

Cronaca

Medicina: italiani scoprono causa rara malattia sangue

Roma, 12 gen. (Adnkronos/Adnkronos Salute) - La ricerca italiana mette a segno un altro colpo vincente. Un gruppo di studiosi del Policlinico San Matteo di Pavia ha identificato la causa genetica di una rara malattia ereditaria del sangue, dovuta alla forte carenza di piastrine. Si chiama Thc2, Trombocitopenia 2, ed e' caratterizzata dall'incapacita' di fermare le emorragie. Cosi' basta un incidente, o un intervento chirurgico o la banale estrazione di un dente per mettere a rischio la propria vita. Ora non piu'. Grazie a questo studio si potranno individuare i pazienti, sottoponendoli a test genetici, si potra' contrastare la malattia e tenerla sotto controllo. La ricerca e' finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, direttore della Clinica medica III della Fondazione Irces Policlinico San Matteo e docente dell'Universita' di Pavia. Pubblicato sull'"American Journal of Human Genetics", il lavoro 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-Irces Burlo Garofolo, Marco Seri dell'Universita' di Bologna e Silverio Perrotta della Seconda Universita' di Napoli. "Sono dieci anni - spiega Balduini - che studiamo questa malattia, osservata per la prima volta in due famiglie, una italiana e una americana. 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". (segue)

(Fed/Col/Adnkronos)