**TALASSEMIE**

**Che cosa sono e come si manifestano?**

Le talassemie sono un gruppo di malattie ereditarie dovute a un difetto nella produzione di emoglobina, la proteina del sangue responsabile del trasporto di ossigeno e anidride carbonica nell’organismo. L’emoglobina è costituita da quattro catene proteiche, due alfa e due beta: a seconda di quali catene sono difettose si parla quindi di alfa o beta talassemia.

La forma più grave è la beta talassemia, caratterizzata da una grave anemia (carenza di globuli rossi) cronica che obbliga a trasfusioni periodiche fin dall’età di 6 mesi e che porta precocemente alla morte se non curata. Le principali complicanze della beta talassemia oggi sono l’ingrossamento di fegato e milza e il sovraccarico di ferro, soprattutto a carico di fegato e cuore.

**Come si trasmettono?**

Entrambe le forme di talassemia si trasmettono con modalità autosomica (non legata al sesso) recessiva: questo significa che una persona affetta possiede un difetto genetico su ciascuno dei due geni che codificano una certa catena dell’emoglobina, ereditati da entrambi i genitori, che sono almeno portatori sani. A carico del gene che codifica la catena beta è possibile distinguere mutazioni beta+ o beta°, che causano rispettivamente ridotta o assente produzione della proteina. Se è alterata una sola copia del gene in questione l'individuo è detto eterozigote; se sono alterate entrambe l'individuo è detto omozigote. Per la talassemia alfa il quadro genetico è più complesso, perché sono coinvolti quattro geni codificanti per la catena alfa dell’emoglobina.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si effettua sulla base dell’osservazione clinica di segni e sintomi ed è confermata da analisi biochimiche sulla quantità e il tipo di catene di emoglobina presenti nel sangue. L’analisi genetica conferma la diagnosi. Conoscendo le mutazioni presenti nei genitori, è possibile effettuare la diagnosi prenatale.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Nel caso della talassemia beta l’unica terapia risolutiva è il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali (che sono in grado di rigenerare tutti gli elementi del sangue) da cordone ombelicale da donatori compatibili. Se questo non è possibile, la terapia classica – non risolutiva – consiste in ripetute trasfusioni di sangue, associate a una terapia che elimini l’accumulo di ferro (contenuto nell’emoglobina) causato dalle trasfusioni. È prevista una continua sorveglianza del paziente e, se necessaria, la somministrazione di acido folico, così come di ulteriori terapie in caso di complicanze. Un ulteriore approccio terapeutico, anche se ancora in fase sperimentale, è costituito dalla terapia genica.