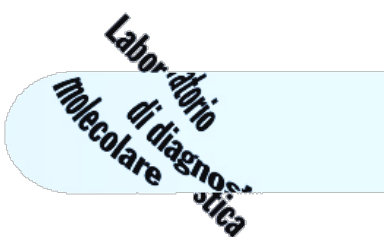


β -TALASSEMIA

(β PERCHÉ IL DIFETTO È SULLA CATENA β)

PATOGENESI	<p>Le talassemie sono delle patologie caratterizzate dalla sintesi difettosa di una o più catene dell'emoglobina.</p> <p>Adulti normali: 97% HbA ($\alpha_2\beta_2$), 2% HbA₂ ($\alpha_2\delta_2$) e 0.5% HbF ($\alpha_2\gamma_2$).</p> <p>Bambini (alla nascita): 20-40% di HbA, 0.5-1.5% di HbA₂ e 60-80% di HbF.</p> <p>Clinicamente hanno importanza la β-talassemia e molto più raramente l'α-talassemia (presente maggiormente in Turchia e in Asia sud-occidentale).</p> <p>Il gene è localizzato sul cromosoma 11 e consiste di tre esoni e circa 150 mutazioni diverse sono state caratterizzate fino ad oggi sulla catena β dell'emoglobina. Alterazioni della sequenza della catena β causano difetti strutturali, come ad esempio l'emoglobina S (anemia falciforme, vedi osservazioni), l'emoglobina C o conducono a problemi di sintesi della catena stessa (β-talassemie). Biochimicamente si distinguono due tipi di talassemie, la prima con una sintesi ridotta della catena (α^+, β^+, ecc.), e la seconda con una sintesi completamente abolita (α^0, β^0, ecc.).</p>
EPIDEMIOLOGIA	<p>Difetto genetico molto frequente nelle popolazioni mediterranee (Italia, Turchia, Iran, Grecia, ecc.) e nelle popolazioni nere.</p>
TEST	<p>Messa in evidenza di 22 mutazioni sul gene della β-globina tramite amplificazione PCR e successiva ibridazione.</p>
PRELIEVO	<p>Sangue EDTA, 5 ml.</p>
ESECUZIONE (*)	<p>Giornaliera.</p>
COSTO	<p>Secondo tariffario federale delle analisi (2205.09x4)+2910.00) TP 549.</p>
OSSERVAZIONI	<p>L'alta incidenza dell'anemia falciforme nel bacino mediterraneo è la conseguenza di un effetto protettivo di questa mutazione contro la malaria. La caratteristica forma a falce degli eritrociti, da qui il nome "sikle" e quindi HbS, è dovuta ad una mutazione sul gene che codifica per la catena β. La frequenza del gene "sikle" raggiunge in alcune zone dell'Africa il 40%. L'alta incidenza (la selezione naturale non mantiene delle mutazioni potenzialmente letali senza che vi sia un vantaggio evolutivo) di questa mutazione nelle popolazioni africane ha fatto pensare alla presenza di una forte pressione selettiva in grado di mantenere tale mutazione nella suddette popolazioni. Si è infatti scoperto che la mutazione in forma eterozigote conferisce una piccola, ma significativa protezione contro le forme letali di malaria accelerando la distruzione degli eritrociti infetti da parte della milza, quindi un vantaggio evolutivo per i portatori eterozigoti della mutazione.</p>

(*) analisi eseguita da terzi



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.