

Screening per anemia falciforme e talassemia durante la gravidanza

Il presente opuscolo indica i test ai quali sottoporsi durante la gravidanza per individuare se la madre è portatrice di anemia falciforme o talassemia. In caso di responso positivo, verrà offerto anche al padre del bambino di sottoporsi al test. Esistono diversi tipi di portatori di queste patologie. Nel caso in cui sia la madre che il padre del bambino siano portatori di 'tipi importanti' di queste patologie, il bambino potrà ereditare anemia falciforme o talassemia maior.

Potrete scegliere se sottoporvi o meno a tali esami.

Se sia la madre che il padre del bambino si sono sottoposti in precedenza a tali esami di screening per anemia falciforme e talassemia, ed entrambi hanno un referto che indichi i risultati, quest'ultimo potrà essere mostrato all'ostetrica o al dottore. Vi potrà essere offerta la possibilità di ripetere il test di screening.

Cosa sono l'anemia falciforme e la talassemia maior?

Anemia falciforme e talassemia maior sono gravi patologie ematiche ereditarie caratterizzate da un difetto nella sintesi dell'emoglobina. Tali patologie hanno un effetto negativo sull'emoglobina nei globuli rossi. L'emoglobina è importante perchè trasporta l'ossigeno nel corpo. I pazienti con tali patologie necessitano di cure specialistiche durante tutto l'arco della loro vita. Esistono anche altre patologie più comuni che colpiscono l'emoglobina. Molte di esse non sono gravi.

Patologie causate da anemia falciforme

Chi soffre di anemia falciforme può:

- presentare danni a tessuti ed organi ed altri sintomi diversi;
- presentare improvvisi ed acuti attacchi di dolore durante i quali si potrà aver bisogno di essere ricoverati in ospedale; e
- essere più soggetto a contrarre gravi infezioni.

Talassemia maior beta

Chi soffre di talassemia maior beta può:

- presentare gravi forme di anemia e aver bisogno di trasfusioni di sangue ogni quattro o sei settimane come pure aver bisogno di essere sottoposto ad altre terapie.

Come vengono ereditate tali patologie?

L'anemia falciforme e la talassemia sono malattie genetiche. Vengono quindi trasmesse da di padre in figlio.

Nel caso in cui entrambi i genitori siano portatori di anemia falciforme o talassemia, c'è forte probabilità (una in quattro o il 25%) che il bambino abbia l'anemia falciforme o la talassemia maior.

Nel caso in cui solo un genitore (la madre o il padre) sia portatore del gene per l'anemia falciforme o la talassemia, è molto improbabile che il bambino contragga l'anemia falciforme o la talassemia maior. In questi casi il bambino può comunque essere un portatore. Ciò significa che, come la madre o il padre, il bambino potrà avere il gene per l'anemia falciforme o la talassemia, anche se il gene non causa di solito problemi. Le donne portatrici a volte sviluppano dei problemi in gravidanza, come ad esempio l'anemia.

Chi è più soggetto a tali patologie?

Chiunque può essere portatore di anemia falciforme o talassemia.

Le possibilità di essere un portatore di anemia falciforme o talassemia sono più alte per alcuni gruppi di individui. Sono ad esempio più esposti quegli individui la cui famiglia, non importa da quante generazioni, viene da paesi dell'area mediterranea (come Cipro, Italia, Portogallo, Spagna), Africa, Caraibi, Medio Oriente, India, Pakistan, Sud America o Asia Meridionale e Medio-Orientale.

L'anemia falciforme o la talassemia non sono comuni tra i residenti o discendenti di famiglie provenienti da Regno Unito e Irlanda.

Il test

Il test consiste in un'esame del sangue che si svolge come un qualsiasi altro esame del sangue, e viene di solito fatto nelle prime fasi della gravidanza.

Viene di solito offerta la possibilità di sottoporsi a tale test solo a gestanti che presentano un'alta probabilità di essere portatrici del gene per l'anemia falciforme o la talassemia. Vedere il paragrafo 'A chi viene offerta la possibilità di sottoporsi al test?' per vedere se si è parte di questo gruppo.

Come parte delle cure prenatali, vi verrà offerta la possibilità di sottoporvi a un esame del sangue di routine (con una conta totale delle cellule) per controllare il livello dell'emoglobina e individuare un'eventuale anemia. La conta totale delle cellule del sangue può anche individuare alcuni tipi di talassemia.

L'ostetrica vi chiederà se volete sottoporvi a screening per talassemia durante il test per la conta totale delle cellule del sangue. Se il test della conta totale delle cellule del sangue indica che potreste essere portatrici del gene per la talassemia, il laboratorio potrà anche fare uno screening per malattie collegate all'anemia falciforme o alla talassemia.

A chi viene offerta la possibilità di sottoporsi al test?

Vi verrà offerto il test se:

- voi o il vostro partner presentate un'anamnesi familiare con casi di anemia falciforme e talassemia;
- voi, il vostro partner, o chiunque altro nella vostra famiglia o nella famiglia del vostro partner, non importa da quante generazioni, venite da un paese diverso da Regno Unito o Irlanda;
- voi o il vostro partner non conoscete la vostra anamnesi familiare – per esempio, siete stati adottati; o
- presentate una inspiegabile anemia.

Quali sono i vantaggi di sottoporsi a screening per anemia falciforme e anemia in gravidanza?

Se siete un portatore di anemia falciforme o talassemia, è importante saperlo in modo da individuare quali siano le terapie migliori da seguire durante la gravidanza.

Le donne in gravidanza che sanno che il loro bambino potrà avere alte probabilità di ereditare anemia falciforme o talassemia maggior possono sottoporsi a test diagnostico per scoprire se il nascituro presenta tali patologie. Il test potrà avvenire attraverso il campionamento del villo corionico (CVC) o l'amniocentesi. Se il nascituro presenta tali patologie, la gestante potrà decidere se terminare o proseguire la gravidanza.

Quali sono gli svantaggi di uno screening per anemia falciforme e talassemia durante la gravidanza?

Sottoporsi a un test potrà rendere ansiosi se si scoprirà di essere portatore di anemia falciforme e talassemia. Ad alcune donne viene offerto un test diagnostico per vedere se tali patologie sono state trasmesse al feto. Dal momento che gli esami diagnostici potranno causare un aborto, molte donne considerano attentamente se sottoporsi a tali test. Alcune donne potranno pentirsi di essersi sottoposte al test di screening dal momento che le decisioni che potranno scaturire dai risultati potranno essere difficili da prendere.

Dovrò sottopormi all'esame del sangue per individuare anemia falciforme e talassemia?

Solo voi potrete decidere se sottoporvi o meno al test. Alcune donne potranno voler scoprire se il proprio bambino è portatore di anemia falciforme o talassemia, altre no. Fare il test potrà causare ansia dal momento che il risultato potrà implicare ulteriori test.

Dove verrà fatto l'esame del sangue?

Sarà la vostra ostetrica a comunicavi dove fare l'analisi del sangue.

Risultati

I risultati saranno confidenziali?

Il Servizio Sanitario Nazionale (NHS) si impegna a mantenere i risultati di tutti i test confidenziali. Le politiche ospedaliere variano a seconda dello staff sanitario che ha accesso ai risultati degli esami. La vostra ostetrica sarà in grado di spiegarvi meglio le regolamentazioni locali che vi riguardano.

Come mi verranno comunicati i risultati della scansione?

L'ostetrica, il dottore o un rappresentante dello staff del centro locale per l'anemia falciforme e la talassemia vi comunicheranno i risultati del test.

Cosa potranno indicare i risultati?

Se il risultato indicherà che la madre non è portatrice di anemia falciforme o talassemia maior, sarà molto improbabile che il bambino abbia tali patologie. Sebbene il test sia molto accurato, alcuni risultati potranno non essere chiari. Nel caso in cui ciò si verifichi, vi verrà offerta la possibilità di sottoporvi a un altro test.

Se il risultato indica che la madre è portatrice o è una possibile portatrice, avrete la possibilità di parlare con un'infermiera specializzata o un dottore che vi daranno ulteriori informazioni. Il personale medico vi indicherà di chiedere al padre del bambino di sottoporsi a un esame del sangue per scoprire se è il portatore. Se il risultato del suo test indica che il padre non è portatore di anemia falciforme o talassemia maior, sarà molto improbabile che il bambino presenti tali patologie.

Che avviene se anche il padre del bambino è un portatore?

Se il test indica che il padre del bambino è un portatore, ci sarà una probabilità su quattro (25%) che il nascituro potrà avere anemia falciforme o talassemia maior. Potrete quindi decidere se sottoporvi a ulteriori test per scoprire se il nascituro presenta queste patologie. Questi test vengono definiti diagnostici. Se si sceglie di non sottoporsi ad ulteriori test, il bambino potrà essere sottoposto a un esame per individuare anemia falciforme o talassemia maior alla nascita. In questo modo se il bambino risulterà positivo potrà essere sottoposto a terapia immediatamente.

Cosa sono i test diagnostici?

Campionamento del villo corionico (CVC) e amniocentesi

Il CVC e l'amniocentesi sono test diagnostici. Tali test sono molto accurati e permettono di individuare anemia falciforme e talassemia maior. Se si decide di sottoporsi a test diagnostico, la madre e il padre del bambino dovranno fornire campioni di sangue per permettere al laboratorio di fornire una diagnosi accurata.

Che cos'è il CVC?

Il CVC è una procedura durante la quale un dottore rimuove una piccola parte di tessuto dalla placenta (seconda) durante la gravidanza. Le cellule contenute in questo tessuto vengono esaminate in laboratorio per analizzare i cromosomi del bambino. È di solito possibile sottoporsi a CVC dalla undicesima alla quattordicesima settimana di gravidanza. Comunque, in circostanze speciali è possibile sottoporsi a tale esame dopo 14 settimane.

In alcuni casi, ovvero nel 2% delle donne, il CVC può causare un aborto (ciò significa che una in 50 donne che si sottopongono al test potranno perdere il loro bambino).

Che cos'è l'amniocentesi?

Un'amniocentesi è una procedura per rimuovere dai 15 ai 20 millilitri (circa tre o quattro cucchiaini da tè) di liquido amniotico attorno al bambino nel grembo. Le cellule nel liquido che circonda il bambino possono essere testate in laboratorio.

È possibile sottoporsi a questo test alla quindicesima settimana di gravidanza.

L'amniocentesi implica alcuni rischi, causa infatti un aborto in circa una donna su 100 (1%).

Quali potranno essere i risultati degli esami diagnostici?

I risultati di test diagnostici quali CVC e amniocentesi, potranno indicare:

- che il nascituro non presenta queste patologie; o
- che il nascituro presenta anemia falciforme o talassemia maior. Potrete quindi decidere se prepararvi alla nascita di un bambino con anemia falciforme o talassemia maior o terminare la gravidanza.

Test diagnostici come CVC e amniocentesi possono individuare altre anomalie cromosomiche e potrete ottenere ulteriori informazioni nell'opuscolo su CVC e amniocentesi.

Ulteriori informazioni

Potrete avere ulteriori informazioni sull'anemia falciforme e la talassemia dall'ostetrica o dal dottore (ostetrico-ginecologo).

Altre organizzazioni

Sickle Cell Society (Associazione Pazienti con Anemia Falciforme)
Sito Web: www.sicklecellsociety.org

UK Thalassaemia Society (Associazione Talassemici Regno Unito)
Sito Web: www.ukts.org

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Tutti i diritti riservati. Il presente opuscolo non può essere riprodotto in parte o integralmente senza il permesso del detentore dei diritti.

www.antenatalscreening.org

Aprile 2010

ST 9° Edizione