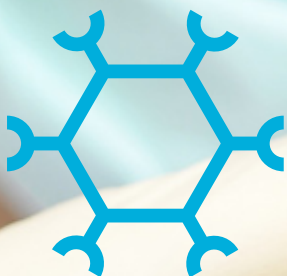


La talassemia



Ciss
Conorzio
intercomunale
per i servizi
socio sanitari



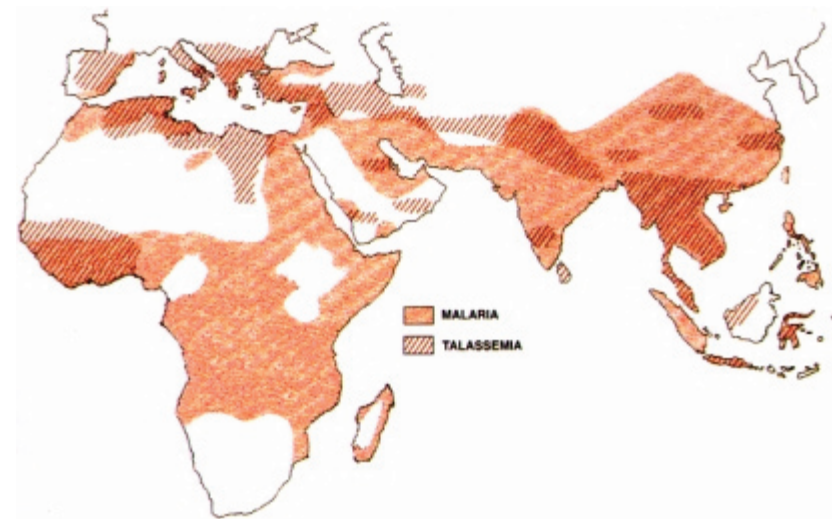
Il Ciss, Consorzio Intercomunale per i Servizi Socio Sanitari, ha un ruolo strategico all'interno dei Comuni associati, poiché attraverso la sinergia che crea in ambito scolastico, istituzionale e sociale, fornisce supporto concreto e diretto non solo al malato ma all'intera comunità, mantenendo costante al primo posto la tutela della salute pubblica, in particolare quella dei bambini, degli anziani e dei soggetti disagiati. Come nel corso degli anni precedenti, il Consorzio riscende in campo con nuove iniziative da realizzare nei Comuni associati. Tra queste si inserisce la pubblicazione del presente opuscolo informativo, che fornirà preziose informazioni sulla talassemia.

Le molteplici iniziative che il Ciss organizza rappresentano un sostegno concreto rivolto ai cittadini dei comuni consorziati, soprattutto nell'ambito delle tematiche socio-sanitarie. Con la speranza di aver realizzato cosa gradita e con l'impegno di mantenere sempre viva la presenza del Consorzio accanto alle fasce più bisognose, saluto cordialmente.

Il Presidente
Carmin De Luca



La storia



La storia scientifica delle talassemie inizia nel 1925, quando i due pediatri statunitensi **Thomas Cooley** e **Pearl Lee** identificano il quadro morboso della malattia. Essi notano in cinque loro piccoli pazienti anemia, ingrossamento della milza e fegato, presenza di leucociti e globuli anemici e, soprattutto, altri vistosi elementi clinici come:

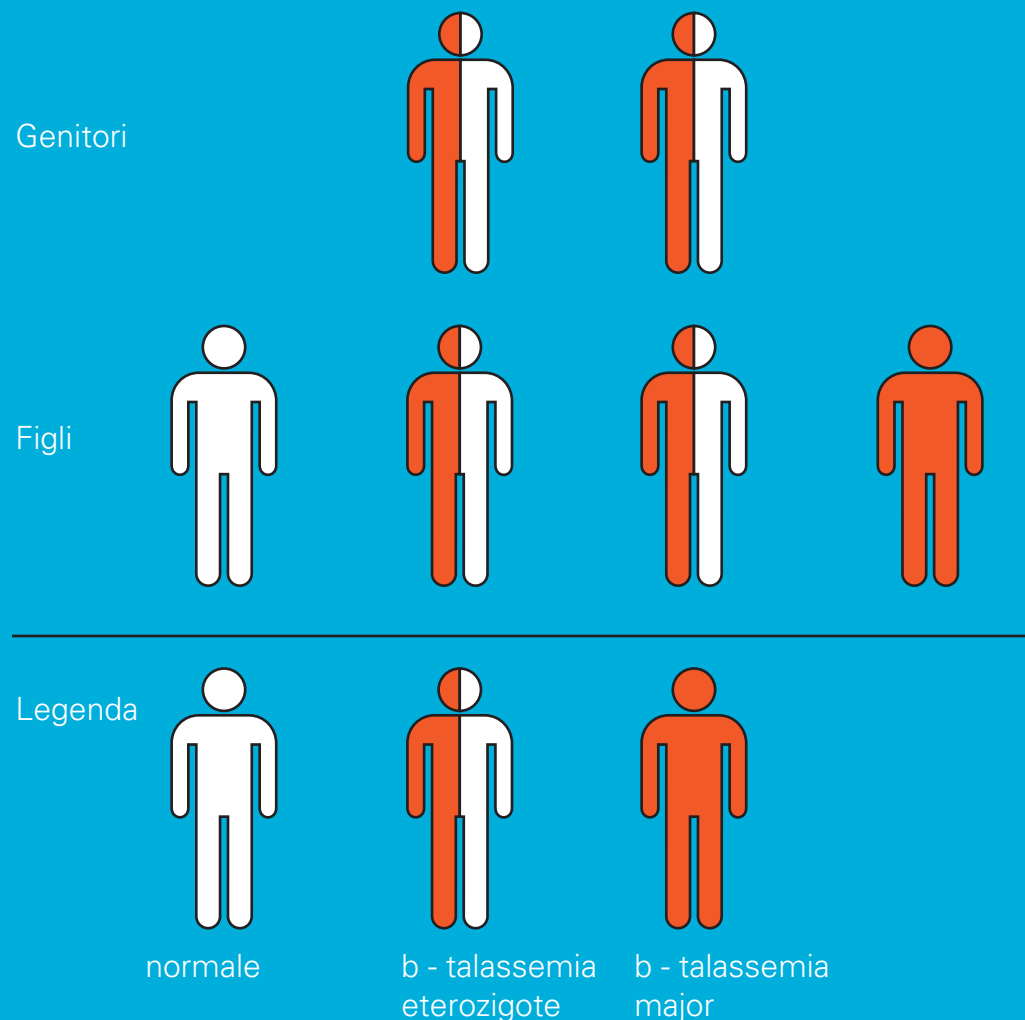
- allargamento delle ossa del cranio e della faccia;
- scolorimento della pelle;
- alterazioni delle ossa lunghe.

Successivamente, sulla base di una più ampia casistica, Cooley arricchisce e precisa il quadro delle conoscenze, rilevando le origini mediterranee dei pazienti osservati (italiani e greci), la presenza in circolo di eritroblasti, precursori dei normali globuli rossi e normalmente confinati nel midollo osseo, da cui il nome dato in seguito, di anemia eritroblastica, e la familiarità della malattia. Egli sottolinea soprattutto l'associazione tra tipiche alterazioni ossee e altrettanto particolari quadri ematologici, tale da indicare l'appartenenza dei casi «a un ben definito

gruppo clinico». Fu così che, nel 1932, si giunse dopo altri studi accurati a individuare il termine "**talassemia**". Furono, **George Whipple**, premio Nobel nel 1934 per le ricerche sulla fisiopatologia e la terapia dell'anemia perniciosa e **William Bradford**, entrambi alla Rochester University a comprendere definitivamente e con certezza che si era in presenza di una malattia del sangue che traeva la propria localizzazione nei paesi affacciati sul mar Mediterraneo, per i greci antichi, "talassa", il mare per antonomasia.

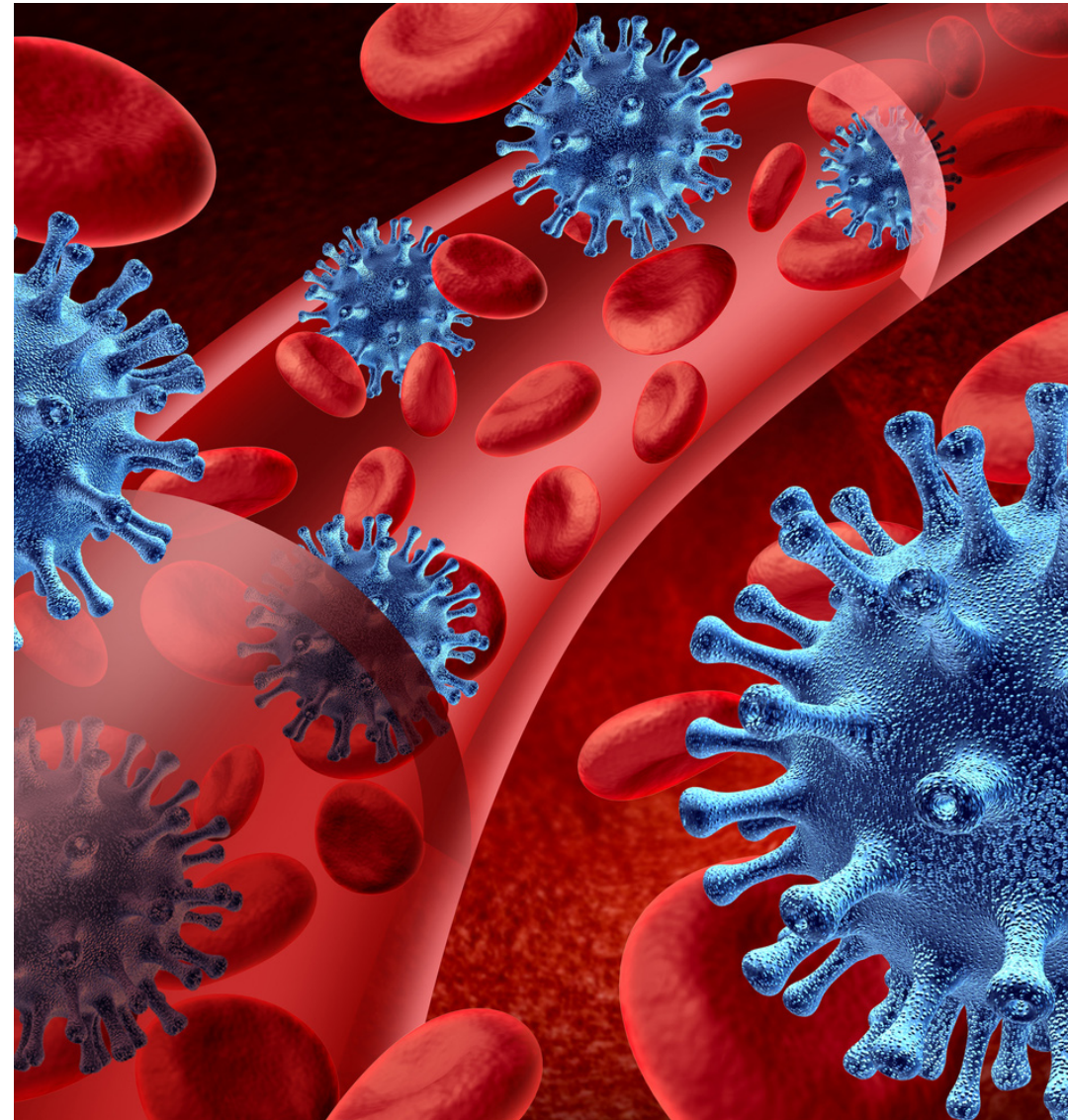
Cos'è la talassemia

La talassemia e, più precisamente, le talassemie sono un gruppo di disturbi ereditari dovuti ad alterazioni nella sintesi dei componenti di una molecola chiamata **emoglobina**. L'emoglobina è una grossa proteina contenuta nei globuli rossi, la cui funzione è quella di catturare l'ossigeno dai polmoni e trasportarlo nei diversi tessuti. L'emoglobina raccoglie anche l'anidride carbonica prodotta nei tessuti e la trasporta ai polmoni, dove viene eliminata. La proteina dell'emoglobina è costituita a sua volta da quattro catene proteiche più piccole (sub-unità).



Negli adulti ogni molecola di **emoglobina** contiene due subunità dette di tipo alfa e due subunità dette di tipo beta. Le beta talassemie sono un gruppo eterogeneo di malattie che hanno in comune la sintesi difettosa delle catene beta dell'emoglobina. A causa della produzione difettosa di catene beta, le catene alfa si uniscono e formano degli aggregati che danneggiano la membrana del globulo rosso. Ne deriva la distruzione precoce dei globuli rossi nel midollo e, in misura minore, la loro distruzione nella milza (emolisi).

Il gene che codifica per la beta globina è localizzato sul **cromosoma 11**. Si conoscono più di 200 alterazioni di questo gene che causano una beta talassemia. Quando entrambe le copie (materna e paterna) del gene sono difettose (una condizione detta omozigosi), si può avere talassemia major (con un quadro clinico più grave) oppure talassemia intermedia (una forma più lieve di talassemia). Le persone che possiedono una sola copia alterata del gene sono dette eterozigoti, e in genere non presentano alcun sintomo, o sintomi molto lievi. Queste persone sono in genere i portatori sani della malattia o microcitemici.



I sintomi

Le manifestazioni più gravi si osservano nelle forme omozigoti. La **beta-talassemia major** (morbo di Cooley), invece, si manifesta nella primissima infanzia (entro 1-2 anni) con anemia, che tende rapidamente ad aggravarsi, pallore, ittero e crescita inferiore alla norma. Altri segni importanti sono le deformazioni ossee, l'ingrossamento di fegato e milza, la comparsa di calcoli biliari e l'accumulo di ferro, che può portare allo scompenso cardiaco (morbo di Cooley). Le forme eterozigoti solitamente non danno sintomatologia, se non una lieve anemia, eventualmente associata ad ingrossamento della milza. La **beta-talassemia** prende anche il nome di anemia mediterranea o microcitemia.



La diagnosi



Oltre ai sintomi il medico baserà la sua diagnosi su una serie di esami che comprendono la determinazione della quantità e del tipo di **emoglobine** presenti, e del numero e del volume di **globuli rossi**, che permettono tra l'altro di distinguere i malati di talassemia beta da quelli affetti da talassemia alfa. L'**elettroforesi** è una tecnica molto usata nei laboratori per l'analisi delle proteine. In questo caso viene usata per identificare i diversi tipi di emoglobine presenti nel sangue.



La diagnosi prenatale è possibile attraverso i seguenti test:

Campionamento dei villi coriali.

Questo test viene fatto di solito intorno all'undicesima settimana di gravidanza e consiste nella rimozione di un piccolo pezzo di placenta per la valutazione.

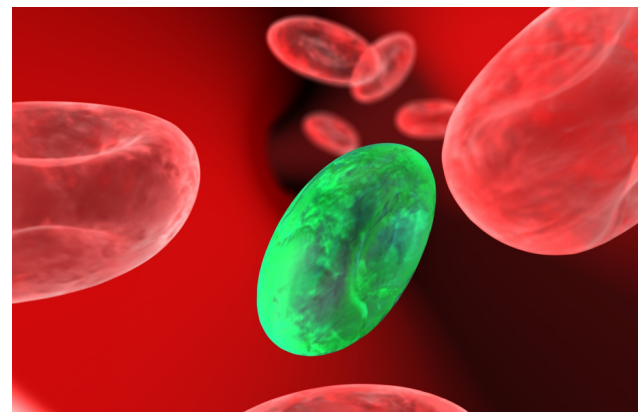
Amniocentesi. Questo test viene fatto di solito intorno alla sedicesima settimana di gravidanza e consiste nel prelievo di un campione del liquido che circonda il bambino.

Prelievo di sangue fetale. Questo test può essere eseguito dopo 18 settimane di gestazione e consiste nel prelievo di sangue dal feto o dai vasi sanguigni del cordone ombelicale usando un ago ecoguidato.

La terapia

La terapia classica per la talassemia major consiste in ripetute **trasfusioni**. Queste, però, provocano un accumulo di ferro nel sangue che bisogna eliminare con una terapia a base di farmaci detti chelanti, che sequestrano ed eliminano il ferro, come la deferoxamina B, che viene somministrata tramite lunghe e ripetute infusioni (fino a 12 ore al giorno). Oggi esiste anche un chelante orale (deferipone) che sembra dare risultati promettenti. Per la **talassemia intermedia**, il trattamento è sintomatico. Le trasfusioni non sono necessarie. Utile è la somministrazione di **acido folico**. Un farmaco chiamato idrossiurea, sperimentato di recente, ha dato occasionalmente risultati positivi.

L'**idrossiurea** ha effetti collaterali anche gravi, e solo uno specialista potrà decidere le modalità del trattamento. È stato tentato l'uso di questo farmaco per curare anche la talassemia major, ma i risultati sono stati nulli. Il trapianto di midollo, attualmente, è l'unica cura che può portare alla guarigione definitiva per le persone affette da talassemia major. Il problema maggiore del trapianto di midollo è la necessità di identificare donatori compatibili, di solito fratelli/sorelle del paziente. Il trapianto di midollo da familiare HLA-compatibile, se eseguito in soggetti senza complicanze, dà ottimi risultati; con una sopravvivenza libera da malattia variabile dall'80% al 95%. Risultati meno buoni si hanno nei trapianti da donatore non familiare HLA-compatibile. La ricerca di donatori non familiari compatibili è un processo lungo e complesso che si basa su una collaborazione internazionale tra banche di donatori.



L'alimentazione

Per contrastare l'accumulo di ferro a cui sono esposti gli individui talassemici sottoposti a trasfusioni, è bene limitare l'apporto di alimenti ricchi di questo minerale (come le carni rosse), senza tuttavia eliminarli del tutto, e consumarli in associazione con latte e latticini, che ne limitano l'assorbimento. Al contrario, un buon apporto di ferro può essere utile nei soggetti con talassemia minor.



Il CISS è costituito dai comuni di:

Acerra (NA)
Caivano (NA)
Calvizzano (NA)
Castelvoturno (CE)
Cercola (NA)
Cesa (CE)
Gricignano di Aversa (CE)
Ottaviano (NA)
Palma Campania (NA)
Poggiomarino (NA)
Roccamascerana (AV)
San Nicola la Strada (CE)
Sant'Antonio Abate (NA)
Sant'Arpino (CE)
Somma Vesuviana (NA)
Terzigno (NA)
Villaricca (NA)

Farmacie operative:

Farmacia Comunale di Acerra

Via Paisiello ex Via Pastiniello
80011 Acerra (NA)
081/5203113

Farmacia Comunale di Castelvoturno

Via Domiziana, km 33.850
81030 Castelvoturno (CE)
0823/851994

Farmacia Comunale di Cercola

Via delle Palme, 18/20
80040 Cercola (NA)
081/5551678

Farmacia Comunale di Gricignano di Aversa

Via Aldo Moro, 48
81030 Gricignano di Aversa (CE)
081/5028709

Farmacia Comunale di Palma Campania

Via Nuova Nola, 379
80036 Palma Campania (NA)
081/8242938

Farmacia Comunale di Poggiomarino

Via Giovanni Iervolino,
385-387 / 80040
Poggiomarino (NA)
081/5285222

Farmacia Comunale di Roccamascerana

Via Appia, 9
83016 Roccamascerana (AV)
0824/840070

Farmacia Comunale di San Nicola la Strada

Via le Taglie, 11/13
81020 San Nicola la Strada (CE)
0823/459147

Farmacia Comunale di S. Antonio Abate

Via Stabia, 215 80057
S. Antonio Abate (NA)
081/8734724

Farmacia Comunale di Somma Vesuviana

Via Mercato Vecchio,
124-126 / 80049
Somma Vesuviana (NA)
081/8992382

Farmacia Comunale di Terzigno

Via Avini, 118
80040 Terzigno (NA)
081/5297761

Farmacia Comunale di Villaricca

Via della Libertà, 1020
80010 Villaricca (NA)
081/9756816

Questo opuscolo è stato redatto da Personale qualificato con il supporto dei dati provenienti dalle più importanti e qualificate "fonti scientifiche" e "Ministeriali" di riferimento per l'argomento. Tuttavia non vuole e non può sostituirsi alle figure Mediche preposte a cui in ogni caso consigliamo di rivolgersi per ogni ulteriore e più dettagliata delucidazione.

Ciss
Consorzio
Intercomunale
per i Servizi
Socio Sanitari

Sede legale
P.zza Battisti, 1
Palazzo Comunale / 80023
Caivano (Na)

Sede amministrativa
c/o In.co.farma s.p.a.
80143 Napoli
Centro Direzionale
Isola C 9 / scala A
interno 80
tel / fax 081/5623793
Partita Iva 04668711213
consorzioiciss@pec.it
www.consorzioiciss.com

L'iniziativa di sensibilizzazione ed informazione sulla talassemia è svolta in collaborazione con la Fondazione Italiana "Leonardo Giambrone" per la guarigione dalla Talassemia.



*progetto di
sensibilizzazione
ed informazione
a cura di*

