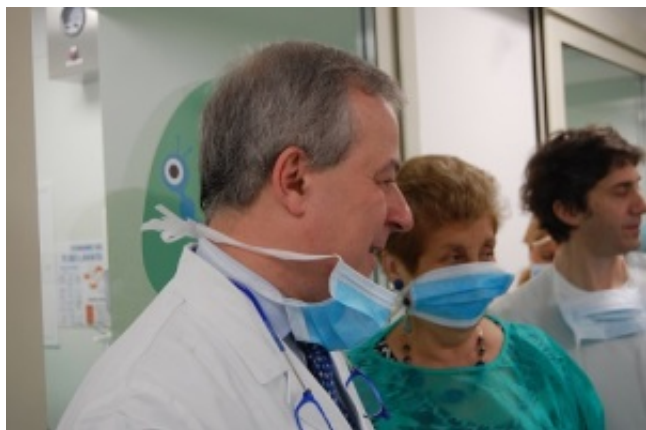




*Studio internazionale su Nature Genetics, coordinato per l'Italia dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*



Prof. Franco Locatelli

Roma, 24 gennaio 2017 – Scoperte le alterazioni molecolari responsabili dello sviluppo della Leucemia Acuta Megacarioblastica, una forma di Leucemia Mieloide Acuta che si associa purtroppo ancora frequentemente nei bambini ad un esito infausto. Lo studio internazionale, coordinato per l'Italia dal Dipartimento di Onco-Ematologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, è stato pubblicato sul sito della prestigiosa rivista scientifica *Nature Genetics*.

La Leucemia Mieloide Acuta (LMA) colpisce ogni anno nel nostro Paese circa 70-80 bambini e rappresenta il secondo tipo più frequente di leucemia acuta dell'età pediatrica, dopo la leucemia linfoblastica acuta che, invece, viene diagnosticata in circa 350 bambini per anno. Nell'ambito delle LMA esistono vari sottotipi: la Leucemia Acuta Megacarioblastica è la variante nella quale le cellule tumorali morfologicamente assomigliano ai progenitori del midollo deputati alla produzione di piastrine.

Mentre questa variante è molto rara nell'adulto, essa rende ragione di circa il 5-15% di tutti i casi di LMA del bambino. Una percentuale significativa di casi di Leucemia Acuta Megacarioblastica si verifica nei bambini affetti da sindrome di Down, ove la probabilità di guarigione raggiunge percentuali pari all'80-90% dei casi. Al contrario, nei bambini non affetti da sindrome di Down, la Leucemia Acuta Megacarioblastica, si associa frequentemente a un alto rischio di recidiva e a una bassa probabilità di guarigione (circa il 50% dei casi).



Ricercatore Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Studi precedentemente pubblicati avevano dimostrato la presenza di lesioni molecolari caratteristiche di questa variante in circa il 60-70% dei pazienti; i meccanismi che sottendono al rimanente 30-40% rimanevano ignoti. Grazie alla collaborazione internazionale che ha visto coinvolti numerosi Paesi tra cui Olanda, Germania, Stati Uniti e Italia, lo studio pubblicato sulla rivista *Nature Genetics* ha permesso di meglio definire, attraverso sofisticati approcci di biologia molecolare, le alterazioni che sono responsabili dello sviluppo della Leucemia Acuta Megacarioblastica nei bambini non affetti da sindrome di Down.

Questo studio per l'Italia è stato coordinato dall'Ospedale Bambino Gesù, essendo il prof. Franco Locatelli, coordinatore del gruppo di lavoro nazionale dell'Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica per le LMA del bambino, ed è stato in parte finanziato anche da AIRC (Associazione Italiana Ricerca sul Cancro).

Grazie ad approcci innovativi e raffinati di analisi e sequenziamento massivo del DNA e dell'RNA delle cellule dei pazienti con Leucemia Acuta Megacarioblastica, si è dimostrato che questa patologia è largamente eterogenea e può essere sottoclassificata in 7 differenti gruppi, ciascuno dei quali correlato a prognosi diversa. Questi sottogruppi sono caratterizzati da alterazioni molecolari e concomitanti mutazioni epigenetiche (che incidono a livello dell'RNA) fondamentali per lo sviluppo di questa patologia.

Lo studio pubblicato su *Nature Genetics* permette di chiarire meglio la genesi della Leucemia Acuta Megacarioblastica e di adattare più specificatamente attraverso approcci di medicina personalizzata (e/o di precisione), il trattamento migliore per questa patologia a oggi largamente gravata da prognosi infausta.

“Questo studio collaborativo – afferma il prof. Franco Locatelli – dimostra l'importanza della cooperazione internazionale e della continua ricerca in laboratorio, con un bidirezionale scambio di informazioni con chi cura i pazienti, per definire sempre più accuratamente l'origine delle leucemie del bambino e per sviluppare trattamenti innovativi, nonché ritagliati sul profilo biologico per ogni singolo paziente”.

*fonte: ufficio stampa*