

La ricerca Piastrine, una scoperta dalla Sun

NAPOLI - Chi ne soffre, va incontro a sanguinamenti improvvisi e abbondanti, anche in presenza di ferite di lieve entità o di banali interventi dentistici. Le donne, poi, sono ulteriormente a rischio quando partoriscono o nel corso del ciclo mestruale. E' una malattia rara, ma estremamente pericolosa, la piastrinopenia, ovvero la scarsità nel sangue delle piastrine, indispensabili alla coagulazione. Ha una causa genetica, che è stata identificata da una ricerca finanziata da Telethon, pubblicata sull'American Journal of Human Genetics. Allo studio, coordinato da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo, hanno partecipato diversi gruppi storicamente impegnati con Telethon nello studio dei difetti ereditari della coagulazione, tra cui quelli di Silverio Perrotta, ricercatore del Dipartimento di Pediatria della Seconda Università di Napoli. «Sono oltre dieci anni che studiamo questa malattia, osservata per la prima volta in una famiglia della Regione Campania», spiega Perrotta. Aggiunge: «La disponibilità dei diversi componenti affetti di questa famiglia della provincia di Napoli e l'identificazione di altre famiglie presso il nostro centro di ematologia pediatrica, diretto dal professor Bruno Nobili, che rappresenta un centro di riferimento nazionale, ha consentito insieme ad altri ricercatori di identificare il gene responsabile di tale malattia. Questo risultato consentirà di evitare a questi pazienti terapie inutili e dannose, come quelle a base di cortisone, o interventi invasivi, in particolare l'asportazione della milza». La possibilità di classificare con precisione i malati è essenziale per intervenire con una terapia farmacologica mirata in grado di prevenire il sanguinamento nelle situazioni a rischio. In questo senso, fanno ben sperare i risultati recentemente ottenuti - sempre grazie a fondi Telethon - dalla stessa squadra di ricercatori su pazienti affetti da un altro difetto ereditario delle piastrine, la malattia MYH9-correlata.

Fabrizio Geremicca

