

LO STUDIO

## Università e San Matteo scoprono un nuovo tipo di tumore del sangue

PAVIA

In uno Special Report pubblicato su Blood, la più rilevante rivista del settore, organo della Società Americana di Ematologia, un gruppo di esperti internazionali provenienti dalle più importanti istituzioni mondiali nel settore e coordinati dal dottor Luca Malcovati, professore di Ematologia dell'Università di Pavia e ricercatore al San Matteo, propone il riconoscimento di un sottotipo distinto di sindrome mielodisplastica basato sulla presenza di una specifica mutazione genetica. Le sindromi mielodisplastiche sono un gruppo di tumori del sangue che si manifesta

con una ridotta capacità del midollo osseo di produrre cellule ematiche e la tendenza nel tempo a progredire in una leucemia acuta.

Il nuovo sottotipo di malattia è identificato dalla presenza di una mutazione acquisita, non ereditabile, nel gene SF3B1, la più frequente lesione genetica osservata in questi tumori e responsabile della malattia in circa il 25% dei casi. Lo studio, finanziato dall'Airc, rappresenta un importante passo in avanti nella capacità di diagnosticare le sindromi mielodisplastiche sulla base delle caratteristiche genetiche, e apre la possibilità a diagnosi anche senza ricorrere ad una biopsia midollare.

In aggiunta, i pazienti con questa variante genetica pos-

sono beneficiare di un farmaco, Luspatercept, in via di approvazione in Europa e negli Usa. Inoltre nuovi trattamenti sono in fase di sperimentazione. Lo studio, che ha coinvolto oltre 3.000 pazienti, ha permesso anche di identificare le più frequenti lesioni genetiche che contribuiscono, in aggiunta alla mutazione di SF3B1, alla trasformazione in leucemia acuta: uno strumento utile per sorvegliare l'andamento della malattia e riconoscerne precocemente il cambiamento. —



Il professor Luca Malcovati



Peso: 15%