

# Pianificazione familiare...?

**Prendi in considerazione l'idea di sottoporsi ad un esame per scoprire se sei portatore di malattie genetiche del sangue**

## Malattie genetiche del sangue

Oltre 100.000 persone in Victoria hanno ereditato un gene globinico alterato che potrebbero trasmettere ai loro figli. Tale gene alterato potrebbe potenzialmente causare una malattia genetica del sangue, che colpisce la produzione di emoglobina. L'emoglobina è una proteina contenuta nel sangue che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo.

Queste malattie ereditarie del sangue si passano 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.

**Queste malattie genetiche del sangue sono ereditarie.**

**Queste malattie genetiche del sangue non sono contagiose.**

**Queste malattie genetiche del sangue non sono trasmesse da germi.**

A volte si verificano dei cambiamenti nei geni, dai quali derivano condizioni patologiche. I geni globinici trasmettono informazioni da individuo a individuo per la produzione di emoglobina, tuttavia una modifica ai geni globinici può causare i seguenti disturbi:

- **Talassemia beta maggiore** – una grave anemia per cui è necessario sottoporsi a terapie per tutta la vita, comprese trasfusioni del sangue ogni mese.
- **Talassemia alfa** – un tipo di talassemia che può essere fatale per il bambino e pericoloso per la madre durante la gravidanza.
- **Anemia falciforme** – un disturbo che può richiedere regolari trasfusioni di sangue. Nel corso di tutta la vita di coloro che ne soffrono, si possono verificare occlusioni estremamente dolorose dei vasi sanguigni a causa delle modifiche nella forma dei globuli rossi del sangue.
- **Emoglobina E** – solitamente una condizione benigna, ma se ereditata con la talassemia beta o l'anemia falciforme può causare disturbi gravi per cui è necessario sottoporsi a terapie per tutta la vita.

## Le condizioni di salute dei portatori di un gene globinico alterato

Una persona che porta un gene globinico alterato viene definita un 'portatore'. Il portatore è un individuo **sano**. E' importante che il suo medico sappia che è un portatore.

## Cosa comporta la condizione di portatore di un gene globinico alterato?

Se sei portatore di un gene globinico alterato è importante che il tuo partner si sottoponga ad un esame sanguigno per stabilire se anche lui/lei è un portatore. Tu e il tuo partner correte il rischio di avere un figlio affetto da una grave malattia genetica del sangue solo se siete **entrambi** portatori di determinati alterazioni al gene globinico.

## Motivi per la pianificazione familiare

I geni di queste malattie genetiche del sangue sono comuni tra le persone originarie dei Paesi del Mediterraneo, del Medio Oriente e dell'Africa (compresi i Caraibi e gli africani americani). Questi geni sono comuni anche nei Paesi asiatici: India, Pakistan, Sri Lanka, Bangladesh, Indonesia, Filippine, Thailandia, Vietnam e Cina ecc. Sono presenti anche tra le persone originarie dalle Isole del Pacifico e tra i Maori della Nuova Zelanda.

Coloro che progettano di avere una famiglia, o le donne che sono già incinte, dovrebbero prendere in considerazione lo svolgimento di un esame del sangue per controllare se sono portatori nel caso che la loro famiglia (anche distanti parenti) provenga dalle aree elencate qui sopra. L'esame è necessario per stabilire quali possibilità hanno i portatori 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. I portatori possono adottare bambini, o pensare a tecniche di riproduzione assistita (come ad esempio la donazione di ovuli o sperma). 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

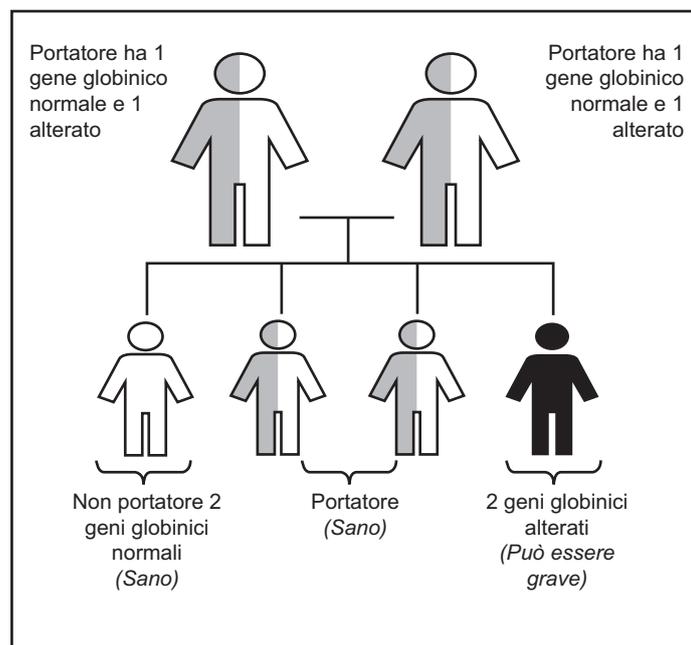
Se tu o il tuo partner siete portatori di un gene globinico alterato, altri membri delle vostre famiglie potrebbero essere anch'essi portatori e potrebbero correre il rischio di avere bambini con una grave malattia del sangue. Si raccomanda che anche tutti gli altri famigliari e i loro partner si sottopongano ad esami per accertare la loro condizione di portatori, **prima** di avere figli.

## Possibilità di avere un bambino affetto da una malattia genetica del sangue

I geni alterati sono trasmessi dai genitori ai bambini nel seguente modo:

**Figura 1:**

**Entrambi i genitori sono portatori**

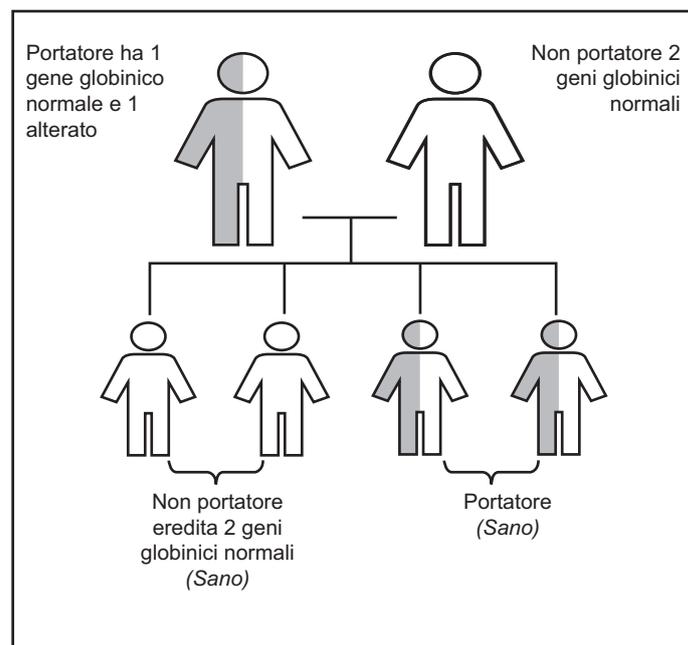


Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino che erediti due copie normali del gene globinico ed è non portatore
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore sano, come i suoi genitori. Questo bambino ha una copia normale del gene globinico e una alterata.
- 1 possibilità su 4 di avere un bambino che può soffrire di una grave malattia genetica del sangue. Questo bambino ha ereditato 2 copie alterate del gene globinico.

**Figura 2:**

**Solo un genitore è portatore**



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

- 2 possibilità su 4 di avere un bambino che erediti due copie normali del gene globinico e non è portatore.
- 2 possibilità su 4 di avere un bambino che è un portatore sano, come i suoi genitori. Questo bambino ha una copia normale del gene globinico e una alterata.

### 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](mailto:info@thalassaemia.org.au)  
Sito web: [www.thalassaemia.org.au](http://www.thalassaemia.org.au)