A.N.M.I. O.N.L.U.S.
Centro di Studi della Microcitemia di Roma
Direttore: Dott. Antonio Amato

37 ANNI DI APPLICAZIONE DEL PIANO REGIONALE DI PREVENZIONE DELL'ANEMIA MEDITERRANEA NEL LAZIO
RELAZIONE RIASSUNTIVA

Anche quest'anno, a conclusione del precedente anno scolastico, nel mese di giugno, è giunto al termine il 37° screening dei portatori di microcitemia (l'anomalia genetica responsabile dell'anemia mediterranea) fra gli studenti di 3ª media di tutto il Lazio. Contestualmente presso il Centro Studi Microcitemie di Roma si è regolarmente svolto il consueto screening ambulatoriale promosso dall'Associazione Nazionale per la lotta contro le Microcitemie in Italia per la popolazione giovane-adulta.

Premessa

L'anemia mediterranea (o talassemia major) è una grave malattia ereditaria che colpisce i bambini fin dai primi mesi di vita; è causata dalla presenza nel malato della condizione omozigote per un'anomalia ereditaria dei globuli rossi (la microcitemia o talassemia) che è l'alterazione genetica più frequente in Italia e più diffusa nel mondo.

Ezio Silvestroni e Ida Bianco hanno descritto nel 1943 la microcitemia in soggetti sani e subito dopo 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 che al momento del concepimento ricevono il difetto genetico da entrambi i genitori e sono cioè omozigoti per questo carattere.

La scoperta del meccanismo genetico che dà origine alla malattia ha subito messo in evidenza che la nascita di figli malati si previene se si evita la procreazione fra due portatori di microcitemia.

Più recentemente mediante studi di biologia molecolare si può ottenere l'identificazione della talassemia major nel feto in fase precoce di gravidanza (diagnosi prenatale).

Oggi esistono dunque due diversi metodi per evitare nuovi casi di malati di patologia talassemica:

1. la **prevenzione primaria** che si realizza identificando precocemente e cioè fin dall'adolescenza i portatori sani di β microcitemia (e cioè la varietà di microcitemia che causa la malattia) ed informandoli esattamente dei rischi connessi alla procreazione fra due β microcitemici;

2. la **prevenzione secondaria** che si attua in una coppia di microcitemici subito dopo il concepimento di un figlio e che consiste nell'applicazione della diagnosi prenatale nelle prime settimane di gravidanza per l'identificazione di una eventuale talassemia major nel feto.

   Il piano di prevenzione che l'Associazione Nazionale per la lotta contro le Microcitemie in Italia (ANMI Onlus) esegue nel Lazio, mediante il Centro di Studi della Microcitemia di Roma, dà ai giovani la possibilità di ricorrere prioritariamente alla prevenzione primaria ed in seconda istanza alla secondaria qualora una gravidanza fosse già iniziata.

Interventi di prevenzione

1) Screening scolastico dei microcitemici

Allo scopo di realizzare l'identificazione dei portatori di microcitemia nella fascia di popolazione in età adolescenziale, viene svolto tutti gli anni dal 1975 uno screening dei microcitemici fra gli studenti di terza media delle scuole pubbliche e private del Lazio. I microcitemici o sospetti tali vengono quindi invitati per un controllo, insieme con la propria famiglia, presso l'ambulatorio del Centro o presso Consultori Familiari delle varie province.

2) Screening ambulatoriale

Si svolge tutti i giorni feriali presso l'ambulatorio del Centro e ogni 20-30 giorni presso Consultori Familiari delle varie ASL del Lazio in sedute appositamente programmate. Riguarda prevalentemente giovani coppie di fidanzati o di coniugi e donne in gravidanza e soggetti anemici.

3) Attività divulgativa e diagnostica

Lo screening scolastico è preceduto in tutte le scuole da un'intensa attività informativa tramite distribuzione di materiale stampato, brevi lezioni, invio di lettere ai genitori degli studenti. Depliant ed

opuscoli di aggiornamento vengono distribuiti anche nell'ambulatorio del Centro e ogni anno vengono consegnati da un operatore del Centro anche agli Uffici Comunali di Stato Civile per la distribuzione alle coppie di fidanzati, e vengono inviati per posta a medici di famiglia, ginecologi, pediatri. Dopo alcuni anni di interruzione abbiamo ripreso ad indire il Concorso Scolastico con l'intento di mantenere vivo l'interesse al problema preventivo sia degli Istituti Scolastici che del corpo docente e degli studenti. Nella XVII edizione del Concorso abbiamo chiesto ai ragazzi di creare un manifesto pubblicitario per la promozione delle attività di prevenzione dell'Anemia Mediterranea.

Sono operativi in rete anche i siti www.blod.info e www.anmi-microcitemie-roma.it a cui tutti possono accedere per reperire informazioni e di carattere divulgativo e scientifico.

Nel 2012 l'ANMI Onlus è stata autorizzata dall'Ufficio Scolastico Regionale del Lazio ad effettuare per il personale docente delle scuole secondarie di I grado il corso di formazione: "Educare alla prevenzione per la promozione della salute".

4) Consulenza ematologica – Consulenza genetica

Al termine degli accertamenti diagnostici tutti gli esaminati (studenti, familiari, utenti d'ambulatorio, coppie a rischio) ricevono, in un colloquio privato, dai responsabili del servizio di consulenza specialistica del Centro, tutte le necessarie informazioni sulle microcitemie e sulla prevenzione dell'anemia mediterranea.

Risultati

Nel corso dell'ultimo screening scolastico (ottobre '11 - giugno '12) sono stati esaminati (Tabella 1a) **33.532** studenti fra i quali sono stati identificati **667** portatori di microcitemie del gruppo β ed è stato individuato uno studente affetto da anemia drepanocitica (patologia emoglobinica grave ed invalidante).

Complessivamente, nei 37 screening scolastici finora eseguiti (Tabella 1b), sono stati esaminati **1.499.632** studenti ed identificati **31.409** microcitemici, di cui **27.453** portatori di microcitemie del gruppo β.

Nello stesso arco di tempo sono stati esaminati nell'ambulatorio del Centro e nei Consultori Familiari delle varie province (Tabella 2) **388.653** soggetti fra i quali sono stati identificati **38.457** portatori di microcitemie del gruppo β.

Attraverso queste vastissime indagini popolazionistiche, sono state identificate (Tabella 2) fino ad oggi **1.241** coppie costituite da partner entrambi β microcitemici; nel 40% di queste sono stati determinanti gli esami già eseguiti a scuola.

I referti di tutte queste indagini sono custoditi negli archivi informatici del Centro.

Dal 1993 al 1998 non è più nato nel Lazio nessun malato italiano di anemia mediterranea in coppie inconsapevoli della propria condizione di microcitemici. Dal 1999 al 2011 si sono registrate le nascite di alcuni malati per cause indipendenti dal piano di prevenzione (**7** malati per rinuncia alla diagnosi prenatale). Si stima che nel corso degli ultimi 37 anni ne sarebbero nati, in assenza degli interventi di prevenzione, circa **370**.

Il dato evidenzia chiaramente il successo della scelta preventiva e l'importanza dell'informazione precoce, in età adolescenziale, per l'assunzione di comportamenti responsabili per la futura maternità o paternità.

Un dato allarmante degli ultimi 13 anni è la registrazione di **27** nuove diagnosi di patologie emoglobiniche in bambini figli di cittadini immigrati che non avevano partecipato ai programmi di prevenzione. Ciò conferma la necessità di proseguire nel cammino intrapreso coinvolgendo ancor di più la popolazione di origine straniera.

Questa amplissima e feconda attività dell'Associazione ha sempre avuto l'apprezzamento, l'approvazione ed il finanziamento della Regione Lazio, che per il 2012 è stato assicurato tramite una specifica Delibera della Giunta Regionale.

Il Direttore del Centro
(Dott. Antonio Amato)

00159 Roma - Via Galla Placidia, 28/30
Tel. 06-43.94.642/3 - Fax 06-43.94.645
www.anmi-microcitemie-roma.it
microcitemieroma@blod.info

blod
Prevenzione, cura e ricerca per la Talassemia
Informazione scientifica
www.blod.info

TABELLA 1a
RISULTATI DEL 37° SCREENING DEI MICROCITEMICI NELLE SCUOLE MEDIE DEL LAZIO ESEGUITO DAL CENTRO DI STUDI DELLE MICROCITEMIE DI ROMA NELL'ANNO SCOLASTICO 2011/2012

PROVINCE	N. CONTATTATI	N. ESAMINATI	% ESAMINATI	GRUPPO BETA MICROCITEMIE	SOSPETTE ALFA MICROCITEMIE	EMOGLOBINE ABNORMI (HbS, HbC, ecc)
ROMA	36.120	23.701	65,6	470	756	67
FROSINONE	4.552	3.654	80,3	69	99	6
LATINA	5.387	4.038	75,0	82	123	7
RIETI	551	300	54,4	5	3	0
VITERBO	2.565	1.839	71,7	41	37	6
TOTALE	***49.175***	***33.532***	***68,2***	***667***	***1.018***	***86***

TABELLA 1b
RISULTATI GLOBALI DEGLI SCREENING DEI MICROCITEMICI NELLE SCUOLE MEDIE DEL LAZIO ESEGUITI DAL CENTRO NEL CORSO DEGLI ULTIMI 37 ANNI (ottobre 1975 - giugno 2012)

PROVINCE	N. ESAMINATI	PORTATORI BETA MICROCITEMIE	PROBABILI PORTATORI ALFA MICROCITEMIE	TOTALE MICROCITEMICI
ROMA	1.062.235	19.268	2.743	22.011
FROSINONE	157.711	2.496	376	2.872
LATINA	189.102	4.153	619	4.772
RIETI	14.721	161	37	198
VITERBO	75.863	1.375	181	1.556
TOTALE	***1.499.632***	***27.453***	***3.956***	***31.409***

TABELLA 2

RISULTATI GLOBALI DI 37 ANNI DI APPLICAZIONE DEL PIANO DI PREVENZIONE DELL'ANEMIA MEDITERRANEA NEL LAZIO

POPOLAZIONE ESAMINATA:

• **STUDENTI DI 3ª MEDIA (ottobre 1975 - giugno 2012)**	1.499.632
• **UTENTI DEL SERVIZIO AMBULATORIALE (gennaio 1975 - dicembre 2011)**	388.653*
TOTALE	**1.888.285**

MICROCITEMICI DEL GRUPPO BETA INDIVIDUATI:

• **STUDENTI DI 3ª MEDIA (ottobre 1975 – giugno 2012)**	27.453
• **UTENTI DEL SERVIZIO AMBULATORIALE (gennaio 1975 – dicembre 2011)**	38.457
TOTALE	**65.910**

COPPIE A RISCHIO INDIVIDUATE **(fino al dicembre 2011)** **1.206**

*** Sono esclusi da questa cifra i soggetti già diagnosticati che tornano al Centro per controlli periodici.**