

# Talassemia Beta ( $\beta$ )

## Che cos'è la talassemia Beta ( $\beta$ )?

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. Tali cambiamenti nella talassemia beta ( $\beta$ ) avvengono nei geni globinici beta:

- Gli individui normalmente ereditano due geni globinici  $\beta$  per la produzione della proteina beta globina nell'emoglobina.
- Una persona può avere un'alterazione (mutazione) in uno dei suoi due geni globinici. Questa persona viene chiamata **portatore di talassemia  $\beta$**  ed è **sano**. I medici possono utilizzare invece il termine talassemia minore, ma si tratta della stessa cosa.
- I portatori sani possono correre il rischio di avere figli affetti dalla talassemia beta maggiore se il loro partner è anch'esso un portatore della talassemia  $\beta$ .
- Quando una persona ha alterazioni (mutazioni) in entrambi i suoi geni globinici  $\beta$ , è soggetta ad una grave malattia chiamata talassemia maggiore  $\beta$ . Dalla talassemia maggiore  $\beta$  consegue una grave anemia che per cui è necessario sottoporsi a terapie per tutta la vita.

## Terapie per la talassemia $\beta$ maggiore

Coloro che soffrono di talassemia  $\beta$  maggiore devono sottoporsi a regolari trasfusioni di sangue ogni 3 o 4 settimane per tenere sotto controllo l'anemia. Tra le complicazioni della loro terapia vi può essere un accumulo eccessivo di ferro, che può essere efficacemente prevenuto e gestito assumendo farmaci.

## Le condizioni di salute dei portatori di talassemia

I portatori di solito sono **sani**. E' importante che il dottore sappia che sono portatori per distinguere la loro anemia dall'anemia causata da bassi livelli di ferro nel sangue.

## Talassemia beta e pianificazione familiare

I geni per la talassemia  $\beta$  sono comuni tra le persone originarie dei Paesi del Medio Oriente, del Mediterraneo, del subcontinente indiano e del Sud Est asiatico.

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. La malattia può essere diagnosticata 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.

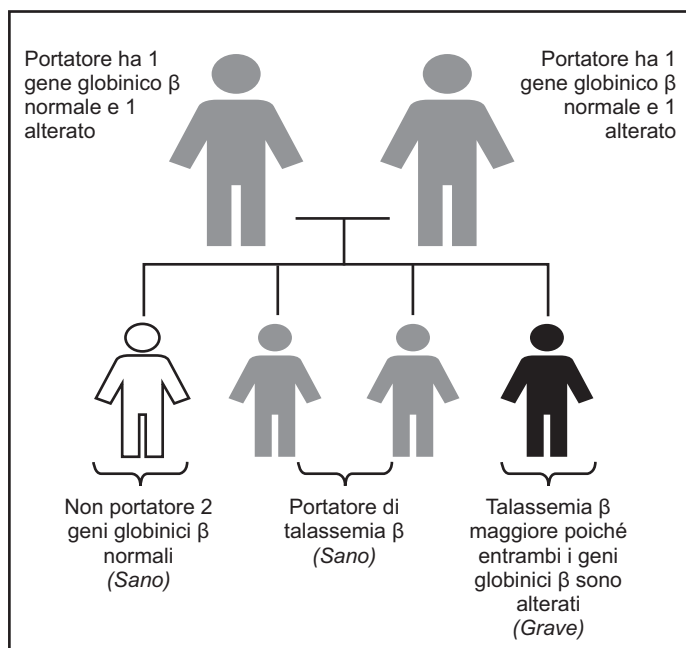
## Informazioni importanti per la tua famiglia

Se sei un portatore di talassemia beta, altri membri della tua famiglia potrebbero essere anch'essi portatori e potrebbero correre il rischio di avere bambini con una grave malattia del sangue. Si raccomanda che anche gli altri tuoi familiari e i loro partner si sottopongano ad esami per accertare la loro condizione di portatori, **prima** di avere figli.

## Possibilità di avere un figlio affetto da: talassemia $\beta$ maggiore

**Figura 1:**

**Entrambi i genitori sono portatori di talassemia  $\beta$**

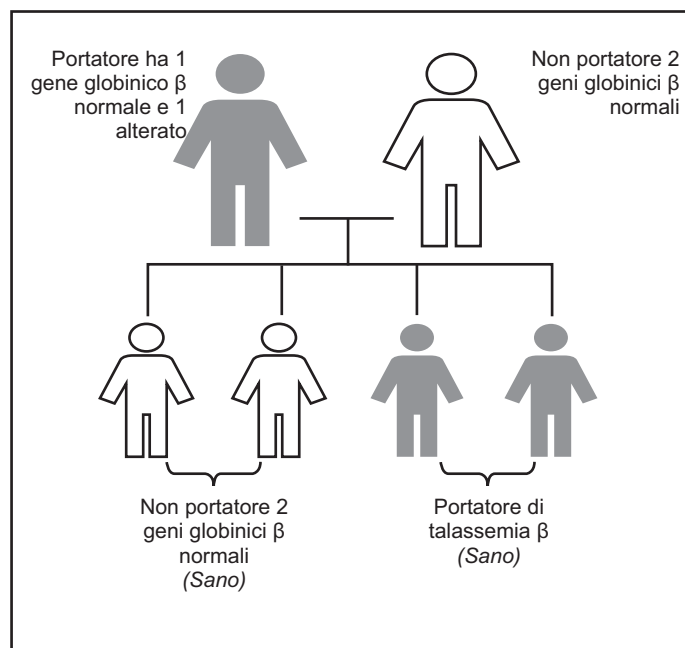


Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino con due globine  $\beta$  normali
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore di talassemia  $\beta$ .
- 1 possibilità su 4 di talassemia  $\beta$ .

**Figura 2:**

**Solo un genitore è portatore di talassemia  $\beta$**



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

- 2 possibilità su 4 di avere un bambino con 2 geni globinici  $\beta$  normali.
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore di talassemia  $\beta$ .

### Contatti utili

**Thalassaemia Society of NSW**  
PO Box M120  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Level 7 King George V Building  
Missenden Road  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Telefono : +61 2 9550 4844  
Cellulare: 0400 116 393  
www.thalnsw.org.au

**Ospedale infantile di Westmead**  
(Children's Hospital at Westmead)  
Dipartimento di ematologia  
Cnr Hawkesbury Road and  
Hainsworth Street,  
Westmead NSW 2145  
Tel: +61 2 9845 0000

**Ospedale infantile di Sydney**  
(Sydney Children's Hospital)  
Dipartimento di ematologia  
High Street, Randwick NSW 2031  
Tel: +61 2 9382 1111

**Ospedale Prince of Wales**  
(The Prince of Wales Hospital)  
Dipartimento di ematologia  
High Street,  
Randwick NSW 2031  
Tel: +61 2 9382 4982

**Ospedale Royal Prince Alfred**  
(Royal Prince Alfred Hospital)  
Dipartimento di ematologia  
Level 5, Missenden Road  
Camperdown NSW 2050  
Tel: +61 2 9515 7013

**Ospedale di Westmead**  
(Westmead Hospital)  
Dipartimento di ematologia  
Cnr Hawkesbury Rd & Darcy Rds  
Westmead NSW 2145  
Tel: +61 2 9845 5555

**Ospedale di Liverpool**  
(Liverpool Hospital)  
Dipartimento di ematologia  
Ground Floor  
Cnr Elizabeth & Goulburn Street  
Liverpool NSW 2170  
Tel: +61 2 9828 3000



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)