Scritto da Red.
Giovedì 16 Giugno 2022 13:14



ARIANO IRPINO – Sarà il sequenziamento dell'esoma umano su larga scala l'oggetto principale dell'ultimo incontro relativo al ciclo seminariale 2022 di Biologia computazionale, organizzato dall'Università di Napoli Federico II, con il supporto di Biogem. A parlarne, in video-conferenza, lunedì 20 giugno, alle 15:00, sarà Giusy Della Gatta, Senior Staff Scientist presso il Regeneron Genetics Center di Tarrytown (New York). La ricercatrice italiana spiegherà, in particolare, come tale sequenziamento consente l'identificazione di varianti rare, che hanno un impatto sulle malattie metaboliche e cardiovascolari, ma anche su altre patologie.

''Il Regeneron Genetics Center (Rgc) – dichiara Giusy Della Gatta - ha lavorato in questa direzione, sviluppando un approccio di ricerca integrata, sfruttando le potenzialità della genomica e la disponibilità di informazioni cliniche, per identificare nuove ipotesi terapeutiche, ma anche per velocizzare lo sviluppo di nuovi farmaci, con il fine ultimo di migliorare la vita dei pazienti''. ''Nel 2020 l'RGC ha infatti raggiunto l'obiettivo di un milione di esomi sequenziati, favorendo la caratterizzazione delle mutazioni di GPR75 e B4GALT1, che hanno un effetto protettivo contro obesità e malattie cardiovascolari''.

''Nel corso del mio intervento introdurrò la rete di collaborazioni del gruppo, per poi riferirmi specificamente alla genetica e alla biologia della proteina *wild type B4GALT1* e alla mutazione di Asn352Ser, per la quale è stato identificato un legame con il basso tasso di Ldl, protettivo contro lo sviluppo di malattie cardiovascolari''.

''Parlerò – anticipa infine Giusy Della Gatta - di uno dei nostri progetti, che comprende studi molecolari e metabolici, effettuati nell'ambito della Sindrome dall'aspetto progeroide e marfanoide con lipodistrofia, una rarissima malattia genetica che manifesta le caratteristiche della lipodistrofia, associate alla mancanza congenita di deposito adiposo sottocutaneo, ma che non presenta alterazioni metaboliche''.