

Individuato il gene che causa la leucemia

Studio di Università e S. Matteo. Il killer nascosto si chiama Etv6 per un sangue povero di piastrine e predisposto al male

di Anna Ghezzi

PAVIA

È stata scoperta a Pavia una nuova mutazione genetica che provoca la leucemia. Si tratta di una mutazione del gene Etv6, che causa una malattia del sangue e predispone allo sviluppo di leucemia: è stato identificato dai professori Patrizia Noris e Carlo Balduini dell'Università di Pavia al policlinico San Matteo nell'ambito del progetto Esoma finanziato da Telethon. La ricerca, svolta in collaborazione con Anna Savoia (Trieste), sarà pubblicata oggi su Nature Genetics.

«La ricerca deriva dalla collaborazione tra università di Pavia, San Matteo e le università di Trieste, Denver e Toronto – spiega Balduini, primario di Medicina al San Matteo – La mutazione è stata identificata in due famiglie in Europa e una in America con una forma di piastrinopenia ereditaria all'apparenza molto blanda. I pazienti hanno poche piastrine, ma il sanguinamento è modesto. Però questa particolare mutazione del gene Etv6 predispone allo sviluppo di leucemie». In pratica, i pazienti nascono con poche piastrine e sintomi modesti ma dai 20 anni in su maturano un rischio più elevato della media di sviluppare leucemia acuta. «La nostra ricerca serve a studiare le basi non ancora decifrate delle piastrinopenie ereditarie – spiega la professoressa Noris, coordinatrice della ricerca – Si è visto che nelle famiglie in cui è presente questa mutazione l'incidenza della leucemia era superiore alla media».

Oltre a quella Etv6 pubblicata oggi, sono altre due le mutazioni note che causano la piastrinopenia e predispongono alla leucemia: quella di Ankrd26 scoperta tre anni fa sempre a Pavia e una terza a carico del gene Runx1. «È importante accorgersi che questa malattia genetica esiste per monitorare i pazienti – spiega Balduini – e rendersi conto se e quando stanno



Da sinistra Patrizia Noris e Carlo Balduini, primario di Medicina generale

andando verso la leucemia acuta per prepararsi a curarla: la leucemia oggi è guaribile con il trapianto di midollo. Possiamo quindi iniziare a cercare un donatore compatibile. È inoltre giusto che una persona sappia di avere una malattia genetica, che può trasmettere ai figli, per essere in grado di fare scelte consapevoli». Le piastrinopenie ereditarie sono un gruppo di difetti genetici caratterizzati da un ridotto numero di piastrine fin dalla nascita. Nelle forme severe, i pazienti presentano sanguinamenti spontanei e ricorrenti, mentre nei casi meno

gravi le emorragie sono concomitanti ad interventi chirurgici, al parto o a traumi. Fare una diagnosi definitiva di queste malattie è difficile, richiede una serie di complessi test di laboratorio. E circa un paziente su due rimane senza una diagnosi definitiva perché affetto da forme mai descritte in precedenza. Per questo occorre identificare nuove forme di piastrinopenie ereditarie. «La famiglia italiana nella quale abbiamo identificato il gene è arrivata a Pavia per studiare le cause della piastrinopenia – spiega Balduini – dato che è una delle malattie rare

che si studiano al San Matteo. Lo stesso la famiglia cecoslovacca. Quando i colleghi americani coordinati dal professor Di Palma, di Denver, ci hanno detto di avere identificato lo stesso gene in un'altra famiglia, abbiamo deciso di pubblicare insieme la ricerca». «Ogni anno a Pavia arrivano una trentina di famiglie in attesa di diagnosi – spiega Noris –. E grazie al registro italiano della Malattia MYH9-correlata nato qui, medici da tutta Europa inviano campioni di sangue periferico per chiedere una diagnosi».