



*Il Ministero della Salute ha finanziato con 450mila euro l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste per un progetto triennale che vede coinvolto un team multidisciplinare composto da genetisti, ginecologi, microbiologi e immunologi per comprendere le cause genetiche e ambientali dell'endometriosi*



Trieste, 15 dicembre 2020 - Il Ministero della Salute ha finanziato con 450mila euro l'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste per un progetto triennale che si ripropone di indagare le cause genetiche e ambientali dell'endometriosi, una malattia che causa notevoli sofferenze a un gran numero di donne.

L'endometriosi, infatti, è una patologia cronica caratterizzata dalla presenza di endometrio, tessuto che tipicamente riveste l'utero, in sedi extrauterine come ovaie, intestino o vagina, portando quindi a una reazione infiammatoria a carico di pelvi e addome. Ancora oggi resta un disturbo sottostimato perché poco conosciuto e difficile da identificare con chiarezza; realisticamente si ritiene che in Italia circa 650mila donne tra i 15 e i 50 anni ne siano colpite.

“Il Burlo Garofolo - dichiara il Vicepresidente della Regione Fvg con delega alla salute, Riccardo Riccardi - è da sempre centro di riferimento nazionale per l'endometriosi. Una patologia forse ancora troppo trascurata. Con questo progetto triennale, che vede coinvolti più specialisti tra genetisti,

ginecologi, microbiologi e immunologi, si investe ulteriormente nella ricerca: grazie a questo studio riusciremo a conoscere a quali profili genetici sia legata una certa suscettibilità nello sviluppo della patologia. Sarà così possibile predisporre un percorso diagnostico e terapeutico specifico per ogni paziente, dando risposte tempestive e mirate”.

“Si tratta di un progetto estremamente importante - afferma il Direttore Sanitario dell'Ircs, Paola Toscani - come si evince anche dall'entità del finanziamento e che riguarda una patologia per la quale il Burlo è sempre stato un centro di riferimento nazionale. Anche in questo caso va sottolineato come nel nostro istituto si porti avanti un fondamentale approccio multidisciplinare che si traduce poi, anche nella pratica clinica, in una presa in carico complessiva della paziente”.

Il progetto si propone di studiare, in un gruppo di circa un centinaio di donne che soffrono di endometriosi, in cura presso la clinica ostetrica e ginecologica diretta dal professor Giuseppe Ricci, una correlazione genotipo-fenotipo per vedere quali varianti genetiche siano legate all'insorgenza della patologia e all'entità della sintomatologia; si parla di dolori durante le mestruazioni, all'atto sessuale e durante la minzione causati dalla formazione e infiammazione di cisti più o meno grandi. Il profilo genetico e fenotipico di queste donne sarà confrontato con quello di un gruppo di controllo di soggetti sani per valutarne le opportune differenze.

Alle donne reclutate verrà prelevato, oltre a un campione di sangue, anche una porzione di tessuto endometrioso asportato con un intervento chirurgico minimamente invasivo, svolto a scopo terapeutico per cercare di risolvere la patologia.

“Il Dna estratto da un prelievo di sangue di ogni paziente - dichiara Giorgia Giroto, ricercatrice universitaria e genetista presso la Struttura Complessa di Genetica Medica del Burlo - sarà analizzato in modo molto accurato, grazie a tecnologie di ultima generazione, al fine di identificare quali varianti genetiche siano presenti, e in che modo esse possano essere coinvolte nell'insorgenza della malattia. Si partirà dall'analisi di geni già noti in letteratura per essere coinvolti nello sviluppo della malattia per proseguire poi alla possibile identificazione di nuovi geni”.

Un ruolo molto importante nello sviluppo della patologia endometriosa è svolto anche dal sistema immunitario in quanto solitamente cellule che si localizzano in sedi ectopiche, ovvero dove normalmente non si dovrebbero trovare, sono rimosse da cellule del sistema immunitario. Questo processo non avviene nelle donne che sviluppano la malattia: ciò potrebbe essere indice di una disfunzione immunologica presente nelle pazienti con endometriosi. Importante sarà capire, dal punto di vista immunologico, come determinate varianti geniche siano coinvolte nei processi di sviluppo delle lesioni.

“In particolar modo - spiega Chiara Agostinis, ricercatrice presso la clinica ostetrica e ginecologica - ci si concentrerà sul ruolo di uno specifico componente del sistema immunitario, ovvero il sistema del complemento, una vera e propria cascata di enzimi che partecipa al processo di difesa contro i patogeni e che, come è stato visto in un recente studio condotto su modelli animali, contribuisce allo sviluppo delle lesioni endometriosiche attivando le mastcellule, particolari cellule immunitarie importanti proprio nell’insorgenza di dolore e infiammazione”.

Un altro aspetto analizzato è quello relativo allo sviluppo della malattia legato a fattori ambientali. Si ipotizza che il ferro sia coinvolto nella genesi e nella progressione della malattia, in quanto questo metallo si libera durante le emorragie cicliche e tende ad accumularsi nei tessuti circostanti le lesioni endometriosiche, soprattutto a livello dell’ovaio, cosa che potrebbe comportare un aumentato rischio di infertilità.

“Si vuole capire - dichiara Lorella Pascolo, anch’essa ricercatrice presso la clinica ostetrica e ginecologica del Burlo - da cosa sia determinato l’accumulo di ferro e quanto questo sia collegato a un’esposizione a certi metalli inquinanti. Si cercherà inoltre di comprendere se ci sia una certa predisposizione genetica responsabile dell’accumulo di ferro e di metalli ambientali, nonché dei loro effetti”.

Anche il ruolo dei microbiologi sarà determinante: Giuseppina Campisciano ricercatrice presso la Struttura Semplice Dipartimentale di Microbiologia Traslazionale Avanzata diretta dalla professoressa Manola Comar, analizzerà il microbiota vaginale e fecale per vedere se ci siano alterazioni in donne con endometriosi rispetto al gruppo di controllo.

“Grazie a questo studio - conclude Giorgia Giroto - conoscendo a quali profili genetici sia legata una certa suscettibilità nello sviluppo dell’endometriosi, si potranno indirizzare le pazienti che presentassero queste specifiche varianti geniche verso un percorso diagnostico e terapeutico tempestivo e mirato”.