



# LIONS CLUB PEGLI

## PROGETTO DI SERVICE SUL DIABETE GIOVANILE

Nei programmi di ricerca già in corso sul diabete giovanile presso i Laboratori Scientifici del Gaslini gli studi sono soprattutto orientati ad identificare le mutazioni genetiche associate allo sviluppo del diabete giovanile e a tal fine sono analizzati numerosi geni. Vengono studiati tutti i geni associati al cosiddetto MODY (*Maturity Onset Diabetes of the Young*), i geni del diabete neonatale e quelli della sindrome di Wolfran, una patologia a trasmissione genetica che colpisce più apparati ed è associata a diabete. Il MODY rappresenta un modello di ridotta secrezione insulinica ad ereditarietà autosomica dominante monogenica, può manifestarsi fin dalla prima infanzia anche se la sua incidenza è maggiore durante l'adolescenza, è causato dalla mutazione a carico di un singolo gene e sei sono i geni attualmente identificati. MODY può associarsi a patologia malformativa anche dei reni, che inoltre sono sede di una delle più gravi complicanze del diabete (insieme alla retinopatia), che è la nefropatia diabetica che può condurre ad insufficienza renale, dialisi e necessità di trapianto di rene.

Vengono utilizzate in questa ricerca le potenzialità della *Next Generation Sequencing* una tecnica di studio del DNA che ha rivoluzionato la ricerca genetica rendendo possibile la caratterizzazione di parte o dell'intero patrimonio genetico di una persona in tempi brevi e con costi contenuti. Questa avanzata tecnologia è disponibile presso i Laboratori dell'Istituto Giannina Gaslini, dove lavorano ricercatori, strutturati e borsisti, esperti in questo settore e che utilizzano per l'analisi del genoma un sequenziatore di DNA di ultima generazione.

Il service proposto dal **Lions Club Pegli**, che potrà essere realizzato anche insieme ad altri Club **Lions**, verrà condotto in collaborazione con la **Fondazione Malattie Renali del Bambino**, un'associazione *ONLUS* che opera presso l'Istituto G. Gaslini e la cui *mission* è quella di sostenere la ricerca scientifica nel campo della nefrologia pediatrica e delle discipline affini, per realizzare il progetto “**Adotta un Genoma**”.



Adotta un genoma è lo slogan che abbiamo creato per coinvolgere i nostri sostenitori nel finanziamento di una attività di ricerca basata sull'utilizzo di tecnologie innovative quali il Sequenziamento di Nuova Generazione (NGS).

Questa metodologia impiega una tecnica nuovissima, rapida ed efficace, che permette la lettura di tutte le basi nucleotidiche che compongono i geni del nostro DNA e sfrutta la capacità tecnologica dei sequenziatori del DNA di nuova generazione .

L'importanza di sostenere questa metodologia risiede nel fatto che essa consente di analizzare in tempi brevi e senza costi eccessivi solo le regioni codificanti dei geni (esoni) del nostro DNA, cioè la parte utile alla produzione di proteine (circa l'1-2% dell'intero DNA). Lo studio di queste regioni del nostro DNA è essenziale poiché si stima che l'85% circa delle mutazioni responsabili di patologia siano localizzate a questo livello.

In termini pratici il progetto di service prevede di sostenere l'esecuzione di un certo numero di test genetici, secondo due moduli che possono essere finanziati singolarmente e/o moltiplicati per "n" volte, a seconda della disponibilità a donare di uno o più Clubs **Lions**:

1) Analisi del genoma di un bambino con la tecnica NGS; il costo corrente di un'analisi genomica è di 1000 Euro.

2) Ricerca del gene del MODY in un bambino con malformazione renale che ha un genitore affetto da diabete in modo da accertare se il bambino stesso svilupperà a sua volta diabete nel corso della sua vita; in questo caso è necessario studiare sia il bambino che entrambi i genitori con un costo di 200 Euro per determinazione

