

Test genetico per la trombocitopenia2

Trovata la causa di una rara malattia che colpisce le piastrine e impedisce di fermare il sanguinamento

MILANO - Si chiama ANKRD-26 ed è il gene responsabile della trombocitopenia2 (THC2), una rara forma di piastrinopenia. La sua scoperta è il risultato di uno studio italiano, pubblicato sull'*American Journal of Human Genetics*, che porta la firma di quattro centri: Università di Trieste - Irccs Burlo Garofalo, Università di Bologna, Università seconda di Napoli e Università di Pavia - Irccs policlinico San Matteo.

SENZA SINTOMI - La THC2 è una malattia genetica che causa una riduzione delle e che quindi impedisce o rallenta l'arresto di un'emorragia: «La sua caratteristica - spiega il professor Carlo Balduini, direttore della Clinica medica III al San Matteo di Pavia e capofila del progetto - è che non ha caratteristiche. A differenza delle altre forme di piastrinopenia, la trombocitopenia2 non mostra alcun tipo di anomalia: le piastrine si presentano nei loro valori normali (funzionamento, composizione biochimica). Per questo motivo è molto difficile da diagnosticare». I pazienti quindi sono "sani" finché non si verificano traumi (un'operazione chirurgica, un incidente, un semplice intervento odontoiatrico) che possono provocare un sanguinamento. In questo caso l'emorragia diventa difficile da controllare e la perdita eccessiva di sangue può causare complicazioni, sino alla morte. Inoltre chi è colpito da questa patologia, nella maggioranza dei casi, non sa di averla.

LO STUDIO - Si calcola che nel mondo ci possano essere almeno un centinaio di migliaia di persone con THC2, spesso curate in modo sbagliato. «L'individuazione del gene responsabile della malattia - prosegue Balduini - ci permette ora di fare una diagnosi precisa, grazie a un test genetico piuttosto semplice». Lo studio, finanziato principalmente da Telethon, che in 10 anni ha contribuito con un milione di euro a tre progetti di ricerca, è stato condotto su un centinaio di pazienti, italiani (la maggioranza) e stranieri. L'equipe ha individuato prima i due geni responsabili delle principali forme di piastrinopenia: «Però restava fuori ancora una parte del nostro campione. Nel 2009 abbiamo intuito che poteva esserci una qualche possibilità e, in effetti, l'anno successivo abbiamo individuato ANKRD-26». Un gene "orfano", la cui funzione non è ancora nota e su cui c'è ancora molto da studiare: «Siamo a buon punto per lo sviluppo di un farmaco ad hoc - conferma il professore - abbiamo in corso studi clinici per verificare l'efficacia del principio attivo». Per ora i pazienti vengono tenuti sotto controllo e "preparati" con adeguate trasfusioni in caso, per esempio, di interventi chirurgici.

COME SCOPRIRLA - I test genetici, però, sono solo il secondo passo. Per sapere se si è soggetti o meno a THC2 bisogna fare attenzione alle piccole emorragie spontanee: «È importante - consiglia Balduini - non sottovalutare anche un piccolo sanguinamento delle gengive quando ci si lava i denti, oppure se si perde sangue dal naso, o, nel caso delle donne, se si hanno sempre avuto mestruazioni particolarmente abbondanti». La prima regola è quindi rivolgersi al medico di medicina generale, che con quattro semplici esami può verificare se si è in presenza o meno di una piastrinopenia. A questo punto è bene rivolgersi a un centro specializzato.

Maddalena Montecucco

stampa | chiudi