

## RIGUARDO ALLA VITA SOCIALE DI MIO FIGLIO? COME COMPORTARSI CON AMICI E PARENTI

L'interazione sociale certamente differisce tra le diverse società e comunità, perché è influenzata da molti fattori, culturali, sociali e religiosi. Sfortunatamente, non è infrequente per le persone con disabilità fisiche essere discriminate.

Lo stigma sociale tende ad intensificarsi in piccoli contesti, es: comunità rurali, e/o nei livelli socioeconomici più bassi. Gruppi di sostegno formati da pazienti e genitori possono essere di grande aiuto così come chiedere consulenze con gli esperti (es: psicologi clinici).

Non nascondere la condizione né sovraesporla sono considerati approcci salutari. I genitori ed i pazienti devono prima accettare la condizione che vivono e quindi comunicarla in modo appropriato alle persone del proprio ambiente.

## ESSERE COINVOLTO NELLA TUA ASSOCIAZIONE LOCALE

Condividere le esperienze e riunirsi con altre famiglie che comprendono la condizione, richiedere miglioramenti nei servizi quando necessario ed educare la comunità a ridurre il pregiudizio sono tutte funzioni delle associazioni di sostegno che aiutano le famiglie a convivere con una condizione che spesso sembra prendere il sopravvento.

Per questi motivi i genitori vengono chiamati a diventare membri attivi delle loro associazioni locali della talassemia.



## COSA FA TIF?

La Thalassaemia International Federation (TIF) è una organizzazione no-profit, non governativa che rappresenta oltre 226 Associazioni Nazionali della Talassemia presenti in 66 paesi del mondo ed è dedicata a sostenere un accesso equo alle cure sanitarie e sociali per ogni paziente all'interno di un sistema sanitario centrato sul paziente.

La Federazione è in relazioni ufficiali con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) dal 1996, nello status di consulente speciale con il Consiglio Socio-Economico delle Nazioni Unite (ECOSOC) dal 2017 e in partenariato ufficiale con la Commissione Europea dal 2018.

**Il suo vasto programma educativo comprende una corposa serie di pubblicazioni riconosciute a livello internazionale ma anche eventi, conferenze, workshop, borse di studio, etc., con l'obiettivo di fornire opportunità formative durature ai professionisti sanitari, ai pazienti ed alle loro famiglie, accrescere la consapevolezza tra i decisori politici e per la comunità globale e promuovere programmi malattia-specifici efficaci per la prevenzione, il controllo ed la gestione clinica della talassemia basati sulla copertura universale della spesa all'interno dei servizi sanitari nazionali.**

Per ulteriori informazioni, visita il sito  
[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2023  
ALL RIGHTS RESERVED

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Translated in Italian by Angelo Loris Brunetta,  
TIF Board Member/President Associazione Ligure Talassemici OdV

## TALASSEMIA PER I GENITORI: Come curo il mio bambino?

### COS'È LA TALASSEMIA

Talassemia è una parola utilizzata per descrivere alcune malattie che fanno parte di un gruppo più esteso, le anemie. Quando qualcuno è anemico, significa che il suo corpo non è in grado di produrre sufficienti globuli rossi, cellule del sangue che portano l'ossigeno dai polmoni in tutto l'organismo. I globuli rossi fluttuano nel circolo sanguigno a cui danno il colore rosso.

Le talassemie sono malattie ereditarie, cioè sono dovute a problemi all'interno del nostro corredo genetico, non a causa dell'alimentazione o di fattori legati all'ambiente. Vengono trasmesse ai figli da entrambi i genitori. Il problema nella talassemia è una modifica nella molecola dell'emoglobina, una proteina che si trova in ciascun globulo rosso, che è responsabile del trasporto dell'ossigeno ad organi e tessuti in tutto il corpo.

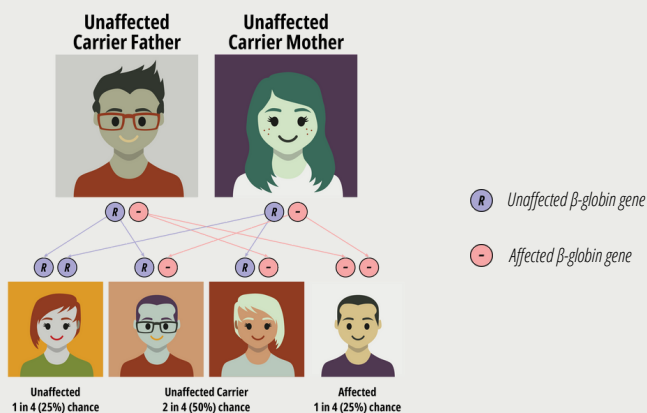
Esistono diversi tipi di talassemia, alcuni dei quali richiedono maggiori terapie di altri. In tutti i casi, i pazienti con talassemia devono essere seguiti da medici esperti in centri specializzati per tutto il corso della loro vita così da avere il miglior risultato possibile.



## COME SI EREDITA LA TALASSEMIA?

Quando entrambi i genitori sono “portatori sani” della malattia, in altre parole quando entrambi hanno un gene anomalo collegato alla produzione di emoglobina, questo non ha ripercussioni sulla loro salute. Tuttavia, se il bambino eredita entrambi i geni anomali, uno dalla madre ed uno dal padre, avrà la malattia conclamata – quella che noi chiamiamo talassemia major o talassemia trasfusione dipendente.

Questa patologia è più comune nelle persone originarie di alcune parti del mondo, come i paesi che circondano il Mar Mediterraneo, il Medio Oriente ( $\beta$ -talassemia) fino al sudest asiatico.



## AL MIO BAMBINO È STATA DIAGNOSTICATA LA TALASSEMIA. COSA SUCCEDERÀ DOPO?

Innanzitutto, nessuna paura! La talassemia oggi può essere curata in maniera molto efficace ed i pazienti possono avere una buona qualità di vita, molto simile a quella dei loro coetanei. Tuttavia, affinché questo accada, è importantissimo che si seguano i consigli dei clinici esperti.

Potrete trovare un Centro specializzato per la talassemia vicino a dove vivete in grado di occuparsi del vostro bambino per tutto quanto è necessario. Un ematologo pediatrico o un pediatra con esperienza in talassemia prenderà in carico vostro figlio. Inoltre, il Centro di cura è in rete e collabora con clinici specialisti in altre discipline mediche che lavoreranno per dare al vostro bambino le cure più appropriate.

## COME VIENE CURATA LA TALASSEMIA?

I pazienti con talassemia richiedono regolari trasfusioni di sangue una o due volte al mese (secondo le loro necessità) per tutto il corso della vita. Queste solitamente vengono praticate nel Centro di cura specializzato che ha in carico il paziente. Le trasfusioni possono essere necessarie regolarmente (solitamente una volta ogni 2-5 settimane) o occasionalmente (ad esempio a causa di infezioni o in gravidanza) a seconda della gravità della malattia. A causa delle trasfusioni, i pazienti devono prendere giornalmente alcuni farmaci (terapia chelante) per rimuovere il ferro, una sostanza che si accumula nell'organismo quando le cellule del sangue, infuse con la trasfusione, terminano il loro ciclo vitale.

Questo ferro è molto tossico per gli organi del corpo, e può colpire il sistema endocrino (es: tiroide), il cuore, il fegato ed altri organi. I farmaci che eliminano il ferro (farmaci chelanti) possono essere pillole o sciroppi da prendere per bocca o soluzioni liquide che devono essere iniettate per via sottocutanea lenta, nell'addome o in altre parti del corpo, per diverse ore ogni giorno. Pertanto, i pazienti devono essere seguiti su base regolare anche da altri medici come gli endocrinologi, specialisti cardiologi e del fegato, per accertarsi che crescano il più normalmente possibile e senza complicazioni in organi vitali.

## PERCHÉ È IMPORTANTE SEGUIRE LE CURE?

I pazienti che ricevono cure appropriate hanno un'ottima qualità di vita e la loro aspettativa di vita non è molto diversa da quella della popolazione generale. Tuttavia, se non curata in maniera appropriata, la talassemia può portare a gravi complicazioni per la salute del paziente e perfino condurre a morte prematura. Saltare gli appuntamenti trasfusionali e non eseguire la terapia chelante fa peggiorare l'anemia e porta il ferro tossico ad accumularsi nell'organismo. Le complicazioni che possono sopraggiungere comprendono un ritardo della crescita, scurimento della pelle, sensazione di debolezza e "mancanza di energia", problemi cardiaci, ingrossamento della milza, deformità del viso, statura bassa, e molto altro.

Queste complicanze si sviluppano gradualmente e talvolta, quando i sintomi diventano visibili, gran parte del danno è già stato fatto. Per questo è importantissimo seguire scrupolosamente la cura, perché trascurare la terapia può non dare sintomi per lungo tempo così da far credere falsamente ai genitori ed ai figli di non aver provocato nessun danno. Inoltre, coltivare la cultura dell'aderenza alla terapia e l'auto-disciplina sarà di grande aiuto al bambino per tutta la durata della vita, specialmente durante il turbolento periodo dell'adolescenza. In aggiunta, mantenersi in buona salute è vitale per poter beneficiare di future terapie in grado di modificare il panorama della malattia, come la terapia genica che promette di dare una cura definitiva alla talassemia e che non rappresenta un futuro molto distante.

## COME INTERFERISCE LA TERAPIA CON LA SCUOLA?

Un bambino che ha la forma grave di talassemia, solitamente la talassemia major o talassemia trasfusione dipendente, necessiterà di ricevere trasfusioni di sangue regolarmente. In molti casi, questo interferisce con l'orario scolastico, quindi essere assenti da scuola ogni poche settimane può essere normale. Per minimizzare le conseguenze delle assenze da scuola, i genitori dovranno informare il personale scolastico (insegnanti, preside, infermieri scolastici) riguardo alla situazione del figlio così che possano essere sicuri di recuperare le ore di insegnamento perse e vigilare riguardo a qualunque sintomo collegato alla malattia sopraggiungesse durante le ore di lezione.

Tutto ciò deve essere fatto con discrezione e rispetto per la personalità del bambino in modo da evitare la stigmatizzazione sociale ed ogni discriminazione.

