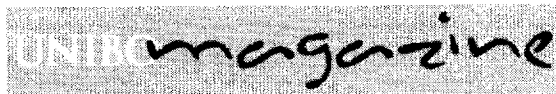


ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

Trovato il gene responsabile di una malattia rara dovuta alla carenza di piastrine

12 gennaio 2011

Una ricerca finanziata da Telethon, che ha visto coinvolti anche ricercatori Alma Mater, ha individuato il gene responsabile di una rara malattia ereditaria dovuta alla forte carenza di piastrine

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** e coordinata da **Carlo Balduini**, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo e docente dell'Università 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'Università di Trieste-Irccs Burlo Garofolo, **Marco Seri** dell'Università di Bologna e **Silverio Perrotta** della Seconda Università 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 difficoltà più grande stava nel fatto che, a differenza di quanto accade in altre piastrinopenie ereditarie già 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 sì 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 **otto con un difetto nel medesimo gene**. "E non è finita qui - continua 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.

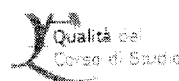
Il prossimo passo è comunque **chiarire quale sia la funzione del gene ANKRD-26**, ancora poco nota. Spiega Balduini: "Sulla base dei pochi dati attualmente disponibili, abbiamo ipotizzato che nei pazienti questo gene **funzioni troppo** e che questo in qualche modo **comprometta la normale produzione 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'altra 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.

Allo studio hanno partecipato anche alcuni ricercatori bolognesi: **Marco Seri**, direttore dell'Unità operativa di genetica medica del policlinico Sant'Orsola-Malpighi, **Tommaso Pippucci**, post-doc presso l'Unità Operativa Genetica Medica del Policlinico S.Orsola-Malpighi e il professore **Giovanni Perini** del Dipartimento di Biologia Evoluzionistica Sperimentale. "La scoperta di questo gene è legata all'identificazione, da parte del nostro gruppo, di **rare mutazioni genetiche** che colpiscono il cromosoma 10", spiega Marco Seri. "Dati preliminari indicano che queste mutazioni determinano **una delle più frequenti forme di deficit di piastrine**. Ora diventa possibile **diagnosticare la patologia** e aiutare così in modo più efficace i malati, evitando loro farmaci inutili, cure invasive e, in generale, fornendo loro una consulenza genetica adeguata. Adesso le nostre ricerche si sposteranno sulla **comprensione dei meccanismi** con cui queste mutazioni genetiche danneggiano l'organismo".



©Copyright 2004-2011 - ALMA MATER STUDIORUM - Università di Bologna
Via Zamboni, 33 - 40126 Bologna - Partita IVA: 01131710376
[Informativa sulla Privacy](#) - [Sistema di Identità di Ateneo](#)



Certificazione
Europea-ECTS