



*Un gruppo di ricerca dell’Istituto di genetica molecolare del Cnr ha sviluppato in laboratorio una linea cellulare maschile umana privata del cromosoma Y tramite metodi di gene editing: obiettivo dello studio, pubblicato su Cell & Bioscience, era studiare l’effetto del cromosoma maschile sull’espressione genica e nella risposta al danno al Dna, con implicazioni importanti per i tumori*



Roma, 8 marzo 2024 - Un progetto coordinato dall’Istituto di genetica molecolare del Consiglio nazionale delle ricerche di Pavia (Cnr-Igm) ha aggiunto un nuovo tassello al settore della “medicina di genere”, ambito scientifico che studia come le differenze biologiche possano influenzare l’insorgere di alcune malattie e la relativa risposta terapeutica.

Il team di ricerca ha sviluppato in laboratorio una linea cellulare maschile umana privata del “cromosoma Y” - il cromosoma sessuale maschile - tramite metodi di gene editing, con l’obiettivo di indagare l’effetto del cromosoma maschile sull’espressione genica e nella risposta al danno al DNA. I risultati dello studio sono pubblicati su [Cell & Bioscience](#).

“Ci siamo concentrati sulla valutazione della perdita del cromosoma sessuale maschile in quanto studi precedenti suggeriscono che sia associato a malattie neurodegenerative e cardiovascolari, oltre che

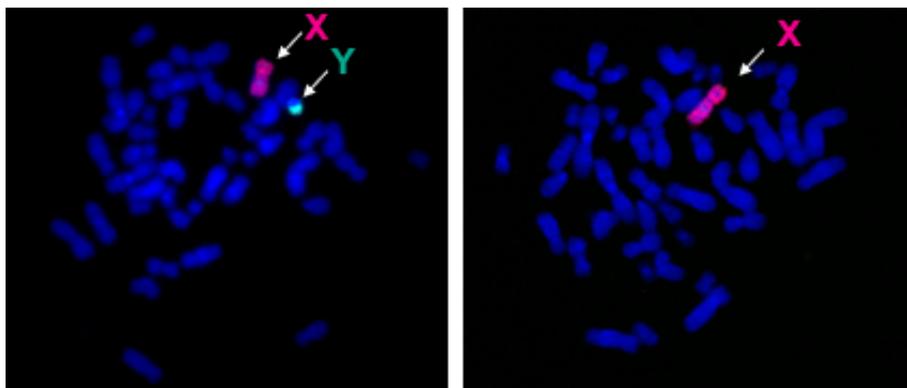
all’insorgenza dei tumori e all’invecchiamento”, spiega Ludovica Celli, ricercatrice del Cnr-Igm coinvolta nella ricerca.

“In particolare, l’obiettivo era analizzare l’impatto del cromosoma Y e le conseguenze della sua perdita sul resto del genoma umano. Sfruttando tecnologie di editing genetico e di sequenziamento dell’RNA, abbiamo generato una linea cellulare maschile umana senza cromosoma Y, che è stata esaminata per il suo profilo di espressione genica, confrontandola con la linea cellulare normale che possiede entrambi i cromosomi sessuali. I nostri risultati hanno mostrato che la perdita del cromosoma maschile può influenzare il trascrittoma, ovvero tutte le informazioni trascritte dai geni, andando ad alterare processi biologici coinvolti nella formazione del cancro, come la regolazione della migrazione cellulare, la crescita cellulare, la risposta ai danni al DNA, l’angiogenesi e la risposta immunitaria”, aggiunge Miriana Cardano (Cnr-Igm).

Oltre a proporre un nuovo approccio per studiare le condizioni fisiologiche e patologiche legate al sesso, rivelando nuovi ruoli per il cromosoma Y, lo studio apre la strada per la ricerca di nuove strategie terapeutiche personalizzate.

Lo studio è stato in parte finanziato da una donazione di Giovanna Bertazzoni per onorare la memoria del padre Umberto Bertazzoni, pioniere della ricerca biomedica che molto contribuì alla crescita dell’allora Istituto di genetica e biochimica evolutivistica del Cnr di Pavia, oggi Istituto di genetica molecolare.

Grazie a questa donazione è stato istituito il “Premio Bertazzoni” da assegnare al miglior progetto di ricerca presentato dai giovani ricercatori dell’Istituto di genetica molecolare: il premio è stato assegnato alla proposta presentata da Miriana Cardano, assegnista dell’Istituto e ultimo nome del lavoro pubblicato, e da Ludovica Celli, primo autore della pubblicazione.



*Raffigurazione dei cromosomi di*

*due cellule, a sinistra con cromosoma Y, a destra senza*