Genomica e dolore: che cosa ci puÃ² rivelare lo studio del DNA?

Prof.ssa Sabrina Rita Giglio
Professore ordinario, SC Genetica Medica, UniversitÃ di Cagliari

Prof.ssa Sabrina Rita Giglio
Genomica e dolore: che cosa ci può rivelare lo studio del DNA?
Corso ECM su "Dolore, infiammazione e comorbilità in ginecologia e ostetricia", organizzato dalla Fondazione Alessandra Graziottin per la cura del dolore nella donna Onlus, Milano, 23 novembre 2022

Sintesi del video e punti chiave

L'Associazione Internazionale per lo Studio del Dolore (IASP) definisce la nocicezione come un'esperienza sensoriale ed emotiva spiacevole, associata a un danno tissutale effettivo o potenziale. Quando è fisiologico, il dolore è un fondamentale segnale d'allarme che ci induce ad affrontare con misure appropriate una malattia o una lesione. Il problema sorge quando il dolore si cronicizza, diventando una condizione disadattiva persistente. Il dolore cronico interessa il 30 per cento della popolazione mondiale. In Europa, si stima che ne soffra il 20 per cento degli adulti (dati 2017), con un costo diretto e indiretto pari al 2-3 per cento del PIL comunitario, di cui circa un terzo per farmaci antidolorifici che non di rado si rivelano inefficaci.
In questo video, la professoressa Giglio illustra:
- i meccanismi neurologici della trasmissione dei segnali di dolore dalla periferia al cervello;
- che cosa si intende per "medicina di precisione" nella cura del dolore cronico;
- come la genetica sia un fondamentale fattore non modificabile della risposta individuale agli stimoli dolorosi;
- come le differenze individuali nella percezione del dolore siano in larga parte determinate dalle varianti dei geni implicati nella nocicezione;
- alcuni esempi di correlazione fra varianti del gene SCN9A e patologie caratterizzate da una percezione amplificata del dolore o, all'opposto, da una spiccata insensibilità, sino al caso estremo della CIP (Complete Insensitivity to Pain);
- come i trattamenti farmacologici debbano idealmente tenere conto delle varianti genetiche individuali;
- la conseguente necessità di uno screening genetico di sufficiente ampiezza volto a identificare le aree di vulnerabilità della singola paziente, prima di impostare una qualsiasi terapia;
- le varianti genetiche ereditate dall'uomo di Neanderthal, e perché queste predispongono a una percezione amplificata degli stimoli dolorosi;
- che cosa si intende per endofenotipo;
- che cos'è lo Human Pain Genetics Program, e quali obiettivi si prefigge;
- tre geni descritti nell'endometriosi: due implicati nella genesi del dolore (IL1B e SERPINE1) e uno coinvolto nella sua riduzione (NPSR1), che potrebbe aprire la strada alla prima terapia non ormonale di questa patologia.