



ANMI Onlus
Centro Studi Microcitemie di Roma
Direttore: Dott. Antonio Amato

40 anni di screening scolastico per la prevenzione della talassemia nel Lazio. Un programma di successo che, con il prezioso contributo del mondo della scuola, ha raggiunto e continua a mantenere da anni il risultato di un sostanziale azzeramento dell'incidenza dell'anemia mediterranea nella popolazione autoctona della nostra regione.

RELAZIONE RIASSUNTIVA

Nello scorso mese di Giugno, a conclusione del precedente anno scolastico, è giunto al termine il 39° screening dei portatori di microcitemia (l'anomalia genetica responsabile dell'anemia mediterranea) fra gli studenti della 3^a classe della scuola secondaria di I grado 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. In entrambi i casi si è registrato un incremento delle richieste, che testimonia la sensibilità dell'opinione pubblica (famiglie e giovani coppie in particolare) e del mondo sanitario al tema della prevenzione delle patologie emoglobiniche.

Premessa

L'anemia mediterranea (o talassemia maior) 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) che, insieme ad altre emoglobinopatie, 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 l'anemia mediterranea 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).



ANMI Onlus
Centro Studi Microcitemie di Roma
Direttore: Dott. Antonio Amato

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, nel caso in cui 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 delle terze classi delle scuole secondarie di I grado 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 Aziende Sanitarie Locali della Regione.

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 oltre che soggetti anemici che necessitano di specifici accertamenti diagnostici.

3. Attività divulgativa e diagnostica

Lo screening scolastico è preceduto in tutte le scuole da un'intensa attività informativa



ANMI Onlus
Centro Studi Microcitemie di Roma
Direttore: Dott. Antonio Amato

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 nubendi, e vengono inviati per posta a medici di famiglia, ginecologi, pediatri.

Anche quest'anno abbiamo indetto un Concorso Scolastico sulla prevenzione delle talassemie, con l'intento di mantenere vivo l'interesse al problema, promuovendo ancor più il coinvolgimento delle Istituzioni scolastiche, del corpo docente e degli studenti. Nella XIX edizione del Concorso abbiamo proposto agli insegnanti di stimolare gli studenti a realizzare "informazione" attraverso il linguaggio della "grafica pubblicitaria" per illustrare in modo semplice e immediato la possibilità di prevenire una grave malattia genetica come la talassemia.

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.

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 '13 - giugno '14) sono stati esaminati (Tabella 1a) **34.310** studenti fra i quali sono stati identificati **681** portatori di microcitemie del gruppo β .

Complessivamente, nei 39 screening scolastici finora eseguiti (Tabella 1b), sono stati esaminati **1.567.320** studenti ed identificati **32.917** microcitemici, di cui **28.795** 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) **409.691** soggetti fra i quali sono stati identificati **40.210** portatori di microcitemie del gruppo β .

Attraverso queste vastissime indagini popolazionistiche, sono state identificate (Tabella 2) fino ad oggi **1.296** coppie costituite da partner entrambi β microcitemici; nel 40% di queste sono stati determinanti gli esami già eseguiti a scuola.



ANMI Onlus
Centro Studi Microcitemie di Roma
Direttore: Dott. Antonio Amato

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 2014 si sono registrate le nascite di alcuni malati per cause indipendenti dal piano di prevenzione (**11** malati per rinuncia alla diagnosi prenatale). Si stima che nel corso degli ultimi 40 anni ne sarebbero nati, in assenza degli interventi di prevenzione, circa **400**.

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 15 anni è la registrazione di **33** nuove diagnosi di patologie emoglobiniche in 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, anche in ambito scolastico, 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, benché in misura ridotta, continuerà ad essere erogato per quest'anno mediante uno specifico Decreto del Presidente della Regione Lazio - Commissario Straordinario per la Sanità.

Il Direttore del Centro
(Dott. Antonio Amato)

TABELLA 1a
RISULTATI DEL 39° SCREENING DEI MICROCITEMICI
NELLE SCUOLE MEDIE DEL LAZIO
ESEGUITO DAL CENTRO DI STUDI DELLE MICROCITEMIE DI ROMA
NELL'ANNO SCOLASTICO 2013/2014

PROVINCE	N. CONTATTATI	N. ESAMINATI	% ESAMINATI	GRUPPO β MICROCITEMIE	SOSPETTE α MICROCITEMIE	EMOGLOBINE ABNORMI (HbS, HbC, ecc)
ROMA	36.861	24.078	65,3	478	580	74
FROSINONE	4.524	3.789	83,8	63	67	5
LATINA	5.606	4.212	75,1	100	100	12
RIETI	583	291	49,9	2	7	0
VITERBO	2.620	1.940	74,0	38	48	7
TOTALE	50.194	34.310	68,4	681	802	98

TABELLA 1b
RISULTATI GLOBALI DEGLI SCREENING DEI MICROCITEMICI NELLE SCUOLE MEDIE DEL LAZIO
ESEGUITI DAL CENTRO NEL CORSO DEGLI ULTIMI 39 ANNI
(ottobre 1975 - giugno 2014)

PROVINCE	N. ESAMINATI	PORTATORI β MICROCITEMIE	PROBABILI PORTATORI α MICROCITEMIE	TOTALE MICROCITEMICI
ROMA	1.109.695	20.206	2.864	23.070
FROSINONE	165.167	2.612	391	3.003
LATINA	197.593	4.367	641	5.008
RIETI	15.234	164	39	203
VITERBO	79.631	1.446	187	1.633
TOTALE	1.567.320	28.795	4.122	32.917

TABELLA 2
RISULTATI GLOBALI DI 39 ANNI DI APPLICAZIONE DEL PIANO DI
PREVENZIONE DELL'ANEMIA MEDITERRANEA NEL LAZIO

POPOLAZIONE ESAMINATA:

- | | |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------|
| ● STUDENTI DI 3 ^a MEDIA (ottobre 1975 - giugno 2014) | 1.567.320 |
| ● UTENTI DEL SERVIZIO AMBULATORIALE *
(gennaio 1975 - dicembre 2013) | 409.691 |

TOTALE **1.977.011**

MICROCITEMICI DEL GRUPPO BETA INDIVIDUATI:

- | | |
|-----------------------------------------------------------------------|--------|
| ● STUDENTI DI 3 ^a MEDIA (ottobre 1975 – giugno 2014) | 28.795 |
| ● UTENTI DEL SERVIZIO AMBULATORIALE
(gennaio 1975 – dicembre 2013) | 40.210 |

TOTALE **69.005**

COPPIE A RISCHIO INDIVIDUATE (fino al dicembre 2013) **1.296**

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