

AIRFA PROGETTI

Anno 2013

Nel 2013, l'**AIRFA** ha scelto di sostenere un importante progetto di ricerca della durata di due anni, condotto dal **Prof. Dufour** presso l'**Istituto Gaslini** di Genova, "Sviluppo di nuove terapie per contrastare l'insufficienza midollare in **Anemia di Fanconi**". Il progetto è finalizzato a combattere l'**insufficienza midollare** nei malati di **Anemia di Fanconi**, scongiurando il rischio di evoluzione in **leucemia**.

Un altro progetto determinante, per cui l'**AIRFA** è alla ricerca di sostegno, è "La riduzione della gravità dei carcinomi a cellule squamose nell'**Anemia di Fanconi**", condotto dal Prof. E.Velleuer della Clinica Pediatrica Oncologica di Duesseldorf. I pazienti affetti da **AF** hanno un alto rischio di sviluppare **carcinomi nelle regioni orofaringee** e la natura aggressiva di questi tumori richiede un intervento chirurgico precoce. L'obiettivo del progetto è sostituire la tradizionale biopsia invasiva delle lesioni con una **biopsia non invasiva** che permetterebbe di effettuare uno **screening del cavo orale** per una diagnosi precoce e un trattamento individualizzato dei carcinomi nei pazienti affetti da **Anemia di Fanconi**.

Infine, l'**AIRFA** ha selezionato, tra i progetti da sostenere per il triennio 2013-2016, "Screening di composti in grado di correggere l'instabilità cromosomica per potenziali applicazioni terapeutiche", a cura della Dr.ssa Anna Savoia dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste. Lo scopo di questo progetto è di ricercare, tra migliaia di sostanze farmacologiche, quelli in grado di correggere, anche parzialmente, il fenotipo dell'**Anemia di Fanconi**, in grado cioè di **ripristinare l'instabilità cromosomica**. La possibilità di correggere la sensibilità delle cellule Fanconi ai danni al DNA mediante **farmaci mirati** permetterà di sviluppare una terapia efficace con la quale prevenire o perlomeno ritardare l'insorgenza della pancitopenia, cioè della **riduzione numerica di tutti gli elementi cellulari del sangue** (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine) e dei **tumori** nei pazienti affetti da **Anemia di Fanconi**.

I risultati della lotta all'**Anemia di Fanconi**:

- **Scoperta di 16 geni** implicati nell'**AF** (questi geni sono presenti nel 95% dei pazienti affetti da **AF**)
- disponibilità di un **test diagnostico** efficace ed efficiente
- **aumento del tasso di successo del trapianto di midollo osseo**, in Centri specializzati nell'**Anemia di Fanconi**: trapianto da donatore non correlato, dallo 0% nel 1989 all'attuale **87%**; trapianto **da un fratello**, dal 35% a quasi il **100%**

L'**Anemia di Fanconi** costituisce un **modello biologico** per comprendere l'insorgenza di alcune forme tumorali. Gli scienziati hanno scoperto che uno dei geni responsabili dell'**AF**, **FANCD1**, corrisponde al gene **BRCA2**. I portatori di mutazioni del gene **BRCA2** hanno un rischio altissimo di contrarre il **cancro al seno**. Quindi, i risultati della Ricerca sull'**Anemia di Fanconi** sono determinanti per fornire dati utili alla comprensione dei **meccanismi di sviluppo** di forme di **tumore** estremamente diffuse nella popolazione, come il cancro al seno.