

Talassemia alfa (α)

Che cos'è la talassemia alfa (α)

La talassemia è un gruppo di malattie del sangue che colpiscono la produzione di emoglobina. L'emoglobina è una proteina contenuta nel sangue che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo.

La talassemia si passa di genitore in figlio tramite i geni. I geni portano le informazioni su caratteristiche dell'individuo come il colore degli occhi, il colore dei capelli e il tipo di emoglobina.

La talassemia è ereditaria.

La talassemia non è contagiosa.

La talassemia non viene trasmessa da germi.

A volte si verificano dei cambiamenti nei geni, dai quali derivano condizioni patologiche. Nella talassemia alfa (α) si possono verificare questi tipi di cambiamenti ai geni globinici alfa:

- Gli individui normalmente ereditano due geni globinici α per la produzione della proteina globina alfa nell'emoglobina.
- Una persona può avere due o tre dei quattro normali geni alfa per la produzione di emoglobina. Questa persona viene chiamata **portatore di talassemia α** ed è **sano**.
- I portatori possono correre il rischio di avere figli affetti dalla malattia da emoglobina H o dall'idrope fetale di Bart se il loro partner è anch'esso un portatore di certi tipi di talassemia α .
- Quando una persona ha solo un gene globinico alfa è soggetto alla **malattia da emoglobina H** e deve sottoporsi a regolari terapie mediche. Gli individui con la malattia da emoglobina H possono soffrire per tutta la vita di una forma di anemia da lieve a moderata. Occasionalmente si può manifestare in forma grave.
- Quando una persona non ha geni alfa, è colpita da una malattia gravissima chiamata **idrope fetale di Bart**. L'idrope fetale di Bart colpisce il feto molto prima della nascita, e si conclude con la morte nelle settimane finali della gravidanza o subito dopo la nascita. Si tratta di una condizione medica fatale che è pericolosa sia per la madre che per il bambino durante la gravidanza.

Cure

I pazienti affetti dalla malattia da emoglobina H possono avere bisogno di trasfusioni di sangue per correggere l'anemia. Non c'è alcuna cura o terapia per l'idrope fetale di Bart.

Le condizioni di salute dei portatori di talassemia α

I portatori di solito sono **sani**. E' importante che il loro medico sappia che sono portatori talassemia α .

Talassemia alfa e pianificazione familiare

I geni per la talassemia α sono comuni tra le persone di origine asiatica, africana, mediorientale e anche mediterranea.

Le coppie che pensano di formare una famiglia, o nelle fasi iniziali di una gravidanza, dovrebbero sottoporsi ad un esame del sangue per stabilire se sono portatori, se entrambe le loro famiglie provengono dalle zone elencate qui sopra; oppure se hanno precedenti in famiglia di malattie del sangue e o anemia. L'esame è necessario per stabilire se ci sono rischi di avere un bambino affetto da una malattia genetica del sangue.

Coloro che corrono questo rischio hanno alcune possibilità di scelta. Queste malattie possono essere diagnosticate fin dalla 12° settimana di gravidanza. E' possibile prendere in considerazione l'interruzione della gravidanza, se del caso. Le persone in questa situazione possono adottare bambini, o pensare a tecniche di riproduzione assistita (come ad esempio la diagnosi genetica pre-innesto, l'utilizzo di ovuli o sperma da un donatore). Altri potrebbero scegliere di assumersi il rischio di avere un figlio affetto dalla malattia. Tutte queste possibilità possono venire discusse con un Consulente di Genetica.

L'esame può venire richiesto dal tuo dottore locale o contattando gli ospedali elencati alla fine di questo opuscolo.

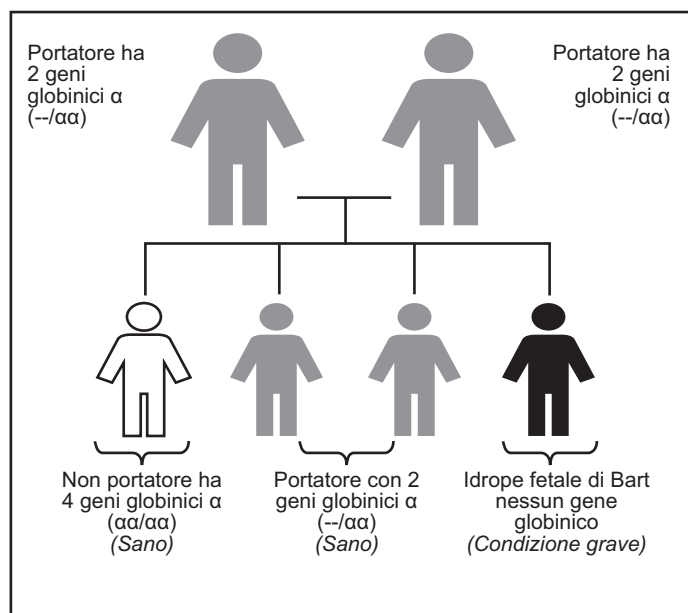
Informazioni importanti per la tua famiglia

Se sei un portatore di talassemia alfa, altri membri della tua famiglia potrebbero essere anch'essi portatori e potrebbero correre il rischio di avere bambini con una grave forma di talassemia alfa. Si raccomanda che anche tutti gli altri familiari e i loro partner si sottopongano ad esami per accertare la loro condizione di portatori, **prima** di avere figli. Per individuare i portatori di talassemia alfa si utilizza l'esame del DNA.

Possibilità di avere un figlio affetto da talassemia α :

Figura 1:

I genitori portatori hanno 2 geni globinici alfa (α)

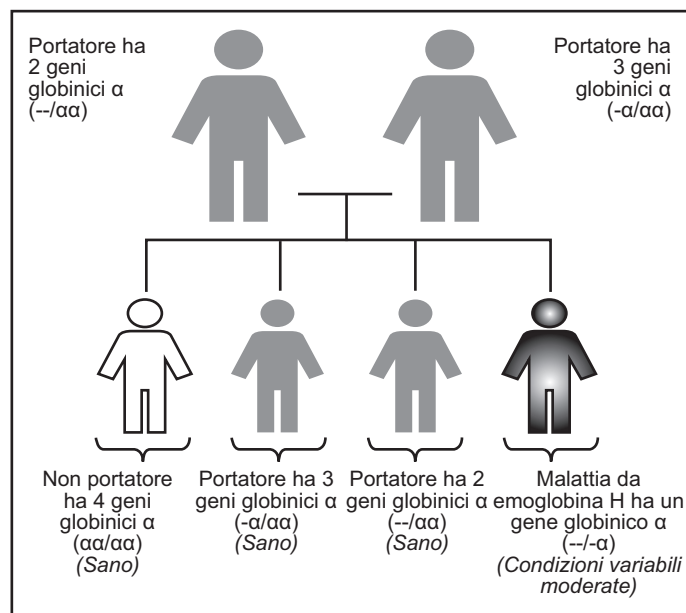


Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino che non è portatore di talassemia α
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore sano.
- 1 possibilità su 4 di idrope fetale di Bart

Figura 2:

i genitori portatori hanno 2 e 3 geni globinici α



Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino che non è portatore di talassemia α
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore sano.
- 1 possibilità su 4 di avere un bambino con la malattia da emoglobina H

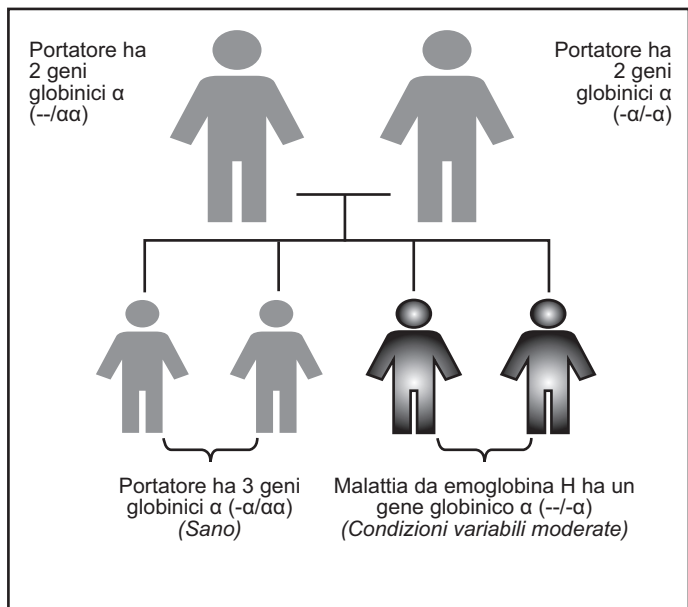


Figura 3: i genitori portatori hanno 2 geni globinici α

Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 2 possibilità su 4 di avere un portatore sano.
- 2 possibilità su 4 di avere un bambino con la malattia da emoglobina H

Contatti utili

Ospedale femminile Mercy - Genetica

163 Studley Road, Heidelberg VIC
Australia 3084

Telefono: +61 3 8458 4250

Centro medico Monash - Unità di terapia medica

246 Clayton Road, Clayton VIC Australia 3168

Telefono: +61 3 9594 2756

Royal Women's Hospital - Clinica di Talassemia

Ang Grattan St & Flemington Rd, Parkville VIC Australia 3052

Telefono: +61 3 8345 2180



Thalassaemia Australia Inc.

333 Waverley Road
Mount Waverley VIC
AUSTRALIA 3149

Telefono: +61 3 9888 2211

Fax: +61 3 9888 2150

Email: info@thalassaemia.org.au

Sito web: www.thalassaemia.org.au