

Endometriosi: attenti al gene E-caderina

LUNEDÌ 10 SETTEMBRE 2012 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Una variante del gene e-caderina in alcune donne le predispone ad un maggior rischio di endometriosi

Le cellule endometriosiche, nonostante il loro aspetto istologico benigno, presentano caratteristiche di tipo invasivo. Recentemente, la capacità di queste cellule epiteliali di acquisire proprietà migratorie, ha attirato l'attenzione degli specialisti sul possibile meccanismo di invasione simile a quello tumorale. I ricercatori hanno indagato l'associazione tra endometriosi e

polimorfismi del gene E-caderina, che codifica la formazione delle Caderine epiteliali, la cui funzione principale consiste nell'ancorare le cellule tra loro mantenendo un equilibrio nel tessuto epiteliale e quindi di stabilizzarle ed ancorarle nel tessuto di provenienza. Quando questo meccanismo non funziona bene le cellule potrebbero migrare nei posti sbagliati.

Le caderine infatti, sono una famiglia di proteine, presenti sulle membrane cellulari e strettamente coinvolte nei meccanismi di adesione tra le cellule e nella formazione dei tessuti solidi. Formano complessi con altre proteine citoplasmatiche e con altri componenti del citoscheletro e sono parte essenziale del sistema di adesione intercellulare. Una loro complessa alterazione può essere origine di trasformazioni neoplastiche.

Un deficit genico, responsabile di una espressione errata delle Caderine Epiteliali, può predisporre all'insorgenza di neoplasie di origine epiteliale. In presenza invece di polimorfismi a carico di questo gene è possibile che insorga un disordine nel meccanismo di adesione cellulare che può provocare l'insorgenza dell'endometriosi.

Un importante studio eseguito in collaborazione tra le Università giapponesi di Nagasaki e di Kumamoto è stato condotto su donne giapponesi affette da endometriosi. Sono stati valutati ed identificati, con la tecnica di biologia molecolare chiamata Real Time PCR, 12 forme diverse di un singolo gene (polimorfismi) dovute ciascuna ad una singola variazione di una base di DNA (nucleotide) nel gene E-caderina in 511 donne con endometriosi (la maggioranza in fase III e IV) e 498 donne non affette da endometriosi. Dall'analisi è emersa una frequenza più elevata di una particolare mutazione denominata rs4783689 allele C nelle donne con endometriosi rispetto alle donne senza endometriosi.

Quindi il polimorfismo chiamato rs4783689 del gene della E-caderina sembrerebbe associato con il manifestarsi dell'endometriosi nella popolazione femminile giapponese. Questi risultati suggeriscono che variazioni di sequenze sul gene E-caderina potrebbero essere coinvolte nella predisposizione genetica alla endometriosi.

Questo studio apre le porte ad ulteriori indagini per comprendere meglio e possibilmente curare con maggiori risultati questa debilitante patologia.