilizza questa configurazione**, e la protegge dallo stress meccanico durante la replicazione del DNA, stress che potrebbe danneggiare i cromosomi e portare all'insorgenza di tumori.

La ricerca, condotta con un approccio bioinformatico e matematico e pubblicata oggi sull'autorevole rivista *Nature*, segna un significativo avanzamento nella comprensione del codice della vita, contribuendo a chiarire le basi molecolari dei processi di riparazione e duplicazione del DNA e del meccanismo di protezione dal cancro. **I risultati**, raggiunti grazie al sostegno di Fondazione AIRC, **aprono la strada allo sviluppo di cure anticancro** complementari a quelle esistenti, per aumentarne l'efficacia e ridurne la tossicità.

**Il DNA è noto a tutti per la sua forma ormai iconica a doppia elica**, descritta oltre 60 anni fa da James Watson e Francis Crick. **Nelle cellule** quella lunghissima sequenza a doppia elica **è compattata e avvolta in un complesso di DNA, RNA e proteine, che chiamiamo cromatina**. La sua struttura, ovvero il modo in cui il DNA si attorciglia e contorce, non è indifferente alla comprensione della sua natura e del suo linguaggio. Capire la cromatina significa anche poter individuare eventuali modalità di intervento a livello molecolare per prevenire o curare varie patologie e in particolare il cancro.

La salute delle cellule del nostro organismo è infatti legata al corretto funzionamento di una serie di meccanismi preposti alla regolazione del ciclo di riproduzione cellulare, durante il quale la cellula si divide per originare due nuove cellule. Al momento della replicazione, il DNA della cellula madre, avvolto su sé stesso innumerevoli volte, si sdoppia affinché le cellule figlie possano ereditare l'intero corredo genetico e, per riuscire a farlo, ha bisogno di essere disteso e poi riavvolto. In questa fase delicata, la doppia elica è sottoposta a plurime torsioni che provocano cambiamenti di forma e l'apertura dell'elica stessa. **La stabilità del nostro DNA**, di conseguenza, **è costantemente messa alla prova da stress torsionali e meccanici che possono danneggiare i cromosomi e causare la perdita di materiale genetico, predisponendo pertanto all'insorgenza tumorale**.

"Grazie all'applicazione di sofisticati modelli computazionali e matematici, **abbiamo individuato un codice**, un linguaggio non studiato della topologia del DNA, **che coordina una serie di processi cellulari cruciali durante la replicazione dei cromosomi**", dice **Marco Foiani**, Direttore Scientifico di IFOM e Professore di Biologia Molecolare dell'Università degli Studi di Milano, da anni specializzato nei processi di riparazione del DNA. "L'importanza degli attorcigliamenti del DNA e quindi dello stress meccanico che il DNA subisce durante le torsioni fisiologiche nel processo replicativo erano già stati intuiti nel passato, ma dagli anni Novanta l'attenzione si è focalizzata prevalentemente sul

Appuntamenti

- ▶ 7-8 Maggio 2020, Roma. 15° Lipid Club and Therapeutic Apheresis e celebrazione dei 20 anni dell'associazione ANIF
- ▶ 27-29 Aprile 2020, Roma. Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases
- ▶ 17-18 Marzo 2020, Roma. Ricerca Clinica e prodotti per la salute negli anni '20 in Italia: analizzare prepararsi, agire
- ▶ 9 Marzo 2020, Roma. Conferenza stampa "Il valore della cura e dell'assistenza nell'emofilia"
- ▶ 1 Marzo 2020, Roma. Run4Rare
- ▶ 13 Febbraio 2020, Milano. Sperimentazione Clinica. Quali novità (scientifiche e normative) nella Ricerca Clinica?
- ▶ 6 Febbraio 2020, Roma. IV ORPHAN DRUG DAY "Accesso alle terapie per malattie rare in Italia: rendiamo efficiente un sistema già efficace"
- ▶ 4 Febbraio 2020, Roma. Una rete di alleanze per essere meno rari
- ▶ 23-24 Gennaio 2020, Milano. Exchange Academy Sharing the path

Vedi l'agenda completa...

Ultimi Tweets

**OssMalattieRare** Nelle parole dei genitori di Dharma tutta l'importanza di aver ricevuto la diagnosi precocemente. Lo [#screeningneonatale](#) per la SMA cambia radicalmente il futuro dei bambini e delle loro famiglie. Guarda il VIDEO [#GiochiamodiAnticipo @famiglie](#) [pic.twitter.com/Kki5XlraoT](#) About 10 hours ago.

**OssMalattieRare** [@tepetrangolini](#) nominata Esperto facilitatore della partecipazione dei cittadini. Una scelta all'avanguardia per la [@RegioneLazio](#). Obiettivo, rafforzare la partecipazione delle Associazioni di pazienti all'interno dei servizi sanitari regionali. [bit.ly/2GtHsDV](#) [pic.twitter.com/svnSe9T67s](#) 2 days ago.

**OssMalattieRare** Adele, 14 anni e 3 mutazioni genetiche GABRA1, KCNT1 e SCN2A che comportano crisi epilettiche, ritardo cognitivo e disturbi del comportamento. Ci sono altri casi come il suo Leggi l'appello della mamma Per inviare una segnalazione [bit.ly/36w4zsf](#) [pic.twitter.com/HBuKmEcbbi](#) 3 days ago.

**OssMalattieRare** "Oggi è disponibile un trattamento che ci dà la speranza di poter migliorare qualitativamente la nostra condizione" Questo è il commento di Massimo Chiaramonte, Presidente dell'Associazione Nazionale [#PorporaTrombotica](#) Trombocitopenia Onlus [bit.ly/38DHThK](#) 3 days ago.

**OssMalattieRare** CONVEGNO Una rete di alleanze per essere meno rari - Dalla famiglia al cinema, dall'informazione alle Istituzioni: tanti i nodi che formano una rete. Martedì 4 febbraio 2020 9:30-13:00 Sala Zuccari, Palazzo Giustiniani - Roma [bit.ly/2NQUqzC](#) [pic.twitter.com/ztYahHHcCY](#) 7 days ago.

sequenziamento del genoma umano, nella convinzione che questo sarebbe stato sufficiente e risolutivo per individuare soluzioni terapeutiche contro patologie come il cancro. Il sequenziamento è stato essenziale, ma ora abbiamo scoperto che esistono nuovi importanti livelli di organizzazione del DNA".

"Abbiamo portato avanti la nostra indagine sull'instabilità genomica e sugli aspetti meccanici del DNA - aggiunge **Yathish Achar**, primo autore dell'articolo - e ora, grazie a un approccio combinato, **siamo riusciti a ricostruire la forma che assume dinamicamente il DNA in questo processo**". Gli attorcigliamenti che si verificano lungo il DNA vanno a formare **una sorta di corolla di petali di un fiore**, all'interno dei quali è protetta la sequenza di materiale genetico. **Alla base dei petali, il DNA assume una conformazione cruciforme, simile a delle spine.**

**Queste strutture cruciformi possono essere aggredite** danneggiando il materiale genetico. **La cellula, pertanto, le protegge tramite una proteina specifica: HMGB1**, altrimenti chiamata, non a caso, "allarmina". "Ho scoperto che l'allarmina protegge le strutture cruciformi alla fine degli anni Ottanta, quando ero un giovane ricercatore", ricostruisce **Marco Emilio Bianchi**, capo dell'Unità di Dinamica della cromatina all'IRCCS Ospedale San Raffaele e docente dell'Università Vita-Salute San Raffaele. "Ho continuato a studiare questa proteina, e le ho dato il nome allarmina, perché è anche coinvolta nella segnalazione del malessere di singole cellule al resto dell'organismo".

Foiani e Bianchi avevano condiviso il laboratorio all'Università degli Studi di Milano oltre vent'anni fa. "È bello ritrovare ora l'allarmina in questa ricerca, individuando un suo ruolo specifico in un codice prima inedito", conclude Foiani.

Oltre alla portata conoscitiva, la ricerca condotta in **IFOM** apre promettenti prospettive per l'individuazione di quei processi cellulari che consentono alla cellula tumorale di orchestrare il processo di riparazione e, quindi, per l'identificazione di bersagli farmacologici complementari nelle terapie anticancro. **"Riuscire a identificare i processi che salvaguardano l'integrità del genoma** e la sua organizzazione topologica - conclude Foiani - **costituisce un significativo avanzamento** delle conoscenze **nella ricerca oncologica** a livello molecolare, gettando le basi per l'identificazione di combinazioni terapeutiche sempre più mirate contro le cellule tumorali, senza danneggiare il genoma delle cellule sane". Le interazioni proteina-DNA, infatti, rappresentano un bersaglio importantissimo per l'individuazione di strategie terapeutiche che mirino a prevenire l'espansione delle cellule tumorali.

La ricerca in questione è stata possibile grazie ai generosi finanziamenti di **Fondazione AIRC**.

[Mi piace 0](#) [Tweet](#) [Condividi 0](#)

## Articoli correlati

- 23-05-2010 - Cosa sono i Tumori Rari
- 11-11-2010 - Leucemia Mieloide Cronica, scoperta la mutazione che fa fallire la chemioterapia
- 26-10-2010 - Sindromi MEN, l'associazione Vivere la Speranza premia il dottor Diego Ferone di Genova
- 26-10-2010 - Sindromi MEN, la combinazione di farmaci target e terapia biologica possono aprire la strada per la parziale regressione
- 27-09-2010 - Neuroblastoma, con un farmaco di uso comune si potrebbe evitare la chemioterapia.
- 20-09-2010 - Neoplasia endocrina multipla, Clara ha atteso la diagnosi per dieci anni.
- 14-09-2010 - Neoplasia endocrina multipla, troppo tempo per arrivare alla diagnosi.
- 09-12-2010 - SLA, ricerca italo americana conferma che la morte dei neuroni è causata da un processo di accumulo
- 16-11-2010 - Tumori, a Siena un corso di immunoterapia
- 02-10-2010 - Tumori rari, l'ITT avvia un focus specifico
- 03-09-2010 - Il Nobel Capecchi sfida i tumori rari infantili con il gene targeting
- 08-07-2010 - Bubbles Boy, al via un nuovo studio sulla terapia genetica.
- 12-05-2010 - Calcinosi Tumorale Familiare, scoperte tre mutazioni genetiche responsabili dell'accumulo di calcio
- 09-11-2010 - Diagnosi prenatale, i test invasivi potrebbero andare in soffitta a favore di un semplice prelievo di sangue.
- 19-10-2010 - Ricerca Genetica, il direttore generale dell'ICGEB premiato a Nova Gorica

(SMD)

Tumori Neuroendocrini (NET)

## MALATTIE CRONICHE

- AIDS - HIV
- Alzheimer
- Endometriosi
- Epatite C
- Malattia di La Peyronie
- Malattia di Parkinson
- Sclerosi Multipla
- Altre malattie croniche

GUIDA alle ESENZIONI per le MALATTIE RARE (2019)



Con l'entrata in vigore dei **nuovi LEA** (15 settembre 2017) è stato aggiornato l'elenco delle **malattie rare esenti**.

**OMaR (Osservatorio Malattie Rare)**, in collaborazione con **Orphanet-Italia**, ha realizzato una vera e propria **Guida alle nuove esenzioni**, o r a **aggiornata al 2019**, con l'elenco ragionato dei nuovi codici, la lista completa di tutte le patologie esenti, le indicazioni su come ottenere l'esenzione e molto altro.

**Clicca QUI per scaricare gratuitamente la Guida (aggiornata ad aprile 2019).**

Multichannel Project Partner



La partnership **OMaR/CGM fablab** ha come obiettivo l'ideazione e realizzazione di **progetti di comunicazione**, rivolti a pazienti, medici e farmacisti, che uniscano la competenza scientifica specializzata di **OMaR** agli **esclusivi canali digitali di CGM**.