

AVIS
Sede Nazionale

e



Presentano il convegno

AVIS e Telethon 10 anni di partnership



Venerdì 25 novembre 2011

Sala "Bruschi" - Sede Confcooperative

Via Decorati al Valor Civile, 15

20138 Milano

AVIS -Telethon e le piastrinopenie ereditarie

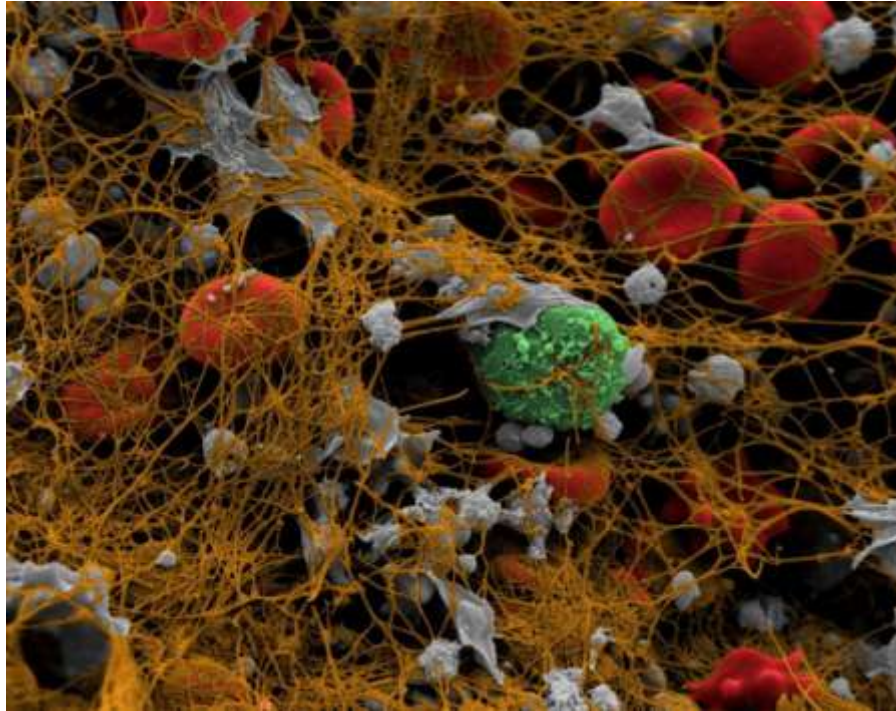
Carlo Balduini

c.balduini@smatteo.pv.it

IRCCS Policlinico San Matteo

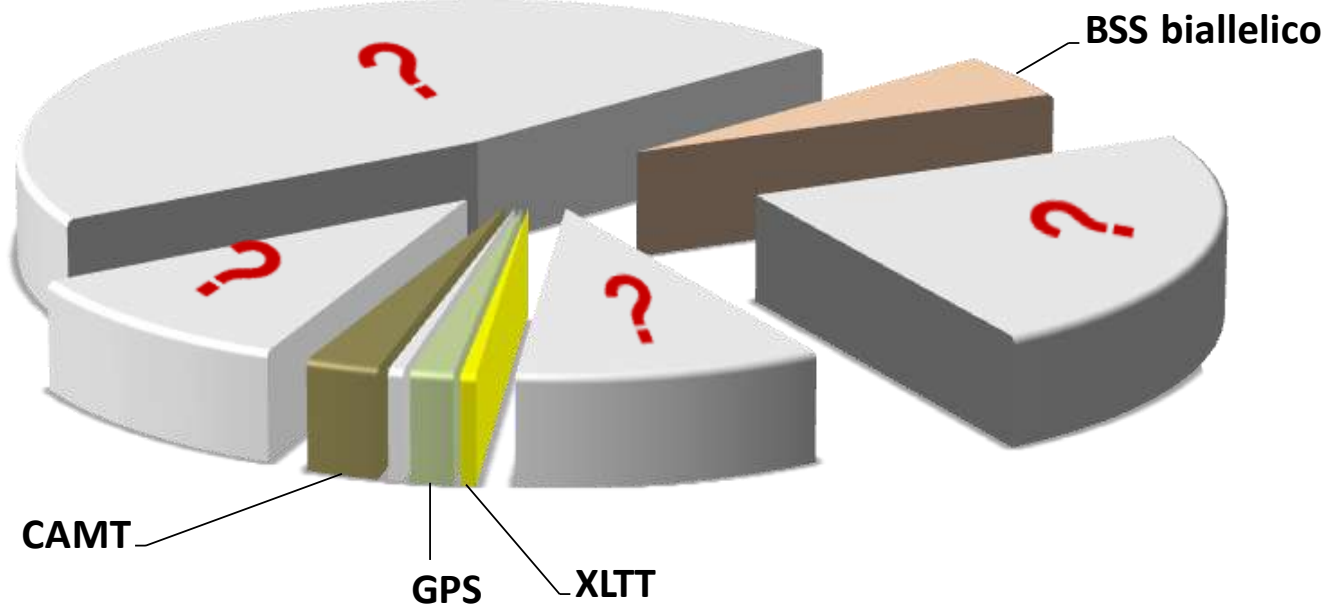
Università di Pavia

**Le piastrinopenie ereditarie
causano frequenti emorragie**

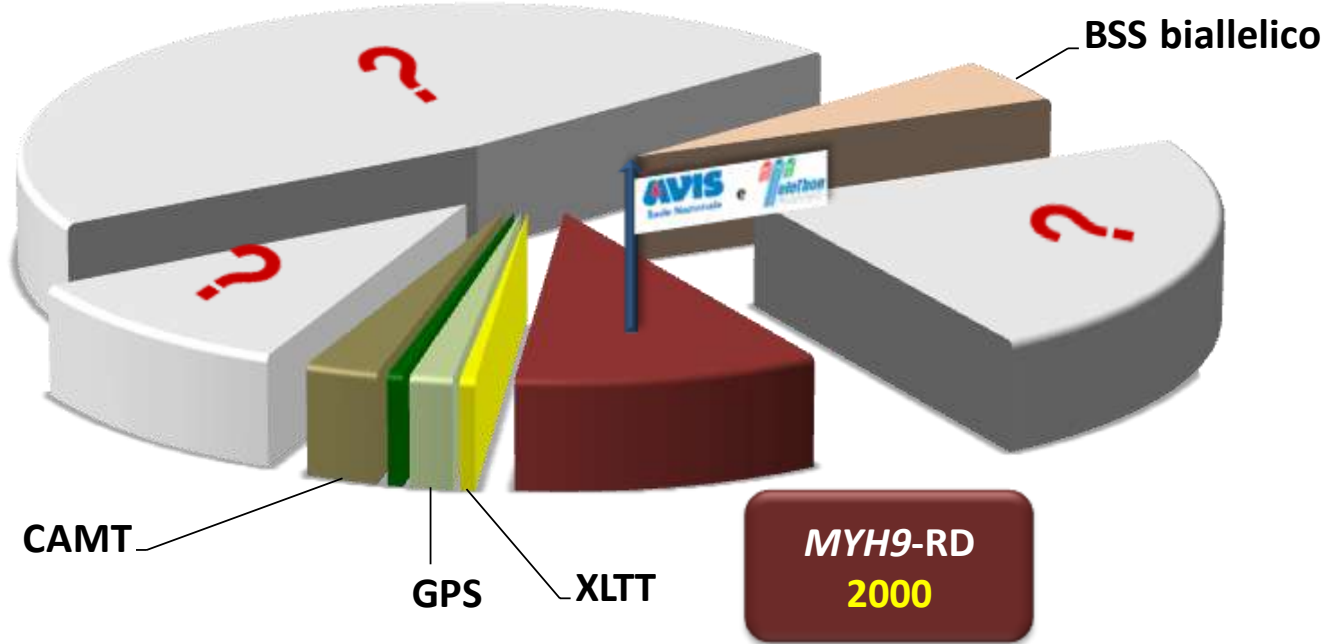


**Per arrestare-prevenire le emorragie si
utilizzano trasfusioni di piastrine**

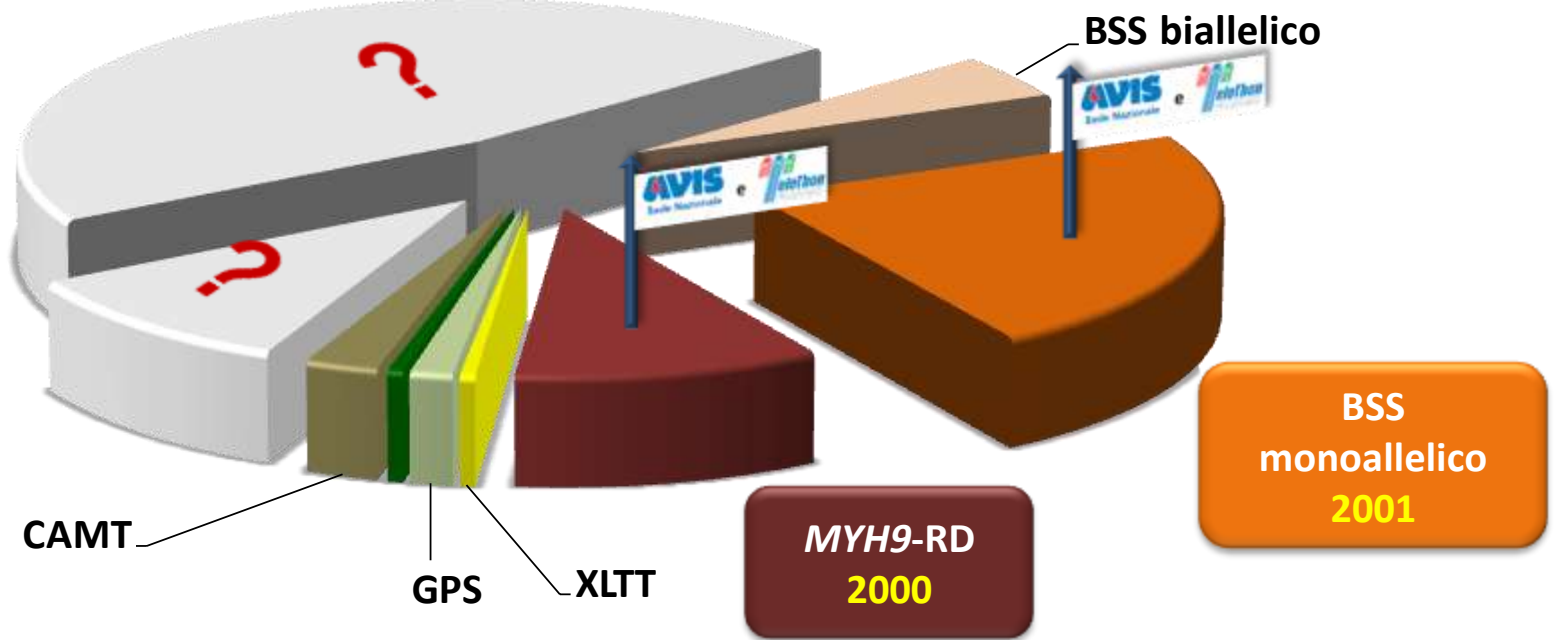
Piastrinopenie ereditarie sino 1999



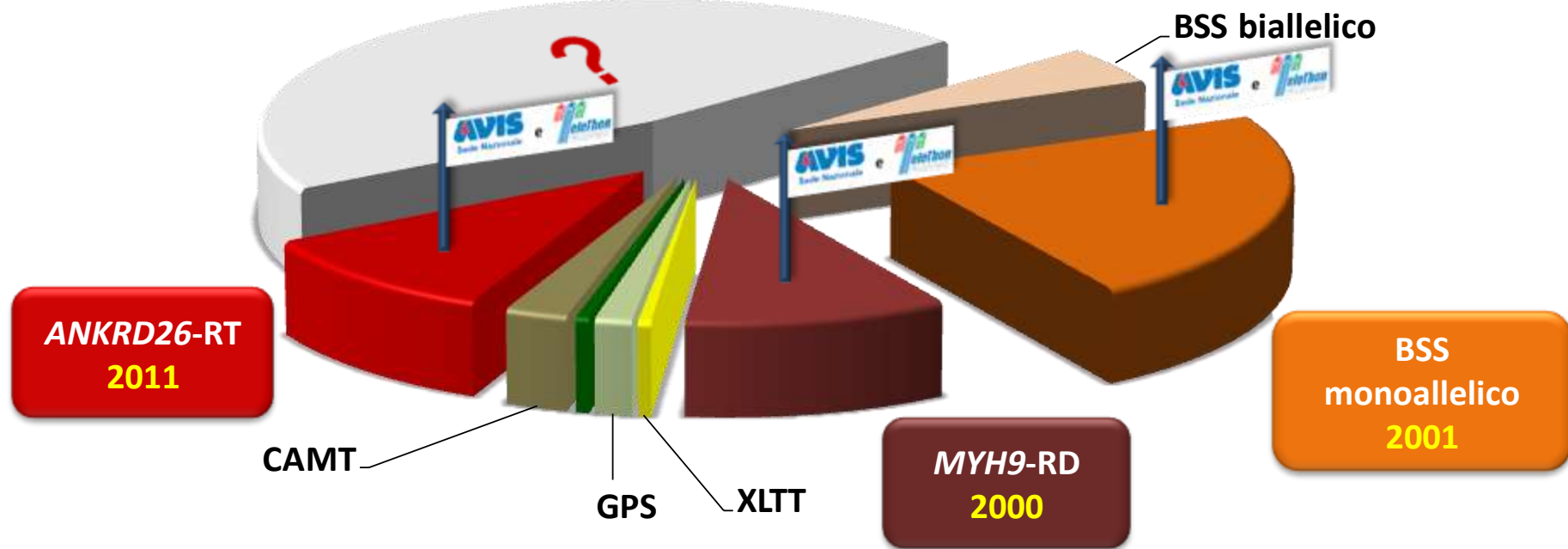
Piastrinopenie ereditarie oggi



Piastrinopenie ereditarie oggi



Piastrinopenie ereditarie oggi

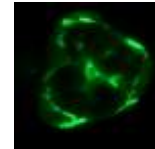


Malattia MYH9-correlata: una storia Telethon-AVIS

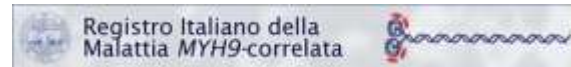
Identificazione della **Malattia MYH9-correlata** e del gene responsabile (*Nat Genet* 2000;26:103).



Identificazione di un **test di screening** rapido ed economico (*Br J Haematol* 2002;117:164-7).



Creazione del **Registro MYH9-RD**



Identificazione della prognosi dei singoli pazienti in funzione delle diverse mutazioni di *MYH9* (*Hum Mutat* 2008;29:409).

Identificazione di una **terapia per prevenire l'insufficienza renale** (*Nephrol Dial Transplant* 2008;23:2690).



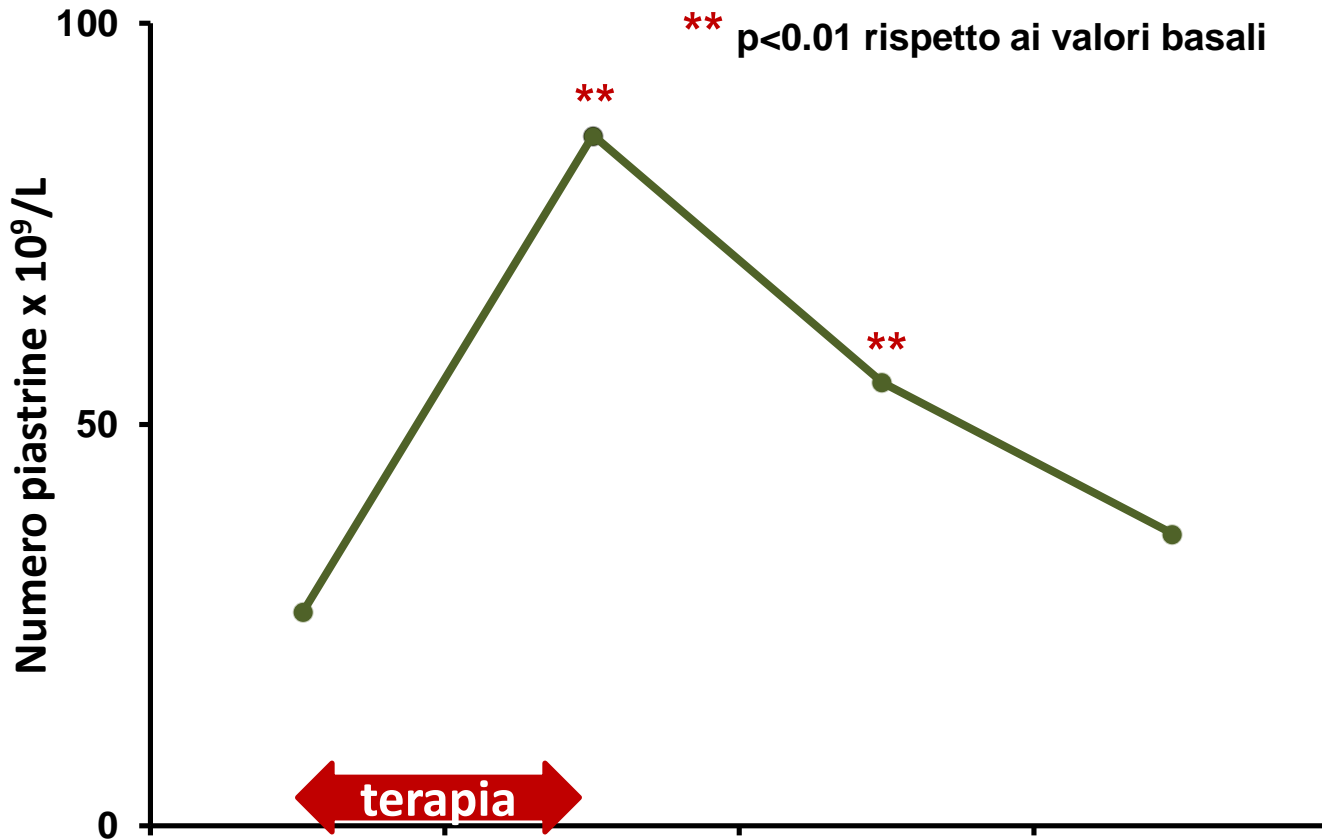
Risoluzione della sordità con **impianto cocleare**.



Identificazione di un **farmaco in grado di aumentare il numero delle piastrine** (*Blood* 2010;116:5832).

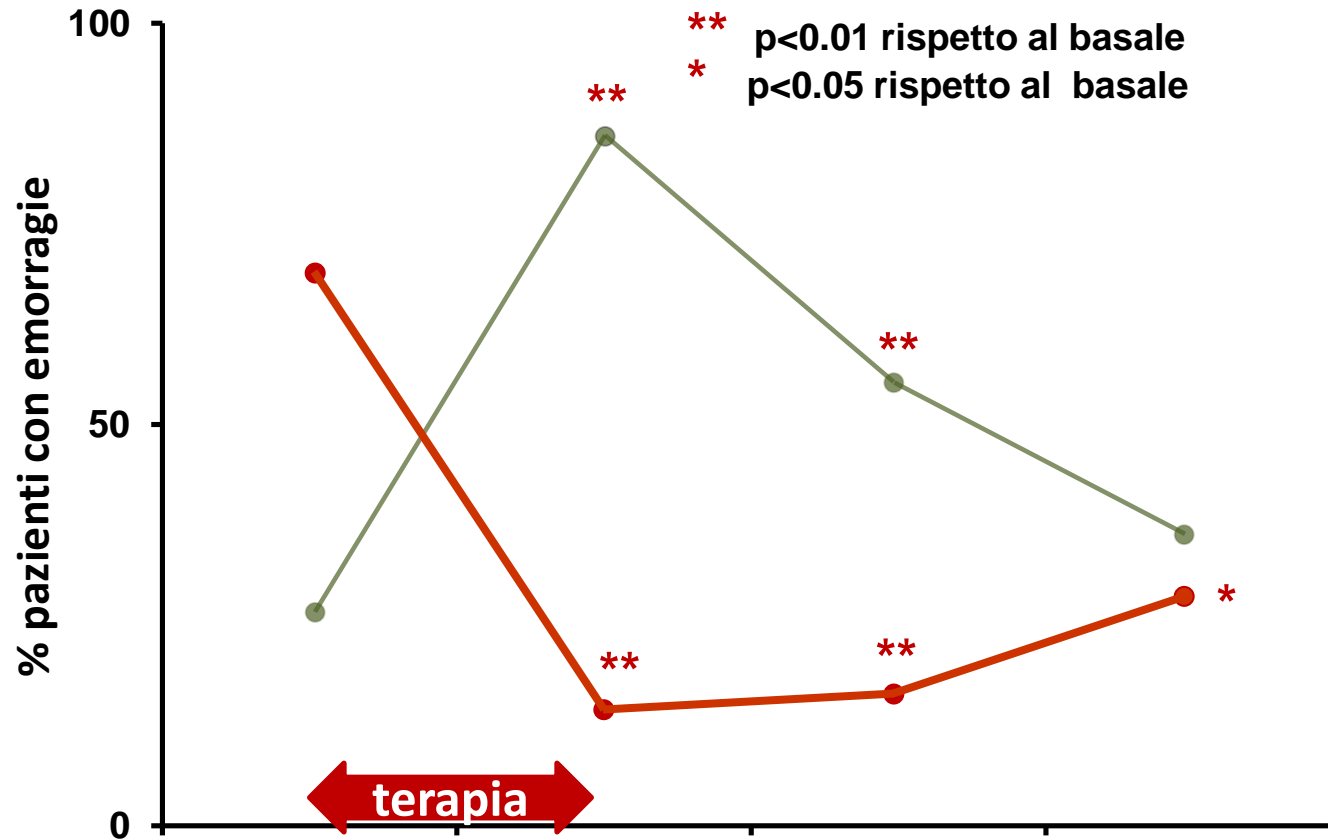


Conteggio piastrinico

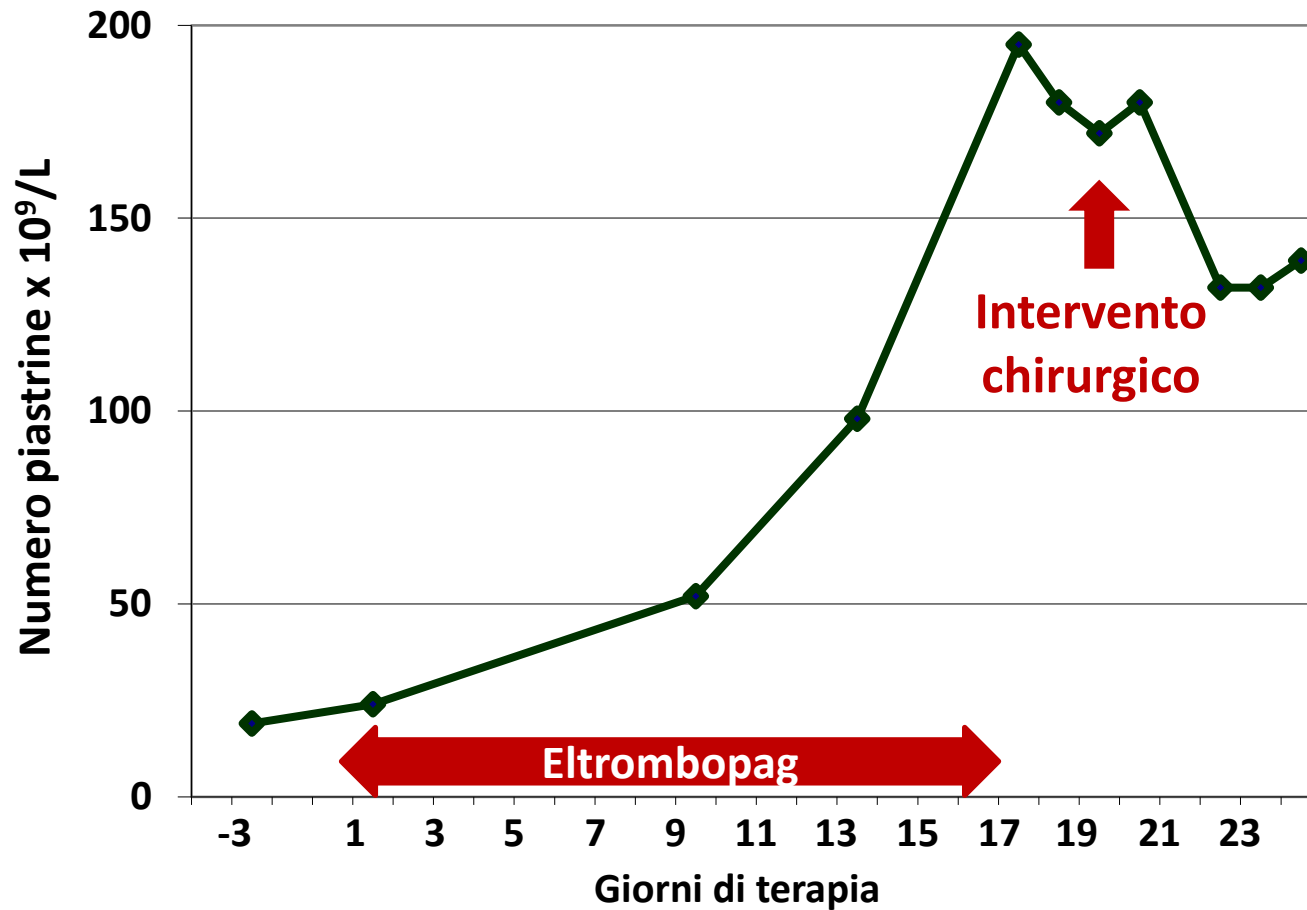


Malattia MYH9-correlata: terapia con Eltrombopag

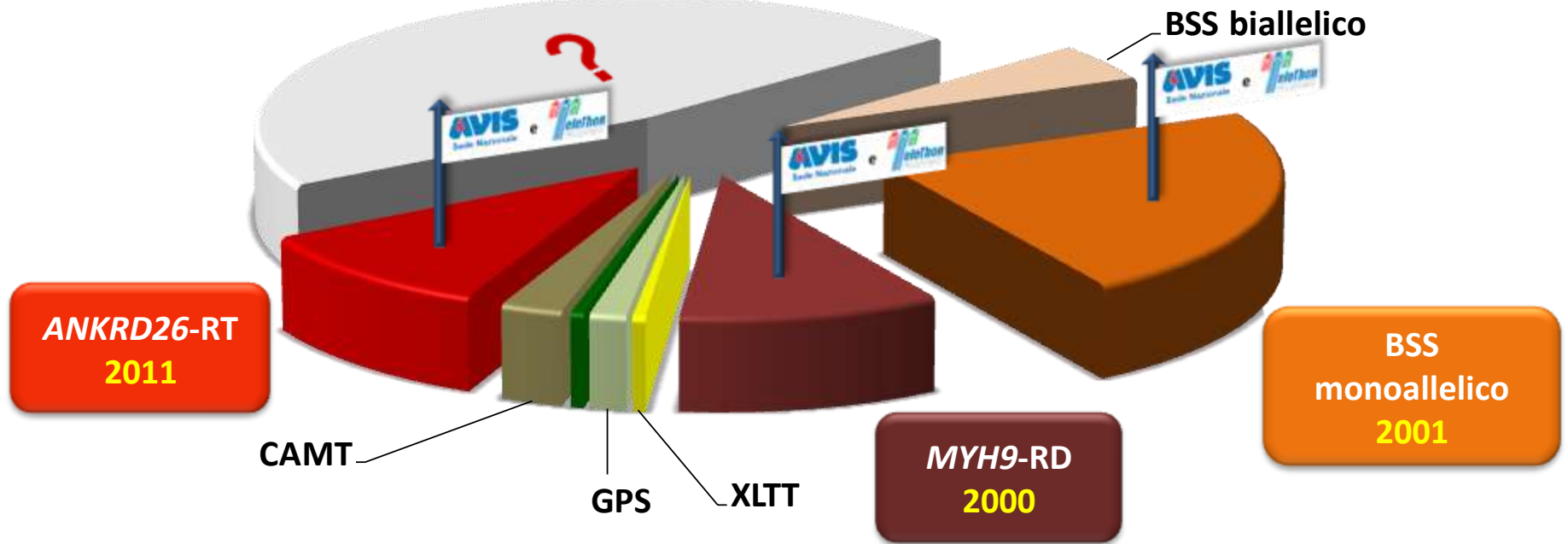
emorragie



Malattia MYH9-correlata: terapia con Eltrombopag



Piastrinopenie ereditarie oggi



AVIS
Sede Nazionale

e



Presentano il convegno

AVIS e Telethon 10 anni di partnership



Venerdì 25 novembre 2011
Sala "Bruschi" - Sede Confcooperative
Via Decorati al Valor Civile, 15
20138 Milano

AVIS -Telethon e le piastrinopenie ereditarie

Carlo Balduini
c.balduini@smatteo.pv.it
IRCCS Policlinico San Matteo
Università di Pavia