



*Gli specialisti dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza si occupano di diagnosi molecolare, interagiscono con i medici diabetologi, offrono consulenze telematiche e formazione ai medici specialisti, e supporto educativo ai pazienti*



*Laboratorio di Ricerca di Diabetologia ed*

*Endocrinologia di Casa Sollievo*

San Giovanni Rotondo, 14 novembre 2022 - Oggi in tutto il mondo si svolge la “Giornata mondiale del diabete”, un’iniziativa nata per migliorare la consapevolezza sul diabete e sulle sue gravi complicanze. Secondo la Società Italiana di Diabetologia, in Italia esistono circa 3 milioni di diabetici, con una prevalenza maggiore nelle aree del Sud. Il dato forse più allarmante, però, stima che all’incirca 1 milione e mezzo di persone abbiano il diabete senza esserne a conoscenza.

Per prevenire la malattia e offrire terapie avanzate ai pazienti diabetici, l’IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza ha creato nel 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 un ampio uso di tecnologie innovative. Per questo, nel 2019, l’Unità di Endocrinologia e l’Unità di Pediatria dell’Ospedale di San Giovanni Rotondo sono state inserite dalla Regione Puglia tra i centri di “secondo livello per la gestione delle tecnologie del diabete”.

Ma oltre alle forme più diffuse di diabete - diabete tipo 1 (insulino-dipendente), diabete tipo 2 (non-insulino-dipendente) e diabete gestazionale - ve ne sono altre più rare, come il diabete monogenico, la cui esatta prevalenza non è nota ma che solo in Italia è ragionevole ipotizzare colpisca fino a 100.000 persone. Si tratta di una forma di malattia, spesso confusa con il diabete di tipo 1 o 2, dovuta a specifiche alterazioni (mutazioni) di geni che hanno funzioni importanti nei processi biologici che regolano i livelli di glicemia.

Dal 2011 nell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza il Laboratorio di Ricerca di Diabetologia ed Endocrinologia (LRDE) si è ampiamente specializzato nella diagnosi di diabete monogenico diventando un importante punto di riferimento principalmente per le regioni del Sud Italia.

“In questa giornata in cui i riflettori sono accessi sul diabete ci è sembrato opportuno ribadire che esistono anche altre forme di diabete più rare, tra questi vi è sicuramente il diabete monogenico spesso confuso con altre forme più comuni della malattia - ha spiegato Vincenzo Trischitta, medico diabetologo dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e docente presso l'Università Sapienza di Roma - Molti dei pazienti affetti da diabete monogenico sono diagnosticati erroneamente come affetti da diabete tipo 1 o tipo 2. Questi errori sono gravi perché la corretta diagnosi molecolare di diabete monogenico, oltre ad avere implicazioni utili per gli altri membri della famiglia, che possono sottoporsi alle analisi genetiche per sapere se hanno la mutazione del loro parente diabetico, può consentire anche la “personalizzazione” sia del monitoraggio della malattia sia del trattamento dell'iperglicemia. In molti casi, infatti, i pazienti con diabete monogenico possono essere trattati con la sola dieta o con ipoglicemizzanti orali senza necessitare il trattamento insulinico che sottopone il paziente al fastidio di una terapia iniettiva con più iniezioni al giorno ed al rischio di fastidiose e talvolta pericolose riduzioni dei livelli di glicemia”.

In questo scenario, l'attività del Laboratorio di Ricerca di Diabetologia ed Endocrinologia di San Giovanni Rotondo può essere definita unica nel panorama nazionale perché si propone come una realtà multi-specialistica ed integrata in cui diverse figure professionali - diabetologi pediatri e diabetologi dell'adulto, biologi molecolari esperti in malattie metaboliche, tecnici di laboratorio esperti in biologia molecolare - interagiscono periodicamente per cooperare e contribuire ciascuno con le proprie competenze alla diagnosi ed al monitoraggio clinico dei pazienti con diabete monogenico.

Quando necessario i pazienti dall'ambulatorio pediatrico o dell'adulto vengono indirizzati al test molecolare che si avvale del sequenziamento di nuova generazione (NGS) e che garantisce il sequenziamento massivo e parallelo di più geni contemporaneamente. Dopo la diagnosi, i pazienti sono seguiti clinicamente nel tempo dai diabetologi dell'Ospedale e affidati ai medici di riferimento con i quali si concorda il monitoraggio e la terapia migliore per ogni singolo paziente.

“Infine, e questo rende davvero unico il laboratorio di San Giovanni Rotondo - ha concluso Trischitta - offriamo consulenze telematiche ai medici che indirizzano i loro pazienti al nostro centro e supporto educativo ai pazienti stessi al fine di migliorare sia la conoscenza della malattia sia la sua gestione. Per lo stesso motivo, da quattro anni il team del Laboratorio ha implementato corsi di formazione medica sugli aspetti teorici e pratici del diabete monogenico per medici e biologi molecolari”.