



*Dal Ministero della Salute 130.000 euro al progetto di ricerca dell'IRCC Casa Sollievo della Sofferenza. Lo studio, finanziato alla giovane biologa Serena Pezzilli, permetterà di aggiungere un tassello in più alla conoscenza della fisiopatologia e dei meccanismi molecolari che regolano l'iperglicemia in una forma rara di diabete, spesso erroneamente diagnosticato come di tipo 2*



San Giovanni Rotondo, 16 novembre 2020 - Si è celebrata in tutto il mondo la “Giornata mondiale del diabete”, istituita nel 1991 dall’International Diabetes Federation e dall’Organizzazione Mondiale della Sanità per sensibilizzare e informare l’opinione pubblica sulla prevenzione, la cura e la gestione del diabete, una malattia che, a causa della sua grande diffusione, viene considerata come una vera e propria emergenza del 21° secolo. Solo in Italia, infatti, le ultime stime parlano di circa 3 milioni e 500 mila diabetici.

Nell’IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, per prevenire la malattia e offrire terapie avanzate ai pazienti, si è creata da tempo una rete di assistenza che, partendo dall’età pediatrica, passando poi per quella adulta, e fino all’età anziana, copre tutte le necessità assistenziali con

terapie avanzate e ampio uso di tecnologie innovative.

In questa rete - per tentare di identificare con precisione il tipo di diabete, per incrementare la conoscenza e migliorare le terapie - è fondamentale anche l'apporto della ricerca, all'interno della quale si adoperano giovani ricercatori come la biologa Serena Pezzilli, risultata vincitrice, nel luglio 2020, di uno "Starting grant" da 130.000 euro del Ministero della Salute, una borsa di studio per ricercatori agli esordi di carriera.



*Dott.ssa Serena Pezzilli*

Il progetto finanziato si inserisce in una linea di ricerca molto più ampia grazie alla quale, negli ultimi anni, si è arrivati a identificare una nuova forma di diabete familiare dell'adulto (*Familial Diabetes of the Adulthood, FDA*, in inglese) e nuovi geni responsabili di questa forma di malattia.

L'FDA coinvolge circa il 3% dei pazienti adulti che, sebbene presentino una diagnosi di diabete di tipo 2, sono, invece, affetti da una forma di diabete multigenerazionale, presente all'interno di famiglie in almeno 3 generazioni, che molto ricorda la trasmissione autosomica dominante del diabete monogenico. Tuttavia, a differenza di quest'ultimo, le cause genetiche alla base dell'iperglicemia, non sono state ancora chiarite.

“Nel corso degli ultimi anni - sottolinea la ricercatrice Serena Pezzilli - l'obiettivo del gruppo in cui lavoro, l'Unità di Ricerca sulle Malattie Metaboliche e Cardiovascolari dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, è stato quello di identificare nuovi geni responsabili dell'FDA. Obiettivo che per alcune di queste famiglie è stato raggiunto, in primo luogo con la scoperta del gene APPL1, e più recentemente con l'identificazione, in due nuove famiglie, di due diverse mutazioni nel gene della Malato Deidrogenasi 2 (MDH2), il vero protagonista di questo progetto”.

“Visti gli incoraggianti risultati ottenuti da una prima caratterizzazione funzionale delle due mutazioni, questo progetto mirerà ad approfondire il meccanismo molecolare con cui le due alterazioni geniche determinano l'iperglicemia - prosegue Pezzilli - Per raggiungere questo obiettivo, le mutazioni verranno introdotte stabilmente nel DNA di due diversi modelli cellulari umani, il primo di cellule epatiche e il secondo di beta-cellule pancreatiche. In questi modelli cellulari sarà valutato l'effetto delle due mutazioni sull'attività enzimatica della proteina e, a valle, sull'espressione genica, sul metabolismo cellulare, sulla respirazione mitocondriale ed infine sulla via di segnalazione e di secrezione dell'insulina, con lo scopo di identificare nuove vie molecolari e metaboliche che regolano il metabolismo del glucosio”.

“Il progetto - spiega la biologa che a gennaio si è aggiudicata anche una delle 25 borse di studio dell'Ordine Nazionale dei Biologi - ci permetterà di aggiungere un tassello in più alla conoscenza della fisiopatologia e dei meccanismi molecolari che regolano l'iperglicemia, un tassello che ci auguriamo possa contribuire allo sviluppo di nuove strategie per il trattamento di questi pazienti. Lavorare al proprio progetto di ricerca è una delle possibilità più importanti che un giovane ricercatore possa avere. Il lavoro di ricerca non è semplice, richiede impegno, costanza e determinazione ma anche un rapporto continuo e sinergico con tutors, collaboratori e istituzioni nazionali ed estere”.

“Devo ringraziare - conclude - il continuo supporto scientifico e personale fornitomi dalla Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza che crede nella ricerca scientifica e si impegna concretamente a sostenerla a favore dei giovani”.