SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

RegioneEmilia-Romagna

TALASSEMIA E DREPANOCITOSI:
LA RETE DEI SERVIZI PER LA PREVENZIONE, LA DIAGNOSI E LA CURA

TALASSEMIA AND DREPANOCITOSIS:
THE NETWORK OF SERVICES FOR PREVENTION, DIAGNOSIS AND TREATMENT

LA THALASSEMIE ET LA DREPANOCYTOSE:
RESEAU DE SERVICES POUR LA PRÉVENTION, LE DIAGNOSTIC ET LE TRAITEMENT

TALASEMIA DHE DREPANOCITOSI:
RRJETA E SHERBIMEVE PER PARASHIKIMIN DIAGNOZEN DHE KURIMIN

الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي
شبكة الخدمات للوقاية والتشخيص و العلاج

Redazione a cura del gruppo tecnico per le talassemie della Regione Emilia-Romagna.
Ha collaborato Marta Fin (Agenzia Informazione e Ufficio stampa della Giunta regionale)
Traduzioni a cura Felsimedia Società Cooperativa Sociale Onlus

Stampa a cura del Centro Stampa Regione Emilia-Romagna
Stampato in maggio 2010

La Talassemia e la Drepanocitosi sono malattie del sangue dovute ad un difetto dell'emoglobina, una proteina contenuta nei globuli rossi che permette il trasporto dell'ossigeno dai polmoni a tutti gli organi del corpo.

La Talassemia e la Drepanocitosi sono malattie genetiche, cioè vengono trasmesse da genitori portatori sani della patologia ai loro figli. Se padre e madre sono portatori sani possono entrambi trasmettere al figlio un gene difettoso e avere un figlio malato.
Non è possibile sapere in anticipo quale gene verrà trasmesso, se normale o difettoso, perché la trasmissione è casuale.

Talassemia

Fin dall'età di 6 mesi di vita il bambino malato presenta una grave forma di anemia che richiede trasfusioni di sangue periodiche (ogni 2-3 settimane circa) per tutta la vita. La malattia comporta inoltre una serie di complicanze anche molto gravi per le quali è necessario assumere regolarmente farmaci. La malattia, un tempo mortale, oggi ha una prognosi migliore, ma richiede molte cure e grandi sacrifici per il paziente. Non è una malattia infettiva, quindi non è contagiosa. In alcuni specifici casi è possibile curare la talassemia con il trapianto di midollo osseo.

Drepanocitosi

Il difetto dell'emoglobina comporta un'alterazione della forma del globulo rosso, che divenendo più "rigido" provoca occlusioni delle arterie con conseguenti crisi dolorose fin dall'età infantile. Il dolore può colpire improvvisamente ogni organo con danni potenzialmente gravi e talvolta mortali. Non è una malattia infettiva, quindi non è contagiosa. In alcuni specifici casi è possibile curare la drepanocitosi con il trapianto di midollo osseo.

Cosa fare per prevenire

Vi sono zone e paesi del mondo in cui il tasso di incidenza di Talassemia e Drepanocitosi è molto alto: Africa sub-sahariana, Nord Africa, America Centrale e Meridionale, penisola Araba e Indiana, Albania, Grecia. In generale il tasso di incidenza è alto in tutta la popolazione afro-americana.

Se provieni da un'area ad alto tasso di incidenza di Talassemia e Drepanocitosi, prima di affrontare una gravidanza, verifica se tu o il tuo partner siete portatori sani di queste malattie.
Ecco come fare:
Rivolgiti al tuo medico di famiglia: prescriverà a te e al tuo partner un semplice esame del sangue con la specifica richiesta "dosaggio emoglobine ed emocromo".
In caso di risultato positivo per entrambi, solo per te o solo per il tuo partner, è opportuna una consulenza genetica. Il tuo medico di famiglia ti indirizzerà allo specialista in genetica.

Se tu ed il tuo partner siete entrambi portatori sani e siete già in attesa di un figlio, puoi richiedere una diagnosi prenatale. Anche per questo rivolgiti al tuo medico di famiglia.

In Emilia-Romagna sono attivi Centri per la prevenzione, diagnosi e cura della Talassemia e della Drepanocitosi, organizzati in una rete.

Per sapere dove sono le sedi e per avere informazioni sui servizi, puoi anche telefonare al numero verde gratuito del Servizio sanitario regionale 800033033 tutti i giorni feriali dalle ore 8,30 alle ore 17,30 e il sabato dalle ore 8,30 alle ore 13,30

Talassemia and drepanocitosis are blood diseases caused by defective haemoglobin, a protein found in red globules which allows oxygen to be transported from the lungs to the organs around the body.
Talassemia and drepanocitosis are genetic diseases, that is to say they are passed on to children by healthy parents who are carriers of the pathology.
It is not possible to know beforehand which gene will be passed on, whether healthy or defective, because it is passed on by chance.

Talassemia

From the age of 6 months of age, the baby shows signs of a serious form of anaemia which requires regular bloody transfusions (approximately every 2-3 weeks) for the rest of their life. Furthermore the disease results in a series of serious complications for which it is necessary to take pharmaceutical drugs on a regular basis. In the past the disease was lethal, now has a better prognosis, but the patient needs to make a lot of sacrifices and undergo a lot of medical care. It is not an infectious disease, therefore it is not contagious. In some specific cases talassemia can be treated with a bone marrow transplant.

Drepanocitosis

The defect in the haemoglobin results in an alteration in the shape of the red globules, which in being more "rigid" cause blocked arteries, and as a consequence painful fits right from childhood. The pain can suddenly affect any organ with potentially harming them and sometimes even resulting in death. It is not an infectious disease, therefore it is not contagious. In some specific cases drepanocitosis can be treated with a bone marrow transplant.

What to do for prevention

There are areas and countries around the world where the incidence rate of Talassemia and Drepanocitosis is very high: the Sub-Saharan desert, North Africa, Central and South America, the Arabic and Indian peninsula, Albania, Greece. Generally, the incidence rate is high in amongst Afro-American people.
If you come from an area where there is a high incidence rate of talassemia and drepanocitosis, before thinking of having a baby, check if you, or your partner, are healthy carriers of these diseases.

Here's how:

Go to your family G.P.: they will carry out a simple blood test on you and your partner, which will check specifically for "dosage of haemoglobins and the blood count".

If the result is positive for both, or just for you or just for your partner, it is necessary to have a genetic consultation. Your family G.P. will send you to a genetics specialist.

If you and your partner are both healthy carriers and are already expecting a baby, you can request a pre-natal diagnosis. You can go to your family G.P. for this too.

In Emilia-Romagna there are Centres for the prevention, diagnosis and treatment of talassemia and drepanocitosis, organised within a network.

To find out where the centres are and for further information on services on offer, you can call the free number of the regional healthcare service 800033033 every weekday from 8.30am to 5.30pm and on Saturdays from 8.30am to 1.30pm.

La thalassémie et la drépanocytose sont des maladies du sang dues à une anomalie de l'hémoglobine, une protéine présente dans les globules rouges, qui permet le transport de l'oxygène des poumons vers tous les organes du corps.
La thalassémie et la drépanocytose sont des maladies génétiques, qui sont transmises par des parents porteurs sains de la maladie à leurs enfants.
Si les deux parents sont porteurs du gène défectueux, ils peuvent tous les deux le transmettre à leur enfant et avoir ainsi un enfant malade.
Il n'est pas possible de savoir à l'avance quels gènes seront transmis, normal ou défectueux, parce que la transmission est fortuite.

La thalassémie

Dès l'âge de 6 mois, l'enfant malade présente une grave forme d'anémie nécessitant des transfusions de sang régulières (toutes les 2-3 semaines) à vie. La maladie se traduit également par une série de complications très graves pour lesquelles sera nécessaire un suivi médicamenteux régulier.
La maladie, létale par le passé, a maintenant un meilleur pronostic, mais nécessite beaucoup de soins et de grands sacrifices du patient.
Ce n'est pas une maladie infectieuse, elle n'est donc pas contagieuse.
Dans certains cas spécifiques, la guérison peut être obtenue suite à une greffe de la moelle osseuse.

La drépanocytose

L'hémoglobine anormale provoque une altération de la forme des globules rouges qui, perdant leur capacité à se déformer pour passer dans les petits vaisseaux sanguins, deviennent plus "rigides" et causent des occlusions des artères conduisant à des crises douloureuses dès l'enfance.
La douleur est imprévisible et peut concerner n'importe quel organe entrainant de lésions graves et parfois létales.
Ce n'est pas une maladie infectieuse, elle n'est donc pas contagieuse.
Dans certains cas spécifiques, la guérison peut être obtenue suite à une greffe de moelle osseuse.

Que faire pour prévenir

Il y a des régions et des pays du monde où l'incidence de la thalassémie et la drépanocytose est très élevé: l'Afrique subsaharienne, l'Afrique du Nord, centrale et Amérique du Sud, la péninsule arabique et de l'Inde, l'Albanie, la Grèce.
En général, le taux d'incidence est élevée dans la population afro-américaine.
Si vous venez d'une zone à forte incidence de la thalassémie et la drépanocytose, avant de vous décider pour une grossesse, vérifiez si vous ou votre partenaire êtes porteurs sains de ces maladies.

Voici comment procéder:

Adressez vous à votre médecin de famille: à vous et à votre partenaire, il prescrira un examen sanguin avec la demande spécifique du "Taux d'hémoglobine et de l'hémogramme; numération formule sanguine (NFS)"

Si le résultat est positif pour tous les deux, ou seulement pour l'un de vous, il serait opportun d'effectuer une consultation génétique.
Votre médecin de famille vous orientera vers un spécialiste de la génétique.

Si vous et votre partenaire êtes deux porteurs sains et attendez déjà un enfant, vous pouvez demander un diagnostic prénatal. Même dans ce cas vous vous adresserez à votre médecin de famille.

En Emilia-Romagna, il existe des centres actifs pour la prévention, le diagnostic et le traitement de la thalassémie et la drépanocytose, organisés en réseau.

Pour savoir où sont localisés ces centres, et obtenir des informations sur les services proposés, vous pouvez composer le numéro vert gratuit 800033033 du service régional de la santé tous les jours ouvrables de 8,30 à 17,30 et le samedi de 8h30 à 13,30

Talasemia dhe Drepanocitosi janë sëmundje të gjakut të shkaktuara nga një difekt i emoglobinës, një proteine që përben rruazat e kuqe dhe që lejon transportin e oksigjenit nga mushkëritë në të gjithë organet e trupit.

Talasemia dhe Drepanocitosi janë sëmundje gjenetike., që transmetohet nga prindërit që janë dhuruesit e kësaj patologie, fëmijve të tyre. Si babai edhe nena janë dhuruesit e këtij difekti dhe mundet që të dy të transmetojne fëmijës gjenin difektoz dhe të kenë një fëmijë të sëmurë.
Nuk është e mundur të dihet më përpara kush gjen transmetohet , normal o difektoz, sepse transmetimi është i rastesishem.

Talasemia

Qysh në 6 mujorin e parë të jetës fëmija i sëmure paraqet një forme të rendë të anemisë dhe kërkon trasfuzione gjaku periodike (çdo 2-3 javë) për gjithë jetën. Sëmundja sjell komplikime edhe shumë të rënda për këtë arsye është e nevojshme të merren rregullisht ilaçet. Sëmundja më përpara ishte vdekjeprurese, sot ka një prognoz më të mirë, por kërkon shumë kurim dhe shumë sakrificë për pacientët. Nuk është një sëmundje infektive, pra nuk është sëmundje ngjitëse. Në disa raste të veçanta është e mundur që talasemia të kurohet me trapiantin e palcës së kurrizit.

Drepanicitosi

Difekti i emoglobines shkakton një ndryshim të formës së rruazës së kuqe, që bëhet më e "ngurtë" provokon mbylljen e arterieve dhe shkakton kriza të dhëmbshme qysh në moshën fëmijore. Dhimbja mund të shfaqet papritmas tek çdo organ me demtime shumë të rënda dhe ndonjëhere vdekjeprurese. Nuk është një sëmundje infektive, pra nuk është sëmundje ngjitëse. Në disa raste të veçanta është e mundur të kurohet drepanocitosi me trapiantin e palcës së kurrizit.

Çfarë bëhet për parashikimin

Ka disa zona dhe vende në botë që numri i të sëmureve nga Talasemia e Drepanocitosi është shumë i lartë: Afrika jug-sahariana, Afrika e Veriut, Amerika Qendrore dhe Jugore, gadishulli i Arabise dhe Indise, Shqiperia, Greqia. Në përgjithesi numri i të sëmureve është i lartë në të gjithë popullsinë afro-amerikane. Nëse vjen nga një zone me numrin e larte të inçidences së Talasemise dhe Drepanocitosi, përpara se të ngeleni shtatezan, verifikoni se ju ose partneri juaj jeni sjellsit e kësaj sëmundje.

Si bëhet:

Drejtohuni mjekut të familjes: ai do ju shkruaj për ju ose partnerin tuaj një analizë e thjeshtë gjaku me kerkesën e veçante: dozimi i emoglobines dhe emocromo

Në rast se rezultati është pozitiv per te dy, ose per ty, ose per vetem partnerin tuaj, është e mundur të bëhet një konsulenze gjenetike. Mjeku i familjes do t'ju drejtoj tek specialisti i gjenetikës.

Nëse ju dhe partneri juaj jeni të dy sjellsit e kësaj sëmundje dhe po prisni një fëmijë, mund të kërkoni një diagnozë prenatale. Edhe për këte drejtoju mjekut të familjes.

Ne Emilia-Romagna janë të aktivizuara Qëndrat për parashikimin, diagnozën dhe kurimit të Talasemia dhe Drepanocitosi, të organizuara në rete.

Për të ditur ku gjënden qëndrat dhe për të kërkuar informacione, mund të telefononi numrit jeshil gratis i Shërbimit shëndetsor të rajonit 800033033 çdo ditë pune nga ora 8,30 deri në 17,30 dhe të shtunën nga ora 8,30 deri në 13,30.

الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي (أو الأنيميا المنجلية) من أمراض الدم الناتجة عن خلل في اليحمور (الهيموغلوبين) الذي يعتبر بروتينا داخل كريات الدم الحمراء، وهو المسؤول عن نقل الأكسجين من الرئة إلى سائر أعضاء الجسم.
الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي من الأمراض الوراثية أي التي تنتقل من كباء سليمين ولكن حاملين المرض إلى الأبناء. فإذا كان الأب والأم سليمين ولكن حاملين للمرض فإن كلاهما بإمكانه نقل جين معيب إلى الإبن الذي سيصاب بالمرض.
من غير الممكن معرفة إذا كان الجين الذي سيتم نقله طبيعيا أو معيبا مسبقا لأن الانتقال يتم بطريقة عشوائية.

الثلاسيميا

ابتداءا من الشهر السادس من العمر، يظهر لدى الطفل المصاب فقر دم حاد يستوجب نقل الدم بشكل دوري (كل أسبوعين أو ثلاثة تقريبا) مدى الحياة. كما تنتج عن هذا المرض مضاعفات خطيرة يضطر معها المريض إلى تناول بعض الأدوية بصفة منتظمة. فبينما كان هذا المرض قاتلا في الماضي فإن التكهنات بشأنه الآن أصبحت أفضل إلا أنه يتطلب الكثير من العلاجات بالإضافة إلى تضحيات كبيرة من طرف المريض.
الثلاسيميا ليست مرضا معديا ،وفي بعض الحالات يمكن علاجها من خلال زرع النخاع العظمي.

فقر الدم المنجلي أو المنجلية

يؤدي الخلل المتواجد في اليحمور (الهيموغلوبين) إلى تغير في شكل الكريات الحمراء، وبفعل تصلب هذه الأخيرة تحصل انسدادات في الشرايين تنتج عنها نوبات من الألم منذ الطفولة. فبإمكان الألم ان يصيب بصفة مفاجئة أي عضو من الأعضاء، مخلفا بذلك أضرارا بالغة الخطورة أو مميتة في بعض الأحيان. المنجلية ليست مرضا معديا ويمكن في بعض الحالات الخاصة علاجها بواسطة زرع النخاع العظمي.

وسائل الوقاية:

يرتفع معدل الإصابة بالثلاسيميا والمنجلية في افريقيا جنوب الصحراء الكبرى وشمال افريقيا وأمريكا الوسطى والجنوبية وشبه الجزيرة العربية والهندية وألبانيا واليونان. كما أنها منتشرة بصفة كبيرة بين جميع فئات السكان الأمركيين من أصل افريقي.
فإذا كنت تنحدر من إحدى هذه المناطق فعليك أنت وزوجك إجراء فحوصات للتأكد من أنكما لستما حاملين للجينات المورثة للمرضين.

ما يجب عليك القيام به:

اتصل بطبيب العائلة وهو سيطلب منك القيام بفحص اليحمور وكذلك العد الدموي الشامل. فإذا ما تأكد من خلال نتيجة الفحص أن كلاكما أو أحدكما حامل للمرض ننصح بالقيام بالفحص الجيني من أجل ذلك يقوم طبيب العائلة بتحويلكم إلى الطبيب المتخصص في علم الوراثة.
في حالة إذا كنت أنت وزوجك حاملين سليمين للمرض وكنتما في انتظار مولود فعليكما القيام بالتشخيص قبل الولادة ومن أجل هذا يجب الاتصال بطبيب العائلة.
توجد في منطقة ايميليا رومانيا عدة مراكز منظمة في شبكة نشطة في مجال الوقاية والتشخيص وعلاج الثلاسيميا والمنجلية.

لمعرفة عناوين المراكز والحصول على معلومات حول الخدمات التي تقدمها يمكنك الاتصال بالرقم الأخضر المجاني للمصلحة الصحية الاقليمية 80033033 خلال اوقات الدوام من الاثنين إلى الجمعة من الثامنة و النصف صباحا إلى غاية الخامسة و النصف مساءا. أما يوم السبت فمن الثامنة و النصف صباحا إلى الواحدة و النصف بعد الزوال.

LA RETE PER LA PREVENZIONE, LA DIAGNOSI E LA CURA DELLA TALASSEMIA E DELLA DREPANOCITOSI

THE NETWORK FOR THE PREVENTION, DIAGNOSIS AND TREATMENT OF TALASSEMIA AND DREPANOCITOSIS

LE RÉSEAU POUR LA PRÉVENTION, LE DIAGNOSTIC ET LE TRAITEMENT DE LA THALASSÉMIE ET LA DRÉPANOCYTOSE

RRIET PËR PARASHIKIMIN, DIAGNOZEN DHE KURIMIN E TALASEMIA DHE DREPANOCITOSIS

شبكة الوقاية والتشخيص وعلاج الثلاسيميا والمنجلية.

Ferrara – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara - Arcispedale Sant'Anna - Divisione Pediatrica - Centro di Riferimento Regionale per le Talassemie ed Emoglobinopatie Tel 0532236934 e-mail: vdesanctis@libero.it; divisione.pediatrica@ospfe.it

Bologna – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna - Policlinico Sant'Orsola-Malpighi - Servizio di Medicina Trasfusionale Tel 0516364779 (segreteria) e-mail: segreteriasmt@aosp.bo.it

Bologna – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna - Policlinico Sant'Orsola-Malpighi - Modulo Organizzativo di Oncologia ed Ematologia Pediatrica Tel 0516363655 (reparto) e-mail: andrea.pession@unibo.it

Cesena – Azienda USL di Cesena - Ospedale M. Bufalini - Servizio Trasfusionale Tel 0547352111 (centralino) 0547352924 (reparto) e-mail: sit@ausl-cesena.emr.it

Modena – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena - Policlinico Tel 0594222111 (centralino)
- *età pediatrica:* Unità Operativa di Ematologia e Oncologia Pediatrica 0594224485 (reparto) e-mail: paolucci.paolo@unimore.it
- *età adulta:* Centro Malattie Eredometaboliche del Fegato 0594224356 (reparto) e-mail: centro.emocromatosi@policlinico.mo.it

Parma – Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma - Ospedale Maggiore - Unità Operativa Complessa di Pediatria e Oncoematologia Tel 0521702111 (centralino) 0521702831/210 (reparto) e-mail: Ped-oncoemat@ao.pr.it

Piacenza – Azienda USL di Piacenza - Ospedale Guglielmo da Saliceto - Unità Operativa di Pediatria Tel 0523301111 (centralino) 0523303368 (reparto) e-mail: g.filati@yahoo.it

Ravenna – Azienda USL di Ravenna - Ospedale Santa Maria Delle Croci - Servizio di Immuno-ematologia e Medicina Trasfusionale Tel 0544285575 (ambulatori) 0544285524 (segreteria) e-mail: s.macchi@ausl.ra.it

Reggio Emilia – Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia - Arcispedale Santa Maria Nuova - Unità Operativa Complessa di Ematologia e Servizio di Medicina Trasfusionale Tel 0522296623-0522296003 (reparto) e-mail: masini.luciano@asmn.re.it; romano.nicola@asmn.re.it

Rimini – Azienda USL di Rimini - Ospedale Infermi - Unità Operativa di Pediatria Tel. 0541705111 (centralino) 0541705400 (Day Hospital Pediatria) e-mail: psacchini@auslrn.net