

TALASSEMIA



“Talassemia” deriva dal greco “thàlassa” (mare) e “haîma” (sangue), il nome è stato scelto per la grande diffusione di questa patologia nell’area del bacino del Mediterraneo; per questo è chiamata anche anemia mediterranea.



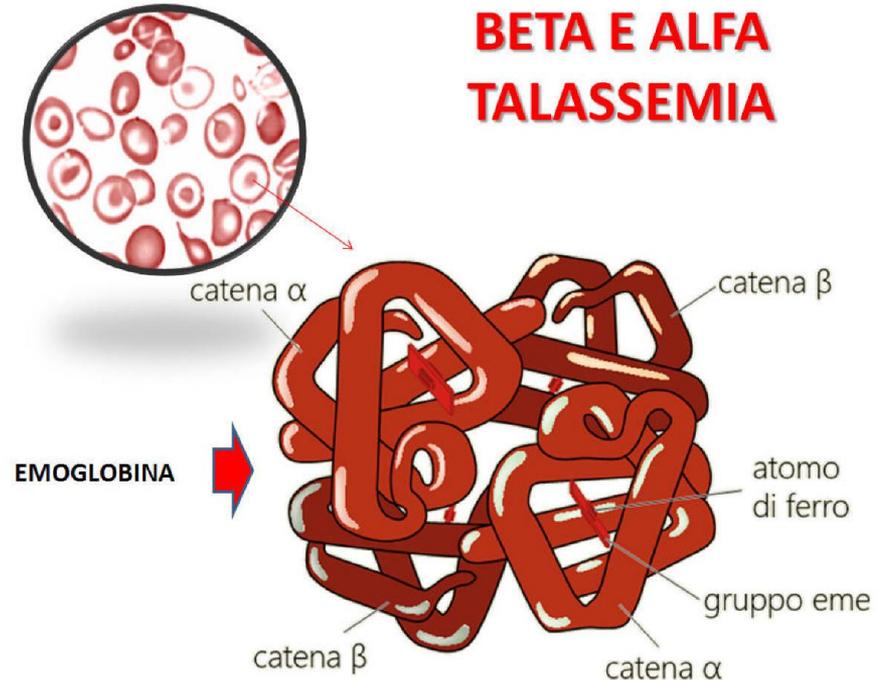
Ashish Pezzali

La Talassemia

La **talassemia** è una malattia ereditaria del sangue ed è **caratterizzata da un'anemia cronica** dovuta alla sintesi ridotta o assente di una delle catene proteiche presenti nella molecola dell'emoglobina, proteina responsabile del trasporto di ossigeno attraverso tutto l'organismo.

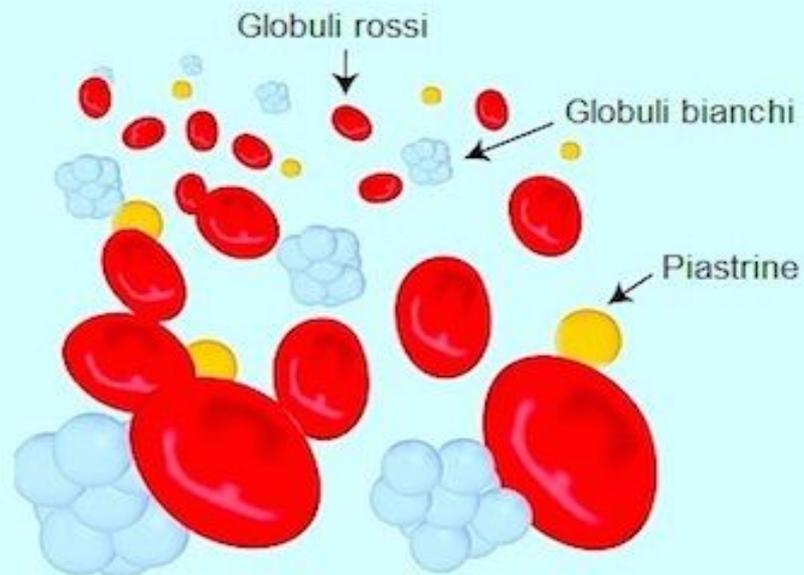
Anemia: presenza di emoglobina incapace di trasportare ossigeno nel sangue.

L'ossigeno, inspirato con l'aria, grazie all'emoglobina presente nei globuli rossi è trasportato alle cellule dove è utilizzato per fare la respirazione cellulare attraverso il quale processo le cellule ottengono l'energia necessaria per le loro funzioni.

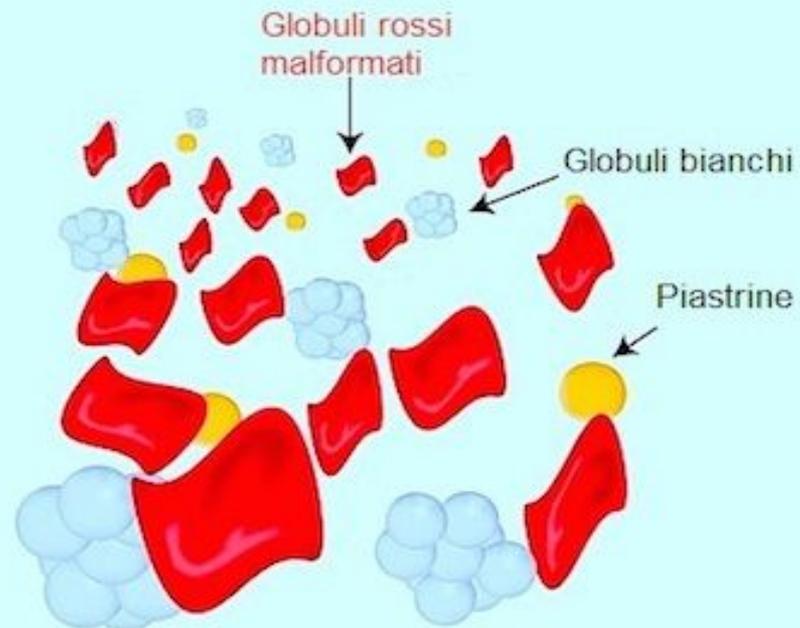


Talassemia

Normale



Talassemia



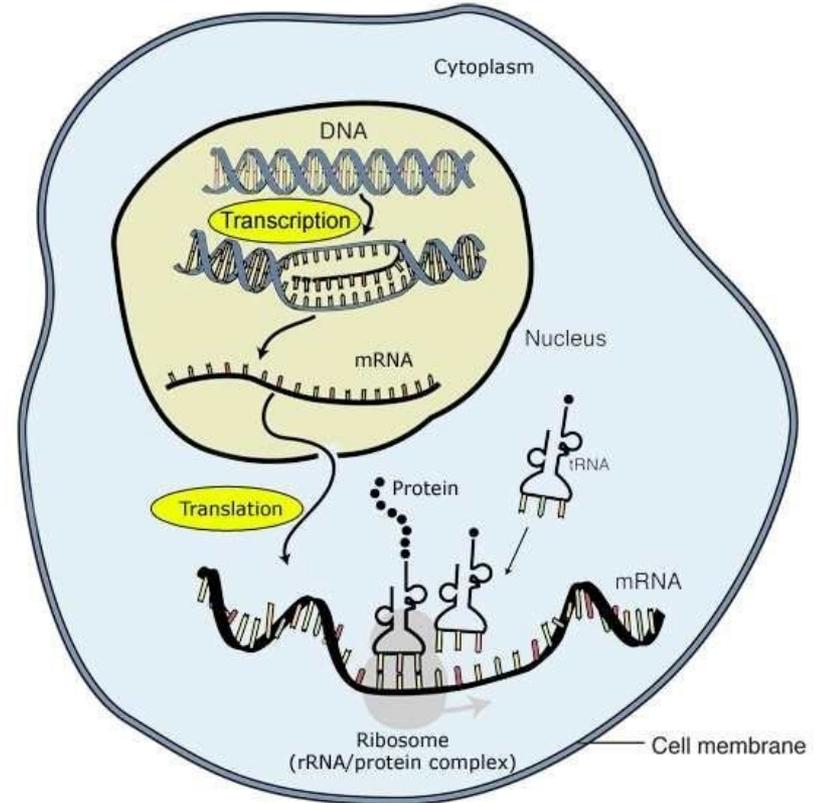
La Talassemia: malattia ereditaria

Le caratteristiche del nostro organismo sono determinate dal nostro DNA, presente nel nucleo della cellula e organizzato in cromosomi.

Nel nucleo delle nostre cellule i cromosomi sono presenti a coppie (23 coppie) di cui uno ereditato dal padre e l'altro dalla madre.

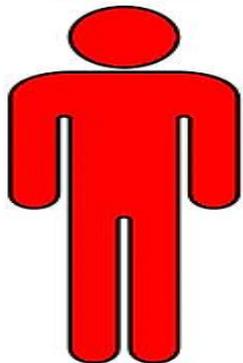
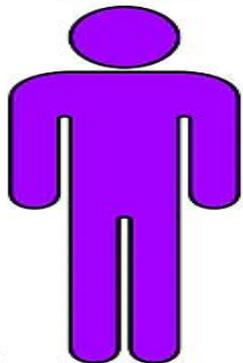
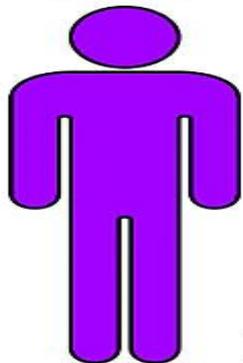
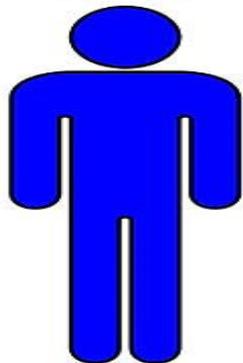
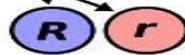
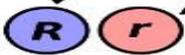
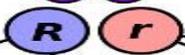
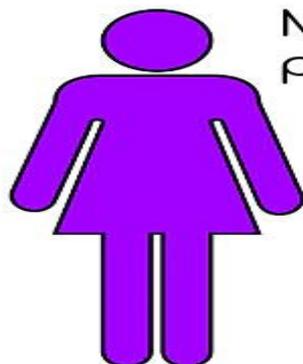
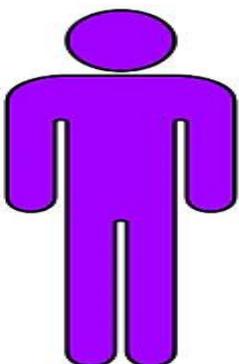
Nelle persone affette da talassemia i geni responsabili della produzione dell'emoglobina di entrambi cromosomi, paterno e materno, sono mutati. Questa mutazione è responsabile della produzione di una emoglobina difettosa, incapace cioè di trasportare l'ossigeno.

Gli individui che hanno ereditato, invece, un cromosoma normale e uno mutato sono detti **portatori sani** e non hanno i sintomi della malattia



Padre portatore sano

Madre portatrice sana



Figlio sano (25%)

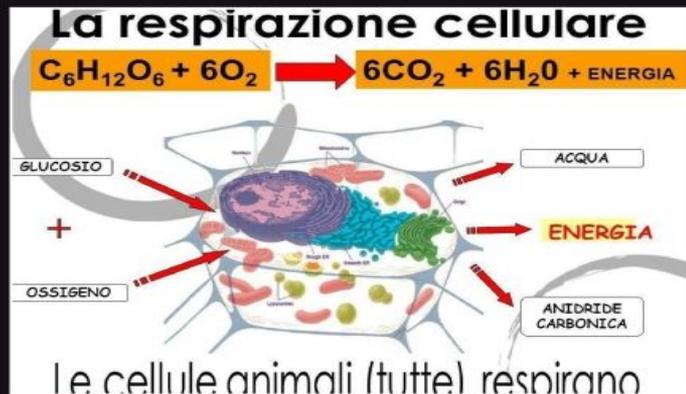
Figlio portatore sano (50%)

Figlio malato (25%)

Sintomi della Talassemia

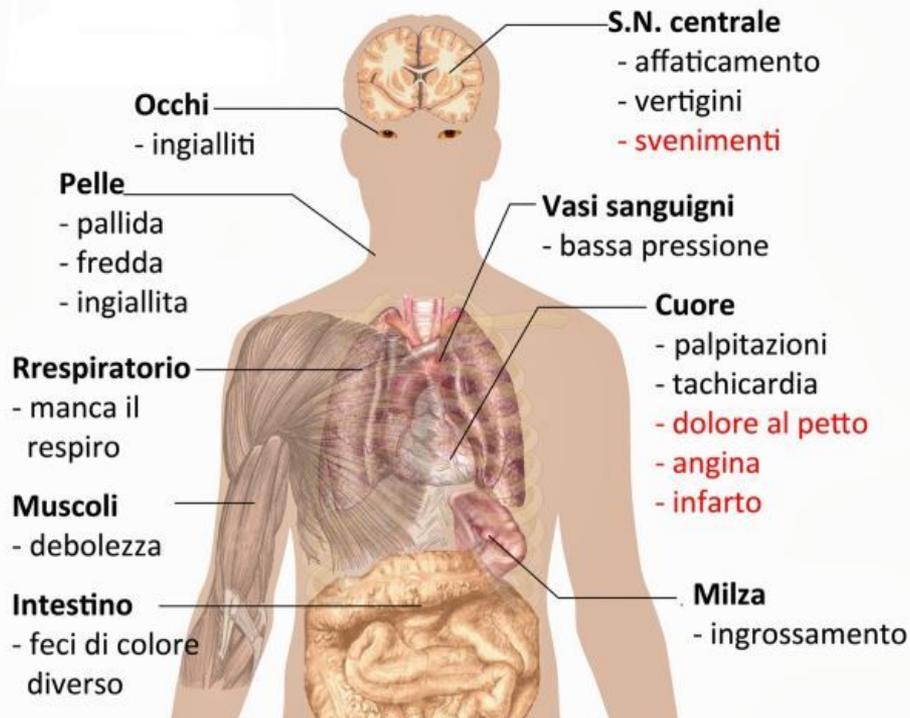
I sintomi della talassemia derivano da un ridotto trasporto di ossigeno da parte dell'emoglobina

In assenza di adeguate quantità di ossigeno, le cellule non possono fare la respirazione cellulare e produrre la necessaria energia.



IL VIAGGIO ALL'INTERNO DELLA CELLULA

sintomi dell'anemia



La cura della Talassemia

Una persona talassemica ha una vita normale grazie alle trasfusioni di sangue da effettuare circa ogni 20 giorni.

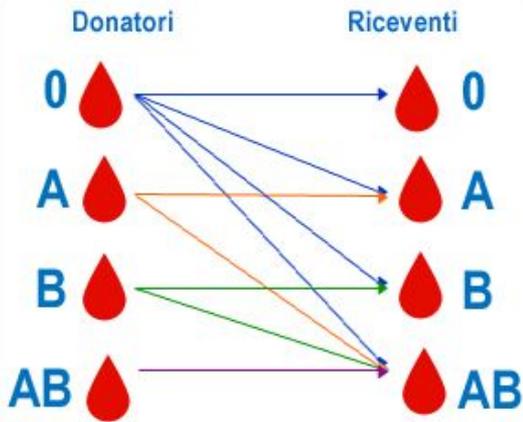
Con le trasfusioni l'organismo riceve la necessaria quantità di globuli rossi e di emoglobina capace di trasportare l'ossigeno. I sintomi della talassemia non si presentano se il paziente viene regolarmente trasfuso

Gruppo **0** può donare sangue a tutti.
E' donatore universale.

Gruppo **A** può donare sangue al gruppo **A** e **AB**

Gruppo **B** può donare sangue al gruppo **B** e **AB**

Gruppo **AB** può donare sangue al gruppo **AB**

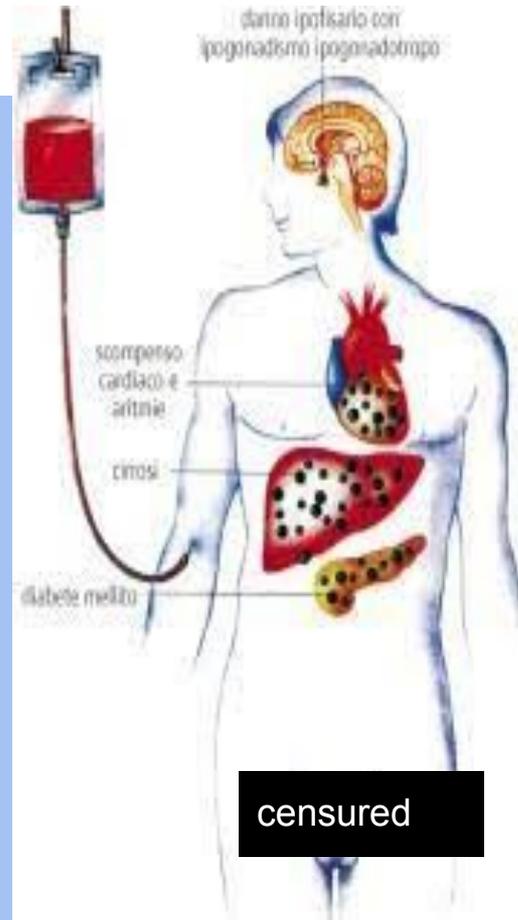


Gli inconvenienti delle trasfusioni

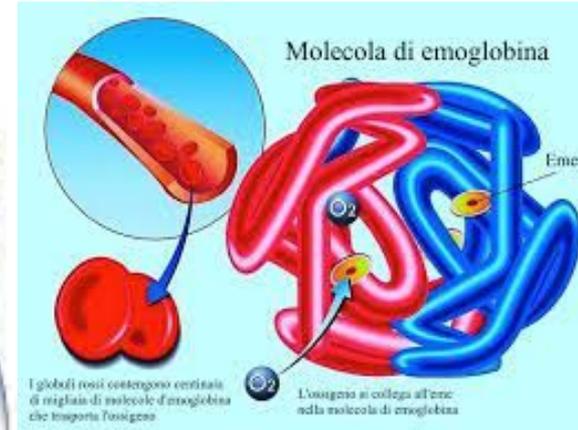
La molecola dell'emoglobina contiene ferro che lega l'ossigeno, inspirato con l'aria, per trasportarlo a tutto il corpo. Quando i globuli rossi muoiono, terminando il loro ciclo vitale, l'emoglobina contenuta viene degradata insieme al ferro.

Nei talassemici, in conseguenza alle trasfusioni, si accumula molta emoglobina e con essa il ferro che contiene.

Il ferro, in elevate concentrazioni, si può accumulare in molti organi come il fegato e il cuore danneggiandoli con il passare del tempo

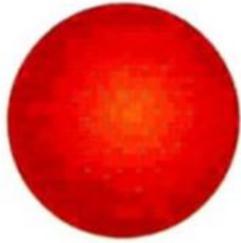


censored

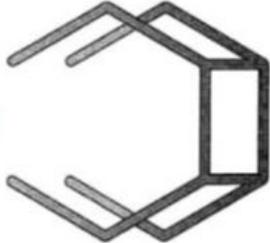


Il ferro si trova nei gruppi **eme** presenti nella molecola di emoglobina

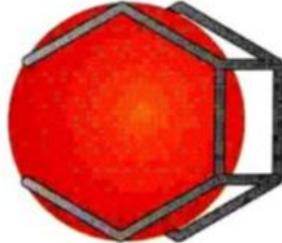
Gli inconvenienti delle trasfusioni



Metallic ion



Chelating agent



Metallic chelate

Fortunatamente esistono farmaci capaci di legare ed eliminare il ferro in eccesso, impedendo che si accumuli negli organi vitali.

Fino al 2006 l'unico farmaco disponibile (Desferal) era molto scomodo perchè poteva essere somministrato solo attraverso un ago da tenere inserito nella pelle per tutta la notte.

Multi-purpose Syringe pump

*Great for thalassemia/desferal treatment
and cancer therapy*



Great for home care or ambulatory treatment

Weight: only 200g

Dry battery and lithium battery is optional



Dal 2006 l'industria farmaceutica ha prodotto un farmaco sotto forma di comode compresse che deve essere assunto tutti i giorni. Questo farmaco riesce a controllare la concentrazione di ferro nel sangue.

Oggi grazie ai donatori, medici e infermieri la talassemia non è più una malattia ma una diversa condizione di vita



Legami di Sangue

