

GDF5, un nuovo gene responsabile dell'altezza

Ricercatori dell'INN CNR di Cagliari hanno scoperto per la prima volta la connessione tra basi genetiche della statura e l'osteoartrite, malattia di cui soffre quasi un italiano su dieci. Lo studio pubblicato su Nature Genetics

dell'Ufficio Stampa CNR

Foto di Romano Buti / Africa

In uno studio sull'intero genoma che coinvolge più di 35.000 persone, un gruppo di ricercatori italiani dell'Istituto di Neurogenetica e Neurofarmacologia (INN) del Consiglio Nazionale delle Ricerche di Cagliari, in collaborazione con altri gruppi internazionali, ha scoperto nell'ambito del Progetto ProgeNIA che un polimorfismo del DNA, recentemente legato all'osteoartrite, ha un ruolo essenziale nella determinazione dell'altezza di un individuo.

“Fino ad ora si conosceva solo un altro gene responsabile della variazione nella statura”, spiega la ricercatrice Serena Sanna dell'INN-CNR. “Le nuove varianti, sebbene siano responsabili solo per una piccola porzione della componente genetica determinante in tale aspetto, con un effetto

che può variare tra i 0.3 cm ai 1.4 cm., sono importanti in quanto si trovano in un gene (GDF5) che regola lo sviluppo e la crescita delle ossa. Ciò suggerisce una chiara evidenza sulla comune base genetica tra altezza e osteoartrite che non era mai stata scoperta. I nostri risultati dimostrano quindi come la comprensione dei fattori coinvolti nella variazione dell'altezza possano produrre nuove conoscenze per malattie importanti e comuni nella popolazione”.

L'osteoartrite è da molto tempo uno dei più comuni tipi di artrite e ne soffrono cinque milioni di italiani, cioè quasi il 10%. La malattia degenerativa, che per prima cosa intacca la cartilagine, si presenta soprattutto tra i più anziani.

“Si sa che i fattori genetici sono responsabili per almeno l'80% della variazione dell'altezza tra le persone”, prosegue Sanna, “tuttavia le nuove varianti geniche da noi identificate, insieme con quelle presenti nel HMGA2 recentemente scoperte da un altro gruppo di ricerca con cui collaboriamo, sono responsabili per meno dell'1% della variazione dell'altezza. Ovviamente questa scoperta è l'inizio di un lungo lavoro di ricerca. Conoscere tutti i geni legati alla statura permetterà, per esempio, di evitare la corsa frenetica alla ricerca di eventuali disfunzioni, quali disordini del metabolismo, per spiegare la crescita più lenta del neonato. La risposta sarà semplicemente scritta nel suo DNA”.

