

Beta-talassemia major (intermedia): è una patologia legata all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. L'emoglobina è prodotta a tasso ridotto. E' una malattia grave.

Morbo di Cooley

Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' legata ad una diminuita espressione di due dei geni β -globinici codificanti per le catene β di globina, una delle componenti dell'emoglobina (Hb).

E' frequente nelle persone originarie del Bacino del Mediterraneo, dell'Asia e non rara nell'Africa occidentale. Ciò è dovuto al fatto che queste aree erano e sono tuttora infestate dalla malaria e la β -talassemia conferisce una relativa protezione contro tale patologia.

Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

I pazienti con β -talassemia major, chiamata anche morbo di Cooley, sono sani fino ad un'età intorno ai sei mesi ed in seguito diventano molto pallidi a causa di una grave anemia. Senza alcuna cura il bambino presenta crescita rallentata, deformazioni osee,...

I pazienti con β -talassemia intermedia hanno una forma attenuata della malattia.

Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Molto spesso, senza trasfusioni di sangue, il paziente muore in breve tempo. La patologia e le trasfusioni di sangue sono anche responsabili di un eccesso di ferro nell'organismo che deve essere "rimosso" utilizzando i "chelanti del ferro". La malattia può essere curata attraverso un trapianto di midollo osseo: esso potrebbe avere comunque effetti collaterali e dovrebbe essere valutato da uno specialista del campo.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Due persone che portano ognuna una copia del gene mutato (tratto β -talassemico) hanno, ad ogni gravidanza, il rischio del 25 % di avere un figlio colpito da un disturbo più grave (β -talassemia major o morbo di Cooley). La probabilità di avere un figlio portatore sano è del 50 % e la probabilità che il figlio non sia malato e non sia portatore è del 25 %. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.