



COMUNICATO STAMPA

Scoperta sul gene SETBP1: oltre alle leucemie può causare la sindrome di Schinzel-Giedion

Lo studio condotto dai ricercatori dell'Università di Milano-Bicocca è stato pubblicato sulla rivista "Nature Communications" e sarà presentato al congresso dell'Associazione europea di Ematologia a Stoccolma

Monza, 06 giugno 2018 – Oltre a vari tipi di leucemie può causare anche la sindrome di Schinzel-Giedion: scoperto il funzionamento di **SETBP1**, un oncogene in grado di alterare la trascrizione di altri geni.

Nel 2012 il gruppo di ricerca diretto dal professor Carlo Gambacorti-Passerini, professore di Ematologia all'Università di Milano-Bicocca e direttore dell'Unità di Ematologia presso l'Ospedale San Gerardo, ASST di Monza, identificò il gene SETBP1 come nuovo oncogene alla base della crescita di **leucemie mieloidi**, sia acute che croniche, e il lavoro fu pubblicato sulla rivista "Nature Genetics". Dopo cinque anni di lavoro, che hanno visto il coinvolgimento di oltre dieci ricercatori dell'Università di Milano-Bicocca, di numerosi collaboratori da altri Atenei italiani, francesi, finlandesi e il finanziamento da parte dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC), la funzione del gene – sia di quello normale che della controparte mutata – è stata finalmente chiarita.

La nuova ricerca è stata appena pubblicata sulla rivista "Nature Communications" e sarà presentata in sessione plenaria a Stoccolma al congresso dell'Associazione europea di Ematologia il 17 giugno (*SETBP1 induces transcription of a network of development genes by acting as an epigenetic hub*, DOI: 10.1038/s41467-018-04462-8). SETBP1 oltre alle leucemie può anche causare, quando la mutazione si sviluppa nelle cellule germinali, una grave patologia nota come **sindrome di Schinzel-Giedion**, in grado di danneggiare quasi tutti gli organi del corpo.

«Ciò che si sapeva fino ad ora – commenta il professor **Gambacorti-Passerini** – era solamente che la proteina SETBP1 portava al blocco di un'altra proteina nota come PP2A



attraverso interazioni proteina-proteina. In realtà, la funzione globale di questo gene è diversa e molto più complessa».

Il tutto è nato dall'osservazione che la proteina SETBP1 umana era in grado di legare il **Dna**, proprietà fino a quel momento sconosciuta: questa scoperta ha portato all'uso dei *big data* e di complesse tecniche di *Next Generation Sequencing (NGS)* grazie alle quali il dottor **Rocco Piazza**, ricercatore del gruppo ed esperto di *NGS*, ha potuto ricostruire il complesso di proteine che portano non solo al legame con il Dna, ma anche e soprattutto alla sua trascrizione. SETBP1 causa la trascrizione dei geni a cui si lega e, quando è mutato, i suoi livelli aumentano, così come quelli dei geni che regola.

Da oggi SETBP1 può essere considerato un gene in grado di cambiare la **trascrizione di altri geni**: è cioè coinvolto in quello che è denominato il "controllo epigenetico della trascrizione genica". «Questo fatto, oltre ad avere importanti ricadute per le nostre conoscenze sul funzionamento dei geni – conclude Carlo Gambacorti-Passerini – può anche avere **conseguenze terapeutiche**, dato che esistono farmaci in grado di modificare questa "disregolazione" che potrebbero quindi essere utilizzati in pazienti affetti da leucemie con mutazione di SETBP1. Ovviamente molta strada va ancora fatta in questa direzione».

Per maggiori informazioni

Ufficio Stampa Università di Milano-Bicocca

Maria Antonietta Izzinosa – Lorenzo Mameli

ufficio.stampa@unimib.it

338 6940206

Ufficio stampa ASST di Monza

Veronica Todaro

v.todaro@asst-monza.it

337 1497706