

Comunicato stampa

Venezia, 16 ottobre 2008

Aspetti genetici di alcune malattie reumatiche

LE NUOVE FRONTIERE DELLA REUMATOLOGIA

Negli ultimi anni abbiamo assistito ad una sempre più approfondita indagine genetica delle diverse patologie, condizione che riguarda anche la reumatologia. Malattie complesse ed eterogenee come l'artrite reumatoide, l'artrite psoriasica, il lupus eritematoso sistemico e la sclerodermia sono rimaste per lungo tempo senza una causa nota. Oggi, grazie a nuovi metodi d'indagine, si può dimostrare che l'alterazione di alcuni geni, principalmente coinvolti nel sistema immunitario, tende a favorire lo sviluppo di queste malattie in soggetti predisposti.

Il sistema HLA (Human Leucocyte Antigens), tipico di ciascun individuo, se stimolato da fattori ambientali, può scatenare una reazione infiammatoria anomala di tipo autoimmunitario, volto verso cellule e tessuti dell'organismo stesso.

Le strategie impiegate per identificare il contributo dei differenti geni comprendono i classici studi di associazione tra marcatori e malattie, ma anche studi su consanguinei per valutare se alterazioni a livello di specifiche regioni genomiche risultino condivise tra soggetti malati di una stessa famiglia. Grazie a questa strategia è stato possibile identificare il ruolo dei polimorfismi del gene PTPN22 (Protein Tyrosine Phosphatase) nello sviluppo dell'artrite reumatoide e di altre malattie autoimmuni.

In occasione del 45° Congresso della Società Italiana di Reumatologia, in corso al Lido di Venezia, il professor Antonio Amoroso del Dipartimento di genetica all'Università di Torino ha fatto presente come *“Le nuove frontiere che si sono aperte con lo studio del genoma umano e con la messa a punto di sempre più sofisticati metodi d'indagine, consentono oggi di decifrare quali geni contribuiscono alla suscettibilità di alcune malattie reumatiche. In termini più complessi, l'analisi di decine di migliaia di varianti polimorfiche sparpagliate per l'intero genoma ha permesso di compiere studi di associazione, confrontando migliaia di pazienti con migliaia di soggetti di controllo”*.

Ufficio Stampa:

Manuela Capra

340.1034643

manuela.capra@transferase.it