

IL GENE TSPAN12 E' COINVOLTO NELLA VETREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE

09 March 2010

La vitreoretinopatia essudativa familiare è una distrofia retinovitrea rara caratterizzata da un blocco prematuro della vascolarizzazione della retina periferica.

Si ritiene che tre geni siano implicati nella forma autosomica dominante di questa malattia. Questi codificano delle proteine che formano un complesso che attiva la strada del segnale della Norrina-beta-catenina.

Due diversi studi, pubblicati sul numero di febbraio della rivista The American Journal of Human Genetics dimostrano che il gene TSPAN12 che codifica un'altra proteina di questo complesso di segnalamento è esso stesso un gene che causa la malattia. 1° studio e 2° studio