

DUE NUOVE PROTEINE RIBOSOMICHE SONO COINVOLTE NELL'ANEMIA DI BLACKFAN-DIAMOND

09 March 2010

L'anemia di Blackfan-Diamond (ABD) o eritroblastopenia congenita si presenta come un'anemia arigenerativa molto spesso macrocitaria.

Mutazioni causali possono essere identificate nel 40-45% dei pazienti su quei geni che codificano le proteine ribosomiche della piccola (RPS7, RPS17, RPS19, RPS24) o della grande (RPL5, RPL11, RPL35a) sottounità del ribosoma.

In uno studio pubblicato sul numero di febbraio della rivista *The American Journal of Genetics* dall'equipe del professor Doherty si dimostra che, in una coorte di 117 pazienti, altri due geni ribosomici sono mutati spesso: RPS10 in 5 pazienti e RPS26 in 12 pazienti. Per approfondimenti