

# Beta-talassemia, anemia mediterranea o microcitemia: cosa si deve sapere

Aldo Filosa, Paolo Siani, Leonilde Pagano, Luciano Prossomariti, Laura Zeuli, Antonietta Di Martino  
Azienda Ospedaliera di rilievo nazionale A. Cardarelli, Napoli

## Che cos'è la talassemia?

Il termine talassemia (anemia mediterranea o anemia microcitica) definisce un gruppo eterogeneo di anemie ereditarie, causate da un'alterazione dei geni che regolano la produzione dell'emoglobina.

L'emoglobina è una proteina, contenuta nei globuli rossi, che ha la funzione di trasportare l'ossigeno alle cellule del corpo e di eliminare l'anidride carbonica.

Nella talassemia la mancata produzione di emoglobina normale determina una precoce distruzione dei globuli rossi.

## Come individuare il portatore sano?

Facendo gli esami ematologici di primo livello (screening per talassemia) in Centri qualificati.

In particolare eseguendo:

- ▶ l'emocromo
- ▶ il dosaggio Hb A2
- ▶ il dosaggio Hb F
- ▶ la ricerca delle emoglobine anomale
- ▶ le resistenze osmotiche
- ▶ la sideremia
- ▶ la ferritinemia.

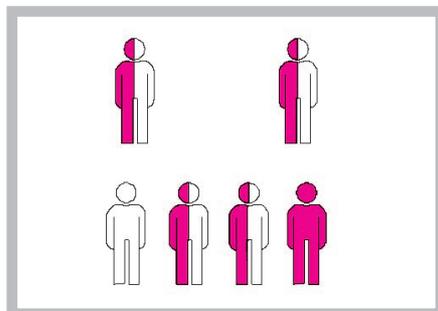
In tal modo si può svelare lo stato di portatore sano di talassemia.

Essere portatore sano significa che uno dei due geni che controllano la produzione dell'emoglobina è difettoso; poiché, però, l'altro gene funziona bene, il portatore è una persona sana.

## In caso di matrimonio?

Quando un figlio viene concepito, riceve i geni da ciascuno dei due genitori: se i genitori sono entrambi portatori di talassemia (coppia a rischio), può ricevere da ciascuno di loro o il gene normale o quello difettoso (vedi figura).

- Se il figlio riceve i geni normali sarà normale (omino bianco; 25% di probabilità).
- Se riceve un gene normale e uno difettoso, sarà un portatore sano come i genitori (omino metà rosso e metà bianco; 50% di probabilità).



- Se riceve tutti e due i geni difettosi (omino rosso), avrà la talassemia perché non sarà capace di produrre emoglobina normale per i suoi globuli rossi (25% di probabilità).

È perciò importante che, in caso di sospetto, ognuno faccia gli esami di screening per conoscere se è un portatore sano di talassemia.

## Cosa fare in caso di gravidanza in una coppia a rischio?

Se due portatori decidono di avere un figlio, devono sottoporsi alle indagini di secondo livello:

- estrazione del DNA
- analisi delle mutazioni del DNA

Gli esami sono indispensabili per identificare il proprio difetto molecolare che potrebbe essere trasmesso al figlio, e per ricevere l'indicazione alla diagnosi prenatale mediante una consulenza genetica. La diagnosi prenatale si effettua tra la 10<sup>a</sup>-12<sup>a</sup> settimana di gestazione con esame del DNA sui villi coriali.

## Talassemia major: quali i sintomi?

I primi segni della malattia compaiono generalmente nel primo anno di vita. Il bambino presenta problemi di crescita, lievi deformazioni ossee e un aumento del volume del fegato e della milza.

## Come si cura la talassemia?

Il bambino viene sottoposto periodicamente a trasfusioni di sangue, che però col tempo determinano un accumulo di ferro nell'organismo.

## Che problemi dà l'accumulo di ferro?

- ▶ Cardiaci (cardiomiopatia, scompenso cardiaco, aritmie)
- ▶ Epatici (fibrosi, cirrosi, epatocarcinoma)
- ▶ Endocrini (assenza dello sviluppo puberale, ipotiroidismo, diabete, ipoparatiroidismo).

## Come evitarli?

Prendendo delle medicine che favoriscono l'eliminazione del ferro (chelanti)

- *DESFERAL*: soluzione iniettata sottocute con un microinfusore per 10-12 ore al giorno.
- *FERRIPROX*: compresse da assumere 3 volte al giorno.

Con queste cure i bambini malati possono diventare adulti, lavorare, sposarsi e avere figli.

## Esiste una cura definitiva?

Esiste. È il trapianto di midollo osseo, possibile però:

- o quando è disponibile un donatore consanguineo compatibile (fratello o sorella),
- o legato alla possibilità di trovare un donatore compatibile non consanguineo dalla banca internazionale di donatori di midollo osseo.

Il trapianto comporta un basso rischio di rigetto o di morte.

## Quali prospettive future?

La possibilità di utilizzare nel prossimo futuro nuovi chelanti orali, tra i quali una nuova molecola, attualmente in fase di registrazione, che può essere assunta con estrema facilità (sciolta in acqua) una volta al giorno.

La terapia genica che potrà consentire di trapiantare nei pazienti talassemici cellule staminali, "corrette" geneticamente, in grado di produrre emoglobina normale.

## A chi rivolgersi?

- ▶ Al pediatra ospedaliero e/o di famiglia per l'invio presso i Centri Qualificati
- ▶ Alle Associazioni regionali dei talassemici. ♦

Per corrispondenza:

Paolo Siani

e-mail: [paolo.siani@ospedalecardarelli.it](mailto:paolo.siani@ospedalecardarelli.it)

# informazioni per genitori