

Diabete: nuove conoscenze genetiche per lo sviluppo dei farmaci

Nel più grande studio al mondo sul genoma di una malattia, il bioinformatico Christian Fuchsberger di Eurac Research ha studiato il genoma di migliaia di persone. I risultati ottenuti da un team di ricerca internazionale aprono nuove possibilità di trattamento

Il diabete di tipo 2, noto anche come diabete degli adulti, è causato dal sovrappeso e dalla mancanza di esercizio fisico ed è quindi considerato una malattia tipica della civilizzazione. Al momento in Alto Adige per questa patologia sono in cura più di 20.000 pazienti. La tendenza a sviluppare questa forma di diabete ha anche cause genetiche. In particolare, alcune varianti genetiche molto rare – si presentano in una persona su mille – possono avere un ruolo determinante. Studiare queste varianti fornisce informazioni importanti per lo sviluppo di farmaci, ma i ricercatori possono identificarle solo analizzando un numero molto elevato di casi e gli studi condotti finora erano troppo piccoli. Lo studio internazionale recentemente pubblicato sulla rivista Nature ha esaminato il materiale genetico di 45.000 persone in tutto il mondo. I risultati sono raccolti in una banca dati liberamente accessibile e sono di grande valore per lo sviluppo dei farmaci.

Per lo studio più di 150 ricercatori di 22 paesi hanno analizzato l'esoma – la parte codificante del genoma – di quasi 21.000 diabetici di tipo 2 e 24.000 persone sane. Si tratta del più grande studio sul genoma mai realizzato in relazione a una malattia (prima di questo, nel più grande studio sul diabete di tipo 2 era stato analizzato il genoma di 10.000 persone). L'elevato numero di casi ha permesso ai ricercatori non solo di identificare diverse varianti genetiche rare associate al diabete, ma anche di correggere ipotesi precedenti. Ad esempio, i ricercatori hanno potuto capire che un gene in precedenza considerato un fattore di rischio, al contrario, protegge i suoi portatori dalla malattia.

Il bioinformatico Christian Fuchsberger spiega perché sia così importante identificare queste varianti genetiche per lo sviluppo dei farmaci: "Non importa che queste varianti siano rare: l'importante è capire il loro funzionamento. Se si riesce a riprodurlo attraverso un farmaco, si possono aiutare milioni di persone". Fuchsberger, che l'anno scorso ha ricevuto il premio per la ricerca dell'Alto Adige, era tra i responsabili dello studio.

I risultati sono raccolti in un database e consentono agli scienziati di valutare se un gene è associato al diabete di tipo 2 e se aumenta o diminuisce il rischio di sviluppare la malattia.

I dati sono liberamente disponibili all'indirizzo: www.type2diabetesgenetics.org

L'articolo pubblicato su Nature è disponibile qui: <http://dx.doi.org/10.1038/s41586-019-1231-2>

Bolzano, 23.05.2019

Contatto: Daniela Mezzena, daniela.mezzena@eurac.edu, tel. 0471 055036, 335 7985598