

Antonio Piga



Hematology



Fast Facts per pazienti

Beta-talassemia

Karger

HEALTHCARE



Innanzitutto, i fatti...

- 1 La beta-talassemia (BT) è una malattia del sangue presente alla nascita, che colpisce i globuli rossi.
- 2 La BT è dovuta ad alterazioni (mutazioni) nei geni trasmessi dai genitori ai figli. Si ha la BT se si eredita una mutazione genica da entrambi i genitori.
- 3 Si distinguono due tipi di BT: la BT maggiore e la BT intermedia. Esistono anche portatori sani della BT, che non si ammalano: questa condizione è denominata tratto beta-talassemico (o BT minore).
- 4 Il trattamento dipende dal tipo di BT. Le persone con BT maggiore hanno bisogno di trasfusioni di sangue regolari per tutta la vita.
- 5 Nuovi trattamenti per la BT sono stati recentemente approvati o sono in fase di sperimentazione in studi clinici in tutto il mondo, con risultati promettenti.

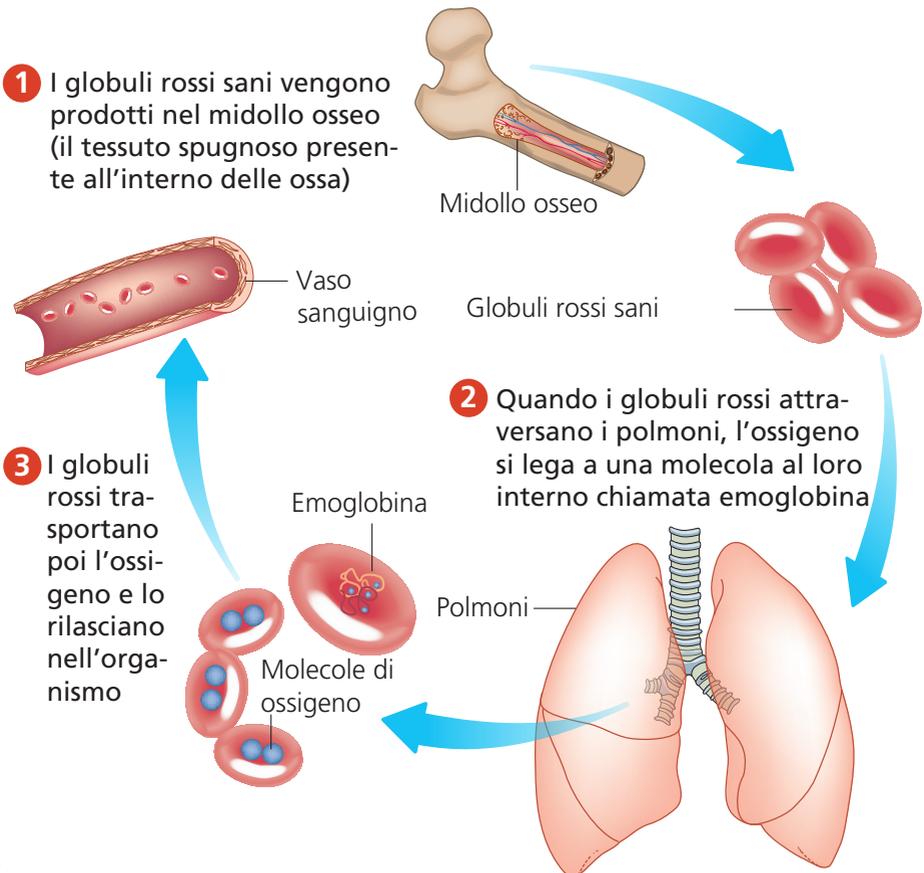
Questo opuscolo è stato realizzato per aiutarla a comprendere la BT, in modo da poter discutere della malattia e del relativo trattamento con l'equipe medica.

Cos'è la beta-talassemia?

La talassemia è una malattia presente alla nascita, che colpisce i **globuli rossi**. Esistono due tipi principali di talassemia: l'alfa-talassemia e la **beta-talassemia (BT)**. Questo opuscolo si occupa della BT.

Nella BT, l'organismo non produce quantità sufficienti di **emoglobina (Hb)** normale. L'Hb è una proteina presente nei globuli rossi, che è responsabile del trasporto dell'ossigeno in tutto il corpo. Anche il numero di globuli rossi sani è insufficiente.

Questa condizione è denominata **anemia**. L'anemia può essere lieve o grave. Un'anemia grave può danneggiare gli organi ed essere fatale.

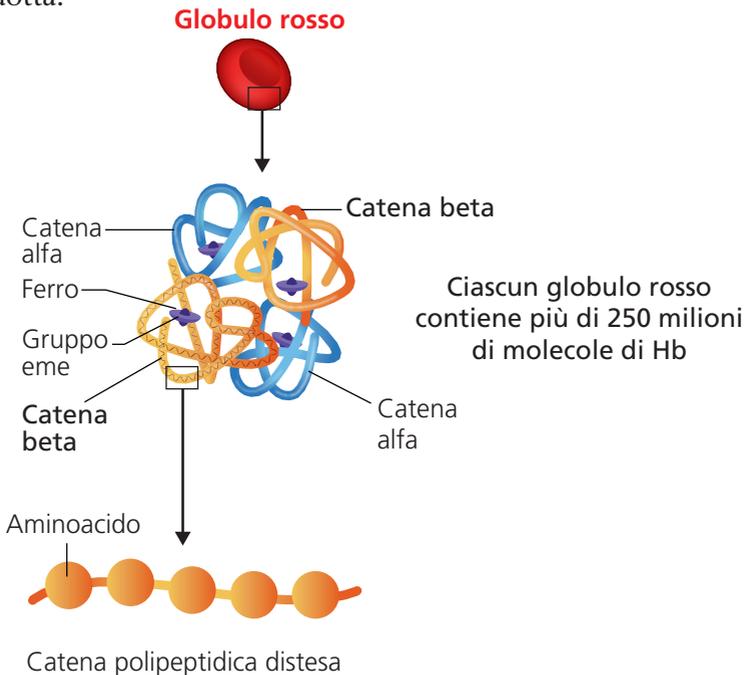


Tipi di BT

Esistono diversi tipi di BT (vedere a pagina 8). La gravità della malattia e l'intensità dei sintomi dipendono dal tipo di BT. Alcune persone non hanno alcun sintomo, altre hanno bisogno di un trattamento per tutta la vita.

Perché l'emoglobina è difettosa?

Ciascuna molecola di Hb normale dell'adulto è composta da quattro catene proteiche: due catene alfa e due catene beta. In caso di BT, l'organismo non produce abbastanza catene beta. Ciò significa che viene prodotta una quantità insufficiente di Hb normale, e quindi la capacità di trasportare l'ossigeno è ridotta.



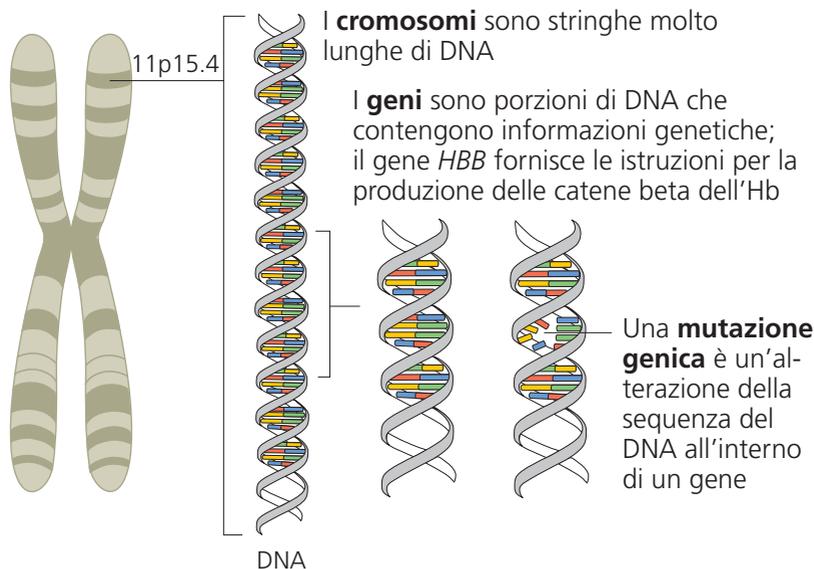
Qual è la causa della talassemia?

La BT è una **malattia genetica**. Ciò significa che è dovuta a un'alterazione (una **mutazione**) in un gene. Esistono diversi tipi di mutazioni: alcune portano alla mancanza totale di catene beta dell'Hb, altre a una produzione ridotta di catene beta.

Cosa sono i geni?

I **geni** contengono istruzioni per la crescita, lo sviluppo e le funzioni di tutto l'organismo.

I geni si trovano nei **cromosomi**. Ogni cellula del corpo umano ha 23 coppie di cromosomi, cioè 46 cromosomi in totale. Ogni cromosoma ha da 55 a 20000 geni.



Anche i geni sono presenti in coppie: una copia viene ereditata dalla madre e l'altra copia dal padre. Una coppia di geni si trova su una coppia di cromosomi (un gene su ciascun cromosoma).

Ciascuna coppia di geni contiene il codice necessario per produrre una singola proteina.

Il gene contenente le istruzioni per la produzione della catena beta dell'Hb si chiama *HBB*.

Chi si ammala di BT?

La BT è più comune in alcune parti del mondo in cui la malaria è, o è stata, un problema (ad esempio il Mediterraneo, il Medio Oriente, l'Nordafrica, l'India e il Sud-est asiatico) e nelle persone i cui antenati provengono da queste regioni. Questo perché le mutazioni geniche che causano la BT conferiscono anche una certa protezione dalla **malaria**.

Con il passare del tempo, la percentuale di persone con mutazione del gene BT all'interno della popolazione è aumentata e, con i flussi migratori in tutto il mondo, la BT è diventata più comune anche in altre regioni.

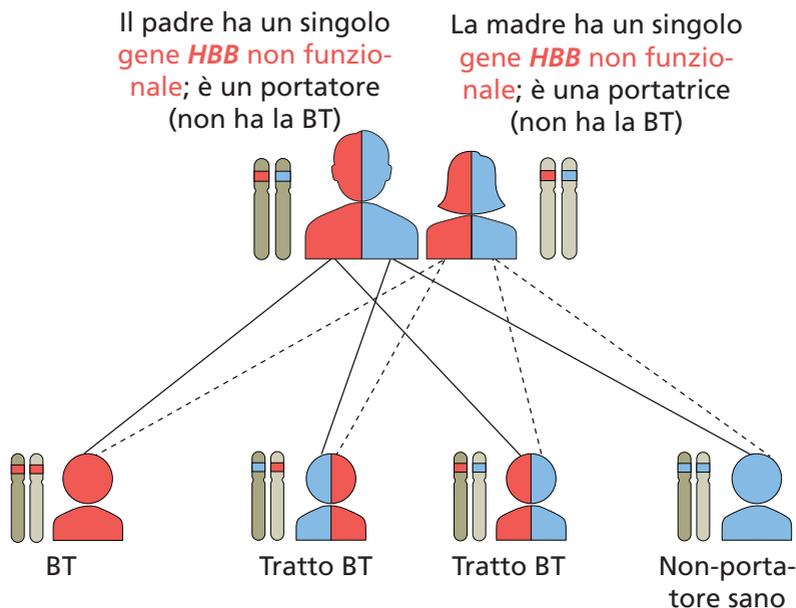
Le mie domande

Qui può prendere nota delle domande da rivolgere al medico...

Come si eredita la beta talassemia

La BT è quasi sempre una **malattia genetica recessiva**. Nelle malattie recessive, la malattia si manifesta solo se entrambi i geni di una coppia sono alterati. Ciò significa che, per avere la malattia, bisogna aver ereditato un gene mutato da entrambi i genitori. I genitori hanno quindi a loro volta la BT oppure, più comunemente, sono “portatori” di un gene *HBB* mutato.

I portatori hanno un gene *HBB* mutato e un gene *HBB* sano. Avendo un singolo gene sano, sono ancora in grado di produrre quantità sufficienti di catene beta sane dell’Hb. Non svilupperanno mai la BT, ma possono trasmettere il gene mutato ai figli.



La presenza di un singolo gene *HBB* mutato in un portatore è denominata **tratto beta-talassemico** o **beta-talassemia minore**. A pagina 13 si trova un paragrafo distinto su questo aspetto e sul suo significato.

In che modo le mutazioni geniche portano alla beta-talassemia?

Molte mutazioni differenti del gene *HBB* possono essere all'origine della BT. La gravità della malattia dipende dal tipo di mutazione genica. Esistono due tipi principali di mutazioni:

- Quelle che portano alla produzione di quantità minori di catene beta rispetto alla norma. I medici indicano questa situazione con β^+ .
- Quelle che impediscono la produzione di catene beta. I medici indicano questa situazione con β^0 .

Poiché ogni persona possiede due geni *HBB*, si può avere una combinazione di queste mutazioni. Si può avere β^+/β^+ , β^+/β^0 o β^0/β^0 .

Se è colpito soltanto uno dei geni della coppia (tratto BT), si può avere β^+/β o β^0/β . Per maggiori informazioni al riguardo, si rimanda alla pagina 13.

Un'altra possibile mutazione genica è denominata HbE. In questo caso si produce un'Hb anomala, denominata emoglobina E. Si possono quindi avere anche le combinazioni di geni β^+/E^+ o β^0/E^+ .

La mia mutazione genica è...

Tipi di beta-talassemia

I sintomi della BT variano a seconda della mutazione genica ereditata. Trattandosi di un argomento complesso, per semplificare i medici suddividono in genere le persone con BT in due gruppi, indipendentemente dal tipo di mutazione: persone che hanno bisogno di trasfusioni di sangue regolari e persone che non ne hanno bisogno. Quindi, la BT può essere classificata come **trasfusione-dipendente** o **non trasfusione-dipendente**. Le persone che hanno bisogno di trasfusioni di sangue regolari hanno un'anemia più grave (meno globuli rossi sani).



Termini utilizzati comunemente

Sono comuni anche i termini **beta-talassemia intermedia** e **beta-talassemia maggiore**.

- Il termine BT intermedia (vedere a pagina 15) descrive una malattia meno grave che non richiede trasfusioni di sangue regolari (tuttavia, con l'avanzare dell'età possono essere necessarie trasfusioni più frequenti). Questa malattia si manifesta in genere quando una o entrambe le mutazioni geniche sono meno gravi.
- Il termine BT maggiore descrive una malattia grave fin dalla prima infanzia, che richiede trasfusioni di sangue regolari per tutta la vita. Questa malattia è in genere dovuta alla combinazione di due mutazioni geniche gravi.

Altre malattie ereditarie del sangue

A volte si può ereditare sia una mutazione del gene BT che una mutazione di un altro gene responsabile di un altro disturbo della produzione di Hb. Ad esempio, alcune persone hanno una mutazione del gene BT e in più la mutazione responsabile dell'**anemia falciforme**: ne deriva una malattia denominata S-beta-talassemia. Un'altra anomalia è il triplo gene alfa.

Screening e diagnosi

Screening neonatale

In alcune parti del mondo, tutti i neonati vengono sottoposti a screening per diverse malattie genetiche. Un infermiere punge il tallone del neonato con un ago sottile per prelevare una goccia di sangue che verrà utilizzata per l'analisi. Il test basato sulla puntura del tallone non è un test affidabile per tutte le forme di talassemia, ma consente di diagnosticare la BT maggiore.

Test diagnostici

I bambini affetti dalle forme più gravi di BT possono sviluppare sintomi a partire dai 3 mesi di età.

Se suo figlio ha sintomi indicativi di BT, il medico effettuerà delle analisi del sangue. Queste analisi servono a rilevare un'eventuale carenza di ferro e vengono utilizzate per escludere la causa più comune di anemia.

Con le analisi del sangue si determinano anche i livelli di Hb, la forma e le dimensioni dei globuli rossi ed eventuali alterazioni della struttura della molecola di Hb. I portatori di una mutazione del gene BT e le persone affette da BT hanno globuli rossi più piccoli del normale. Questa è una caratteristica della BT, denominata microcitosi. Il test specifico per la BT è in genere la HPLC (cromatografia liquida ad alte prestazioni) o a volte l'elettroforesi.



Termini utilizzati comunemente

Microcitosi è il termine utilizzato per descrivere i globuli rossi particolarmente piccoli.



Globuli rossi normali



Globuli rossi microcitici

Analisi del DNA

Esistono più di 400 mutazioni geniche associate alla BT. Per identificare le mutazioni specifiche di una persona, bisogna effettuare analisi (genetiche) del DNA su un campione di sangue. È possibile che il campione di sangue debba essere inviato a un laboratorio specializzato in questi test.

Le mie domande

Qui può prendere nota delle domande da rivolgere al medico...

Screening in gravidanza

A seconda dell'appartenenza etnica o della storia familiare, il medico potrà consigliare determinate analisi del sangue per la diagnosi della talassemia quando si pianifica una gravidanza.

Le analisi per la BT vanno effettuate preferibilmente prima dell'inizio della gravidanza. In pratica, però, la maggior parte delle donne si sottopone alle analisi del sangue in occasione della prima visita medica all'inizio della gravidanza. Se le analisi indicano la presenza di anemia e/o globuli rossi di dimensioni ridotte, il medico consiglierà probabilmente altre analisi per la BT. Se nella donna si riscontra il tratto BT (mutazione in un singolo gene), anche il padre del bambino dovrà sottoporsi al test, per valutare il rischio che il bambino nasca con la BT.

Consulenza genetica e gravidanza

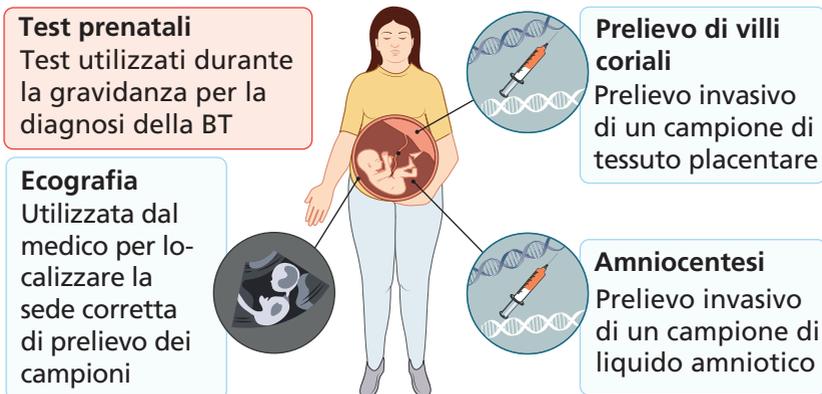
Se il medico sospetta la presenza di una mutazione del gene BT, potrà consigliare alla coppia una consulenza genetica. Il consulente spiegherà alla coppia perché è considerata una "coppia a rischio" e illustrerà i risultati del test.

Se le analisi del sangue indicano che il bambino potrebbe nascere con la BT, il consulente continuerà a essere d'aiuto. Si potranno anche discutere le opzioni possibili quando si pianifica una gravidanza. Alcune coppie decidono di sottoporsi alla fecondazione in vitro (IVF o bambino in provetta), che consente di effettuare analisi genetiche prima dell'impianto dell'ovulo fecondato. In questo modo si può essere sicuri che il bambino non sarà affetto da BT.

Se è già in corso una gravidanza e il bambino potrebbe essere affetto da BT, esiste la possibilità di testare il feto nell'utero. Per farlo, esistono due possibilità:

- prelievo di un piccolo campione di placenta (prelievo dei villi coriali)
- analisi del liquido che circonda il feto (amniocentesi).

La scelta del test da effettuare dipende dallo stadio della gravidanza. Entrambi i test comportano un basso rischio di aborto, e quindi il medico consiglierà il test solo se assolutamente necessario.



Esistono alcuni test non invasivi in fase di sperimentazione, come il test del DNA fetale presente nel sangue materno. Questi test potrebbero essere utili in futuro, ma al momento non sono abbastanza affidabili per la diagnosi di talassemia e spesso forniscono risultati errati.

Se dai test risulta che il bambino può nascere con una BT grave, il consulente aiuterà la coppia a prendere la difficile decisione se portare a termine o meno la gravidanza. Non esiste un'unica soluzione adatta a tutte le coppie. La decisione dipende da molti fattori differenti, di natura culturale, sociale, spirituale e religiosa. Informazioni esaustive sulla malattia aiuteranno le persone interessate a prendere una decisione.



Termini utilizzati comunemente

Un prelievo invasivo di campioni è un prelievo di un campione di tessuto o liquido dall'interno del corpo. Il prelievo si effettua con un ago o con un'incisione della pelle, oppure attraverso un'apertura corporea.

Tratto beta-talassemico

Le persone che hanno solo un singolo gene *HBB* mutato sono portatori sani della BT ma non hanno, e non svilupperanno mai, questa malattia. Questa condizione è denominata **tratto beta-talassemico** o **beta-talassemia minore**.

Normalmente, il tratto BT non causa sintomi, e quindi queste persone potrebbero non essere a conoscenza della mutazione del gene BT. Dalle abituali analisi del sangue può emergere il sospetto che una persona sia un portatore, ma il sospetto non può essere confermato. Per la diagnosi delle mutazioni talassemiche sono necessari test (genetici) specifici del DNA su un campione di sangue.

I portatori della BT sono persone sane non affette da talassemia. Possono avere una lieve anemia, che però in genere non richiede alcun trattamento. La pelle può essere pallida.

Al microscopio, i globuli rossi appaiono piccoli (microcitosi). Se il medico non conosce la storia clinica di questa persona, potrebbe presumere che si tratti di una carenza di ferro, ma non si tratta di questo e non è necessaria alcuna supplementazione di ferro. In realtà, non bisogna assumere integratori di ferro a meno che un test specifico non dimostri una reale carenza.

Qual è il rischio per i miei figli?

Tornando alla figura a pagina 6, è evidente che le persone con un gene *HBB* mutato hanno, per ciascuna gravidanza, un rischio di 1:2 (50%) di trasmettere la mutazione al figlio.

Se anche il partner ha il tratto BT, il rischio che il bambino sia affetto da BT è di 1:4 (25%), e anche la probabilità di non trasmettere affatto la mutazione è di 1:4 (25%).

Il medico potrebbe consigliare una consulenza genetica alle persone con tratto BT. Per ulteriori informazioni al riguardo, si rimanda alla pagina 11 al paragrafo **Screening e diagnosi**.

Che cosa posso fare per essere d'aiuto a me stesso?

Se ha una lieve anemia potrà sentirsi stanco, soprattutto in caso di particolare stress fisico, ad esempio durante la gravidanza, in caso di infezione o dopo un intervento chirurgico.

Per mantenersi in salute può

- mangiare sano
- praticare regolarmente attività fisica
- non fumare e non bere troppo alcool.

Devo informare altre persone?

Quando e come informare altre persone del proprio stato di portatore della talassemia? La risposta è semplice: quando si è pronti a farlo. In genere, se non lo desidera, non è obbligato a informare altre persone. Dovrà però essere sincero con il suo partner se desidera avere figli. Anche il partner dovrà sottoporsi ai test.

Parlare di un problema genetico può essere difficile. Alcune persone pensano che sia colpa loro. In realtà, nessuno ha il controllo sui geni che ha ereditato. Questo opuscolo può essere utilizzato per aiutare altre persone a comprendere meglio la BT.

Le mie domande

Prenda nota qui delle sue domande riguardo alle conseguenze che il tratto BT può avere per lei o per suo figlio...

Beta-talassemia intermedia

I sintomi della BT intermedia possono comparire in qualsiasi momento. È possibile che non abbia bisogno di trasfusioni: dipende dalla gravità dell'anemia e dalla necessità o meno di prevenire o tenere sotto controllo le complicanze a lungo termine. Il medico la consiglierà al riguardo.

Segni e sintomi

Potrà

- essere pallido
- sentirsi senza energie durante le sue attività o l'esercizio fisico
- crescere meno del previsto
- aumentare di peso meno del previsto
- avere l'addome gonfio a causa dell'aumento di volume della milza.

In caso di diagnosi precoce, questi possono essere gli unici sintomi.

La milza aumenta di volume perché una delle sue funzioni è il riciclaggio e la rimozione dei globuli rossi vecchi e difettosi.

I sintomi possono peggiorare in caso di stress fisico, perché il fabbisogno di ossigeno è maggiore. Le situazioni di stress comprendono le infezioni, il periodo successivo a un intervento chirurgico e la gravidanza.

Le mie domande

Prenda nota qui delle sue domande riguardo alle conseguenze che la BT intermedia può avere per lei o per suo figlio...

Beta-talassemia maggiore

La BT maggiore è una malattia cronica, i cui sintomi compaiono in genere nei primi 2 anni di vita.

Segni e sintomi

I segni e i sintomi della BT maggiore sono gravi, perché l'organismo non è in grado di produrre Hb normale. Si tratta di una malattia trasfusione-dipendente.

I bambini affetti da BT maggiore diventano magri e pallidi durante il primo anno di vita, a causa della grave anemia. Inoltre, presentano segni precoci di alterazioni alle ossa (vedere a pagina 17).

Perché il trattamento è importante?

È importante che tutti i bambini e gli adulti con BT maggiore vengano trattati per tenere la malattia sotto controllo e prevenire per quanto possibile le complicanze. In caso contrario, aumenterà la probabilità di comparsa di ulteriori problemi, perché l'organismo cerca di far fronte alla presenza di globuli rossi difettosi.

Per maggiori informazioni al riguardo, si rimanda al paragrafo **Complicanze** a pagina 17.

Le mie domande

Prenda nota qui delle sue domande riguardo alle conseguenze che la BT maggiore può avere per lei o per suo figlio...

Complicanze

Le persone affette da BT possono andare incontro a una serie di complicanze. Alcune dipendono dalla malattia stessa, in particolare se il trattamento non è adeguato. Altre dipendono sia dalla malattia che dal trattamento.

Alterazioni ossee

Se non vengono trattati, con il passare del tempo i bambini con BT maggiore (e alcuni con BT intermedia) possono sviluppare deformità ossee. Il cranio cresce e le sopracciglia si ingrossano. I medici usano talvolta il termine “**prominenza**”. Gli zigomi si ingrossano e modificano la forma del viso, del naso e degli occhi. Anche la posizione dei denti risulta alterata.

“Prominenza” non significa che le ossa si induriscono; al contrario, diventano più sottili e più fragili. Il termine medico è **osteopenia** o **osteoporosi**. Questa condizione aumenta il rischio di fratture, soprattutto a carico della colonna vertebrale, delle costole, della pelvi e delle ossa lunghe.



Termini utilizzati comunemente

L'osteopenia è una condizione caratterizzata da un assottigliamento e da una maggiore fragilità delle ossa. **L'osteoporosi** è una condizione di assottigliamento più grave delle ossa.

Perché compaiono deformità ossee? Normalmente, le cellule del sangue vengono prodotte all'interno delle ossa, in un tessuto denominato **midollo osseo**. Le persone con BT hanno meno globuli rossi circolanti e meno Hb rispetto alle persone sane. Per compensare questa situazione, il midollo osseo diventa iperattivo e produce sempre più globuli

rossi. Questi globuli rossi sono però anomali, muoiono precocemente e non contribuiscono a correggere l'anemia.

Il midollo osseo continua a tentare di compensare l'anemia, si espande e porta quindi a un ingrossamento delle ossa. Questa condizione è responsabile delle tipiche alterazioni ossee della BT. Quanto più grave la BT, tanto più evidenti saranno queste alterazioni. Il trattamento consiste nella trasfusione di globuli rossi.

Ingrossamento della milza

Alcune persone con BT maggiore possono anche sviluppare un ingrossamento del fegato (**epatomegalia**) e della milza (**splenomegalia**), con conseguente gonfiore dell'addome. Questo succede perché la milza rimuove i globuli rossi difettosi e anche perché il fegato e la milza diventano sedi alternative di produzione dei globuli rossi.

Una milza notevolmente ingrossata può portare a dolore addominale e a un peggioramento dell'anemia. Potrà quindi essere necessario asportarla.

La splenomegalia è più comune e più grave in caso di BT non trasfusione-dipendente. Le persone sottoposte a trasfusioni ricevono globuli rossi sani dai donatori di sangue, e quindi la milza non avrà un carico di lavoro eccessivo.

Anche in caso di tratto BT, la milza può essere leggermente ingrossata, ma non abbastanza da causare sintomi.

Calcoli biliari

I **calcoli biliari** possono svilupparsi a causa dei livelli elevati di **bilirubina** nel fegato, dovuti all'emolisi cronica. L'emolisi è la distruzione dei globuli rossi.

In caso di calcoli biliari si può avere una sensazione di gonfiore, nausea e dolore addominale. Può essere necessario un intervento chirurgico per asportare la cistifellea e i calcoli.

Coaguli di sangue

Con il passare degli anni aumenta il rischio di coaguli di sangue (**trombosi**), in particolare nella BT non trasfusione-dipendente. Il rischio è maggiore se in precedenza è stata asportata la milza.

Masse benigne

Talvolta, se il midollo osseo delle persone con BT non è in grado di produrre un numero sufficiente di cellule del sangue, queste possono essere prodotte in sedi diverse dal midollo osseo, cioè nel fegato e nella milza. In tal caso, il fegato e la milza possono ingrossarsi. Inoltre, possono svilupparsi piccoli noduli a crescita lenta, in genere nel torace in prossimità della colonna vertebrale. Questi noduli (masse) sono innocui, ma talvolta possono comprimere i nervi spinali e causare problemi. Pur essendo assolutamente benigni (non maligni), può essere difficile distinguerli dai tumori nelle scansioni e nelle radiografie. Le trasfusioni di sangue possono prevenirne la comparsa.



Termini utilizzati comunemente

La produzione di globuli rossi in tessuti diversi dal midollo osseo è denominata **eritropoiesi extramidollare**. Le sedi più comuni di eritropoiesi extramidollare sono organi come il fegato e la milza e il tessuto linfatico, in particolare lungo la colonna vertebrale.

Ulcere della gamba

Se non trattata, la BT intermedia può portare a problemi nella guarigione delle ferite. Anche piccole ferite alle gambe, in particolare alle caviglie, non guariscono e possono peggiorare e infettarsi. Il trattamento consiste nell'applicazione di medicazioni che favoriscono la guarigione e nella somministrazione di antibiotici in caso di ferite infette.

Complicanze associate al ferro

Sovraccarico di ferro

Normalmente, quando i globuli rossi vecchi vengono degradati, il ferro rilasciato viene riciclato e utilizzato nelle nuove cellule. Nelle persone regolarmente sottoposte a trasfusioni di sangue può verificarsi un sovraccarico di ferro, perché i globuli rossi del donatore contengono ferro. Ciò significa che nel corpo è presente troppo ferro. Siccome l'organismo non è in grado di eliminare tutto il ferro in eccesso, questo si accumula e può causare problemi.

Un sovraccarico di ferro può svilupparsi anche in persone che non ricevono regolarmente trasfusioni di sangue (BT non trasfusione-dipendente), ma in tal caso si sviluppa più lentamente. Il sovraccarico deriva dal fatto che il midollo osseo iperattivo invia segnali all'intestino, in modo da assorbire quantità maggiori di ferro dagli alimenti. Questo perché l'organismo cerca di correggere l'anemia producendo più globuli rossi, per i quali ha bisogno di ferro.

L'accumulo di ferro può danneggiare il fegato e causare **fibrosi**. Il termine fibrosi indica la presenza di tessuto cicatriziale che sostituisce il tessuto danneggiato del fegato. Se non controllata, la fibrosi può evolvere in **cirrosi** e insufficienza epatica.

Un sovraccarico di ferro può anche danneggiare il cuore e provocare anomalie del ritmo cardiaco (aritmia) ed eventualmente insufficienza cardiaca. Inoltre, l'eccesso di ferro può

danneggiare le ossa e le articolazioni, con aumento del rischio di indebolimento osseo (osteoporosi).

Anche i livelli ormonali possono essere alterati da un sovraccarico di ferro. I livelli di ormoni tiroidei possono essere bassi e causare affaticamento, aumento di peso e stitichezza.

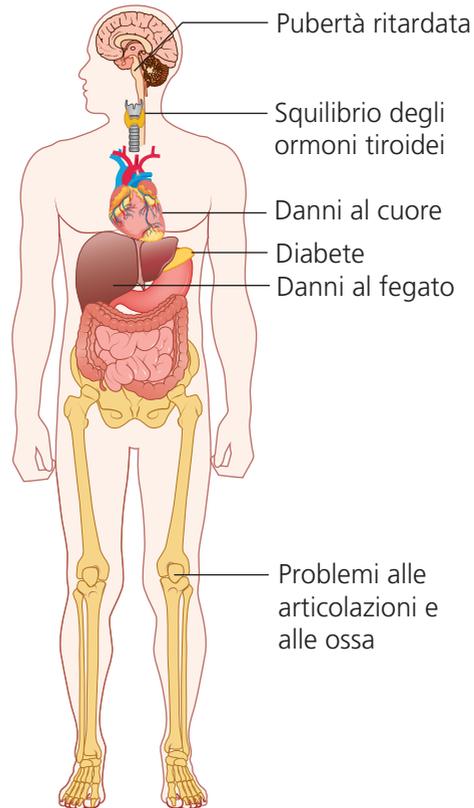
Il rischio di diabete può aumentare. Il ferro ha effetti sulla produzione di insulina nel pancreas, che controlla i livelli di zucchero nel sangue.

Anche i livelli degli ormoni sessuali possono essere bassi. Nei bambini con BT, la pubertà è spesso ritardata. I bassi livelli ormonali possono ridurre la fertilità.

Per prevenire i problemi dovuti alla tossicità del ferro, può essere necessario controllare i livelli di ferro con una **terapia chelante**. L'uso quotidiano di medicinali denominati chelanti del ferro consente di mantenere il ferro a livelli sufficientemente bassi.

Per maggiori informazioni sulla terapia chelante, vedere il paragrafo **Trattamento** a pagina 24.

Il sovraccarico di ferro può avere diversi effetti sull'organismo



Complicanze associate alla gravidanza

Se il feto ha la BT, questo non comporta particolari complicanze per la gravidanza. Se invece la donna ha la BT, la gravidanza può essere particolarmente stressante fisicamente e i sintomi possono peggiorare. Può anche essere difficile entrare in gravidanza, perché il sovraccarico di ferro può ridurre la fertilità (a causa degli effetti sui livelli ormonali).

Dovrà sottoporsi a ulteriori test per controllare la salute del cuore, del fegato e delle ossa. In caso di **terapia chelante** (vedere a pagina 26), dovrà interrompere la terapia nella prima metà della gravidanza, perché i medicinali utilizzati possono essere tossici per il bambino.

I livelli di Hb verranno monitorati attentamente e potranno essere necessarie trasfusioni più frequenti, in particolare nelle fasi più avanzate della gravidanza.

I miei sintomi e le mie complicanze

Prenda nota di tutti i suoi sintomi e delle relative complicanze per ricordarsi di parlarne con il medico...

CONT ...

Trattamento

La BT è una malattia complessa e richiede un trattamento specialistico. La terapia deve essere effettuata in un centro ematologico e supervisionata da un medico esperto nel campo.

I centri specialistici hanno spesso un infermiere professionale esperto di talassemia che può essere contattato in caso di dubbi quando si è a casa. Alcuni centri dispongono anche di psicologi e operatori sociali esperti dei problemi associati alla BT.

I due trattamenti principali per la BT sono:

- **le trasfusioni di sangue** che servono a combattere l'anemia e le complicanze ad essa associate
- **la terapia chelante** utilizzata per tenere sotto controllo il sovraccarico di ferro.

Inoltre, potrà ricevere:

- un trattamento per le complicanze, come l'ingrossamento della milza e i calcoli biliari
- medicinali che migliorano la produzione di globuli rossi
- un trapianto di cellule staminali – un trattamento intensivo che costituisce una potenziale cura per la BT.

Il trattamento che riceverà dipende da una serie di fattori, ad esempio dalla necessità o meno di ricevere trasfusioni di sangue (BT trasfusione-dipendente o BT non trasfusione-dipendente).

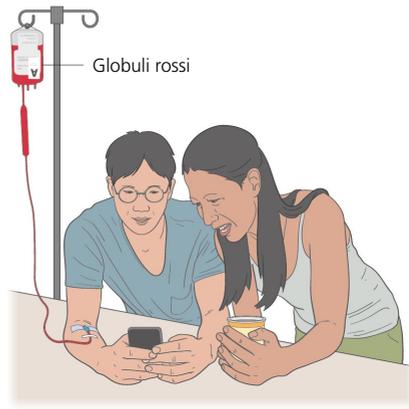
Beta-talassemia non trasfusione-dipendente

Non avrà bisogno di **trasfusioni di sangue** regolari se il midollo osseo produce una quantità di Hb sufficiente per una buona qualità di vita e un basso rischio di complicanze. Tuttavia, questa situazione può cambiare con il passare del tempo. Con l'avanzare dell'età, potranno essere necessarie trasfusioni più frequenti. Anche in caso di stress fisico, come un'infezione o una gravidanza, potrà essere necessaria una "ricarica" di globuli rossi per mezzo di una trasfusione.

Il ferro si può accumulare nell'organismo anche se non si ricevono trasfusioni regolari (vedere a pagina 20). Il medico terrà i livelli di ferro sotto controllo e, se necessario, avvierà un trattamento idoneo in caso di sovraccarico. Per ulteriori informazioni al riguardo, si rimanda alla pagina 26 (terapia chelante).

Beta-talassemia trasfusione-dipendente

Se la BT è trasfusione-dipendente, avrà bisogno di trasfusioni di sangue per tutta la vita per correggere l'anemia grave e prevenire le complicanze. Avrà anche bisogno di una terapia chelante per mantenere i livelli di ferro entro limiti adeguati. Sottoporsi regolarmente a questo trattamento è essenziale per prevenire le complicanze e garantire una crescita, uno sviluppo e un'aspettativa di vita normali.



Se la milza si ingrossa ed è iperattiva, il medico potrà suggerirne l'asportazione. Se possibile, comunque, cercherà di evitare un intervento chirurgico. L'asportazione chirurgica della milza è associata a effetti collaterali importanti a lungo termine.

Il trapianto di cellule staminali costituisce oggi una possibile cura per la BT. Si tratta però di un trattamento molto intensivo, che viene preso in considerazione solo per la BT maggiore. Per ulteriori informazioni sul trapianto di cellule staminali, si rimanda alla pagina 29.

Trasfusioni di sangue

Le trasfusioni di sangue aumentano i livelli di Hb normale. La frequenza delle trasfusioni dipende dai livelli di Hb, che devono essere sufficientemente alti per:

- prevenire un'anemia grave
- consentire una crescita e uno sviluppo normali
- prevenire le alterazioni ossee associate alla BT (vedere a pagina 17).

In caso di BT trasfusione-dipendente, potranno essere necessarie trasfusioni anche ogni 2–4 settimane. Il numero di unità di sangue necessarie dipende dalla corporatura. I livelli di Hb sono più indicati come guida al trattamento rispetto al tempo trascorso dall'ultima trasfusione.

La compatibilità del sangue che riceve viene determinata accuratamente per escludere qualsiasi reazione ai globuli rossi del donatore.

Terapia chelante

Come riportato nel paragrafo sul sovraccarico di ferro (pagina 20), il ferro può accumularsi nell'organismo delle persone con BT. Una quantità eccessiva di ferro è tossica, e quindi sarà necessaria una terapia chelante per rimuovere il ferro in eccesso.

Il medico effettuerà regolarmente delle analisi del sangue per monitorare i livelli di ferro. Se i livelli di ferro appaiono elevati, potrà essere effettuata una **risonanza magnetica (RM)** per misurare le concentrazioni di ferro nel cuore e nel fegato. In questo modo sarà possibile stabilire se sia necessario iniziare una terapia chelante.

Se riceve trasfusioni di sangue regolari, dovrà iniziare la terapia chelante dopo aver ricevuto 10–20 unità di sangue. Per la propria salute è molto importante seguire le istruzioni del medico riguardo alla terapia chelante.

Chelante	Monitoraggio*	Considerazioni
Deferoxamina (infusione lenta sotto la pelle [sottocutanea] o in una vena [endovenosa] tutti i giorni)	<ul style="list-style-type: none"> • Test di funzionalità epatica e renale • Crescita durante l'infanzia • Test dell'udito e della vista 	<ul style="list-style-type: none"> • I lunghi tempi di infusione quotidiani possono creare difficoltà di adesione alla terapia
Deferasirox (trattamento orale una volta al giorno: compresse, una compressa mescolata ad acqua o granuli da spargere sul cibo)	<ul style="list-style-type: none"> • Test di funzionalità epatica e renale • Conta delle cellule del sangue • Misurazione della creatinina nel sangue e delle proteine nelle urine • Monitoraggio dei segni di ulcere e/o sanguinamenti gastrointestinali • Test dell'udito e della vista 	<ul style="list-style-type: none"> • La soluzione più semplice per il paziente, perché il medicinale va deglutito o bevuto una volta al giorno • Rischio di disturbi renali
Deferiprone (trattamento orale due o tre volte al giorno: compresse)	<ul style="list-style-type: none"> • Conta delle cellule del sangue • Test di funzionalità epatica • Misurazione dei livelli di zinco 	<ul style="list-style-type: none"> • Rischio di bassa conta dei globuli bianchi

*In aggiunta al monitoraggio regolare del ferro e/o alla RM (risonanza magnetica: un tipo di scansione del corpo) per determinare la quantità di ferro presente nel fegato e nel cuore.

Nota: Questi farmaci hanno altri potenziali effetti collaterali che vanno discussi in dettaglio con l'equipe sanitaria della BT prima di iniziare il trattamento. Il monitoraggio può variare nei vari centri ematologici.

Il medico le prescriverà un chelante del ferro. Per la terapia chelante sono disponibili tre farmaci differenti. Due di questi sono disponibili in formulazione orale e possono essere assunti ogni giorno per bocca. Il terzo va iniettato ogni giorno sotto la pelle oppure tramite flebo (infusione endovenosa). Talvolta, il medico prescrive una combinazione di due chelanti del ferro.

Le mie domande

Prenda nota qui delle domande da rivolgere al medico sulle trasfusioni di sangue, sulla terapia chelante o su altri trattamenti ...

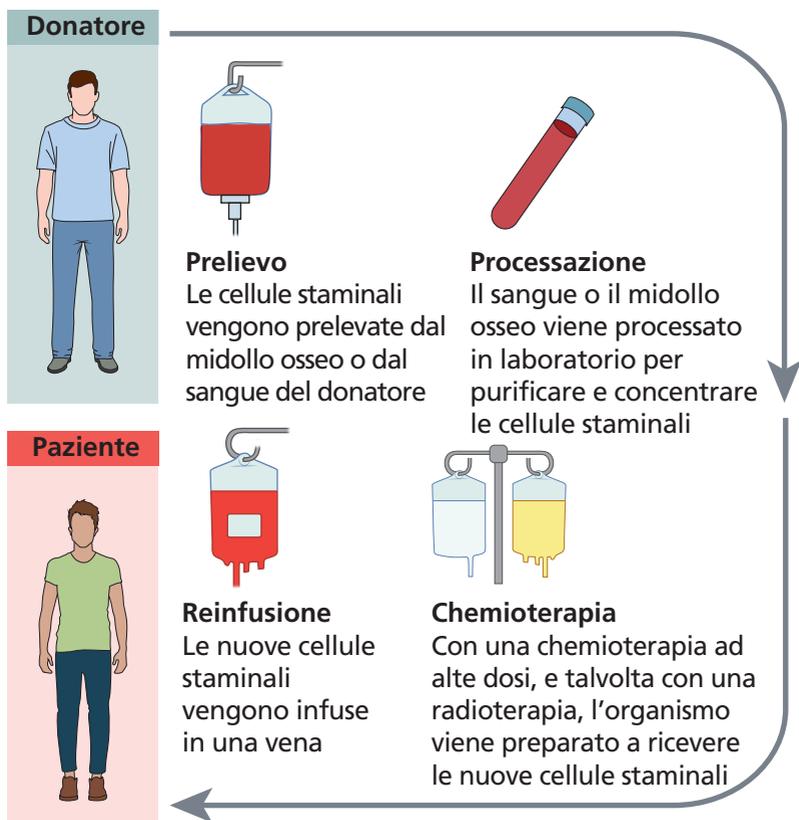
Trapianto di cellule staminali

Oggi giorno abbiamo a disposizione una potenziale cura per la BT, cioè il **trapianto di cellule staminali** (TCS). Si tratta di un trattamento intensivo che non è disponibile ovunque. Il medico valuterà attentamente l'opportunità di procedere a un TCS, perché questa procedura ha effetti collaterali che possono essere potenzialmente fatali. In passato, il TCS era riservato ai bambini piccoli con BT. Ora, anche i giovani adulti con BT ben controllata sono candidati al trapianto.

Le cellule staminali si trovano nel midollo osseo e sono in grado di trasformarsi in qualsiasi tipo di cellule del sangue, compresi i globuli rossi. Per il trapianto, le cellule staminali presenti nel midollo osseo del paziente vengono distrutte per fare spazio alle cellule sane di un donatore. Le cellule del sangue del donatore devono essere perfettamente compatibili con quelle del ricevente; in genere, il donatore è un familiare. Se non esiste un familiare le cui cellule del sangue sono compatibili con quelle del paziente, si può cercare un donatore idoneo nei registri dei donatori di midollo osseo. In tal caso, il medico dovrà trovare una persona non consanguinea, ma con cellule perfettamente compatibili con quelle del paziente.

L'obiettivo del TCS è che le cellule staminali del donatore inizino a crescere all'interno delle ossa del paziente e producano nuove cellule staminali che sostituiscono quelle proprie. Questo processo è denominato "attecchimento". Le nuove cellule staminali saranno in grado di produrre tutti i tipi di cellule del sangue, tra cui globuli rossi sani.

La chemioterapia necessaria nell'ambito del trapianto aumenta il rischio di infezioni. Dopo l'infusione di cellule staminali, il paziente dovrà essere ricoverato in completo isolamento per un certo periodo di tempo. Gli altri effetti collaterali del TCS comprendono perdita dei capelli, ulcere in bocca, nausea, diarrea, ematomi, sanguinamenti e infertilità.



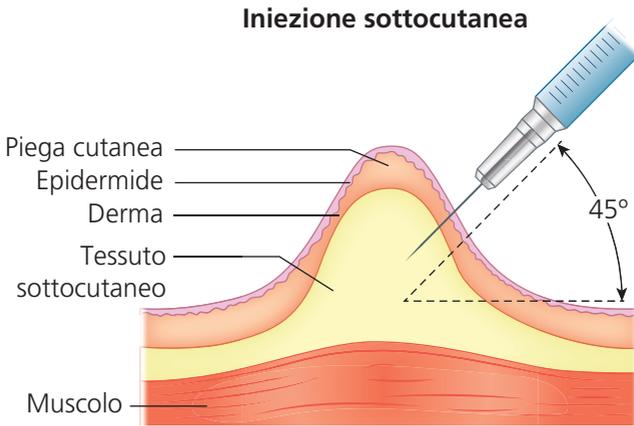
Per alcuni mesi dopo la procedura, si dovranno prendere dei farmaci per ridurre l'attività del sistema immunitario ("immunosoppressione"). In tal modo si riduce il rischio che le proprie cellule attacchino quelle del donatore. Il termine medico per questo fenomeno è "rigetto".

Stimolazione della produzione di globuli rossi

Un medicinale denominato luspatercept è stato approvato in Europa, negli USA, in Australia e in molti altri Paesi per il trattamento degli adulti affetti da BT trasfusione-dipendente.

Luspatercept favorisce lo sviluppo dei globuli rossi nel midollo osseo e quindi riduce la necessità di trasfusioni nella BT. Alcuni pazienti precedentemente trasfusione-dipendenti riescono persino a evitare ulteriori trasfusioni di sangue.

Luspatercept viene iniettato sotto la pelle (per via sottocutanea) ogni 3 settimane. Alcune persone presentano effetti collaterali, tra cui mal di testa e dolore alle ossa. Il medico le dirà se luspatercept è disponibile e se è adatto a lei.



Luspatercept viene attualmente valutato in studi clinici per stabilire se è efficace nella BT non trasfusione-dipendente e se può essere usato nei bambini.

Trattamento delle complicanze

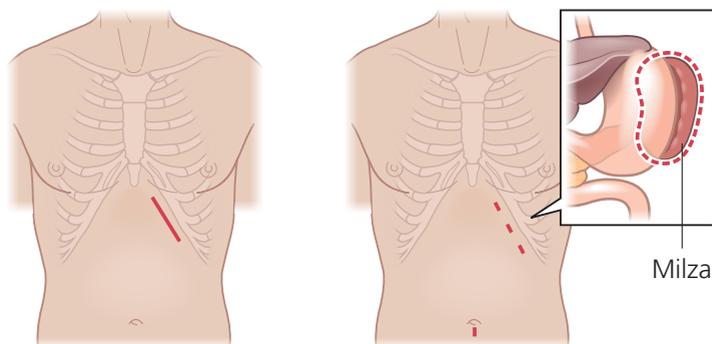
Alcune persone devono essere sottoposte a un intervento chirurgico a causa delle complicanze della BT, tra cui l'ingrossamento della milza e i calcoli biliari.

Ingrossamento della milza

Una milza notevolmente ingrossata può causare dolore addominale e portare a un peggioramento dell'anemia, e quindi può essere necessario asportarla. Nella BT, l'asportazione della milza migliora l'anemia e in alcune persone riduce la necessità di trasfusioni di sangue molto frequenti.

Poiché oggi la BT viene controllata molto meglio di un tempo con le trasfusioni, un ingrossamento notevole della milza è meno frequente e quindi anche la **splenectomia** (intervento chirurgico di asportazione della milza) viene effettuata più raramente. Tuttavia, la splenectomia può essere necessaria anche nelle persone con talassemia non trasfusione-dipendente, dal momento che la malattia non viene controllata con le trasfusioni.

La splenectomia è un intervento chirurgico maggiore che comporta il ricovero in ospedale, e il recupero post-operatorio richiede tempo. L'intervento può essere effettuato **a cielo aperto** (con una grande incisione) o per **via laparoscopica** (con diverse piccole incisioni). La chirurgia laparoscopica è anche



Sede dell'incisione nella splenectomia a cielo aperto

Sedi delle incisioni nella splenectomia laparoscopica

denominata chirurgia mini-invasiva. Con la chirurgia mini-invasiva, il ricovero in ospedale è in genere più breve e il recupero post-operatorio è più rapido.

Dopo l'asportazione della milza, possono presentarsi altri problemi.

Nella BT, l'asportazione della milza aumenta il rischio di formazione di coaguli di sangue (**trombosi**). Questo rischio persiste per tutta la vita e per questo i benefici dell'intervento chirurgico devono essere attentamente valutati rispetto ai rischi.

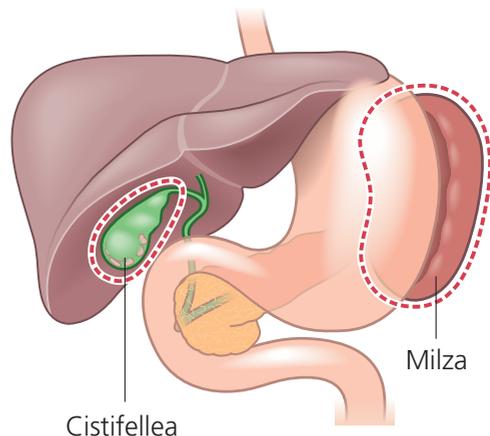
La milza fa parte del sistema di difesa dell'organismo contro le infezioni e quindi, senza la milza, il rischio di infezioni aumenta. Per una protezione aggiuntiva saranno necessarie alcune vaccinazioni, da effettuare preferibilmente prima dell'intervento. Se a suo figlio è stata asportata la milza, dovrà eventualmente assumere antibiotici tutti i giorni per un paio di anni dopo l'intervento per prevenire le infezioni. Oppure gli antibiotici possono essere prescritti in anticipo, in modo da poterli assumere rapidamente in caso di necessità.

Calcoli biliari

I calcoli nella cistifellea possono essere molto dolorosi e provocare forte malessere.

Il trattamento consiste in genere nella rimozione chirurgica della cistifellea. L'intervento può essere effettuato a cielo aperto o per via laparoscopica.

Con la chirurgia laparoscopica, il ricovero in ospedale è in genere più breve e il recupero post-operatorio è più rapido, perché non si effettua un'ampia incisione.



Coaguli di sangue

Nelle persone con BT possono formarsi coaguli di sangue. Il rischio aumenta in determinate circostanze, ad esempio prima di un intervento chirurgico pianificato, durante la gravidanza o dopo l'asportazione della milza.

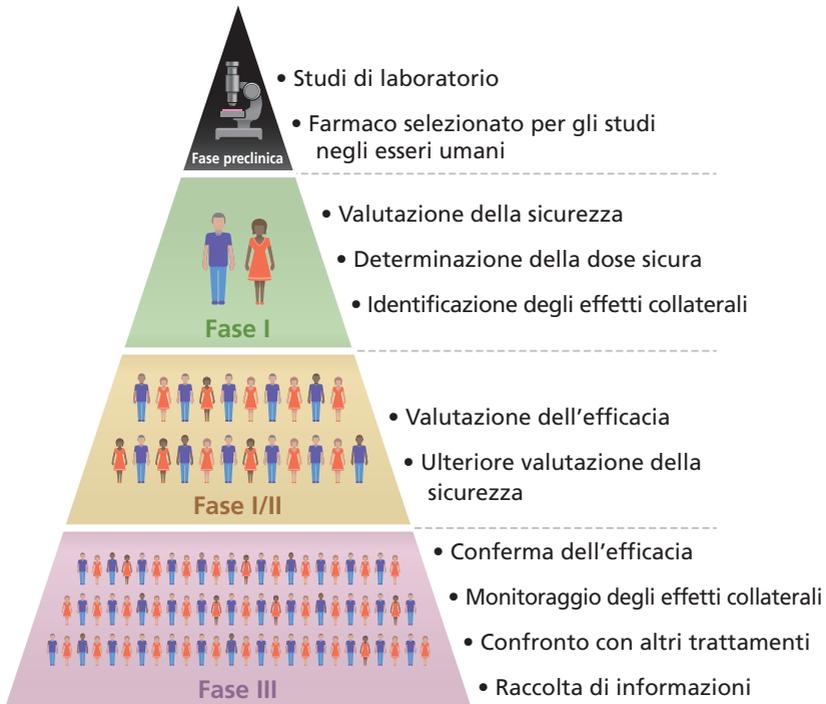
Il medico potrà consigliare l'assunzione di medicinali che riducono il rischio di formazione di coaguli. Dopo l'asportazione della milza sarà necessario assumere medicinali di questo tipo. Questi medicinali sono denominati **anticoagulanti** e comprendono l'aspirina a basse dosi e medicinali simili all'eparina.

Le mie domande

Ha domande sul trattamento delle complicanze della BT? Può prenderne nota qui, per poi discuterne con il medico...

Nuove possibilità di trattamento

Se interessato ai nuovi trattamenti, può chiedere al suo medico a proposito di **studi clinici**. Ogni nuovo trattamento deve passare attraverso varie fasi di sperimentazione per poter dimostrare che funziona meglio dei trattamenti già esistenti e per poterlo utilizzare nella pratica clinica. Un potenziale trattamento passerà alla fase di sperimentazione successiva solo se risulta sicuro e promettente.



Fasi degli studi clinici

La prima fase di sperimentazione, fase I, serve a dimostrare che un nuovo trattamento è sicuro, a determinare gli effetti collaterali e a stabilire la dose più adatta. Questi studi sono in genere piccoli e includono pochi partecipanti.

Gli studi di fase II sono più ampi e servono a stabilire se un nuovo trattamento possa essere efficace contro una determinata malattia.

Negli studi di fase III, si confronta il nuovo trattamento con il trattamento standard già esistente, per stabilire quale sia più efficace. Questi sono gli studi più ampi e si svolgono spesso a livello internazionale, in particolare se riguardano malattie rare.

Gli studi di fase III devono essere randomizzati. Negli studi randomizzati, i pazienti vengono suddivisi in vari gruppi, per mezzo di un computer. I partecipanti non possono scegliere il gruppo a cui verranno assegnati e alcuni non riceveranno il nuovo trattamento. La randomizzazione consente ai ricercatori di essere sicuri che le differenze osservate nei risultati al termine dello studio sono dovute al trattamento sperimentale.

Le mie domande sugli studi clinici...



Nuovi trattamenti per la beta-talassemia

Alcuni nuovi trattamenti per la BT sono in fase di sperimentazione:

- terapia genica
- trattamento volto a migliorare la salute e la funzione dei globuli rossi
- trattamento volto a ridurre l'assorbimento di ferro.

Terapia genica

Questo tipo di trattamento mostra già risultati promettenti per la BT. Gli scienziati prelevano alcune cellule staminali dal sangue del paziente e vi inseriscono un gene dell'Hb in laboratorio. Dopo un trattamento che distrugge le cellule del midollo osseo, le cellule staminali modificate vengono reinfuse nel sangue tramite flebo.

Questa procedura è molto simile al TCS con cellule di un donatore, tranne per il fatto che si utilizzano le cellule stesse del paziente. Ciò consente di trattare anche le persone per le quali non si trova un donatore.

Come il TCS, la terapia genica è un trattamento impegnativo. Il paziente deve essere sottoposto a chemioterapia, con tutti gli effetti collaterali che questo comporta. Tuttavia, alla fine della procedura, il paziente non deve assumere farmaci per sopprimere il sistema immunitario, perché gli vengono infuse solo le proprie cellule staminali e non le cellule di un'altra persona. Per maggior informazioni sul TCS, vedere il paragrafo **Trattamento** a pagina 29.

Diversi studi sulla terapia genica sono stati condotti, o sono tuttora in corso, con persone con BT trasfusione-dipendente.

Una terapia genica è stata approvata nel 2022 negli USA per le persone con BT trasfusione-dipendente.

Miglioramento della salute dei globuli rossi

Alcuni studi clinici valutano il trattamento dell'anemia con medicinali che migliorano la salute, la funzione e la durata di vita dei globuli rossi. Nel caso della BT, potranno essere necessarie trasfusioni meno frequenti.

Mitapivat è un nuovo farmaco in fase di sperimentazione in persone con alfa-talassemia o BT. È disponibile sotto forma di compresse da assumere due volte al giorno e viene già utilizzato per trattare un'altra malattia genetica, denominata deficit di piruvato chinasi.

Mitapivat aumenta i livelli di un enzima di cui i globuli rossi hanno bisogno per la propria funzione. Nei globuli rossi talassemici, i livelli di questo enzima sono bassi.

I primi risultati degli studi indicano che mitapivat può contribuire a ridurre l'anemia nelle persone con BT che non hanno bisogno di trasfusioni di sangue regolari. Gli effetti collaterali finora riscontrati comprendono difficoltà a dormire, mal di testa e capogiri.

Mitapivat è in corso di valutazione in studi clinici di fase III in persone con BT che non hanno bisogno di trasfusioni regolari e anche in persone che ne hanno bisogno.

Riduzione dell'assorbimento di ferro

I ricercatori hanno individuato un ormone naturale, denominato epcidina, che riduce l'assorbimento del ferro nell'apparato digerente e aiuta a regolare i livelli di ferro nell'organismo. Nei primi studi sono stati utilizzati farmaci che imitano l'epcidina e che hanno portato a effetti positivi sui livelli di ferro nella BT e anche sulla produzione di globuli rossi.

Un approccio più recente prevede trattamenti mirati al regolatore principale dell'epcidina. I primi studi clinici al riguardo sono attualmente in corso.

Vivere con la beta-talassemia

La diagnosi di BT, sia che riguardi se stessi o il proprio figlio, può essere uno shock, anche quando è nota la presenza della BT nella propria famiglia. Probabilmente avrà molte domande. È importante informarsi al meglio sulla BT e sulla propria situazione.

Per farlo, è opportuno consultare un professionista competente o utilizzare altre fonti d'informazione affidabili sulla BT. Anche una consulenza genetica può aiutare a comprendere la propria malattia e le sue conseguenze.

Può essere difficile riconoscere i siti web attendibili e ottenere informazioni aggiornate sulla BT. Per aiutarla, a pagina 47 è riportato un elenco di siti web utili.

La BT è una malattia complessa ed è normale avere dei dubbi. Può essere utile prendere nota dei propri dubbi e delle domande da rivolgere al medico, per discuterne in occasione della prossima visita. Può anche essere utile farsi accompagnare, in modo da confrontare gli appunti presi.

Il trattamento della BT è in continuo miglioramento. Molti bambini nati con questa malattia hanno ora un'aspettativa di vita normale, e il paziente stesso può contribuire a mantenersi possibilmente in salute.

Sottoporsi al trattamento quando è necessario

Il modo migliore per evitare complicanze è quello di attenersi allo schema di trattamento e di presentarsi a tutte le visite di controllo.



IMPORTANTE: Si rivolga subito al medico in caso di segni di infezione o di altre malattie e faccia le vaccinazioni necessarie, in particolare se le è stata asportata la milza.

L'alimentazione

Nella talassemia, i livelli di alcune vitamine e di alcuni minerali, come la vitamina C, lo zinco, l'**acido folico** e la vitamina D, possono essere bassi. Ciò dipende in parte dall'anemia e in parte dai livelli elevati di ferro e dai trattamenti utilizzati per rimuoverlo. Il medico controllerà i livelli di queste sostanze e integrerà le sostanze mancanti.

Alcuni medici consigliano di evitare gli alimenti ricchi di ferro, mentre altri non ritengono che questo contribuisca a prevenire il sovraccarico di ferro. Può essere utile controllare il contenuto in ferro degli alimenti confezionati e dei farmaci e, in caso di dubbi, consultare i professionisti sanitari.

È sempre opportuno discutere della propria alimentazione con i professionisti della BT.

Mantenersi in forma per la salute delle ossa

L'esercizio fisico regolare ha molti benefici, in quanto può migliorare l'umore e contribuire a rafforzare le ossa. È preferibile evitare l'alcool e non fumare.



Chiedere aiuto

Faccia domande e informi i professionisti sanitari se qualcosa la preoccupa. I professionisti sanitari conoscono la complessità della BT e non hanno problemi a rispondere anche più volte alle stesse domande.



Domande da rivolgere al medico

Mi è stato detto che sono portatore di un gene BT. Cosa significa questo per me e per i miei figli?

Quante probabilità ho di avere un (altro) figlio affetto da BT?

Cosa si può fare per ridurre il rischio di avere un figlio con BT?

Che tipo di BT ho/ha mio figlio?

Cosa comporta la BT per me/per mio figlio?

Devo fare attenzione a dei segnali d'allarme particolari?

Sarà necessario un trattamento regolare?

Il trattamento dovrà cambiare con il progredire dell'età?

Quali sono gli effetti collaterali più probabili?

Quali sono le complicanze e quanto sono probabili?

Mio figlio affetto da BT potrà avere dei figli? Di cosa deve essere consapevole?

Qui può prendere nota dei nomi e dei recapiti dei medici, degli infermieri e di altri operatori sanitari

Nome

Ruolo

Telefono

E-mail

Nome

Ruolo

Telefono

E-mail

Nome

Ruolo

Telefono

E-mail

Glossario

Acido folico. Una vitamina B necessaria per la produzione dei globuli rossi. Il fabbisogno di acido folico aumenta in caso di iperattività del midollo osseo. Spesso si prescrive una supplementazione di acido folico nelle persone con BT intermedia e talvolta anche nei portatori sani.

Anemia. Carezza di globuli rossi sani che può causare affaticamento e mancanza di respiro.

Anemia falciforme. Un'altra malattia genetica che colpisce i globuli rossi. Alcune persone ereditano sia un gene BT che un gene responsabile dell'anemia falciforme; questa condizione è denominata S-beta-talassemia.

Anemia sideropenica. Un tipo di anemia dovuto alla carezza di ferro. La BT non è dovuta a una carezza di ferro.

Anticoagulanti. Medicinali che riducono la coagulazione del sangue.

Beta-talassemia intermedia. Un tipo di talassemia nel quale viene prodotta una certa quantità di catene beta. Alla diagnosi, la BT intermedia non è trasfusione-dipendente, ma può diventarlo con il passare del tempo.

Beta-talassemia maggiore. Un tipo grave di BT nel quale non vengono prodotte catene beta. La BT maggiore è sempre trasfusione-dipendente.

Beta-talassemia minore. Il termine attuale è tratto beta-talassemico.

Bilirubina. Un pigmento prodotto con la distruzione dei globuli rossi vecchi e danneggiati.

BT non trasfusione-dipendente. BT non sufficientemente grave da rendere necessarie trasfusioni di sangue regolari. Le persone con BT non trasfusione-dipendente possono sviluppare una BT trasfusione-dipendente con l'avanzare dell'età.

BT trasfusione-dipendente. BT abbastanza grave da richiedere trasfusioni di sangue regolari. Le trasfusioni possono essere necessarie per tutta la vita, oppure quando si invecchia.

Calcoli biliari. Sassolini che possono formarsi nella cistifellea, causando dolore e ostruzione. Nella BT, sono dovuti all'eccesso di bilirubina.

Catena alfa. Una proteina necessaria per la produzione dell'emoglobina normale dell'adulto.

Catena beta. Una proteina che si lega alle catene alfa per formare l'emoglobina normale dell'adulto. Può essere ridotta o assente nelle persone con BT.

Chirurgia mini-invasiva. Chirurgia laparoscopica o chirurgia mini-invasiva. L'intervento viene effettuato con una serie di piccole incisioni

anziché con una grande. Il recupero post-operatorio è spesso più rapido.

Cirrosi. Malattia del fegato dovuta a danni a lungo termine. Il tessuto epatico sano viene sostituito da tessuto fibroso cicatriziale, il fegato si rimpicciolisce e perde la propria funzione.

Consulenza genetica. Aiuta le persone a gestire una malattia genetica presente nella propria famiglia e a conoscere il rischio di trasmetterla ai propri figli.

Cromosoma. Lunghe stringhe attorcigliate di DNA. Le cellule umane contengono 23 coppie di cromosomi; un cromosoma di ogni coppia viene ereditato dalla madre e l'altro dal padre. Ogni cromosoma contiene molti geni.

DNA. Il codice genetico che contiene le informazioni necessarie per lo sviluppo e le funzioni di un organismo. I geni e i cromosomi sono costituiti da DNA.

Emoglobina. Una proteina contenente ferro, presente nei globuli rossi, che lega l'ossigeno e lo trasporta in tutto l'organismo.

Emoglobina A. L'emoglobina prevalente negli adulti sani (normalmente >90%). È composta da 2 catene alfa e da 2 catene beta.

Epatomegalia. Ingrossamento del fegato.

Ereditarietà. Trasmissione dei geni ai propri figli.

Eritropoiesi extramidollare.

Produzione di globuli rossi in sedi diverse dal midollo osseo.

Ferritina. Una proteina responsabile dello stoccaggio del ferro all'interno delle cellule. Nelle analisi del sangue, consente di stimare i livelli di ferro nell'organismo.

Fibrosi. ispessimento e irrigidimento dei tessuti normali dell'organismo. Un sovraccarico di ferro nella BT può portare a fibrosi del fegato e di altri tessuti.

Gene. Segmenti di DNA che contengono il codice necessario per la produzione delle catene proteiche. Controllano la crescita e lo sviluppo dell'organismo e sono raggruppati a formare i cromosomi.

Globulo rosso. Cellula del sangue contenente l'emoglobina, che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo.

HbE. Emoglobina anomala prodotta da alcune persone affette da BT.

Intervento chirurgico a cielo aperto. Intervento chirurgico standard che viene eseguito praticando un'unica ampia incisione.

Ittero. Colorazione giallastra della pelle e del bianco degli occhi, dovuta a un eccesso di bilirubina.

IVF. Sta per fecondazione in vitro (in inglese: in vitro fertilization). Nota anche come "bambino in provetta". Alcuni ovuli della donna vengono fecondati in laboratorio, fuori

dall'utero. Ciò consente di ricercare la presenza di malattie genetiche negli embrioni e di impiantare nell'utero gli embrioni sani.

Malaria. Una malattia grave causata da un parassita che viene trasmesso dalle zanzare. La malaria è meno grave nei portatori della mutazione genica della talassemia (tratto beta-talassemico).

Microcitosi. Termine che significa "cellule piccole". Le persone con tratto BT hanno globuli rossi più piccoli del normale, e questa circostanza può essere confusa con l'anemia sideropenica e con altre malattie.

Midollo osseo. Tessuto spugnoso all'interno delle ossa, deputato alla produzione delle cellule del sangue.

Milza. Organo che fa parte del sistema immunitario ed è responsabile della distruzione e della rimozione dal sangue dei globuli rossi vecchi e danneggiati, e della distruzione dei batteri.

Mutazione. Alterazione presente in un gene.

Mutazione (alterazione) genica dominante. Una persona sviluppa una determinata malattia anche se solo uno dei due geni di una coppia è mutato. Molto raramente, la BT può essere dovuta a una mutazione genica dominante.

Mutazione (alterazione) genica recessiva. Se una malattia è dovuta

a una mutazione genica recessiva, entrambe le copie del gene devono essere mutate perché una persona sviluppi questa malattia. La BT è quasi sempre causata da mutazioni geniche recessive.

Osteopenia. Assottigliamento delle ossa, meno grave dell'osteoporosi.

Osteoporosi. Assottigliamento delle ossa, che le indebolisce e le predispone alle fratture.

Portatore. Una persona che ha una mutazione genica associata a una malattia che può trasmettere ai figli, senza però soffrire a sua volta della malattia.

Prominenza. Crescita anomala delle ossa del cranio, comune in caso di BT grave non trattata. Porta a un ingrossamento della fronte e degli zigomi.

Proteina. Una molecola composta da almeno una catena polipeptidica (catena di amminoacidi).

Screening. Ricerca della presenza di una malattia o di una caratteristica, come il tratto talassemico, in una persona o in un gruppo di persone.

Sovraccarico di ferro. Complicanza della BT: accumulo eccessivo di ferro che danneggia l'organismo.

Splenectomia. Asportazione chirurgica della milza.

Splenomegalia. Ingrossamento della milza.

Studio clinico. Studio di ricerca volto a valutare un nuovo test, un nuovo trattamento o una nuova procedura negli esseri umani. Negli studi clinici si valutano la sicurezza di un trattamento, i suoi effetti collaterali e la sua efficacia.

Terapia chelante. Trattamento utilizzato per rimuovere un metallo presente nell'organismo in quantità eccessive; nel caso della BT, si tratta del ferro.

Trapianto di cellule staminali. Trattamento intensivo indicato per alcune malattie del sangue. Può essere una potenziale cura per la BT.

Trasfusione di sangue.

Somministrazione di sangue di donatore compatibile attraverso una flebo (infusione endovenosa) direttamente nel circolo sanguigno.

Tratto beta-talassemico. Presenza di una mutazione a carico di uno dei due geni che codificano la catena beta dell'emoglobina. Non si ha la BT, ma si può trasmettere il gene mutato ai propri figli.

Trombosi. Coagulo di sangue.

Valutazione dell'Hb. Un test del sangue che serve a determinare il tipo e la quantità di emoglobina presente in un campione di sangue.



Risorse utili

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

Fonti utilizzate per la realizzazione di questo documento:

BMJ Best Practice
<https://bestpractice.bmj.com>

British National Formulary
<https://bnf.nice.org.uk>

Agenzia europea per i medicinali
www.ema.europa.eu

Medline Plus
<https://medlineplus.gov/>

**Northern California
Comprehensive Thalassemia
Center**
<http://www.thalassemia.com>

**Royal College of Obstetrics and
Gynaecology**
www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf

**Thalassaemia International
Federation**
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

UpToDate
www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate



Prof. Dr. Antonio Piga

Professore di Pediatria, Università di Torino, Italia

Supporto di medical writing da parte di Liz Woolf.

Realizzato grazie a un contributo di Agios. Agios non ha influito sul contenuto e il documento è stato sottoposto a rassegna editoriale indipendente.

© 2023 in questa edizione, S. Karger Publishers Ltd.

ISBN: 978-3-318-07257-0

Gradiremmo ricevere un suo riscontro

In che modo questo opuscolo le è stato d'aiuto?

C'è qualcosa che non ha capito?

Ha domande che non hanno ancora ricevuto risposta?

Può inviare le sue domande o qualsiasi commento a fastfacts@karger.com, per aiutare i lettori delle edizioni future. Grazie!

Dichiarazione di un giovane paziente con BT, riportata come commento finale dopo aver risposto a un questionario sulla qualità di vita...

'Se potessi avere una seconda vita, sceglierei di nuovo di essere talassemico, ma chiederei una buona assistenza.'



Fast Facts per pazienti

Beta-talassemia

2	Cos'è la beta-talassemia?
4	Qual è la causa della talassemia?
8	Tipi di beta-talassemia
9	Screening e diagnosi
13	Tratto beta-talassemico
15	Beta-talassemia intermedia
16	Beta-talassemia maggiore
17	Complicanze
24	Trattamento
39	Vivere con la beta-talassemia

Realizzato grazie a un contributo di Agios. Agios non ha influito sul contenuto e il documento è stato sottoposto a rassegna editoriale indipendente.

