

## AIRFA PROGETTI

Anno 2017

Per il 2018, 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** - Responsabile del progetto: **Dottor Enrico Cappelli presso l'Istituto G. 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;

- Ruolo della mitofagia nella predisposizione al cancro dei pazienti affetti da **Anemia di Fanconi** - Responsabile del progetto: **Dottor Angela Mastronuzzi presso l'Ospedale Bambin Gesù di Roma.**

Dal momento che i mitocondri sono la più grande fonte di radicali liberi dell'ossigeno endogeni, il fallimento della mitofagia mediata dalle proteine FA presumibilmente conduce alla persistenza di un danno ossidativo associato a fattori oncogenici, che inducono la morte o la senescenza della cellula. L'identificazione del meccanismo molecolare alla base del difetto di mitofagia nei FA è fondamentale per sperimentare se, terapie in grado di superare questo difetto, possano essere utili nei pazienti affetti da Anemia di Fanconi sia riguardo ai fenomeni di invecchiamento cellulare alla base di alcune complicanze dei pazienti affetti da Anemia di Fanconi sia nel cancro.