
L'anemia e la talassemia

Autore: Raffaele Arigliani

Fonte: Città Nuova

Facendo un controllo generale, è risultato che Elena di 13 anni ha una leggera anemia, con dei globuli rossi piccoli. Il pediatra, che prima ci aveva detto poteva trattarsi di un caso di portatrice sana di talassemia, dopo un ulteriore approfondimento ci ha tranquillizzati dicendo che si trattava solo di fare una cura con del ferro. Un giro su Internet ci ha però spaventati perché abbiamo capito che la talassemia è una patologia grave e vorremmo essere certi della diagnosi: come facciamo ad essere sicuri non sia il caso di nostra figlia?. Elena e Andrea - Udine ! Credo proprio possiate stare tranquilli. Per spiegarmi debbo fare una rapida (anche se forse un po' noiosa!) descrizione tecnica del problema. La talassemia è una malattia dei globuli rossi, cellule che trasferiscono ossigeno a tutto il corpo circolando nei vasi sanguigni trasportando una proteina chiamata emoglobina. La talassemia maior consiste in un difetto nella produzione dell'emoglobina che determina una grave anemia già dai primi mesi di vita. È una malattia genetica (cioè trasmessa dai genitori ai figli): si ha nel 25 per cento dei figli di genitori entrambi portatori sani del difetto (si parla in questo caso di soggetti eterozigoti per beta talassemia o portatori sani di talassemia, infelice termine che ha creato non pochi equivoci). I genitori eterozigoti per beta talassemia hanno globuli rossi più piccoli del normale e una lieve anemia a causa di un difetto di produzione dell'emoglobina, difetto evidenziabile senza ombra di dubbio con un semplice esame. Nel caso di Elena evidentemente il pediatra ha fatto fare quest'esame (si chiama elettroforesi Hb) e nello stesso tempo ha indagato sulla quantità di ferro circolante perché spesso è la carenza di ferro a determinare una transitoria anemia con globuli rossi piccoli. Il deficit di ferro è frequente perché, anche se tale sostanza è presente in molti cibi (particolarmente la carne e gli spinaci), il suo assorbimento intestinale è non di rado scarso o il suo consumo particolarmente elevato (come ad esempio succede con le mestruazioni spesso abbondanti nelle adolescenti). La supplementazione con uno dei tanti prodotti farmaceutici o naturali a base di ferro risolve il problema, anche se sarà bene indagare su quali fattori hanno determinato la carenza. Gli esami per escludere un'eventuale condizione di eterozigosi beta talassemica dovrebbero essere di routine prima di concepire un figlio, nella consapevolezza che due soggetti eterozigoti per tale malattia possono dare vita a un bambino ammalato di talassemia maior, patologia oggi parzialmente curabile solo con trasfusioni periodiche di sangue e, in qualche caso, con trapianto di midollo osseo. Quando uno solo dei genitori è eterozigote per beta talassemia nessun rischio vi è per i figli. La diagnosi di talassemia maior può essere fatta anche nei primi mesi della gravidanza. Concludendo: se il medico ha escluso la diagnosi di talassemia minor vuol dire che ha raccolto tutte le informazioni cui ho accennato. Termini molto simili (ad esempio talassemia minor o maior) vengono usati in medicina per esprimere condizioni assai diverse in gravità. La tendenza al linguaggio tecnico, spesso incomprensibile ai non addetti ai lavori, è una delle barriere che bisogna sforzarsi di abbattere per favorire un dialogo vero tra medici e paziente. Senza timore bisogna aiutare i medici ad essere chiari, e ciò è possibile semplicemente non stancandosi di chiedere spiegazioni finché veramente non vi siano incertezze su ciò che è stato detto, vincendo il timore di dare fastidio. Ciò sarà d'aiuto a noi ma servirà anche al curante per costruire sempre più un vocabolario comprensibile e condiviso, nell'ottica di esprimere sempre più un' arte medica il cui centro rimanga il paziente e non la patologia.