

UNIVAQ: IMPORTANTI RISULTATI SULLO STUDIO DI UN MELANOMA

3 Aprile 2014

L'AQUILA – Nell'ambito della ricerca sul melanoma, le ricercatrici del Dipartimento di scienze cliniche applicate e biotecnologiche (Discab) dell'Università dell'Aquila, hanno ottenuto un nuovo e importante risultato.

Le professoresse Maria Concetta Fagnoli e Ketty Peris e la dott.ssa Cristina Pellegrini, in collaborazione con un gruppo di scienziati appartenenti ai più prestigiosi centri di ricerca internazionali, hanno identificato alcune varianti genetiche del gene Pot1 che conferiscono predisposizione al melanoma cutaneo.

Lo studio è stato appena pubblicato su 'Nature genetics', la più importante rivista nel campo della genetica molecolare a livello mondiale.

Il melanoma cutaneo è una neoplasia maligna che trae origine dalla proliferazione incontrollata dei melanociti. È una patologia complessa ed eterogenea alla cui patogenesi concorrono fattori individuali, fattori ambientali e fattori genetici.

I geni coinvolti nella predisposizione genetica al melanoma identificati fino ad oggi, vengono suddivisi in geni ad alta penetranza, geni a media penetranza e geni a bassa penetranza, a seconda della loro capacità di conferire un alto rischio, un medio rischio o un basso rischio per lo sviluppo della patologia negli individui portatori dei geni mutati.

Grazie a questo importante studio, per la prima volta il gene Pot1 è stato identificato come nuovo gene di predisposizione al melanoma e i risultati ottenuti dallo studio, hanno permesso agli autori di definirlo come uno dei maggiori geni di suscettibilità al melanoma.

Questo gene codifica una proteina nucleare coinvolta nella protezione dei telomeri, regolandone la lunghezza e l'integrità, e proteggendo le estremità cromosomiche da alterazioni strutturali che potrebbero produrre effetti catastrofici per la cellula.

In particolare, tramite l'utilizzo delle nuovissime e potenti tecnologie di next-generation sequencing, lo studio ha identificato tre diverse mutazioni a carico del gene Pot1 in una coorte di pazienti italiani (Romagna) con melanoma familiare e due diverse mutazioni in pazienti francesi e americani.

Il prof. Edoardo Alesse, direttore del Discab, esprime la più viva soddisfazione per gli importanti risultati conseguiti dalle ricercatrici, perché essi avranno importanti ricadute in primo luogo nella gestione dei pazienti con melanoma familiare.

“Questo risultato – afferma Alesse – conferma gli elevati standard della ricerca ad oggi raggiunti in Ateneo ed è di auspicio per successivi futuri sviluppi. Il gruppo di ricerca aquilano, attualmente guidato dalla prof.ssa Fagnoli da oltre 20 anni si occupa di studiare la patogenesi del melanoma tramite un'intensa attività clinica e di laboratorio e rappresenta uno dei fiori all'occhiello del Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate Biotecnologiche. La collaborazione con studiosi internazionali – conclude il professore – in particolare con il 'National Cancer Institute' di Bethesda (Usa), dove la dott.ssa Pellegrini si recherà nei prossimi mesi per completare alcune ricerche, colloca le nostre scienziate in un network scientifico mondiale di elevata qualificazione per lo studio del melanoma e delle altre neoplasie cutanee”.