

LA MICROCITEMIA

Microcitemia (*Talassemia* o *Anemia Mediterranea*) è sicuramente l' emopatia ereditaria più diffusa in Calabria interessando, a seconda delle zone, una popolazione tra il 5



e il 19%.

La talassemia (o **anemia mediterranea** o **microcitemia**) è una malattia ereditaria caratterizzata da un difetto nella sintesi dell'**emoglobina**, la proteina contenuta nei globuli rossi del sangue, che ha il compito di trasportare l'ossigeno alle diverse cellule del corpo e di eliminare l'anidride carbonica. La molecola dell'emoglobina è formata da una testa, denominata *eme*, e da catene proteiche (*globine*), indicate con le lettere greche *alfa*, *beta* e *gamma*. I difetti di una o più di queste catene causano le diverse sindromi talassemiche, in particolare le *alfa-talassemie* e le *beta-talassemie*.

La forma più diffusa in Italia e nell'area mediterranea è la **beta-talassemia** o **anemia mediterranea**, provocata da un'alterazione della catena globinica di tipo *beta*. Queste catene proteiche sono regolate da due geni che si trovano in due cromosomi omologhi, uno di origine paterna e uno di origine materna. Si possono avere due casi principali:

1) L'individuo possiede un solo gene difettoso (forma **eterozigote**). In tal caso si parla di

portatore sano e la disfunzione viene chiamata beta-talassemia minor. La maggior parte dei soggetti con talassemia minor non presenta alcun sintomo di rilievo, tanto che molte persone ignorano di essere affetti da tale disfunzione. In questi soggetti, i globuli rossi sono in numero maggiore che nei soggetti normali, ma sono un po' più piccoli (di qui il termine di **microcitemia**) e più poveri di emoglobina (intorno al 15% in meno rispetto alla norma). Circa il 20% dei soggetti presenta un leggero ingrossamento della milza. Tuttavia, nella maggioranza dei casi, il gene ereditato dal genitore sano consente una produzione di globuli rossi e di emoglobina più che sufficiente per condurre una vita normale.

2) Se un individuo possiede entrambi i geni difettosi (forma **omozigote**), ci troviamo di fronte a quella che viene chiamata *beta-talassemia major* o **morbo di Cooley**. Questa forma si manifesta nei bambini subito dopo la nascita con un notevole pallore della pelle, sintomo che rivela la presenza di una gravissima anemia: i globuli rossi sono in numero ridotto, con una scarsa quantità di emoglobina. Non sono perfettamente rotondi ma deformati in vario modo, molti sono soltanto dei frammenti. Il paziente è costretto a periodiche trasfusioni di sangue (ogni 15-20 giorni) per tutta la vita. Le trasfusioni, però, comportano inevitabilmente un eccessivo apporto di ferro, il quale finisce per accumularsi in organi importanti come il cuore, le ghiandole endocrine e il fegato, compromettendone le funzioni.

L'unico modo per evitare questo dannoso accumulo di ferro è quello di effettuare una corretta terapia con appositi farmaci (*ferrochelanti*).

Origini

La malattia, scoperta e descritta in una persona sana nel 1943 da due studiosi italiani, Ezio Silvestroni e Ida Bianco, ha probabilmente origine da mutazioni genetiche favorite da fattori ambientali. I primi casi di cui si ha notizia riguardano i Fenici che, probabilmente, sono stati il veicolo di diffusione della malattia nell'area del Mediterraneo.

Diffusione

In Italia si contano circa 2 milioni e mezzo di portatori sani, concentrati soprattutto in Sardegna e in Sicilia, nelle regioni meridionali, ma anche nel delta padano e veneto.

All'estero, la malattia è frequente nell'Africa centrale, nel Sud-est asiatico, in Medio Oriente e in alcune zone dell'India.

In Italia vivono oggi circa 7.000 persone affette dalla forma omozigote di talassemia.

Trasmissione ereditaria

Possono verificarsi due casi:

1) uno soltanto dei genitori è microcitemico, mentre l'altro è normale. In tal caso, circa la metà dei figli eredita un gene normale e uno microcitemico (essi saranno perciò dei

"portatori sani" della malattia); l'altra metà eredita due geni normali e i figli saranno del tutto normali.

Non ci sono possibilità di generare figli ammalati della forma grave di talassemia.

2) Tutti e due i genitori sono microcitemici.

Negli eventuali figli che nasceranno si avranno le seguenti probabilità (teoriche):

a) 25% - individui sani

b) 50% - individui affetti da *beta-talassemia minor* (forma **eterozigote** di microcitemia)

c) 25% - individui ammalati gravi, con *beta-talassemia major* (forma **omozigote**).

Prevenzione

La probabilità di generare figli affetti da talassemia major, se entrambi i genitori sono portatori sani di microcitemia, è del 25% (un bambino su 4 risulterà gravemente ammalato).

E' quindi molto importante, prima di mettere al mondo dei figli, che i genitori si sottopongano ad analisi specifiche tese a individuare la presenza di questa mutazione. Se i portatori di microcitemia evitano di avere figli con altri portatori sani e scelgono un coniuge non microcitemico, non potranno avere figli con beta-talassemia major (la forma grave).

PRESSO IL CENTRO DIAGNOSTICO
GAMMA DI GIOIA TAURO E'
POSSIBILE ESEGUIRE TUTTE LE
RICERCHE PER IDENTIFICARE
L'ANEMIA MEDITERRANEA