

SAN MATTEO

LA RICERCA

PAVIA. Si chiama Thc2, Trombocitopenia 2. E' una malattia rara e chi ne soffre rischia la vita. La caratteristica di questa patologia, infatti, è la forte carenza di piastrine, elementi del sangue in grado di fermare il sanguinamento. E così basta un incidente, un intervento chirurgico o la banale asportazione di un dente per mettere a rischio la vita.

Particolarmente insidiosa per le donne: parto e mestruazioni possono trasformarsi in un evento drammatico. Un'équipe di ricercatori coordinati dal professor Carlo Balduini, direttore della clinica medica III del San Matteo e docente all'Università di Pavia, ne ha individuato la causa genetica. Aprendo la strada alla cura. Un



Il professor Carlo Balduini

progetto di ricerca finanziato da Telethon e pubblicato dall'American Journal of Human Genetics che ha visto la partecipazione di diversi gruppi storicamente impegnati nello studio dei difetti ereditari della coagulazione, tra cui quelli di Anna Savoia dell'Università di Trieste

Emorragie genetiche, un test per scoprirle

Poche piastrine e si rischia la vita anche dal dentista

La causa scoperta dai ricercatori coordinati con i fondi di Telethon dal professor Balduini della Clinica medica III

Burlo Garofolo, di Marco Serri dell'Università di Bologna e Silverio Perrotta della Seconda Università di Napoli. «Sono dieci anni che studiamo questa malattia, osservata per la prima volta in due famiglie, una italiana e una americana — spiega Balduini —. La difficoltà più gran-

de stava nel fatto che, a differenza di quanto accade in altre piastrinopenie ereditarie già note, le piastrine di questi pazienti hanno un aspetto pressoché normale. Era quindi molto difficile diagnosticarla, non sapevamo di fatto che cosa andare a cercare. Questo ha fatto sì che in passato molti pazienti abbiano ricevuto trattamenti non solo inadatti, ma anche dannosi come una massiccia terapia a base di cortisone o l'asportazione della milza».

L'identificazione del gene responsabile - Ankrd 26 - segna quindi un punto di svolta per questi malati. Analizzando il patrimonio genetico di circa 100 famiglie italiane

dalla diagnosi incerta, Balduini e il suo gruppo ne hanno identificate 8 con un difetto nel medesimo gene. «E non è finita qui — continua il ricercatore —. Da quando abbiamo individuato il gene responsabile stiamo osservando come questa sia tra le forme più comuni di piastrinopenia ereditaria in Italia. Inoltre abbiamo diagnosticato casi anche in altri paesi come la Spagna, l'Argentina e gli Stati Uniti. Sono convinto che con il tempo le diagnosi aumenteranno grazie al fatto di sapere quali difetti genetici andare a cercare». Chi soffre di questa malattia del sangue è apparentemente sano, ma nel caso di traumi, inci-

denti, oppure interventi dentistici (anche una banale ablazione del tartaro) può andare incontro a sanguinamenti improvvisi e abbondanti, talvolta così pericolosi da mettere a rischio la sopravvivenza. Le donne, inoltre, sono ulteriormente a rischio quando partoriscono o addirittura nel corso del ciclo mestruale mensile. La possibilità di classificare con precisione i malati è quindi essenziale per intervenire con una terapia farmacologica mirata in grado di prevenire il sanguinamento nelle situazioni a rischio. Il prossimo passo è chiarire quale sia la funzione del gene Ankrd 26, ancora poco nota.