

## Medici

- [Home](#)
- [Chi siamo](#)
- - **Direttore Responsabile: Roberto Iadiccio**

[Gestisci il tuo profilo. Vai](#)  
[Hai 18 nuovi profili compatibili. Vai](#)  
[Crea il tuo test della personalità gratis. Vai](#)  
Chat   E-mail 4   Visite 31   Online 39359

« [SANITA': RUSSO TORNA A POLEMIZZARE COL TGI. SU SICILIA DATI FALSI](#)  
[SANITA': DISTRETTO DI ROGLIANO. SOSTITUITI I DUE MEDICI DI BASE](#) »

## SALUTE: STUDIO TELETHON SCOPRE CAUSA RARO DEFICIT PIASTRINE

(AGI) - Roma, 12 gen. - Identificata la causa genetica di una rara malattia ereditaria dovuta alla forte carenza di piastrine, gli elementi del sangue responsabili dell'arresto delle emorragie. E' il risultato di una ricerca finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo e docente dell'Universita' 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'Universita' di Trieste-Irccs Burlo Garofolo, Marco Seri dell'Universita' di Bologna e Silverio Perrotta della Seconda Universita' di Napoli. "Sono dieci anni che studiamo questa malattia, osservata per la prima volta in due famiglie, una italiana e una americana", spiega Balduini. "La difficolta' piu' grande stava nel fatto che, a differenza di quanto accade in altre piastrinopenie ereditarie gia' note, 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 si' 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". L'identificazione del gene responsabile - ANKRD-26 - segna quindi un punto di svolta per questi malati. Analizzando il patrimonio genetico di circa 100 famiglie italiane dalla diagnosi incerta, Balduini e il suo gruppo ne hanno identificate 8 con un difetto nel medesimo gene. "E non e' finita qui" continua il ricercatore: "da quando abbiamo individuato il gene responsabile stiamo osservando come questa sia tra le forme piu' comuni di piastrinopenia ereditaria in Italia. Inoltre abbiamo diagnosticato casi anche in altri paesi come la Spagna, l'Argentina e gli Stati Uniti: sono convinto che con il tempo le diagnosi aumenteranno grazie al fatto di sapere quali difetti genetici andare a cercare". Chi soffre di questa malattia del sangue e' apparentemente sano, ma nel caso di traumi, incidenti, oppure interventi dentistici puo' 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 possibilita' di classificare con precisione i malati e' quindi essenziale per intervenire con una terapia farmacologica mirata in grado di prevenire il sanguinamento nelle situazioni a rischio. Il prossimo passo e' chiarire quale sia la funzione del gene ANKRD-26, ancora poco nota. (AGI) Pgi

Questo articolo è stato pubblicato il Mercoledì, Gennaio 12th, 2011 alle 1:48 pm ed è archiviato nella categoria [Medici](#) Sia i commenti che il pingback non sono attualmente permessi.

Copyright 2006 AGI spa P. IVA 00893701003  
[Realizzazione portali](#) [www.tradenet.it](#)  
[Privacy Policy](#)