

Dopo 50 anni di ricerche è stato scoperto un nuovo gruppo sanguigno umano

Un team di ricercatori ha scoperto un nuovo gruppo sanguigno, denominato MAL, il quale **risolve un mistero che durava da oltre 50 anni** e permette di individuare le persone prive di un determinato antigene che, se sottoposte alle trasfusioni tradizionali, potrebbero sviluppare gravi reazioni in caso di sangue incompatibile: è quanto emerge da un nuovo studio condotto dall'NHS Blood and Transplant dell'Università di Bristol, sottoposto a revisione paritaria e pubblicato sulla rivista scientifica *Blood*. Nonostante l'antigene AnWj fosse già noto dagli anni '70, attraverso il sequenziamento dell'esoma i ricercatori hanno indagato il suo legame con la proteina Mal e con i relativi geni codificanti, scoprendo che, nonostante sia estremamente raro, **esiste un vero e proprio nuovo gruppo sanguigno** che deve essere rilevato grazie a nuovi test di genotipizzazione.

La [ricerca](#) ha indagato l'antigene AnWj, il quale è stato scoperto nel 1972 e fino ad ora non era stato studiato approfonditamente. Tuttavia, analizzando il sangue di cinque pazienti geneticamente AnWj negativi e un campione fornito nel 2015 dalla donna che portò alla scoperta di 50 anni fa, gli scienziati hanno scoperto che **è possibile ereditare geneticamente da entrambi i genitori** - le cosiddette delezioni omozigoti - la mutazione che causa l'assenza dell'antigene sui globuli rossi. Si tratta di una scoperta tutt'altro che irrilevante visto che, come spiegato dai ricercatori, oltre il 99,9% delle persone è AnWj-positivo e che **prima si pensava che l'assenza dell'antigene fosse collegata alla sofferenza da disturbi ematologici** o derivante da alcuni tipi di cancro.

Attraverso il sequenziamento dell'intero esoma, ovvero il sequenziamento genetico di tutto il DNA che codifica le proteine, i ricercatori hanno condotto esperimenti che hanno mostrato **la comparsa di una reattività specifica con cellule in cui era stato introdotto il gene MAL normale ma non il gene mutante**, il che dimostra che la proteina Mal è responsabile del legame degli anticorpi AnWj. «Il background genetico di AnWj è stato un mistero per oltre 50 anni, e uno che ho cercato personalmente di risolvere per quasi 20 anni della mia carriera. Rappresenta un'enorme conquista e il culmine di un lungo lavoro di squadra, per stabilire finalmente questo nuovo sistema di gruppi sanguigni ed essere in grado di offrire la migliore assistenza a pazienti rari, ma importanti. Il lavoro è stato difficile perché **i casi genetici sono molto rari**. Non avremmo raggiunto questo risultato senza il sequenziamento dell'esoma, poiché il gene che abbiamo identificato non era un candidato ovvio e si sa poco della proteina Mal nei globuli rossi. Dimostrare le nostre scoperte è stato impegnativo e apprezziamo l'aiuto di tutti i nostri collaboratori e dei pazienti, senza i quali non saremmo arrivati a questo punto», [ha affermato](#) Louise Tilley, ricercatrice dell'NHS e coautrice dello studio. Nicole Thornton, anch'essa ricercatrice dell'NHS e coautrice, ha poi aggiunto: «C'è così tanto lavoro da fare per dimostrare che un gene codifica effettivamente un antigene del gruppo sanguigno, ma è ciò che ci appassiona, fare queste scoperte a

Dopo 50 anni di ricerche è stato scoperto un nuovo gruppo
sanguigno umano

beneficio dei pazienti rari in tutto il mondo. Ora **i test di genotipizzazione possono essere progettati per identificare pazienti e donatori** geneticamente AnWj-negativi. Tali test possono essere aggiunti alle piattaforme di genotipizzazione esistenti».

[di Roberto Demaio]