



Associazione Immunodeficienze Primitive  
ONLUS

Publicato sul Giornale di Brescia il 14 settembre 2007

## Scoperta del Centro A. Nocivelli

# Identificato difetto genetico

Una scoperta medica davvero importante è stata compiuta, e ne ha dato notizia il Journal of Experimental Medicine, dal gruppo del prof. A. Plebani direttore della Clinica Pediatrica nel Laboratorio di medicina Molecolare «Angelo Nocivelli» degli Spedali Civili di Brescia, e dal gruppo della dott.ssa Simona Ferrari del Laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale S. Orsola di Bologna.

La scoperta consiste nell'aver identificato il difetto genetico di una nuova condizione di immunodeficienza primitiva, una



**Il Prof. Alessandro Plebani**

malattia ereditaria del sistema immune, caratterizzata dall'incapacità dei soggetti affetti a produrre anticorpi.

Identificare il gene difettivo consente di porre diagnosi di certezza sul tipo di immunodeficienza di cui il soggetto è affetto. La condizione di assenza di immunoglobuline nel sangue, si associa a forme di immunodeficienze primitive a gravità differente a seconda del gene difettivo. Fino a poco tempo fa queste forme venivano classificate genericamente, ma in questi ultimi anni sono stati identificati diversi geni che se alterati possono causare questa malattia.

La scoperta ha permesso di identificare un altro gene che se modificato dà luogo alla malattia. Identificare il gene, inoltre, consente ai pazienti e ai loro genitori di fornire una diagnosi certa del tipo di agammaglobulinemia di cui il paziente è affetto, di fornire ai pazienti e ai loro genitori il consiglio genetico corretto sul rischio della trasmissione della malattia ed eventualmente la possibilità di una diagnosi prenatale. E per ultimo, la scoperta del gene difettivo, costituisce la base per sviluppare strategie di terapia risolutiva, quali la terapia genetica.

