



FONDAZIONE IRCCS
ISTITUTO NAZIONALE
DEI TUMORI



COMUNICATO STAMPA

Le varianti di un solo gene all'origine dei tumori della pelle e del glioma

La conferma dagli studi di consorzi internazionali di ricerca
a cui partecipa la Fondazione Irccs Istituto Nazionale dei Tumori

Milano, 8 Luglio 2008 - Sulla rivista **Nature Genetics** on line, sono stati pubblicati cinque studi, ad alcuni dei quali hanno partecipato i ricercatori della Fondazione Irccs Istituto Nazionale dei Tumori, che identificano varianti genetiche associate allo sviluppo di tumori cutanei e del glioma, mediante l'approccio definito GWAS, 'genome-wide association study', basato sull'analisi delle varianti polimorfiche a singolo nucleotide (dette SNPs) dell'intero genoma, ovvero di quelle sequenze del DNA che variano da individuo ad individuo che si pensano responsabili della suscettibilità individuale a manifestare determinate malattie. L'analisi, condotta in parallelo in una popolazione di controllo sana, viene effettuata mediante la tecnologia dei microarray su alcune migliaia di individui, reclutati grazie alla creazione di consorzi internazionali di ricerca.

Lo studio condotto dal consorzio internazionale che fa capo a **Julia Newton Bishop** (Università di Leeds, UK) e che vede la partecipazione italiana del gruppo di **Giovanna Bianchi Scarrà**, Genetista dell'Università di Genova, identifica tre varianti associate al rischio di melanoma cutaneo, due precedentemente associate alla pigmentazione (MC1R e TYR) e una nel locus CDKN2A.

Lo studio condotto da **Timoty Spector** (Università di Londra) analizza le varianti associate allo sviluppo di un alto numero di nei, cioè il più importante fattore di rischio per lo sviluppo del melanoma, e identifica due geni associati alla suscettibilità al melanoma, mediante analisi in un campione di 1500 gemelli (MTAP e PLA2G6). Nel terzo studio condotto da **Simon Stacey** (Decode Genetics di Reykjavik, Islanda) con un campione reso disponibile da diversi gruppi europei compreso quello di **Mario Santinami, Licia Rivoltini, Monica Rodolfo, Andrea Maurichi e Maria Gaetana Di Mauro** della Fondazione Irccs Istituto Nazionale dei Tumori, identifica diverse varianti geniche associate allo sviluppo del più frequente tumore della popolazione di origine europea, il carcinoma basale dell'epidermide, ma che non compaiono in soggetti che hanno sviluppato melanoma (KRT5, CDKN2A-CDKN2B, KLF14).

I due studi sul glioma, condotti da due gruppi americani, identificano diverse varianti alleliche di cui due - nei loci CDKN2A-CDKN2B e RTEL1 - vengono individuate in entrambi gli studi.

*"E' interessante notare - sostiene **Marco Pierotti**, Direttore scientifico della Fondazione Irccs Istituto Nazionale dei Tumori - che tutti e cinque gli studi identificano varianti del gene CDKN2A-CDKN2B o adiacenti a questo nella regione cromosomica 9p21, una regione evidentemente cruciale per lo sviluppo di queste neoplasie, che sarà oggetto di intense ricerche in futuro indirizzate sia al possibile uso dei marcatori identificati come marcatori di rischio, sia allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche".*

Per ulteriori informazioni:

Ufficio Stampa Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori

Enrica Alessi (335 8023380) e Sergio Vicario (348 9895170)

Metafora - Tel. 02 710 400 91