

LA CARENZA DI PIASTRINE

Vorrei avere informazioni su una malattia ereditaria legata alla carenza di piastrine, le cellule che consentono la coagulazione del sangue. Ho letto su un giornale che una ricerca di Telethon è riuscita a identificare la causa di questo problema e anche di ipotizzare possibili terapie. Potreste dirmi di più?

LETTERA FIRMATA e-mail

Lo studio cui fa riferimento il lettore è legato ad una ricerca finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo e docente dell'Università di Pavia, pubblicata sull'American Journal of Human Genetics. Si tratta di una malattia molto rara: a differenza di quanto accade in altre piastrinopenie ereditarie già note, le piastrine di questi pazienti hanno un aspetto pressoché normale. Si tratta quindi di una patologia difficile da diagnosticare. L'identificazione del gene respon-

sabile - Ankrd-26 - segna quindi un punto di svolta per questi malati. Analizzando il patrimonio genetico di circa cento famiglie italiane dalla diagnosi incerta, Balduini e il suo gruppo ne hanno identificate otto con un difetto nel medesimo gene. Secondo il ricercatore «da quando abbiamo individuato il gene responsabile stiamo osservando come questa sia tra le forme più 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 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. 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. Il prossimo passo è comunque chiarire quale sia la funzione del gene Ankrd-26, ancora poco nota. Spiega Balduini: «Sulla base dei pochi dati attualmente disponibili, abbiamo ipotizzato che nei pazienti questo gene funzioni troppo e che questo in qualche modo comprometta la normale produzione delle piastrine: tuttavia c'è ancora molto da scoprire ed è molto importante se vogliamo mettere a punto una terapia specifica». Una curiosità: una conferma indiretta di questa ipotesi sembra venire dall'analisi del patrimonio genetico nientemeno che del "padre" del Dna, James Watson, una delle poche persone al mondo di cui è disponibile l'intera sequenza di lettere che compongono il suo patrimonio ereditario. Watson presenta infatti solo una versione corretta del gene Ankrd-26, mentre l'alt'a è "monca": nonostante questa alterazione, però, ha un numero di piastrine assolutamente normale, cosa che non ci si aspetterebbe se il difetto genetico portasse a una riduzione dell'attività di quel gene.

