

SALUTE. IRE: CON TEST GENETICO SI PREVENGONO TUMORI

8% DONNE CON CANCRO SENO PORTATRICI DI ATASSIA TELEANGECTASIA

(DIRE - Notiziario Sanita') Roma, 6 marzo 2013 - Una mutazione genetica puo' predisporre allo sviluppo di infezioni e tumori. Un gruppo di ricercatori ha messo a punto un test diagnostico economico e veloce che puo' individuare gli affetti e i portatori sani di Atassia Teleangectasia (A-T) su un'ampia popolazione e consentire cosi' fin dall'infanzia l'inizio di terapie e comportamenti di prevenzione.

Il ricercatore Andrea Prodosmo, nel gruppo coordinato da Silvia Soddu, dottoressa presso l'Istituto Regina Elena (IRE) ha messo a punto il test in collaborazione con Luciana Chessa, docente dell'Universita' 'Sapienza', ed Enrico Cundari del CNR di Roma. Cecilia Nistico', dell'Oncologia medica dell'IRE, ha applicato il test per la prima volta ad un gruppo di pazienti affette da carcinoma della mammella dimostrando che l'8% delle donne che avevano sviluppato il tumore in piu' giovane eta' era portatrice sana di A-T. I risultati sono pubblicati sul numero di marzo 2013 del Journal of Clinical Investigation. L'A-T e' una malattia caratterizzata da progressiva degenerazione neuronale, sensibilita' alle radiazioni, immunodeficienza e predisposizione allo sviluppo di infezioni ricorrenti e di tumori. Le mutazioni del gene ATM, se ereditate da genitori entrambi portatori sani, sono responsabili dell'A-T, una malattia rara che colpisce un bambino su 10.000-50.000 nati. I portatori sani di mutazioni ATM (eterozigoti A-T) sono molto piu' frequenti ed in Italia rappresentano l'1.5-3.5% della popolazione generale. Di solito, pero', solo una piccola parte dei portatori sani scopre di esserlo, in seguito alla nascita di un figlio malato.

L'identificazione dei portatori sani sarebbe molto importante poiche' questi individui sono piu' sensibili alle radiazioni ionizzanti, come RX e raggi gamma, e sembrano avere una maggiore propensione ad ammalarsi di diabete e psoriasi nonche' un'incidenza di tumori, in particolare alla mammella, almeno quattro volte superiore rispetto ai non portatori. I ricercatori hanno verificato la possibilita' di utilizzare la localizzazione ai centrosomi di p53, il piu' importante oncosoppressore, come un indicatore indiretto, ma fedele, della presenza di mutazioni nel gene ATM. E' nato cosi' un nuovo test diagnostico specifico che, per la prima volta, consente di individuare in modo veloce, economico e non invasivo i portatori sani di mutazioni ATM nella popolazione generale e di distinguere i bambini con A-T da quelli con altre patologie atassiche, malattie che determinano perdita di coordinazione nei movimenti. In questi ultimi, la diagnosi precoce e' fondamentale per iniziare le terapie di supporto il prima possibile. Come dice Luciana Chessa, dell'UO di Genetica Medica dell'Ospedale Sant'Andrea, non esistono terapie risolutive della malattia, ma trattamenti di supporto specifici come la fisioterapia, la terapia del linguaggio e il trattamento delle infezioni e delle complicazioni polmonari sono in grado di rallentarne il decorso. La complessita' e il costo dei test genetici fino ad ora disponibili non consentivano una diagnosi precoce se non in centri altamente specializzati e solo in casi selezionati.

"Lo sviluppo di un test specifico non invasivo, economico e veloce- sottolinea Ruggero De Maria, direttore scientifico dell'IRE- apre per la prima volta la possibilita' di valutare diversi aspetti predittivi su un'ampia popolazione, dare specifiche indicazioni comportamentali per la prevenzione di tumori ed intervenire con una precocita' impensabile fino ad oggi". Il dettaglio dello studio: "Durante la divisione delle cellule- illustra Andrea Prodosmo- i cromosomi devono essere equamente divisi tra le cellule figlie. I centrosomi sono i fulcri a cui si legano le funi (i microtubuli) che tirano i cromosomi verso le due cellule figlie. Studiando gli spostamenti all'interno delle cellule dell'oncosoppressore p53, abbiamo scoperto che ATM dirige p53 ai centrosomi ad ogni divisione cellulare". La sorpresa "maggiore e' pero' arrivata dall'osservazione che p53 non e' piu' capace di raggiungere i centrosomi nel 100% dei globuli bianchi dei pazienti colpiti da A-T- spiega Silvia Soddu- e nel 50% dei globuli bianchi dei portatori sani". Questa osservazione ha aperto la strada alla messa a punto del test. Lo studio e' stato possibile grazie al sostegno dell'AIRC.

(Wel/ Dire)