



ADAM33 : scoperto il gene dell'asma?

Data 30 novembre 2002
Categoria pneumologia

Sono state prese in esame 460 coppie di gemelli bianchi americani e inglesi nelle quali entrambi i gemelli soffrivano di asma.

Paragonando i dati ottenuti da queste coppie con quelli a disposizione sul genoma umano, gli investigatori sono stati in grado di individuare un gene associato ad asma e a iperresponsività bronchiale.

E' stato identificato un locus sul braccio corto del cromosoma 20 che è apparso fortemente correlato sia ad asma che a iperresponsività bronchiale.

Il locus era rappresentato 1000 volte di più nelle coppie di gemelli che in una distribuzione casuale.

E' quindi stato identificato un gene, chiamato ADAM33 in cui sono apparse evidenti tutta una serie di mutazioni presenti nella maggior parte di pazienti affetti da asma e iperresponsività bronchiale.

Il gene codifica una proteina del tipo delle metalloproteasi che si rileva in abbondanza nei fibroblasti del polmone e nella muscolatura liscia bronchiale.

si pensa che questa proteina abbia un ruolo importante nella regolazione della reattività del bronco infiammato.

Nature 2002 Jul 25; 418: 426-30