



## EFFETTI DELLA PREVENZIONE DELL'ANEMIA MEDITERRANEA NEL LAZIO

Data 30 gennaio 2000  
Categoria scienze\_varie

### SINTESI DEI RISULTATI 1975-'99.

L'anemia mediterranea è una grave malattia ereditaria che colpisce bambini fin dai primi anni di età. È causata dalla presenza della condizione omozigotica per una anomalia ereditaria dei globuli rossi ed è frequente in Italia. Silvestroni e Bianco hanno dimostrato che la malattia si manifesta solo nelle famiglie in cui entrambi i genitori sono portatori di microcitemia e più esattamente solo nei figli omozigoti per tale carattere. Gli studi recenti geneticamente-molecolari sul DNA hanno permesso di identificare numerosissime varietà di microcitemia ed hanno messo in luce anche diverse modalità possibili di prevenzione: diagnosi precoce attraverso lo studio del DNA fetale, diagnosi precoce della malattia del feto, eventuale interruzione di gravidanza nella malattia conclamata.

E' possibile effettuare una strategia preventiva mediante:

1. Prevenzione prematrimoniale che si realizza identificando precocemente cioè dall'adolescenza i portatori sani di microcitemia ed informandoli esattamente su tutti i rischi del matrimonio tra due microcitemici.
2. Prevenzione post-matrimoniale che si attua prima o subito dopo il concepimento di un figlio tra due microcitemici e che consiste nell'informazione sui rischi della malattia del fegato e nell'assistenza per realizzare la diagnosi prenatale ed eventualmente decidere un possibile aborto.

Nel Lazio viene posto in atto da 25 anni un piano di prevenzione con il patrocinio della Regione mediante:

- Screening scolastico dei microcitemici: viene effettuato tra gli studenti della terza media delle scuole pubbliche e private del Lazio. I microcitemici o sospetti tali vengono invitati per un controllo insieme con la famiglia presso l'ambulatorio del "Centro Studi della microcitemia" di Roma o presso consultori familiari delle varie province.
- Screening ambulatoriale: si svolge tutti i giorni feriali presso l'ambulatorio del "Centro delle microcitemie" e vi affluiscono in prevalenza giovani coppie di fidanzati o di coniugi o donne in gravidanza. I controlli vengono anche eseguiti presso consultori familiari dei vari paesi del Lazio.
- Attività divulgativa e diagnostica: lo screening scolastico è accompagnato in tutte le scuole dall'intensa attività di formazione tramite diffusione di materiale stampato e di opuscoli di aggiornamento.

Risultati: nel corso dei 24 screening scolastici eseguiti dall'Ottobre '75 a Giugno '99 sono stati esaminati 1.064.044 studenti fra i quali sono stati identificati 18.786 portatori di microcitemia non-alfa e cioè di tutte quelle varietà ovviamente più importanti perché danno luogo alla comparsa dell'anemia mediterranea. Nel corso dell'attività ambulatoriale eseguita nello stesso periodo '75-'99 sono stati esaminati 231.037 soggetti ed individuati 25.328 portatori dimicrocitemia non-alfa.

I 44.114 portatori di microcitemie non-alfa complessivamente identificati nelle scuole e negli ambulatori sono stati poi raccolti nell'archivio computerizzato del Centro. Sono state diagnosticate 802 coppie a rischio delle quali 500 sono oggi in età fertile. I feti omozigoti abortiti sono stati in totale dall'82 ad oggi 132. Dopo una totale cessazione delle nascite di malati di anemia mediterranea dal Dicembre 1992 si è verificata nel 1999 una nascita di soggetto malato per rifiuto della diagnosi prenatale da parte dei genitori che avevano già effettuato l'aborto di un feto ammalato; un altro bambino malato è nato da un concepimento extraconiugale. In assenza totale di prevenzione sarebbero nati nel Lazio negli ultimi 24 anni almeno 189 malati. L'autrice ritiene che, tenendo conto dall'alto costo annuale specialmente dei malati adulti tale strategia di prevenzione abbia comportato un enorme vantaggio anche a livello economico.

(I. Bianco, Bollettino O.M.R. Anno '51 n.8)