

► Medici ◀

Malattie del sangue: ricerca avanzata alla Sun

Scoperta la causa genetica di una rara patologia ereditaria connessa alla carenza di piastrine. Il lavoro scientifico finanziato con risorse Telethon

Un nuovo contributo della Seconda università di Napoli alla ricerca genetica. Identificata, infatti, la causa genetica di una rara malattia ereditaria dovuta alla forte carenza di piastrine: lo afferma una ricerca finanziata da Telethon, pubblicata sull'American Journal of Human Genetics. Lo studio, coordinato da **Carlo Balduini**, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo, vede la partecipazione di diversi gruppi storicamente impegnati con Telethon nello studio dei difetti ereditari della coagulazione, tra cui quello 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 - . 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 da **Bruno Nobili**, che rappresenta un centro di riferimento nazionale, ha consentito insieme ad altri ricercatori di identificare il gene responsabile di tale malattia".

STOP A TERAPIE NOCIVE

Il risultato consentirà di evitare a questi pazienti terapie inutili e dannose, come quella 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 - aggiunge Perrotta - . Analizzando il patrimonio genetico di molte altre famiglie italiane ci siamo accorti che questa forma è una delle forme ereditarie di piastrinopenia (carenza di piastrine - Ndr) più frequenti in Italia, solitamente trasmessa da genitore a figlio. Il prossimo sviluppo sarà quello di capire come funziona questo gene e come possiamo intervenire con una terapia farmacologica specifica che possa ridurre notevolmente i sanguinamenti spontanei e quelli in seguito a traumi o interventi chirurgici".

BENESSERE APPARENTE

Chi soffre di questa malattia del sangue è apparentemente sano, ma nel caso di traumi, incidenti, oppure interventi dentistici 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.

