



*Lo studio sulla malattia ossea di Paget con degenerazione neoplastica è stato condotto dai ricercatori dell'Igb-Cnr di Napoli e finanziato da Telethon e Airc. Sarà possibile identificare i pazienti affetti da questa grave forma e indirizzarli verso un trattamento farmacologico che arresti la crescita del tumore. I risultati sono pubblicati su "American Journal of Human Genetics"*



Roma, 25 febbraio 2016 – I

ricercatori dell'Istituto di genetica e biofisica del Consiglio nazionale delle ricerche (Igb-Cnr) di Napoli hanno identificato il gene ZNF687 come responsabile della malattia ossea di Paget associata alla degenerazione neoplastica (tumore a cellule giganti). La ricerca è stata finanziata dalla Fondazione Telethon e dall'Associazione italiana per la ricerca sul cancro (Airc) ed è pubblicata sulla rivista *American Journal of Human Genetics*. Il tumore a cellule giganti associato alla malattia ossea di Paget è un disordine genetico che colpisce il sistema scheletrico, che secondo i ricercatori ha avuto origine in Campania.

“La dolorosa deformità dei segmenti interessati è dovuta ad una crescita anomala delle ossa, che diventano più grandi e più deboli, e quindi maggiormente soggette a fratture”, spiega Fernando Gianfrancesco, ricercatore dell'Igb-Cnr che ha coordinato lo studio. “Per l'1% della popolazione affetta, la patologia può essere complicata dallo sviluppo del tumore a cellule giganti delle ossa pagetiche colpite, che provoca un notevole abbassamento dell'aspettativa di vita. Il 50-80% dei decessi di tali pazienti avviene nei successivi 5-10 anni dalla diagnosi”, spiega la ricercatrice Giuseppina Divisato dell'Igb-Cnr che ha condotto gli esperimenti.

Per giungere all'identificazione di ZNF687 i ricercatori hanno impiegato tecnologie di sequenziamento di nuova generazione. “Questo gene è responsabile della variante della malattia che determina la degenerazione neoplastica delle ossa colpite – continua Gianfrancesco – Abbiamo dimostrato che le cause di questa patologia sono esclusivamente genetiche. Infatti, tutti i pazienti affetti presentano la stessa alterazione, che probabilmente si è generata in Campania e negli anni si è consolidata diffondendosi

attraverso le generazioni nelle popolazioni limitrofe (effetto fondatore)”.

Quest’ultimo elemento della ricerca risolverebbe la questione relativa all’attribuzione di fattori genetici e/o ambientali nello sviluppo della patologia. “Tra tutti i casi presenti nella letteratura scientifica, oltre il 50% dei pazienti proveniva da tale regione e nello specifico da Avellino – prosegue il ricercatore dell’Igb-Cnr – ma lo studio in merito alla degenerazione neoplastica della malattia ossea di Paget ha escluso cause ambientali associate allo sviluppo dei tumori a livello locale. Evidenza ulteriormente supportata dall’analisi del gene ZNF687 condotta su pazienti americani di origine italiana, discendenti da immigrati e provenienti dalla zona dell’avellinese”.

Rilevante anche il valore diagnostico e predittivo della ricerca: “Attraverso i risultati dello studio ora è possibile identificare i pazienti pagetici predisposti allo sviluppo del tumore a cellule giganti, indirizzandoli verso un trattamento farmacologico che ne arresti la crescita”, conclude Gianfrancesco.

*fonte: ufficio stampa*