

AIRFA PROGETTI

Anno 2012

Nel 2012, l'**AIRFA** ha sostenuto due importanti progetti di ricerca, condotti da:

- **Ospedale Pediatrico Gaslini** di Genova, "Definizione del gruppo di complementazione dei pazienti Fanconi", volto a fornire ai medici informazioni importanti per una migliore cura del paziente, per la diagnosi prenatale e per una più accurata consulenza genetica alla famiglia
- **Ospedale Elena d'Aosta - ASL NA1**, "Verifica del Chromosome Fragility Index nella diagnostica dei pazienti Fanconi Italiani", finalizzato alla valutazione degli indici di instabilità cromosomica, allo scopo di operare una corretta diagnosi dei pazienti affetti da AF anche in caso di presunto mosaicismo

A partire dal 2012, con il sostegno di Telethon, è in atto un progetto di ricerca del **CNR**: "**Nuovi bersagli farmacologici nell'Anemia di Fanconi**". Questo progetto ha lo scopo di approfondire il ruolo della proteina FANCD2 nella riparazione del DNA e gli effetti dannosi della sua assenza o del suo malfunzionamento. Lo studio biochimico delle proteine coinvolte nel metabolismo del DNA potrebbe consentire di identificare nuovi bersagli farmacologici per l'**Anemia di Fanconi**, in particolare per prevenire o ritardare l'insorgenza del cancro.