

# Beta Talassemia

La beta talassemia è una malattia rara del sangue a carattere ereditario, caratterizzata da ridotti livelli di emoglobina, una proteina che si trova nei globuli rossi e trasporta l'ossigeno attraverso il corpo.

## La beta talassemia è di solito classificata in tre tipologie:



### Minor

I portatori sono di solito asintomatici, ma possono presentare lieve anemia



### Intermedia

Si presenta con anemia da lieve a moderata con necessità variabile di trasfusione; alcuni pazienti possono aver bisogno di maggiori trasfusioni con il passare degli anni



### Major

Comporta anemia grave e può causare un ingrossamento di fegato e milza conseguenti a un bisogno costante di trasfusioni del sangue

## La beta talassemia può portare a:



Produzione di una minore quantità di globuli rossi sani



Possibilità di sviluppare anemia grave



Altre complicanze serie, quali coaguli di sangue anomali ed emolisi

## Importanti dati statistici

Globalmente, **1.5%** della popolazione

[Circa 80-90 milioni di persone] hanno la **mutazione genetica** che causa uno dei tre tipi di beta talassemia.



La beta talassemia colpisce allo stesso modo uomini e donne



La beta talassemia si riscontra maggiormente negli abitanti dei paesi del Mediterraneo, Medio Oriente, Nord Africa, India e Asia Centrale e Sud-Est asiatico

## Diagnosi e sintomi

La beta talassemia è di solito ereditata in maniera autosomica recessiva, cioè **entrambe le copie del gene HBB in ogni cellula presentano mutazioni**. Prima di effettuare una diagnosi i professionisti sanitari valutano l'anamnesi (storia clinica), i sintomi, gli esami fisici e i risultati dei test di laboratorio del paziente.

## I sintomi spesso dipendono dalla gravità della malattia e dalla terapia e possono includere:



Anemia



Anomalie ossee e muscolari



Anomalie di milza, fegato e cuore



Disturbi della crescita



Complicanze epatiche ed endocrine



Complicanze cardiache (ipertensione polmonare, aritmia, trombosi)

## Gestione della malattia



**Trapianto di cellule staminali:** frequente in pazienti < 16 anni di età e/o coloro con un profilo di compatibilità adeguato donatore

I soggetti affetti da beta talassemia major e alcuni affetti dalla forma intermedia **necessitano di trasfusioni regolari di globuli rossi**

L'integrazione di **acido folico**, un tipo di vitamina B, aumenta la produzione di globuli rossi in alcuni soggetti

## Prognosi

Negli stadi più avanzati, **problemi cardiaci ed epatici**, quali insufficienza cardiaca congestizia, ritmi cardiaci anomali (aritmia) e fibrosi epatica, possono essere associati alla beta talassemia grave e possono influenzare la sopravvivenza del paziente.

**Tramite una corretta gestione della malattia**, i pazienti possono avere una vita normale e uno sviluppo fisico ed emotivo normale dall'infanzia all'età adulta, e avere anche dei figli.



I progressi recenti nelle trasfusioni di globuli rossi unitamente alla terapia ferrochelante hanno ulteriormente prolungato la sopravvivenza. **Tuttavia, le opzioni terapeutiche per i pazienti affetti da anemia da beta talassemia risultano ancora limitate.**