

# Tumori solidi Un nuovo gene protagonista

dell'Ufficio Stampa CNR

Lo studio di malattie genetiche rare può portare a chiarire meccanismi molecolari alla base di numerose patologie, tra cui l'insorgenza di tumori e di infertilità. Lo conferma una ricerca sull'anemia del Fanconi, condotta dai ricercatori dell'Istituto di genetica e biofisica del Consiglio nazionale delle ricerche di Napoli (Igb-Cnr) e pubblicata sulla prestigiosa rivista *Molecular Cell*, chiarendo la funzione di un gene (il gene *FANCD2*), che risulta mutato in questa patologia.

Lo studio ha evidenziato come, in caso di danneggiamento del DNA, la scelta del corretto meccanismo di riparazione giochi un ruolo chiave nel determinare il destino di una cellula. "FANCD2 è un gene che risulta mutato nell'anemia del Fanconi, una complessa e rara malattia genetica che presenta una varietà di sintomi, tra cui la predisposizione a sviluppare tumori solidi, anemia ed infertilità: tutti aspetti ascrivibili a difetti nella riparazione dei danni al DNA", spiega Antonio Baldini, direttore dell'Igb-Cnr.

"Con questo studio abbiamo evidenziato che la funzione primaria del gene *FANCD2* nelle cellule del corpo è soprattutto quella di tenere inattiva la 'giunzione non omologa delle estremità

dei cromosomi', un meccanismo di riparazione molto efficiente ma poco accurato", prosegue il ricercatore. "In caso contrario, cioè se il gene non funziona e la cellula adotta il meccanismo di replicazione 'sbagliato', si ottengono anomalie cromosomiche e ipersensibilità ad agenti genotossici che sono la causa della predisposizione allo sviluppo di tumori solidi".

Questa scoperta riguardante l'azione del gene

*FANCD2* non è però rilevante solo per i malati di anemia del Fanconi, che presenta frequenza di 1-5 casi ogni 1.000.000 di nati e che in Italia con il 50% dei casi è concentrata in Campania, ma per lo studio dei tumori solidi in generale. "Nella trasformazione neoplastica si accumulano un alto numero di mutazioni in numerosi geni, alcune delle quali sono causa, altre conseguenza della malattia", sottolinea Adriana La Volpe, coordinatrice dello studio. "Le sindromi ereditarie di predisposizione al cancro come l'anemia del Fanconi, sono molto importanti per noi ricercatori per capirne le cause, permettendoci di discriminare tra mutazioni in geni 'pilotti' del tumore e in geni 'passeggeri', le prime causa e le seconde conseguenza dell'insorgenza".

**Uno studio dell'Istituto di genetica e biofisica del Consiglio Nazionale delle Ricerche di Napoli (Igb-Cnr) sull'anemia del Fanconi ha individuato la funzione di FANCD2, coinvolto nella riparazione del DNA, la cui mutazione è responsabile della tumorigenesi. Lo studio è stato pubblicato su *Molecular Cell***

## info

**Istituto di genetica e biofisica  
del Consiglio nazionale delle ricerche  
di Napoli (Igb-Cnr)**

**Adriana La Volpe**  
(coordinatrice della ricerca)  
**Adele Adamo**  
(primo autore della ricerca)

**Capo Ufficio Stampa Cnr**  
**Marco Ferrazzoli**  
marco.ferrazzoli@cnr.it  
☎ 06 49933383