

Doctor Elizabeth Research Summary



D.ssa Elisabeth Henske

La D.ssa Elisabeth Henske é il Direttore del Centro di ricerca e cura clinica della Lam presso il “Brigham and Womens Hospital and Harvard Medical School” a Boston in Massachusetts. La Sua ricerca si focalizza sulla ricerca della Sclerosi Tuberosa e della patologia ad essa correlata, la linfangioleiomiomatosi (Lam). La ST é una malattia genetica che comporta la formazione di tumori benigni in molteplici organi, inclusi testa, cuore e rene e *seizures*, ritardi mentali e autismo. La Lam puo' manifestarsi in donne affette da ST ma anche in donne non affette da ST (forma sporadica di Lam). Il laboratorio della D.ssa Henske scopri' che le mutazioni del gene TSC2 sono una causa della Lam sporadica. Il “*pattern*” delle mutazioni e il fatto che la Lam puo' a volte rimanifestarsi in polmoni di pazienti di lam trapiantate suggerisce con evidenza che le le cellule lam possono migrare da altre parti del corpo al polmone. Il Laboratorio della D.ssa Henske ha adottato un approccio di studio della lam di ampio raggio che include diverse tipologie di studio della Lam, inclusa l'analisi genetica di *specimens* tumorali umane, cellule e test biochimici come anche test su topi, *volatali-fly*, e altri modelli (*yeast models*).

Una delle piu' importanti questioni sulle quali si focalizza il laboratorio della D.ssa Elisabeth Henske sono:

1. Qual'é l'origine delle cellule lam?
2. Perché la Lam affligge principalmente le donne?
3. Perché le donne con Lam sviluppano cisti e collassi del polmone (pneomotoraci)

Le risposte a queste domande potrebbero guidare al raggiungimento di nuovi trattamenti della Lam basati su farmaci o trattamenti già esistenti e già approntati per altre tipologie di patologie piu' comuni.

La D.ssa Henske si é laureata con *summa cum laude* alla Yale University dov'è stata un membro della Phi Beta Kappa. Ha studiato alla Harvard Medical School e ha svolto il Suo *training* presso l'Internal Medicine Hematology-Oncology presso il Massachusetts General Hospital a seguire ha intrapreso il training post-dottorato all'Ospedale "The Brigham and Women Hospital". Ha ricevuto svariati riconoscimenti (*Awards*) per la Sua ricerca, inclusi il premio "The Tuberous Sclerosis Alliance's Manuel Gomez Award" per "*gli straordinari sforzi umanitari e scientifici realizzati nella ricerca sulla Sclerosi Tuberosa*" (2005), il premio il "Medtronic Prize from the Society for Women's Health Research (2007) per "*una scienziata outsider il cui lavoro ha portato e porterà direttamente al miglioramento della condizione di salute di tutte le donne.*"

La D.ssa Henske é membro dell" American Society for Clinical Investigation". E' stata inoltre Chairperson del "NIH Cellular and Molecular Biology of the Kidney (Rene) study section e l'attuale *Chairperson* del "DOD Neurofibromatosis Research Program Integration Panel. E' stata anche eletta membro del Board of Directors della "Tuberous Sclerosis Alliance (TSA) e *Chair* del TSA International Professional Advisory Board.

Agosto, 2009