



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA

UFFICIO STAMPA

VIA VIII FEBBRAIO 2, 35122 PADOVA

TEL. 049/8273041-3066-3520

FAX 049/8273050

E-MAIL: [stampa@unipd.it](mailto:stampa@unipd.it)

AREA STAMPA: <http://www.unipd.it/comunicati>

Padova, 13 febbraio 2017

## **LEUCEMIA, BIOINFORMATICI PADOVANI EVIDENZIANO NUOVI GENI E FUNZIONI ALTERATI**

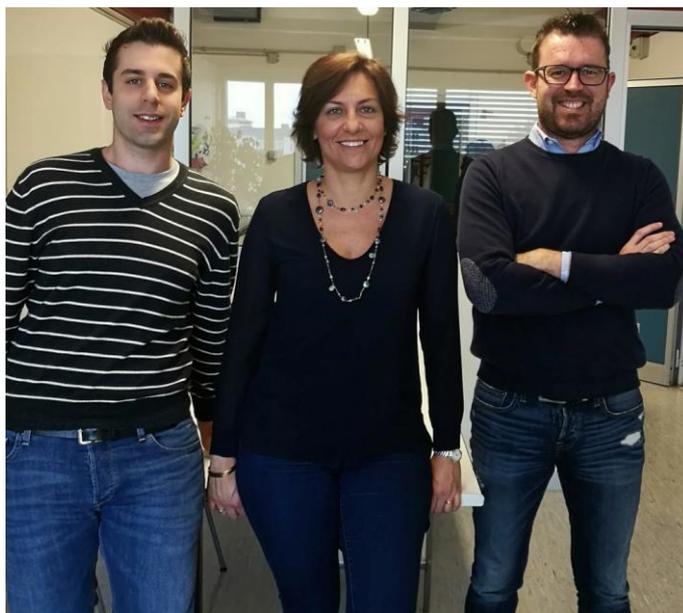
**Ricercatori mettono a punto nuovo metodo di analisi delle reti di geni mutati che permette di individuare alterazioni genetiche importanti**

Team di ricercatori dell'Università di Padova, guidato dalla prof.ssa Stefania Bortoluzzi del Dipartimento di Medicina Molecolare, in collaborazione con un gruppo di ematologi finlandese diretto dalla prof.ssa Satu Mustjoki, ha scoperto nuovi geni e funzioni alterati nella leucemia linfocitica granulosa (LGL) a grandi cellule T.

I pazienti affetti da LGL presentano un numero eccessivo di linfociti T, anemia, scarsa coagulazione (piastrinopenia) e soprattutto ridotte difese immunitarie, con conseguenti infezioni batteriche ricorrenti. Si tratta di una patologia estremamente rara, spesso associata a malattie autoimmuni o a infezioni virali pregresse, le cui cause non sono ancora ben note.

«Il nostro gruppo – spiega la prof.ssa **Bortoluzzi** – ha analizzato i dati di sequenziamento genomico del più grande gruppo di pazienti con LGL mai studiato (19, in gran parte finlandesi, ma anche di altre nazioni). Quando si sequenzia il genoma delle cellule tumorali, le alterazioni presenti sono moltissime, anche centinaia o migliaia in ogni paziente: la sfida è identificare quelle che realmente rappresentano le cause primarie della malattia.»

**Lo studio dei bioinformatici padovani (Stefania Bortoluzzi, Alessandro Coppe, Andrea Binatti), pubblicato in questi giorni sulla prestigiosa rivista «Leukemia», ha identificato nuovi geni mutati e funzioni alterate nei pazienti con leucemia linfocitica granulosa.**



«Grazie alla costruzione e all'analisi di reti che rappresentano le connessioni funzionali tra le proteine codificate dai geni mutati – precisa la prof.ssa Bortoluzzi - abbiamo potuto scoprire nuove mutazioni in geni che hanno un ruolo in vie di segnale e funzioni importanti dei linfociti T alterate nella LGL. Mutazioni ricorrenti colpiscono geni che regolano l'espressione genica, la proliferazione cellulare o oncosoppressori. Alcune delle mutazioni identificate riguardano le proteine STAT e la proteina STAT5B mutata risulta quasi venti volte più attiva del normale. Altre mutazioni, invece, colpiscono regolatori di STAT, oppure geni e processi cellulari prima mai associati alla malattia.»



L'analisi bionformatica delle reti geniche, che ha affiancato gli studi dei ricercatori di Helsinki, ha permesso quindi di aggiungere tessere molto rilevanti al puzzle che rappresenta il panorama mutazionale nella LGL, la cui conoscenza è prerequisito per comprendere le cause di questa leucemia e per lo sviluppo di nuove, mirate e più efficaci terapie.

#### Ricercatori di Padova coinvolti:

Prof. Stefania Bortoluzzi, professore associato di Biologia Applicata, Dipartimento di Medicina Molecolare

Dr. Alessandro Coppe, Post-doc, Dipartimento di Medicina Molecolare.

Dr. Andrea Binatti, studente del Dottorato di ricerca di Bioscienze, Dipartimento di Biologia

Dr.sse Vanessa R Gasparini e Sabrina Bortoluzzi (tesi Erasmus 2016, Laurea magistrale in Biologia Sanitaria, Dipartimento di Biologia).

**Figura 1. Rete di geni mutati nella leucemia linfocitica granulosa.** I nodi della rete rappresentano i geni, i quali sono indicati rispettivamente in giallo e in rosso se mutati in un solo paziente o in più casi. La maggior parte dei geni è alterato in un solo paziente, ma l'analisi di interazioni e connessioni funzionali tra le proteine codificate dai geni mutati ha permesso di identificare gruppi di geni e processi cellulari (ovali tratteggiati) colpiti spesso nella leucemia, considerando diversi pazienti.

