

**CENTRI SICILIANI DOVE È POSSIBILE EFFETTUARE
GRATUITAMENTE IL PRELIEVO PER LA RICERCA DELLO
STATO DI PORTATORE SANO DI TALASSEMIA
E DI EMOGLOBINOPATIE**

Provincia di Agrigento

- Centro Talassemia Ospedali Riuniti **Sciacca** - USL n. 7 - Tel. (0925) 25249 **Dott. C. Ciaccio**.

Provincia di Caltanissetta

- Div. Pediatria Osp. di **Mussomeli** - USL n. 15 - Tel. (0934) 952044 **Dott. V. Mistretta**;
- Centro Microcitemia Osp. S. Elia **Caltanissetta** - USL n. 16 - Tel. (0934) 32611 **Dott. G. Tumminelli, Dott. F. Scarfia**;
- Laboratorio Patologia Clinica Ospedale Vittorio Emanuele III **Gela** - USL n. 17 - Tel. (0933) 930522 **Dott. Cannizzo**.

Provincia di Catania

- Centro Microcitemia c/o **Clinica Pediatrica Policlinico** - Tel. (095) 330533 **Prof. G. Russo, Dott.ssa Di Gregorio** - Catania;
- Centro Talassemia **Ospedale Ferrarotto** - USL n. 35 - Tel. (095) 235928 **Prof. E. Cacciola, Dott. Giustolisi** - Catania;
- Servizio Talassemia **Ospedale Ferrarotto** - USL n. 35 - Tel. (095) 235111 **Dott. T. Lombardo** - Catania;
- Centro Microcitemia **Ospedale Garibaldi** - USL n. 34 - Tel. (095) 333617 **Prof. A. Leocata, Dott. C. Magnano** - Catania;
- Cattedra di Ematologia Pediatrica **Policlinico** - Tel. (095) 337331 **Prof. G. Schilliro** - Catania;
- Centro Microcitemia Ospedale SS. Salvatore **Paternò** - USL 31 - Tel. (095) 852069 **Prof. S. Santangelo**.

Provincia di Enna

- Centro Trasfusionale **Ospedale Umberto I** - USL n. 19 - Tel. (0935) 45340 **Dott. Risicato** - Enna;
- Laboratorio Talassemia **Oasi Maria SS. Troina** - Tel. (0935) 653001 **Dott. T. Lombardo**.

Provincia di Messina

- Clinica Pediatrica **Policlinico** - Tel. (090) 2212120 **Prof. Ferlazzo, Dott. A. Meo** - Messina;
- Divisione Ematologia **Osp. Regina Margherita** - USL n. 41 - Tel. (090) 3651 **Prof. P. Ardizzone** - Messina;
- Centro Talassemia Osp. **S. Agata di Militello** - USL n. 48 - Tel. (0941) 702552 **Dott. G. Roccamo**.

Provincia di Palermo

- Centro Microcitemia **Osp. Di Cristina** - USL n. 58 - Tel. (091) 6666142 **Prof. La Grutta, Dott. M. Capra** - Palermo;
- Servizio Terapia e Prevenzione **Osp. V. Cervello** - USL n. 60 - Tel. (091) 6951768 **Prof. F. Caronia, Dott. A. Maggio** - Palermo;
- Divisione di Pediatria **Osp. Villa Sofia** - USL n. 61 - Tel. (091) 208043 **Prof. Lo Jacono, Dott. R. Malizia** - Palermo;
- Lab. Patologia Clinica **Osp. Aiuto Materno** - USL n. 60 - Tel. (091) 8901674 **Dott. Vitale** - Palermo;

Provincia di Ragusa

- Centro Trasfusionale **Ospedali Riuniti** - USL n. 23 - Tel. (0932) 600276 **Dott. P. Rizzone, Dott. G. Ottaviano** - Ragusa.

Provincia di Siracusa

- Divisione di Pediatria **Ospedale** - USL n. 26 - Tel. (0931) 724111 **Prof. G. Bellomo** - Siracusa.

Provincia di Trapani

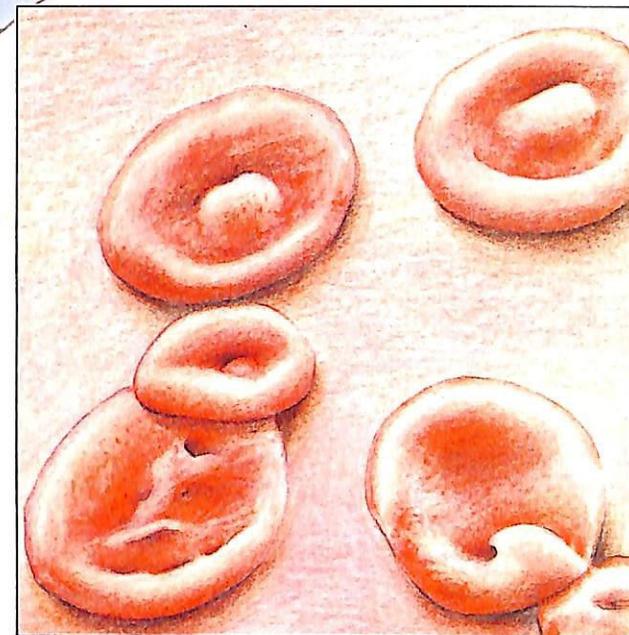
- Centro Trasfusionale **Ospedale di Marsala** - USL n. 3 - Tel. (0923) 951108 **Dott. Agugliaro**;
- Servizio Patologia Clinica **Osp. Mazara del Vallo** - USL n. 3 - Tel. (0923) 901111 **Dott. M. Sossio**.



Ristampa a cura della Commissione Distrettuale di Medicina Preventiva
Anno rotariano 1990/91

Coordinatore: Francesco Cutino

Talassemia

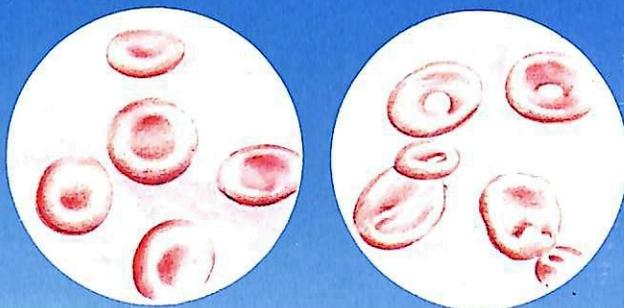


ROTARY INTERNATIONAL
211° DISTRETTO SICILIA-MALTA

CONSULENZA MEDICO SCIENTIFICA:
SERVIZIO DI TERAPIA E PREVENZIONE DELLA TALASSEMIA
OSPEDALE "V. CERVELLO" (USL n. 60)
PALERMO

COSA È LA TALASSEMIA

La Talassemia o Anemia Mediterranea è una malattia ereditaria del sangue, determinata da un difetto genetico che comporta la riduzione o abolizione della sintesi dell'emoglobina ed una aumentata distruzione intramidollare ed extramidollare dei globuli rossi.



Globuli normali

Globuli talassemici

DATI EPIDEMIOLOGICI RELATIVI ALLA SICILIA "1988"

(Registro Siciliano delle Talassemie ed emoglobinopatie, istituito nel 1984 nell'ambito dell'Osservatorio Epidemiologico Regionale della Sicilia)

	SICILIA	AG	CL	CT	EN	ME	PA	RG	SR	TP
TAL. MAJOR (n. casi)	1.029	92	76	253	33	72	206	89	136	72
TAL. INTERM. (n. casi)	216	18	8	38	—	50	53	14	19	16

TASSI D'INCIDENZA DELLA TALASSEMIA MAJOR × 10.000 NATI

	CASI OSSERVATI	TASSO × 10.000 NATI	CASI ATTESI
1984	36	4.78	48
1985	22	3.26	47
1986	21	3.17	46
1987	22	3.19	46

COME SI PRESENTA

LA TALASSEMIA SI PUÒ PRESENTARE IN TRE DIVERSI ASPETTI

1 TALASSEMIA MAJOR O ANEMIA DI COOLEY

Una grave anemia (Hb < 7g/dl) che si manifesta dopo i primi mesi di vita con epatomegalia, splenomegalia e ipersplenismo, riduzione o arresto dell'accrescimento, iperplasia eritroblastica midollare.

Definita la diagnosi di omozigosi per la Talassemia, se l'emoglobina si mantiene stabilmente a valori inferiori a 7g/dl, vi è l'indicazione all'inizio di un regolare programma trasfusionale con l'obiettivo di raggiungere e mantenere nel tempo un tasso di emoglobina pretrasfusionale compreso tra 10.5 e 11 g/dl. Vi è inoltre la necessità di iniziare al più presto una adeguata terapia chelante del ferro: questo metallo infatti, nell'organismo del soggetto talassemico, si accumula perché è introdotto con le trasfusioni e perché vi è un aumentato assorbimento intestinale. L'emosiderosi che ne consegue è responsabile di danni a numerosi organi e parenchimi, in particolare al miocardio, al fegato e alle ghiandole endocrine.

2 TALASSEMIA INTERMEDIA

È così definito oggi il quadro di omozigosi o doppia eterozigosi con una espressività clinica meno conclamata della Anemia di Cooley e con un livello di emoglobina mantenuto, senza supporto trasfusionale, tra i 7 e i 10 g/dl. I pazienti che mantengono un buon livello di Hb, che riescono a condurre una vita normale e che non presentano altri problemi, non devono essere sottoposti a terapia trasfusionale; devono, in alcuni casi, praticare la terapia deferizzante perché possono andare incontro ad emosiderosi a causa dell'aumentato assorbimento di ferro a livello gastrointestinale.

3 PORTATORE SANO DI TALASSEMIA

I soggetti eterozigoti per la Talassemia sono per la maggior parte privi di sintomi o hanno solo una lieve anemia. La condizione può passare inosservata per tutta la vita oppure diventare manifesta occasionalmente per una complicanza o per l'esecuzione di un esame emocromocitometrico eseguito per altri motivi, o durante la gravidanza.

COME SI DIAGNOSTICA

COME SI DIAGNOSTICA LO STATO DI PORTATORE SANO DI BETA-TALASSEMIA?

In tutti i paesi del mondo, ove la talassemia è una patologia rilevante, si è convenuto di adottare una strategia diagnostica secondo un diagramma di flusso che prevede al primo livello:

● CONTA ELETTRONICA DEI GLOBULI ROSSI:

Nel portatore sano di Talassemia può essere aumentato il numero dei globuli rossi.

● DETERMINAZIONE ELETTRONICA DI:

MCV.....: Nel portatore sano di Talassemia è meno di 78 fl.

MCH.....: Nel portatore sano di Talassemia è meno di 27 pg.

● DOSAGGIO CROMATOGRAFICO DELL'HbA₂:

Nel portatore sano di Talassemia è più del 3,5%

● ELETTROFORESI DELL'EMOGLOBINA:

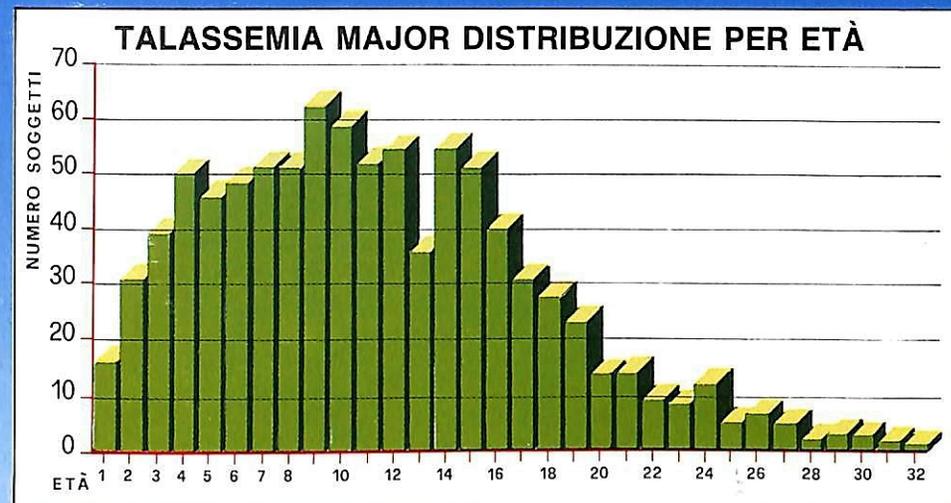
Nel portatore sano di Talassemia si ha la condizione di assenza di bande patologiche.

Sono questi i 5 parametri (tutti insieme e solo loro) che consentono di effettuare la diagnosi di PORTATORE SANO DI TALASSEMIA.

La Sideremia è generalmente normale; lo striscio periferico mostra anisopoichilocitosi, microcitosi, ipocromia e target-cells.

Nelle condizioni di sideropenia, la microcitosi e l'ipocromia conseguenti possono celare un eventuale stato di eterozigosi (se il soggetto è un portatore sano, potrà avere l'HbA₂ nella norma a causa della sideropenia).

In tal caso è necessario, prima di confermare o escludere lo stato di eterozigosi, instaurare una terapia causale e mirata a ripristinare le riserve di ferro nell'organismo: anche il portatore sano di Talassemia può eseguire terapia marziale.



CHI DEVE EFFETTUARE LA DIAGNOSI?

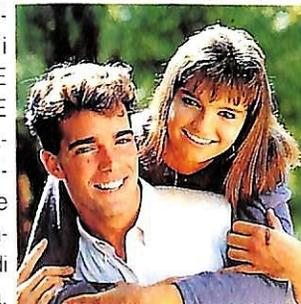
La ricerca del portatore sano di Talassemia, richiede l'utilizzo di metodiche e apparecchiature particolari e adeguate a standards internazionalmente riconosciuti.

In Sicilia, i Centri (strutture pubbliche) che si occupano della prevenzione e Cura della Talassemia, hanno costituito il GRUPPO COOPERATORE SICILIANO PER LO STUDIO E LA PREVENZIONE DELLE EMOGLOBINOPATIE (vedi elenco centri attrezzati, ultima pagina).

Essi rappresentano gli unici centri di riferimento a cui avviare il singolo o la coppia per la ricerca dello stato di portatore sano di Talassemia o di Emoglobinopatie.

QUANDO DEVE ESSERE FATTA LA DIAGNOSI?

I programmi di screening per la Talassemia, generalmente riconoscono fasce di popolazione-target diverse a seconda degli obiettivi perseguiti; nella pratica, accettando come obiettivo principale la riduzione delle nascite di omozigoti (riduzione della loro incidenza) in Sicilia, è opportuno che tutti i GIOVANI ADULTI, LE COPPIE IN FORMAZIONE, LE COPPIE GIÀ FORMATE che prospettano nuove gravidanze, LE DONNE IN GRAVIDANZA entro e non oltre il III mese di gravidanza, siano avviati alla diagnosi di portatore sano di Talassemia.



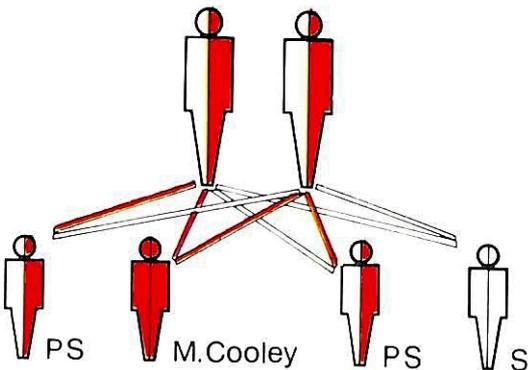
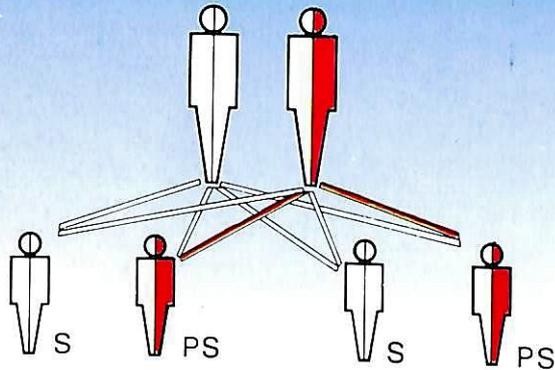
COME SI PREVIENE

CONSULENZA GENETICA

Nei programmi di prevenzione della Talassemia e delle Emoglobinopatie, ha fondamentale importanza, accanto alla Educazione Sanitaria, la Consultazione genetica diretta da un lato a far comprendere alla coppia e alla famiglia il rischio di comparsa della malattia genetica e dall'altro a far maturare nella coppia scelte consapevoli di fronte all'eventuale interruzione di gravidanza.

In particolare, alla coppia di portatori sani (COPPIA A RISCHIO) si prospettano le seguenti possibilità:

- 1) la non procreazione;
- 2) l'adozione;
- 3) la procreazione a mezzo di inseminazione artificiale;
- 4) la procreazione comunque, pur sapendo che esiste il rischio del 25% di avere un figlio malato;
- 5) la procreazione guidata dalla diagnosi prenatale:
 - all'VIII - X settimana di gravidanza dopo prelievo di villi coriali;
 - alla XVIII - XXII settimana di gravidanza dopo prelievo di sangue fetale;
 Ciò consente di sapere, se il feto è affetto o sano, ed in base al risultato, decidere se continuare o meno la gravidanza.



DATI STATISTICI

