

AIRFA PROGETTI

Anno 2016

Per il 2017, l'Associazione ha scelto di finanziare i seguenti progetti di ricerca:

- Studio dell'importanza del metabolismo energetico/respiratorio nelle cellule staminali ematopoietiche di pazienti con **Anemia di Fanconi**, condotto dal **Dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova**.

Il progetto ha previsto di valutare quali metalloproteasi hanno una ridotta attività nelle cellule e nei tessuti dei pazienti Fanconi. Una prima fase del lavoro ha previsto lo svolgimento su linee cellulari di fibroblasti primari e linee linfoblastoidi. La scelta di partire da linee cellulare permette infatti di svolgere il grosso lavoro di identificazione su materiale facilmente reperibile e manipolabile. Una seconda parte del lavoro invece ha previsto lo svolgimento su campioni di pazienti come cellule di sangue periferico e midollare e sul plasma ottenuto da tali tessuti. Infine, linee cellulari mesenchimali ottenuti da pazienti Fanconi potranno essere indotte a differenziazione in cellule di differenti tessuti (osteociti, condrociti e adipociti) così da studiare le singole metalloproteasi tessuto specifiche;

- Caratterizzazione molecolare dei tumori solidi in pazienti affetti da **Anemia di Fanconi**, condotto dalla **Dr.ssa Angela Mastronuzzi, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma**.

Obiettivi principali dello studio sono rappresentati dall'identificazione precoce dei pazienti affetti da tumori solidi con caratteristiche fenotipiche compatibili con Anemia di Fanconi; da uno screening diagnostico iniziale mediante DEB test; dalla caratterizzazione genetica dei pazienti affetti da FA e da tumori solidi; dalla caratterizzazione molecolare (vie metaboliche espresse dal tumore, microRNA su tumore e su sangue circolante) dei tumori solidi.