

Esito positivo dello studio grazie alla disponibilità di una famiglia napoletana

Coagulazione, scoperto gene di una rara malattia ereditaria

SCOPRONO l'ANKRD-26 grazie alla disponibilità di una famiglia napoletana risultata positiva ai test. È il gene responsabile di una rara malattia ereditaria della coagulazione. A scoprirlo vari team, tra cui i ricercatori guidati da Silverio Perrotta, ricercatore della Pediatria del II Ateneo: insieme ad altri gruppi impegnati con **Telethon** nell'analisi dei difetti ereditari della coagulazione, hanno partecipato allo studio coordinato da Carlo Balduini, direttore di Clinica medica III del Policlinico San Matteo di Pavia.

«Da dieci anni studiamo questa patologia, osservata per la prima volta proprio in un nucleo familiare residente in provincia», dice Perrotta. «E grazie all'identificazione di altre famiglie nel nostro

centro di Ematologia, diretto dal professor Bruno Nobili, è stato scoperto il gene. In prospettiva, questo risultato eviterà ai pazienti terapie inutili e dannose, a base di cortisone o l'asportazione della milza». Della malattia, caratterizzata da una massiccia carenza di piastrine (gli elementi del sangue utili a bloccare un'emorragia), e della ricerca se ne parla in un articolo pubblicato sull'*American Journal of Human Genetics*. «Chi ne soffre è apparentemente sano ma, nel caso di traumi o di interventi dentistici, può andare incontro a sanguinamenti improvvisi e abbondanti, talvolta così pericolosi da mettere a rischio la sopravvivenza. Le donne, inoltre, sono ulteriormente esposte quando partoriscono o durante il ciclo. Ecco perché classificare i malati è essenziale per intervenire con una terapia mirata e prevenire il sanguinamento nelle situazioni a rischio».

(g. d. b.)



IL TEAM

Carlo Balduini, cattedratico a Pavia, ha coordinato lo studio



IL CENTRO

L'Ematologia pediatrica è il centro di riferimento del II Ateneo per malattie ematologiche



La pediatria del II Ateneo

