

Foglio informativo «Test delle emoglobinopatie»

Cosa sono le emoglobinopatie?

Le emoglobinopatie sono malattie ereditarie del pigmento rosso del sangue (emoglobina) nei globuli rossi. Le forme più comuni sono la talassemia e l'anemia falciforme. Circa il 7% della popolazione mondiale è portatrice di una alterazione genetica dei geni dell'emoglobina (OMS). Le emoglobinopatie possono essere trasmesse dal donatore al paziente con un trapianto di cellule staminali del sangue.

Forme di emoglobinopatie

Interessati (espressione omozigote)

- Le alterazioni genetiche sono presenti su entrambi i cromosomi (materno e paterno).
- Malattia che richiede assistenza medica regolare.

Portatori (espressione eterozigote)

- Le alterazioni genetiche sono presenti solo su uno dei due cromosomi.
- I portatori sono solitamente sani, ma possono trasmettere il difetto alle loro figlie o ai loro figli, che possono ammalarsi soprattutto nel caso in cui anche l'altro genitore sia portatore.

Test delle emoglobinopatie

Il test verifica la presenza di alterazioni genetiche nei geni dell'emoglobina e viene eseguito per prevenire la trasmissione di malattie con un trapianto di cellule staminali del sangue.

Quando viene eseguito il test?

- Solo se il sangue del cordone ombelicale è necessario per un trapianto.
- I campioni per il test vengono prelevati al momento della donazione e possono essere analizzati anni dopo.

Quanto costa il test?

Il test Le viene offerto gratuitamente.

Risultati del test delle emoglobinopatie

Minori di 14 anni

- Interessati (espressione omozigote): i genitori vengono informati perché l'esito del test è importante per la salute della figlia o del figlio.
- Portatori (espressione eterozigote): i genitori possono decidere se vogliono essere informati sulla condizione di portatore della figlia o del figlio.

Giovani a partire dai 14 anni: decidono autonomamente se desiderano conoscere l'esito del test.

Perché questa differenziazione in base all'età?

È stata scelta l'età di 14 anni perché si presume che, a quell'età, la maggior parte delle ragazze e dei ragazzi sia in grado di discernere.

Attenzione: una volta eseguito il test, la banca del sangue cordonale si metterà in contatto con Lei. **Mantenga sempre aggiornati i Suoi dati di contatto presso la banca cordonale.** È possibile che il test venga eseguito solo anni dopo la donazione.

Se il luogo di nascita di Sua figlia o Suo figlio è Aarau, Basilea o Berna, si rivolga a:

  	Cord Blood Bank Basel Universitätsspital Basel Petersgraben 4 4031 Basel E-Mail: cbb@usb.ch	 usb.ch/cbb
---	---	---

Se il luogo di nascita di Sua figlia o Suo figlio è Ginevra, si rivolga a:

 HUG Hôpitaux Universitaires Genève 	Banque de Sang foeto-placentaire de Genève Hôpitaux Universitaires Genève Rue Gabrielle- Perret- Gentil 4 1211 Genève 14 E-Mail: hematopie.se.laboratoire@hug.ch
--	---

Consulenza sui risultati del test

Lei e/o Sua figlia o Suo figlio avete il diritto di farvi consigliare da un medico specialista prima o dopo la comunicazione dei risultati del test. Questa consulenza viene offerta gratuitamente a Lei o a Suo figlio/Sua figlia.

Cosa succede se non desidero che venga effettuato il test delle emoglobinopatie?

Senza il consenso ad effettuare il test delle emoglobinopatie non è possibile donare il sangue del cordone ombelicale.