

Foglio informativo «Test delle emoglobinopatie»

Cosa sono le emoglobinopatie?

Le emoglobinopatie sono malattie causate da disturbi del pigmento rosso del sangue (emoglobina) nei globuli rossi. Di regola sono ereditarie e a seconda del difetto genetico possono provocare quadri clinici di diversa gravità.

L'Organizzazione mondiale della salute (OMS) stima che circa il 7 per cento della popolazione mondiale è portatore di una mutazione genetica che si esprime clinicamente nella forma di un'emoglobinopatia. Le emoglobinopatie sono quindi le malattie ereditarie più frequenti in tutto il mondo. Secondo le stime dell'OMS ogni anno dai 300.000 ai 500.000 bambine e bambini nascono con una grave forma congenita di emoglobinopatia.

Le emoglobinopatie si presentano sotto diverse forme di malattia, tra cui le più importanti sono le **talassemie** e l'**anemia falciforme**. Si tratta in questo caso di malattie ereditarie.

Perché nell'ambito di una donazione di sangue del cordone ombelicale è necessario effettuare anche un test delle emoglobinopatie?

Siccome le forme gravi di queste malattie vengono trattate in parte procedendo con un trapianto di cellule staminali del sangue, è importante sottoporre a un test l'unità congelata di sangue del cordone ombelicale prima del suo uso, in modo da evidenziare tali malattie. Questo può essere effettuato tramite un apposito test. Si tratta di un'analisi genetica con la quale è possibile accertare se le persone sono predisposte a questa malattia.

Questo test genetico non deve essere effettuato su tutte le unità di sangue del cordone ombelicale congelate, bensì soltanto su quelle che secondo le analisi del tipo tissutale sono compatibili con una persona. Viene quindi eseguito soltanto nel momento in cui l'unità di sangue del cordone ombelicale congelata è stata scelta per un trapianto. Il test potrebbe dare esiti potenzialmente importanti per Sua figlia o Suo figlio, o la sua progenitura. Non occorrono ulteriori prelievi del sangue. Questo test può essere effettuato su un campione conservato al momento della donazione, e non comporta alcun costo per Lei.

I campioni sono conservati e analizzati secondo lo stato attuale della scienza e della tecnica.

Cosa significa questo test delle emoglobinopatie per me e mia figlia o mio figlio?

Nel caso delle talassemie e dell'anemia falciforme si distinguono due espressioni:

1. gli **interessati** (omozigote+) producono nella maggior parte dei casi soltanto emoglobina alterata, il che porta a gravi quadri patologici. Le persone interessate necessitano assistenza medica regolare per tutta la vita;
2. i **portatori** (eterozigote*) possiedono sia parti sane che malate dell'emoglobina. In condizioni normali i globuli rossi non mostrano modificazioni, la malattia non si manifesta. Queste persone possono però trasmettere questo difetto alle loro figlie o ai loro figli. Se anche il secondo genitore dovesse essere portatore, questo può portare a una grave forma della malattia nella bambina o nel bambino.

Cosa succede in caso di test delle emoglobinopatie positivo?

1. Al momento dell'esecuzione del test Sua figlia o Suo figlio **non** è capace di discernimento (supponiamo che abbia meno di 14 anni)

a) Interessato:

per legge Lei deve ricevere l'informazione e prendere conoscenza dell'esito, poiché esso è importante per la salute di Sua figlia o Suo figlio, o della sua progenitura. Una consulenza genetica da parte di uno specialista è possibile dopo aver ricevuto i risultati. Un'eventuale consulenza genetica non comporta alcun costo per Lei.

b) Condizione di portatore:

questo esito non ha importanza diretta per la salute di Sua figlia o Suo figlio, ma potrebbe averla per la sua progenitura. Al momento del test Le verrà chiesto se desidera avere l'informazione sull'esito anche in caso di eventuale condizione di portatore. Una consulenza genetica è possibile al momento dell'esecuzione del test così come anche dopo la ricezione del risultato. Un'eventuale consulenza genetica non comporta alcun costo per Lei.

2. In quel momento Sua figlia o Suo figlio è **capace di discernimento** (supponiamo che abbia 14 o più anni)

Al momento del test Sua figlia o Suo figlio riceve le informazioni necessarie sull'emoglobinopatia. Deciderà successivamente se desidera sapere l'esito. La giovane o il giovane capace di discernimento può decidere autonomamente quale esito desidera conoscere. Esiste un diritto a «non sapere», anche se l'esito è importante per la sua salute. Una consulenza genetica da parte di uno specialista è possibile al momento dell'informazione e anche dopo la ricezione del risultato. Un'eventuale consulenza genetica non comporta alcun costo per Lei o per Sua figlia o Suo figlio.

Se **non** acconsente all'esecuzione di un test genetico delle emoglobinopatie, non è possibile donare il sangue del cordone ombelicale.

+omozigote: nelle persone omozigote il difetto genetico è presente su entrambi i geni

*eterozigote: nelle persone eterozigote il difetto genetico è presente soltanto su un gene