Porta la firma del team guidato da una ricercatrice dell'Università di Firenze il successo del trattamento adottato nei confronti del più giovane paziente diagnosticato con deficit di GATA2 (rara malattia immuno-ematologica) senza altri casi in famiglia. Il lavoro è stato svolto da un gruppo di ricerca del Dipartimento Neurofarba dell'Ateneo fiorentino, in collaborazione con i medici del Dipartimento di Oncoematologia e dell'Unità di trapianto di Midollo Osseo dell'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze e con i ricercatori dell'Institute of Cellular Medicine, Università di Newcastle (Regno Unito) ed è stato descritto sul "Journal of Allergy and Clinical Immunology" ("Timely follow-up of a GATA2 deficiency patient as predictor of successful treatment" DOI 10.1016/j.jaci.2016.06.004).

Il gene GATA2 produce una proteina fondamentale per la funzione delle cellule emopoietiche. Mutazioni di questo gene possono dare origine a una rara malattia immuno-ematologica, caratterizzata da una grande varietà di sintomi, tra cui infezioni gravi (soprattutto da micobatterio), problemi respiratori, gonfiore delle gambe, mielodisplasia e leucemie.

"Il piccolo paziente aveva una leggera alterazione ai globuli bianchi, evidenziata dalle analisi del sangue - spiega la coordinatrice Eleonora Gambineri, del Dipartimento Neurofarba dell'Università di Firenze e Dipartimento di Oncoematologia, Unità Trapianto di Midollo Osseo, A.O.U. Meyer - L'attenta valutazione dei sintomi, seppur molto lievi e atipici rispetto alla malattia classica, e dei risultati dei test di laboratorio è stata fondamentale per indirizzare precocemente la diagnosi genetica della malattia. Un attento monitoraggio del midollo osseo fino ai primi segni di alterazione delle cellule emopoietiche che lasciavano presagire l'insorgenza di una leucemia - prosegue Gambineri - ha permesso di effettuare precocemente il trapianto di cellule staminali emopoietiche dal fratello sano e di guarirlo. Ringrazio sia i colleghi inglesi che i colleghi – clinici, biologi e ricercatori – del Dipartimento di Oncoematologia del Meyer, diretto da Claudio Favre, per l'ottimo lavoro di squadra, chiave di volta per il progresso delle cure".

Al momento non vi sono linee guida precise sul monitoraggio clinico ed ematochimico in pazienti con deficit di GATA2. Le indicazioni emerse dal lavoro condotto dal team fiorentino forniscono nuovi elementi di supporto e guida per i clinici, sia immunologi, ematologi che pediatri: la diagnosi precoce, associata a un adeguato trattamento nel tempo, può migliorare la qualità di vita nei pazienti affetti da tale malattia e garantirne una normale aspettativa di vita.