



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO
DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA SALUTE
GENETICA MEDICA

Via di Rudinì, 8 - 20142 Milano
Tel. + 39 0250323028

Alle Famiglie dell'Associazione RTS Una Vita Speciale

23 ottobre 2019

AGGIORNAMENTO SULLO STUDIO DI RICERCA SUL MICROBIOTA INTESTINALE CONDOTTO IN COLLABORAZIONE CON IL LABORATORIO DI MICROBIOLOGIA, DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA SALUTE, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO - PROF.SSA ELISA BORGHI

Il progetto di ricerca ha la finalità di valutare il microbiota intestinale nei soggetti Rubinstein-Taybi (RSTS), confrontato con sorelle e fratelli non affetti.

E' stato effettuato un sequenziamento mediante tecniche di nuova generazione (next generation sequencing, NGS) sul DNA della componente microbica intestinale, estratto dai campioni fecali.

L'analisi delle sequenze ottenute permette di valutare il microbiota intestinale sulla base di alcuni parametri quali la biodiversità α , ovvero quanto l'ecosistema microbico è ricco e vario (in numero di specie batteriche) e la biodiversità β , che misura quanto due comunità microbiche siano simili o dissimili (tra pazienti e controlli).

L'analisi e il confronto tra i due gruppi (soggetti RSTS e fratelli/sorelle) ha mostrato che non c'è alcuna differenza per quanto riguarda la diversità α . Entrambi i gruppi, infatti, mostrano una buona ricchezza e un'equità nelle specie microbiche presenti. Si è però evidenziata una differenza sostanziale per la diversità β , ovvero le comunità microbiche presenti nei due gruppi sono diverse e quindi la composizione è differente. Molto probabilmente ciò è in parte influenzato dalla genetica (che nel gruppo dei soggetti RSTS è accomunato dalla presenza della mutazione del gene causativo la RSTS). Inoltre questa differenza potrebbe spiegare la maggior frequenza di sintomatologia gastrointestinale nei soggetti RSTS.

A questo punto abbiamo voluto estendere l'analisi e valutare se la differenza nelle specie che compongono le comunità microbiche di pazienti e controlli si traduca anche in una diversa produzione di metaboliti microbici. I microrganismi intestinali, infatti, metabolizzano i nutrienti che introduciamo attraverso la dieta e producono dei derivati (metaboliti) che svolgono diversi ruoli nel nostro organismo. E' possibile che comunità microbiche diverse metabolizzino in modo diverso i vari composti, ma è anche possibile che specie diverse portino alla formazione degli stessi metaboliti, poiché i microrganismi sono caratterizzati da un'alta ridondanza funzionale (specie diverse possono svolgere le medesime funzioni).

In questi mesi, pertanto, è in corso l'analisi bioinformatica che vuole valutare l'eventuale differenza nei metaboliti dei due gruppi.

Cristina Gervasini - Elisa Borghi