



## Infertilità: scoperto un nuovo gene legato all'avvio della pubertà

**La molecola, precedentemente nota per il suo ruolo nello sviluppo dei vasi sanguigni, si è scoperto svolgere un ruolo essenziale per la sopravvivenza in fase fetale di neuroni chiave nel controllo della pubertà. Studio internazionale coordinato dalla Università Statale di Milano e pubblicato su "Journal of Clinical Investigation". Ricerca finanziata da Telethon.**

<http://www.jci.org/articles/view/78448>

Milano, 21 Maggio 2015 - La ricerca coordinata da **Anna Cariboni**, del dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari dell'Università degli Studi di Milano, e da **Christiana Ruhrberg**, della **University College of London**, dimostra come **una forma ereditaria di infertilità possa insorgere a causa di un'alterazione genetica che ostacola la sopravvivenza di neuroni chiave nel controllo della pubertà.**

Lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista americana *Journal of Clinical Investigation* ha coinvolto diversi giovani ricercatori nazionali ed internazionali tra cui la Dott.ssa Valentina André facente parte del gruppo diretto dalla dott.ssa Cariboni, Alex Fantin (UCL), Sophie Chauvet (Aix Marseille Université), Alessia Caramello (UCL) e Daniele Cassatella (CHUV, Losanna).

Le forme genetiche di infertilità comprendono malattie dovute ad un deficit di GnRH, l'ormone che controlla la sintesi degli ormoni sessuali, quali l'ipogonadismo ipogonadotropo e la sindrome di Kallmann. Della maggior parte di queste malattie non si conoscono le cause genetiche, ma tra i possibili meccanismi vi è un difetto di sviluppo durante la vita fetale dei neuroni che producono il GnRH.

I ricercatori hanno dimostrato nello studio pubblicato in questi giorni su *Journal of Clinical Investigation* un'alterazione genetica finora sconosciuta in due fratelli affetti da Sindrome di Kallmann. Utilizzando un approccio multidisciplinare, gli scienziati hanno individuato **la mancanza di una molecola, chiamata Semaforina3E, che normalmente protegge i neuroni GnRH durante il loro cammino dal compartimento nasale al cervello. In assenza di questa molecola, in fase fetale, i neuroni GnRH muoiono prematuramente nel cervello, impedendo l'avvio della pubertà**, in particolare negli adolescenti maschi, più frequentemente affetti da queste forme genetiche di infertilità. **La molecola era già nota per il suo ruolo per lo sviluppo dei vasi sanguigni ma non era mai stata associata alla riproduzione umana.**

A proposito della loro ricerca, le professoressa Cariboni e Ruhrberg hanno dichiarato: "**Questa molecola, essenziale per la corretta formazione delle connessioni neuronali nel cervello in via di sviluppo, è risultata altrettanto fondamentale per la sopravvivenza dei neuroni deputati alla produzione dell'ormone sessuale GnRH e quindi per determinare l'avvio della pubertà. Questo studio apre prospettive importanti per una diagnosi precoce di molte forme genetiche di infertilità.**"

La ricerca è stata finanziata da Telethon nell'ambito del Progetto SEMAPHORIN3E AND CHD7 SIGNALLING PATHWAYS IN THE CONTROL OF OLFACTION AND REPRODUCTION: LINK FOR KALLMANN AND CHARGE SYNDROMES (GGP13142).