



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.

È 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.

È 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