



**paginemediche.it**

Genetica Medica

## Scoperto gene responsabile del deficit 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 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'**Università di Pavia**.

Publicato 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 **piastropenie** 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 8 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 **piastropenia** 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. Il prossimo passo è chiarire quale sia la funzione del **gene ANKRD-26**, ancora poco nota.

Se invece hai un dubbio o un problema da sottoporci, accedi al servizio **l'Esperto risponde**



Cuando di avere opinioni su paginemediche.it sanità

AGI Salute

Data pubblicazione mer, 12 gen 2011

Data ultima modifica mer, 12 gen 2011

Ads by Google

### Cellule Staminali?

InScientiaFides, una scelta consapevole, un gesto d'amore

[www.inscientiafides.com](http://www.inscientiafides.com)

### Perdere Peso Senza Dieta

ZeroDiet: Efficace, Pratica, Sicura Risultati in poco Tempo Informati!

[AttoTerapiaZeroDiet.com](http://AttoTerapiaZeroDiet.com)

### Terapia cellule staminali

Trattamento con cellule staminali adulte per le malattie degenerative

[Celli-Center.it/CelluleStaminali](http://Celli-Center.it/CelluleStaminali)

Commenta con paginemediche.it

Commenta con facebook

Commenta come Medico

### Inserisci un commento

Nome:

Email: (Non sarà resa visibile)

Oggetto del messaggio:

Messaggio:

Avvisami quando qualcuno risponde a questa discussione.

Codice di conferma:

Digita il codice visualizzato. Le lettere vanno digitate minuscole.

1234567890

I commenti inviati dai lettori sono soggetti ad approvazione.

La redazione di paginemediche.it si riserva il diritto di non pubblicare commenti offensivi, diffamatori, scritti con linguaggio non adeguato, lesivi della dignità o morale altrui o non pertinenti con l'argomento trattato. [Inserisci un Commento](#)

Link pubblicitari esterni a cura di Google Inc.

### Conserva Ora le Staminali

Il futuro di Bio-Fidel dipende anche da Te. Assistenza in Italia

### Trattamento Staminali

Pazienti ora trovano aiuto Le Staminali T. Autero. Leggi Qui

Annunci Google

### Network paginemediche.it:

#### Canali Tematici

[News](#)

[Magazine](#)

[Medicina e prevenzione](#)

[Benessere](#)

[Esperto risponde](#)

[Agenda salute](#)

[Salute sul web](#)