

GRAZIE A TELETHON

Trovato il gene che causa malattia del sangue

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, pubblicata sull'American Journal of Human Genetics. Lo studio, coordinato da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo, ha visto la partecipazione di 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 - 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 terapia a base di cortisone o l'asportazione della milza».

