

La scoperta è frutto di una ricerca finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, docente a Pavia

Identificata la causa genetica di una malattia rara

Allo studio hanno collaborato medici dell'Università e del policlinico Sant'Orsola-Malpighi



L'ospedale

Allo ricerca hanno collaborato il professore Marco Seri, direttore dell'unità operativa genetica medica del Sant'Orsola, Tommaso Pippucci e il professore Giovanni Perini

Identificata la causa genetica di una rara malattia ereditaria dovuta alla forte carenza di piastrine, gli elementi del sangue responsabili dell'arresto delle emorragie. È quanto afferma una ricerca finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo e docente dell'Università di Pavia. Pubblicato sull'*American Journal of Human Genetics*, lo studio ha visto la partecipazione di diversi gruppi storicamente impegnati con Telethon nello studio dei difetti ereditari della coagulazione, tra cui quelli di Anna Savoia dell'Università di Trieste-Irccs Burlo Garofolo, Marco Seri dell'Università di Bologna e Silverio Perrotta della Seconda Università di Napoli. Allo studio hanno contribuito il professore Marco Seri, direttore dell'unità operativa genetica medica del policlinico Sant'Orso-

la-Malpighi, Tommaso Pippucci, post-doc presso la stessa Università e il professore Giovanni Perini del dipartimento di biologia evolutiva sperimentale. «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 grande stava nel fatto che 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».

