

Genetica

# Italiani scoprono nuovo gene sordità ereditaria

01 dicembre 2017

(ANSA) - TRIESTE, 12 FEB - Scoperto da un gruppo di ricerca italiano un nuovo gene legato alla sordità ereditaria. Autore del lavoro, realizzato con il contributo di Telethon, è il gruppo del dipartimento di Genetica Medica dell'Irccs Burlo Garofolo di Trieste, coordinato da Paolo Gasparini, genetista dell'università del capoluogo giuliano.

La scoperta, illustrata oggi a Trieste, è stata fatta in collaborazione con il Veneto Institute of Molecular Medicine (Vimm) di Padova ed il Telethon Institute of Genetics and Medicine (Tigem) di Napoli. Il gene in questione si chiama "Pmca2" e produce una proteina essenziale per il trasporto del calcio e per la funzione uditiva. I modelli animali in cui esso non funziona correttamente, infatti, sviluppano una forma di sordità.

I ricercatori del gruppo di Gasparini hanno identificato una mutazione in una famiglia italiana affetta da una perdita di udito progressiva, dimostrando come in essa sia stata alterata la funzione del gene Pmca2. Questo ha permesso di confermare il ruolo fondamentale di questo gene nel causare la sordità negli esseri umani, alterando la funzione delle cellule ciliate dell'orecchio.

Caratteristica essenziale per lo sviluppo di un quadro clinico evidente di sordità è la presenza di una seconda mutazione, che coinvolge il gene chiamato "caderina 23". L'alterazione di entrambi i geni (Pmca2 e caderina 23) porta un raro tipo di ereditarietà "digenica", ovvero dovuta al contributo di due geni, una forma di trasmissione genetica ereditaria dimostrata sperimentalmente per la prima volta nel campo della sordità proprio grazie al lavoro di Gasparini, e pubblicata recentemente sulla rivista Proceeding of National Academy of Science (PNAS).