

# La Talassamia o Anemia Mediterranea

La Talassemia o Anemia Mediterranea è una patologia genetica ereditaria che, nella forma Maior, si rivela come una grave anemia. A causa di un'alterazione genetica, il midollo osseo del talassemico produce un'emoglobina difettosa che determina un'insufficienza nel trasporto di ossigeno verso gli organi interni del corpo umano. Se non curata, porta il paziente alla morte entro il primo decennio di vita.

Questa malattia si compone di tre forme principali:

\* **la minor** che è la forma tipica dei portatori sani. I portatori sani conducono una vita assolutamente normale. Cioè il soggetto affetto da questa tipologia, solitamente, non abbisogna di alcun tipo di terapia;

\* **intermedia** è una forma più grave della precedente tanto che i soggetti affetti hanno necessità di essere talvolta sottoposti a trasfusioni di sangue e di conseguenza possono andare incontro a quelle complicazioni tipiche dei politrasfusi (epatiti, infezioni virali etc...).

\* **major** è la forma più grave della malattia, che si conclama solitamente entro il primo anno di vita e costringe i pazienti a sottoporsi, fin dalla tenerissima età, al regime trasfusionale ed alla terapia quotidiana per l'eliminazione del ferro in eccesso. Si manifesta con la frequenza prevista dalla legge di

Mendel solo quando l'individuo è figlio di due portatori sani.

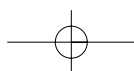
La Talassemia è ad alta prevalenza in alcune aree del mondo, in particolare nel bacino del Mediterraneo (Italia, Grecia, Albania, Turchia, Nord Africa) e nel Sud-Est asiatico (Cina, India, Vietnam, Cambogia).

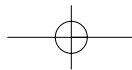
In Italia i soggetti talassemici sono circa settemila mentre i portatori sani circa 3 milioni. Esistono molti Centri per la cura della talassemia. Quello di Genova, fondato nell'Ospedale Galliera quaranta anni fa dal Prof. Sansone è uno dei più qualificati. Le cure consistono principalmente in frequenti trasfusioni di sangue (ogni 20-25 giorni) e nel-

l'accurato dosaggio di medicinali (terapia chelante) che consentono l'eliminazione del ferro in eccesso proveniente dalla emoglobina del sangue trasfuso. L'accumulo del ferro, se non eliminato, può compromettere il buon funzionamento di cuore, fegato ed altri organi, può causare gravi complicazioni cliniche e può anche portare alla morte prima di raggiungere la maggiore età.

Una terapia alternativa, e risolutiva, consiste nel trapianto di midollo eseguito in centri ad alta specializzazione. E' comunque una terapia ad alto rischio e di difficile esecuzione per la difficoltà di reperire il midollo compatibile.

L'esperienza odierna dimostra comun-





12

diagnosi &amp; terapia 05/08

spazio-salute.it

Salute

que che la Talassemia, se ben curata, consente ai malati una qualità ed un'aspettativa di vita simile a quella dei propri coetanei. Molti di loro hanno oggi superato i quaranta anni, sono inseriti nel mondo del lavoro, ed hanno potuto programmare la loro pianificazione familiare.

Nei paesi in via di sviluppo (P.V.S) le cure sono generalmente scarse o del tutto assenti. La terapia trasfusionale è abbastanza diffusa, insufficiente o del tutto assente quella chelante, ma il problema più grave è il background culturale e l'atteggiamento verso i malati. Per dare una risposta alle esigenze sempre crescenti dei malati ma anche per dare un futuro migliore alle prospettive di cura hanno cominciato la loro attività, dalla fine degli anni '70, le Associazioni dedicate, ed operanti nel settore del volontariato, dapprima costituite da soli genitori di malati ma in seguito, grazie al miglioramento della prognosi e della qualità della vita dei talassemici, anche dagli stessi interessati.

L'Associazione Ligure Talassemici Onlus, fondata nel 1983 come Comitato Ligure Giovani Talassemici, è stata la prima associazione in Italia voluta e costituita da malati e da essi diretta.

Le problematiche da affrontare al momento della fondazione erano ovviamente diverse rispetto a quelle attuali. Era pressante l'esigenza di affrontare problemi fino ad allora completamente trascurati come l'inserimento scolastico e nel tessuto sociale dei piccoli pazienti che, grazie al miglioramento della prognosi, cominciavano finalmente a crescere.

Standardizzare terapie e procedure, oggi date per scontate, ma che molti anni fa non trovavano uniformità di applicazione a livello nazionale ed inter-

nazionale, avviare campagne informative sulla malattia per prevenirla.

Le Associazioni limitavano quindi la propria attività ad un lavoro di puro sostegno ai centri di cura per la sensibilizzazione alla donazione del sangue e poco altro e, a livello politico, per il raggiungimento di obiettivi, quali l'inserimento lavorativo dei pazienti, argomento mai trattato in precedenza.

L'avvento all'interno delle Associazioni dei pazienti che raggiungevano con sempre maggior frequenza l'età adulta fu un ulteriore stimolo per le organizzazioni associative a crescere proporzionalmente all'età dei soggetti che tutelavano.

Oggi possiamo dire senza tema di smentita che la maggioranza delle Associazioni sul territorio nazionale ma anche internazionale sono gestite con risultati talvolta eclatanti da pazienti affiancati in pochi casi da genitori. La nostra Associazione naturalmente non fa eccezione pertanto possiamo elencare i punti fondamentali della nostra attività.

Una delle iniziative dell'Associazione è sempre stata quella di svolgere un'accurata quanto capillare campagna preventiva al fine di poter individuare nella popolazione i soggetti portatori sani di talassemia e informarli adeguatamente circa la possibilità di trasmissione della patologia ad eventuali figli, senza scoraggiarli alla procreazione ma nella consapevolezza che oggi le prospettive di cura e perché no anche di guarigione siano infinitamente alte.

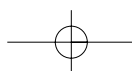
Un altro compito di primaria importanza è quello di dare ai pazienti ed alle famiglie la certezza della continuità assistenziale, che è stata messa pericolosamente in discussione negli ultimi anni, contribuendo in maniera determinante al riconoscimento ufficiale, da parte della Regione, del Centro della

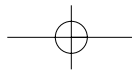
Microcitemia e delle Anemie Congenite. Le prospettive appaiono nettamente migliori oggi che il riconoscimento è stato, tra mille difficoltà, ottenuto. Naturalmente non possiamo trascurare di sottolineare la nostra lotta in prima linea per evitare l'orrore delle manipolazioni genetiche sensazionalistiche, che anziché mirare al benessere dei pazienti mostrano il peggio di sé con tentativi alquanto discutibili di "cura" delle malattie genetiche.

Il sostegno alla ricerca ha trovato in questi ultimi anni un nuovo vigore, infatti abbiamo sostenuto economicamente la ricerca per la realizzazione di uno strumento per la determinazione non invasiva delle quantità di ferro nel fegato dei pazienti in collaborazione con la Facoltà di Fisica dell'Università di Genova e con l'Ospedale Galliera. Questo strumento, Magnetic Iron Detector, è funzionante presso il nostro Centro da circa tre anni durante i quali ha dimostrato la validità assoluta dell'investimento.

In questi giorni stiamo ultimando la costruzione di un nuovo e più idoneo strumento grazie anche ai contributi economici elargiti dalla Fondazione Carige, dall'INFN di Genova e dal Parco Scientifico e Tecnologico della Liguria, che sostituirà quello ormai obsoleto garantendo una continuità di questa misura anche per il futuro. Va sottolineato che questo studio, figlio della cultura genovese, garantisce il superamento di esami invasivi, quali la biopsia epatica, mal sopportati dai malati soprattutto quelli più piccoli.

La nostra associazione collabora attivamente con la Fondazione Nazionale Talassemia che sostiene, ed incentiva, la ricerca sulla terapia genica, nuova frontiera della cura definitiva. Sebbene in Italia, il paese guida nel mondo in tema di trattamento della tha-





lassemia, molti problemi siano stati risolti, siamo consapevoli che in altri paesi del mondo la talassemia continua a chiedere un pesante tributo di vite umane, a questo problema ci siamo dedicati negli ultimi tre anni ispirando e supportando un progetto di aiuto ai bambini talassemici di Rabat (Marocco) dove, grazie ad una iniziativa della Rotary Foundation e di alcuni club genovesi, si è attivato un piano concreto per la costruzione di un centro di eccellenza per la cura dei piccoli marocchini. Tra molte difficoltà questo progetto si sta concretizzando ed ha raccolto strada facendo l'adesione di altri sodalizi nella nostra città ed una cifra impor-

tante che supporterà i 300.000 dollari sborsati dalla Foundation. Contiamo così di dare speranza alle famiglie marocchine che convivono con questo problema strappandoli dal fatalismo nel quale si macerano e dimostrando che, se curati, anche i loro bambini possono crescere. Ma stiamo aiutando ragazzi provenienti dal Camerun, dal Bangladesh, dall'Iran e da tutti quei P.V.S. in cui non esiste una cultura della cura di questa patologia. Per tutte queste attività è importante sapere di poter contare sul contributo di tutti, i nostri soci certamente ma anche la società civile; è possibile aiutare economicamente i nostri progetti

sottoscrivendo la donazione, gratuita, del 5 per 1000 della dichiarazione dei Redditi indicando il nostro numero di codice fiscale:

**95016680100**

oppure acquistando il libro scritto da Loris Brunetta (presidente dell'associazione) e Silvano Chidda "Thalassemia e dintorni" edito da Liberodiscrivere, che racconta l'esperienza con la talassemia vissuta dalla parte del malato e da quella del parente.

Chi volesse collaborare con noi o semplicemente entrare in contatto con l'associazione può farlo scrivendo all'indirizzo di posta elettronica: thalassoligure@iol.it.

**PHYTO GARDA**  
RIMEDI NATURALI



# STIMOLABRONZ®

**ACCELERA LA TUA ABBRONZATURA**

**IDRATANTE • ANTI-AGE • ANCHE PER LAMPADE UV**

con  
**ANTIOSSIDANTI**  
estratti dal melone



**SENZA  
BETACAROTENE**

IN FARMACIA



Per ordini diretti: Phytogarda srl Tel. 045-6770222 - Fax 045-6770531 - www.phytogarda.it - Bardolino - Verona  
MERCHANDISING: espositore, cartello vetrina, campioni omaggio, leaflet

