

**Emoglobina S ed anemie falciformi:** sono patologie legate all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. L'anemia falciforme è la conseguenza della presenza di un'emoglobina anomala chiamata emoglobina S (Hb S). Ne esistono diverse forme: la più frequente è dovuta all'emoglobina S allo stato omozigote, mentre lo stato di eterozigote composto causa forme più o meno severe: SC, SD-Punjab, SO-Arab, S $\beta$ -talassemia.

### Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' legata ad una mutazione del gene della  $\beta$ -globina che codifica per la catena di  $\beta$  globina, una delle componenti dell'emoglobina (Hb). Un individuo può essere eterozigote per la malattia (individuo AS) quando solo uno dei geni globinici è mutato, omozigote (individuo SS), oppure eterozigote composto (individuo SC, SD, SO-Arab, S $\beta$ -talassemia) quando sono colpiti entrambi i geni beta globinici. Questa malattia è frequente negli individui originari dell'Africa occidentale e del nord, del Medio Oriente, dell'India e del Bacino del Mediterraneo. Ciò è dovuto al fatto che queste aree erano e sono tuttora infestate dalla malaria e l'Hb S conferisce una relativa protezione contro tale patologia.

### Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

A volte i globuli rossi provenienti dai pazienti con anemia falciforme sono caratterizzati da una forma a falce (forma a mezzaluna), attraversano con difficoltà i piccoli vasi sanguigni e vengono distrutti rapidamente. Ciò spiega perché gli individui con anemia falciforme presentano anemia (pallore) ed itterizia (colore giallo degli occhi); quando la circolazione sanguigna viene ostacolata dai globuli rossi a falce, si verificano episodi di dolore (braccia, gambe, torace ed addome), danni ai tessuti (milza, polmone, fegato, rene, ...), ictus e priapismo (erezione persistente accompagnata da dolore), ... Il danno alla milza rende i pazienti affetti da questa patologia, specialmente i bambini, facilmente suscettibili ad alcune infezioni batteriche. Gli eterozigoti solitamente non presentano disturbi ed hanno una normale aspettativa di vita.

### Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Se la diagnosi è fatta precocemente, la terapia con lo scopo di prevenire gli episodi infettivi viene iniziata appena dopo la nascita. La cura delle complicazioni è molto importante e per questo motivo tutti i pazienti con malattia cronica dovrebbero essere controllati attraverso un ampio programma multidisciplinare di sorveglianza sanitaria. La malattia può essere curata attraverso un trapianto di midollo osseo: esso potrebbe avere comunque effetti collaterali e dovrebbe essere quindi valutato da uno specialista del campo.

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

Due persone che portano ognuna una copia mutata di uno dei geni hanno, ad ogni gravidanza, il 25 % di rischio di avere un figlio affetto dalla malattia (Hb SS, Hb SC, Hb SD, ...). La probabilità di avere un figlio portatore sano è del 50 % e la probabilità che un figlio non abbia la patologia e non sia un portatore è del 25 %. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.