

Anemia falciforme

Che cos'è l'anemia falciforme?

L'anemia falciforme (nota anche come malattia falciforme) è una malattia del sangue che colpisce la produzione di emoglobina. L'emoglobina è una proteina contenuta nel sangue che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo.

L'anemia falciforme 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.

L'anemia falciforme è ereditaria.

L'anemia falciforme non è contagiosa.

L'anemia falciforme non è trasmessa da germi.

A volte si verificano dei cambiamenti nei geni, dai quali derivano condizioni patologiche. Tali cambiamenti nell'anemia falciforme avvengono nei geni globinici beta (β):

- Gli individui normalmente ereditano due geni globinici β per la produzione della proteina beta globina nell'emoglobina.
- Una persona può avere un'alterazione (mutazione) falciforme in uno dei suoi due geni globinici β . Questa persona viene chiamata portatore di anemia falciforme ed è sano.
- I portatori possono correre il rischio di avere figli affetti dall'anemia falciforme se il loro partner è anch'esso un portatore della malattia.
- Quando una persona ha un'alterazione (mutazione) falciforme in uno dei suoi geni globinici β ed ha anche certe alterazioni nel suo altro gene globinico β , essa può soffrire di una malattia chiamata anemia falciforme.

Cure

Coloro che soffrono di anemia falciforme devono sottoporsi ad un regolare trattamento medico per correggere l'anemia e prevenire e gestire le crisi dolorose.

Le condizioni di salute dei portatori di anemia falciforme

Un portatore può aspettarsi di essere sano ma dovrebbe discutere della sua condizione di portatore col suo medico.

Anemia falciforme e pianificazione familiare

I geni per l'anemia falciforme sono comuni nelle persone originarie dei Paesi africani, del Medio Oriente, dell'Europa del Sud, dell'India, del Pakistan e dei Caraibi.

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^o 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.

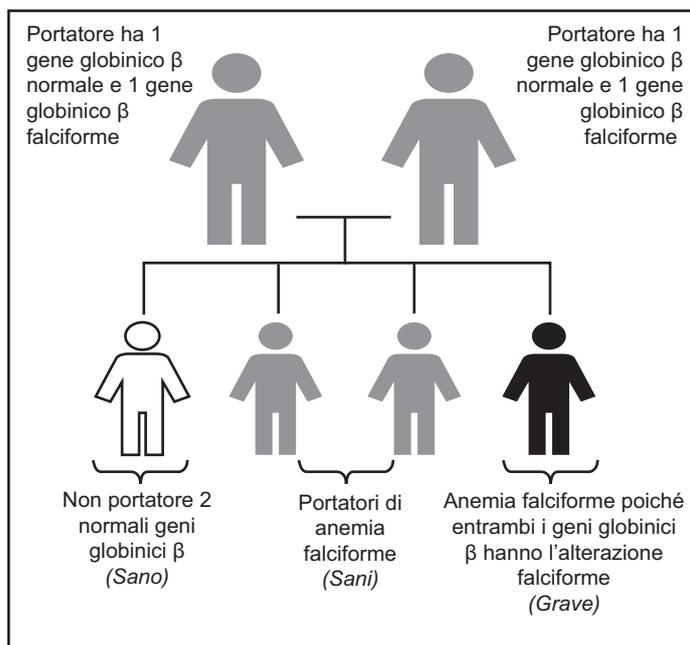
Informazioni importanti per la tua famiglia

Se sei un portatore del gene HbS (alterazione falciforme), 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 famigliari 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 anemia falciforme

Figura 1:

Entrambi i genitori sono portatori di anemia falciforme

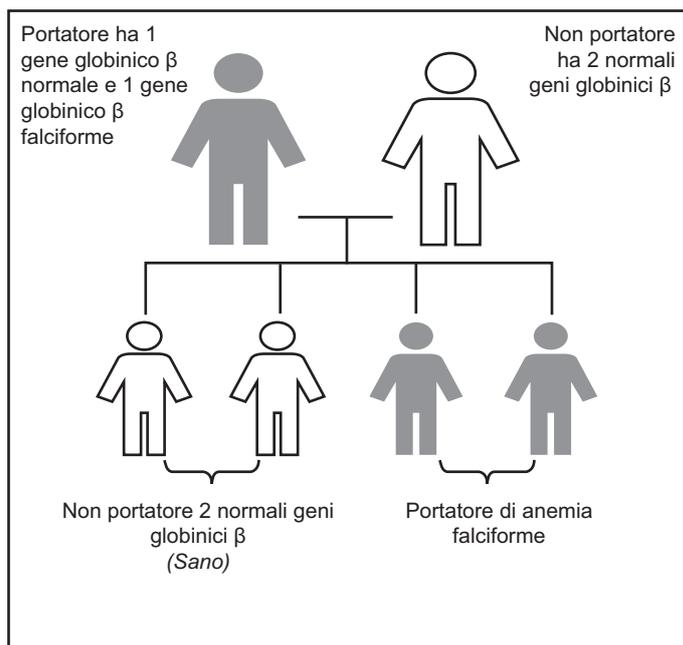


Per ogni gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino con due normali geni globinici β
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore di anemia falciforme.
- 1 possibilità su 4 di anemia falciforme.

Figura 2:

Solo un genitore è portatore di anemia falciforme



Per ogni gravidanza, questa coppia ha:

- 2 possibilità su 4 di avere un bambino con due normali geni globinici β
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore di anemia falciforme.

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