

RICERCATORI TELETHON SCOPRONO LA CAUSA DI UN RARO DEFICIT DI PIASTRINE

Inviato da Cybermed
Wednesday 12 January 2011

Lo studio, coordinato dal Policlinico San Matteo di Pavia, permetterà di diagnosticare correttamente la malattia e di scegliere così i trattamenti più adeguati

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 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 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 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.

Il lavoro di Carlo Balduini è sostenuto anche da Avis

* T. Pippucci, A. Savoia, S. Perrotta, N. Pujol-Moix, P. Noris, G. Castegnaro, A. Pecci, C. Gnan, F. Punzo, C. Marconi, S. Gherardi, G. Loffredo, D. De Rocco, S. Scianguetta, S. Barozzi, P. Magini, V. Bozzi, L. Dezzani, M. Di Stazio, M. Ferraro, G. Perini, M. Seri, C. Balduini, «Mutations in the 50 UTR of ANKRD26, the Ankirin Repeat Domain 26 Gene, Cause an Autosomal-Dominant Form of Inherited Thrombocytopenia, THC2». The American Journal of Human Genetics, 2011; 88: 115-120.

Roma, 12 gennaio 2011

Per informazioni
Filippo degli Uberti - 06 44015394, 335 7156263, fd_uberti@telethon.it
Anna Maria Zaccheddu - 06 44015402, azaccheddu@telethon.it