

COME VIENE CURATA L' α -THALASSEMIA?

Il trattamento dell' α -thalassemia dipende dal tipo e dalla gravità di questa patologia.

Di solito, le persone che sono **portatori di α -thalassemia** possono avere sintomi leggeri o addirittura nessun disturbo e non necessitano di cure. Comunque, devono essere date ai portatori precise informazioni riguardo alla possibilità di trasmettere il loro tratto thalassemico ai figli e, in caso di genitori entrambi portatori di α -thalassemia, il rischio di avere figli con la malattia da HbH o con α -thalassemia major.

La malattia da HbH può avere un ampio spettro di gravità. Molte persone con HbH possono non necessitare di un regolare monitoraggio o di cure. Tuttavia, alcune forme di HbH possono essere gravi e richiedere trasfusioni di sangue, monitoraggi regolari ed altri interventi medici.



Per molti anni, non sono esistite cure efficaci per ***l' α -thalassemia major***. Molte gravidanze si sono concluse con aborti prematuri o con neonati gravemente malati deceduti rapidamente dopo la nascita. Tuttavia, i recenti progressi scientifici hanno consentito ai medici di provare a migliorare le cure per la malattia. Queste cure comprendono la somministrazione in utero (IUT) di trasfusioni di sangue al feto prima ed al neonato immediatamente dopo la nascita. In questo caso, il bambino necessiterà di trasfusioni e specifiche cure mediche per tutta la vita.

Alcuni feti con α -thalassemia major sono anche stati curati, in utero, con un trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSCT), cioè utilizzando cellule speciali che si trovano nel midollo osseo. Ulteriori cure per questa condizione sono attualmente in corso di studio. Un'applicazione diffusa di queste cure avanzate è stata possibile finora solamente in pochi paesi al mondo.

Per ulteriori informazioni puoi visitare
www.thalassaemia.org.cy



THALASSAEMIA
INTERNATIONAL
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
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
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Tradotto da: Loris Brunetta, Membro del Consiglio Direttivo,
Federazione Internazionale Talassemia (TIF)

FOCUS SULLA α -THALASSEMIA

COS'È LA THALASSEMIA?

La Talassemia è una malattia ereditaria del sangue, questo significa che viene trasmessa tramite i geni al figlio da uno o entrambi i genitori. L'organismo di una persona con talassemia produce **emoglobina**, una proteina dei globuli rossi che consente il trasporto dell'ossigeno in tutto il corpo, in quantità inferiore al normale. Questo provoca una carenza di globuli rossi funzionali e bassi livelli di ossigeno da cedere ai tessuti. Questa carenza conduce ad una varietà di problemi di salute che dipendono dal tipo e dalla gravità della condizione.

Esistono due tipi di talassemia:

- **α -thalassemia**, che si manifesta quando uno o più geni collegati alla produzione della proteina detta α -globina mancano o sono mutati, e
- **β -thalassemia**, che compare quando difetti genetici simili colpiscono la produzione della proteina detta β -globina.

Questo opuscolo parla della **α -thalassaemia**.



QUALI SONO I TIPI DI α -THALASSEMIA?

Le catene Alfa (α -) della globina vengono prodotte da quattro geni. Uno o più di questi possono essere mutati o mancanti. Pertanto, possono essere descritti quattro tipi di α -thalassemia:

1. Una persona che ha un gene solo (su quattro) della α -globina anomalo o mancante viene definito come **portatore silente di α -thalassemia**, altrimenti noto come **portatore di thalassemia alfa più (α^+)** o con tratto α -thalassemico. I portatori silenti di α -thalassemia non hanno segni o sintomi della malattia, sono sani, ma possono trasmetterla ai propri figli. Solamente test di laboratorio molto specifici, che fanno analisi del DNA, possono diagnosticare con accuratezza lo stato di portatore silente di α -thalassemia.

2. Una persona che ha due geni (su quattro) della α -globina anomali o mancanti viene definito **portatore di thalassemia alfa zero (α^0)**, anche con **α -thalassemia minor** o con tratto **α -thalassemico**. Le persone con questa condizione possono avere globuli rossi più piccoli del normale (microcitosi) e talvolta un'anemia molto lieve. Altri, generalmente non hanno alcun sintomo ma possono trasmettere il tratto thalassemico ai loro figli.



3. La condizione in cui un bambino eredita dai suoi genitori solo un gene funzionale della α -globina e tre (3) anormali o mancanti manifesta la **malattia da emoglobina H (HbH)**. Questa, in termini di gravità clinica, è una forma di α -thalassemia intermedia caratterizzata da un aumento dell'emolisi, la distruzione dei globuli rossi. I segni ed i sintomi possono variare da una anemia moderata a grave, ingiallimento degli occhi e della cute (ittero) ed ingrossamento della milza.

Di conseguenza, le persone con la malattia HbH possono necessitare di trasfusioni di sangue e di un controllo generale ogni anno. Queste persone devono essere prese in carico da medici in cliniche o centri di ematologia che abbiano conoscenza ed esperienza nel monitoraggio e nella gestione delle complicanze derivate da questa condizione.

4. Quattro geni dell' α -globina anormali o mancanti portano ad una condizione conosciuta come **Idrope Fetale, Sindrome dell'Hb di Bart** o come **α -thalassemia major**.

Questa condizione provoca una grave anemia che colpisce il feto quando è ancora nel grembo materno, talvolta portando a morte prematura prima del parto o ad un rapido decesso del nascituro. La Sindrome dell'Hb di Bart può anche causare gravi complicanze alla donna durante la gravidanza, come un pericoloso innalzamento della pressione sanguigna con gonfiore (pre-eclampsia), parto prematuro e sanguinamenti anomali. Perciò, la diagnosi precoce e la prevenzione sono essenziali in questa situazione.

CHI È MAGGIORMENTE A RISCHIO PER α -THALASSEMIA

L'alfa (α -) thalassemia può colpire persone di ogni nazionalità e gruppo etnico. Nonostante sia stata trovata in molte popolazioni in tutto il mondo, è più comune nel Medioriente, nel sudest Asiatico ed in alcuni paesi Mediterranei. La Sindrome dell'Hb di Bart e la malattia da HbH sono state inizialmente descritte nel sudest Asiatico.

La prevalenza stimata della Sindrome dell'Hb di Bart nel sudest Asiatico è di 1 su 200-2000[1] nati, mentre la sua prevalenza in altre parti del mondo è, ad oggi, sconosciuta.

L'aumento dell'immigrazione di persone provenienti da aree ad alta prevalenza di α -thalassemia ha portato ad un incremento ormai consolidato dei disordini dell' α -globina negli Stati Uniti ed in altri paesi occidentali, come alcuni stati del Nord Europa. Tuttavia, gli studi hanno dimostrato che in questi paesi l' α -thalassemia può risultare ancora non riconosciuta o non diagnosticata.

¹ORPHAcode: 163596
Source: www.orpha.net/

