Anomalie genetiche e diabete

Data 30 dicembre 1999
Categoria metabolismo

Il DNA è intatto ma i meccanismi di produzione proteica si inceppano

5.12.1999
Gli studi di genetica stanno facendo luce sui meccanismi alla base di una delle malattie a maggior impatto sociale del nostro tempo: il diabete. L'ultimo passo avanti si deve al gruppo di ricerca di Denise Faustman, ricercatrice presso il Massachusetts General Hospital, che da anni si occupa di questa patologia e che ha appena presentato una scoperta relativa al diabete di tipo 1. Questa volta le tessere del puzzle non volevano proprio combaciare: vari studi sembravano avvalorare l'ipotesi di una anomalia genetica, eppure la sequenza del DNA risultavano corrette.
Il diabete di tipo 1, noto anche come diabete giovanile o insulino-dipendente, è una malattia autoimmune. In condizioni normali, il sistema immunitario impara a riconoscere le cellule dell'organismo di cui fa parte. Esiste un apposito gruppo di proteine, dette MHC (Major Histocompatibility Complex) che ha il compito di istruire in modo appropriato le cellule killer del sistema immunitario. Le MHC di classe I mostrano come ignorare i tessuti del proprio corpo, quelle di classe II insegnano come riconoscere le proteine di microorganismi estranei e potenzialmente pericolosi. Nel caso del diabete giovanile il sistema immunitario sembra dimenticare il codice genetico appreso e attacca per errore le cellule del pancreas che producono insulina.
Decenni di ricerche facevano pensare che l'anomalia dovesse derivare da una alterazione nella regione di genoma che codifica per le molecole MHC di classe II. Invece lo studio condotto da Denise Faustman, che sarà presentato nel numero di Dicembre di Molecular and Cellular Biology, mostra che i topi affetti da diabete giovanile registrano una carenza della proteina denominata Lmp2, senza che la sequenza della porzione di DNA che codifica per tale proteina risulti alterata. Ne deriva che l'anomalia sta in altri fattori, che controllano come il DNA viene prima trascritto in RNA e quindi tradotto nella proteina. La inattivazione del gene Lmp2 ha influenza anche su un'altra proteina importantissima, chiamata fattore nucleare kappa-B (NF-kB), uno dei principali regolatori di diverse attività del sistema immunitario che però non si pensava fosse collegata al diabete o ad altre patologie autoimmuni.
Si tratta ora di verificare se anche nel diabete umano si assiste a un deficit della proteina Lmp2 e di trovare un sistema per ripristinare la regolarità dei processi cellulari che conducono alla sua formazione.
Le Scienze www.lescienze.it

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 13/11/2026 alle ore 23:8 | Pagina 1 di 1