

Identificata mutazione genetica nei tumori benigni associati all'ipertiroidismo

Uno studio internazionale guidato da ricercatori italiani pubblicato sul Journal of Clinical Investigation identifica un nuovo meccanismo genetico alla base dei tumori tiroidei benigni iperfunzionanti, seconda causa di ipertiroidismo nella popolazione italiana

<https://www.jci.org/articles/view/84894>

Milano, 10 agosto 2016 - Uno studio nato dalla collaborazione internazionale fra il gruppo di ricerca coordinato da **Luca Persani**, endocrinologo dell'**Università Statale di Milano** e presso l'**IRCCS Istituto Auxologico Italiano**, e gruppi di ricerca in **Germania** (Università di Würzburg e Monaco di Baviera), **Turchia** (Università Marmara di Istanbul), **Polonia** (Università di Poznan) e **Canada** (Università di Calgary) svela un nuovo meccanismo genetico alla base dei tumori tiroidei iperfunzionanti.

Anche il gruppo di ricerca tedesco è stato coordinato da un endocrinologo italiano specializzato presso il Laboratorio dell'Università Statale e dell'Auxologico, prima di trasferirsi **all'Università di Würzburg**.

La ricerca, pubblicata sul *Journal of Clinical Investigation*, rivela come **grazie alla tecnica di screening genetico chiamata "Whole Exome Sequencing" sia stata identificata una mutazione del gene EZH1 che ricorre con una frequenza del 27% nei tumori tiroidei benigni associati a ipertiroidismo**, chiamati anche noduli tiroidei autonomi. Il gene EZH1 codifica una proteina coinvolta nella regolazione dell'espressione genica, e studi in vitro su cellule tiroidee hanno dimostrato come tale mutazione possa alterare i meccanismi regolatori dell'espressione genica e favorire la proliferazione delle cellule tiroidee portatrici della mutazione.

I noduli tiroidei autonomi sono la seconda causa di ipertiroidismo nella popolazione italiana, dopo la malattia di Graves-Basedow, e rappresentano **un importante fattore di rischio** soprattutto nei soggetti anziani perché ne favoriscono l'esordio o peggiorano le manifestazioni di pericolose aritmie cardiache, come la fibrillazione atriale. Una migliore comprensione dei meccanismi biologici alla base di questa patologia potrà aprire nuove prospettive per la prevenzione o una migliore gestione di questa forma di ipertiroidismo.

Per informazioni:

Prof. Luca Persani

Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità - Università degli Studi di Milano

Dipartimento Endocrino-Metabolico e Laboratorio di Ricerche Endocrino-Metaboliche

IRCCS Istituto Auxologico Italiano

luca.persani@unimi.it

Ufficio Stampa Università Statale di Milano

Anna Cavagna - Glenda Mereghetti

tel. 02.5031.2983 – 2025

ufficiostampa@unimi.it