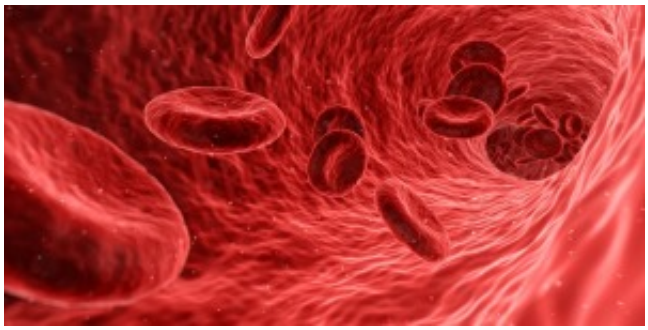
SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara



Ferrara, 6 maggio 2019 - Ogni anno, l'8 maggio, si celebra la Giornata Mondiale della Talassemia. Questa patologia si riferisce ad un gruppo di malattie ereditarie la cui caratteristica principale è l'anemia cronica, di diversa gravità, causata da un difetto della produzione di emoglobina. L'emoglobina è la molecola contenuta all'interno dei globuli rossi responsabile del trasporto di ossigeno nel circolo sanguigno. Essa è costituita da 4 catene proteiche (2 catene alfa e 2 catene beta).

La patologia. La forma di talassemia più frequente in Italia è la beta talassemia, cioè quella forma di anemia dovuta al difetto di sintesi delle catene beta dell'emoglobina. Nel nostro organismo sono presenti due geni deputati alla produzione delle catene beta dell'emoglobina. Il portatore di beta talassemia (nota anche con il termine di "talassemia minor" o "microcitemia") ha solo uno dei due geni alterato, questa persona, dunque, non è malata perché lo stato di anemia è molto lieve.

Nelle forme severe di talassemia ("talassemia major" e "talassemia intermedia"), invece, entrambi i geni per la produzione della catena beta dell'emoglobina sono alterati. Due persone entrambe portatrici di beta talassemia hanno una probabilità del 25% di avere un bambino con una talassemia di tipo major.

La talassemia major (nota anche come "anemia mediterranea" e "malattia di Cooley") si manifesta nel primo o secondo anno di vita con una grave anemia che necessita di una terapia trasfusionale regolare per consentire la sopravvivenza del bambino. Nella forma intermedia (pari al 10% delle forme più gravi di talassemia), invece, l'anemia è marcata ma, solitamente, non necessita di terapia trasfusionale regolare.

Il Day Hospital della talassemia e delle emoglobinopatie. Il Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara è il reparto deputato alla cura dei pazienti con talassemia major e intermedia. Attualmente sono seguiti regolarmente presso l'Unità Operativa 210 pazienti a cui se ne aggiungono circa 90 ogni anno per consulenza.

Il DH garantisce le cure necessarie per la malattia: somministrazione della terapia trasfusionale; valutazione e terapia dell'accumulo di ferro in seguito alle trasfusioni; prevenzione, diagnosi e terapia delle possibili complicanze associate allo stato di anemia cronica e all'accumulo secondario di ferro; valutazioni relative ai problemi di fertilità e di gravidanza dei pazienti.

Tutto questo avvalendosi di un gruppo multidisciplinare di specialisti (tra i quali il trasfusionista,

l'endocrinologo, il cardiologo, l'oculista, l'epatologo, il radiologo). Il DH svolge inoltre attività di ricerca clinica con l'obiettivo di migliorare la qualità delle cure e introdurre terapie innovative.

Qualche dato. In Italia i portatori di beta talassemia sono circa il 5% della popolazione (2.500.000) e il numero dei malati circa 7.000, di cui 5.000 con la forma major.
La distribuzione della talassemia nel territorio italiano non è omogenea. La patologia è maggiormente presente nella zone paludose in cui era frequente la malaria. Questo perché i portatori di talassemia erano meno soggetti a contrarre questa infezione.
Per questo la regione del Delta del Po, con le province di Ferrara e Rovigo, è una zona ad alta prevalenza di portatori di beta-talassemia (fino al 20% in alcune aree). Inoltre, in questa zona, tra il 1955 e il 1980, sono nati oltre 300 pazienti affetti da beta-talassemia major e intermedia.

Prevenzione e cura della patologia. A Ferrara "l'Istituto Provinciale per l'Infanzia" (fondato nel 1933), a partire dagli anni 60, è diventato la sede principale sia per la cura dei pazienti affetti da talassemia sia per i programmi di prevenzione della malattia. Questi sono stati realizzati grazie all'istituzione del Centro della Microcitemia (rimasto attivo fino al 1995) attraverso lo screening dei portatori, la consulenza retrospettiva e prospettica delle coppie a rischio e l'introduzione della diagnosi prenatale negli anni 80.

La diagnosi prenatale consiste in un prelievo di cellule fetali necessario per lo studio dei geni dell'emoglobina e per stabilire se il feto è sano o affetto dalla patologia. La diagnosi può essere eseguita precocemente, già all'11° o 12° settimana di gestazione, con la villocentesi (prelievo di cellule placentali).

A Ferrara l'Istituto di Genetica Medica è la struttura a cui indirizzare l'individuo o la coppia con talassemia per una consulenza specifica e per accedere alla diagnosi prenatale.

Nel corso degli ultimi decenni il miglioramento delle cure tradizionali (regolare terapia trasfusionale, nuovi farmaci chelanti, diagnosi radiologica dei depositi di ferro, nuove terapie per le complicanze) è stato continuo e ha fatto sì che il soggetto affetto da talassemia, con aspettativa di vita non superiore ai 10 anni negli anni 60, possa oggi godere di una lunga prospettiva di vita e di una buona integrazione nell'ambiente sociale.

Ulteriori miglioramenti delle cure sono comunque all'orizzonte, tra cui la disponibilità di un nuovo farmaco (luspatercet) in grado di ridurre la frequenza delle trasfusioni di almeno il 33%, con un grande impatto sulla gestione della malattia e sulla qualità di vita dei pazienti. A partire dagli anni 80 la guarigione dalla malattia è possibile grazie al trapianto di midollo osseo.

Oggi molte speranze sono riposte nella terapia genica grazie ai rapidi progressi ottenuti negli ultimi anni con la scoperta di nuove tecnologie; inoltre, sono in corso molti studi clinici.

Un doveroso ringraziamento va ai donatori di sangue che, con la loro generosità, consentono la cura e la vita dei pazienti con talassemia; inoltre un riconoscimento va all'Associazione ALT (Associazione per la Lotta alla Talassemia) di Ferrara per l'importante attività svolta, in campo locale e nazionale, finalizzata a mantenere un'attenzione elevata alla cura e alle problematiche sociali di questa patologia.