



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Beta Talassemia

Beta Talassemia

Le talassemie sono un gruppo eterogeneo di anemie ereditarie che comportano una diminuzione o una mancata sintesi di una o più catene proteiche che costituiscono l'emoglobina.

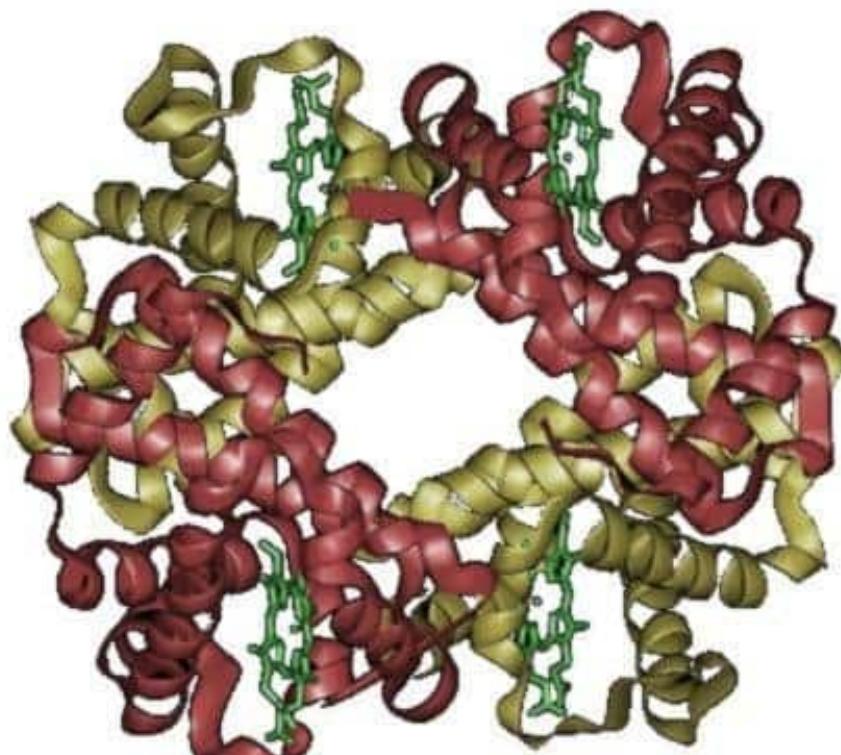
Il risultato è

Variante assente

Le talassemie sono un gruppo di malattie genetiche tra le più gravi e comuni. Queste patologie colpiscono i geni che producono l'emoglobina, una molecola essenziale presente nei globuli rossi che trasporta l'ossigeno a tutte le cellule del corpo.

Negli adulti, il 97% dell'emoglobina è costituito da quattro unità chiamate globine, due alfa-globine e due beta-globine. Ogni unità contiene un gruppo eme, responsabile del legame con l'ossigeno. Le alfa-globine sono codificate dai geni HBA1 e HBA2, praticamente identici, mentre il gene HBB produce le beta-globine. Mutazioni patogene in HBA1/HBA2 portano all'alfa talassemia e alterazioni in HBB causano la beta talassemia, entrambe le categorie principali di talassemie.

Sebbene i primi casi registrati di talassemia siano stati identificati nel Mediterraneo, si tratta di una condizione abbastanza comune che si è diffusa in altre aree geografiche come il Sud-Est asiatico, il Medio Oriente e la Cina. È inoltre più comunemente riscontrata nelle persone di origine africana. La prevalenza della talassemia è di quasi 3 individui ogni 100.000 abitanti.



Sintomi

I sintomi possono variare da lievi a gravi a seconda che la perdita di beta globina sia totale o parziale. Alcuni pazienti manifestano i sintomi fin dalla nascita, mentre altri possono essere asintomatici o presentare una lieve anemia microcitica.

Gestione della malattia

Nelle forme lievi o asintomatiche, spesso il trattamento non è necessario. Tuttavia, nei casi con sintomi gravi, possono essere necessarie trasfusioni di sangue regolari, terapia di chelazione del ferro, splenectomia (rimozione della milza) e un attento monitoraggio con esami del sangue, risonanza magnetica, ecocardiogrammi, esami oftalmologici e dell'udito, tra gli altri.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

[rs35703285](#)

GEN O REGIONE

HBB

GENOTIPO

AA

SNP

rs33974936

GEN O REGIONE

HBB

GENOTIPO

CC

SNP

rs33930165

GEN O REGIONE

HBB

GENOTIPO

CC

SNP

rs63749819

GEN O REGIONE

HBB

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

La beta talassemia (BT) è caratterizzata da una perdita parziale (allele beta +) o totale (allele beta 0) della produzione della beta globina che costituisce l'emoglobina. Una riduzione quantitativa dei livelli di beta globina determina un accumulo di catene di alfa globina, che scatena la malattia.

La trasmissione della malattia è autosomica recessiva e sono state identificate più di 350 varianti patogene. La maggior parte delle varianti è costituita da cambiamenti di un singolo nucleotide nella sequenza del gene HBB.

Sono state descritte tre forme principali di BT: 1) Talassemia minor, che è la forma eterozigote ed è generalmente asintomatica; 2) Talassemia major, che è la forma omozigote e più grave della malattia, con esordio tra i 6-24 mesi di età ed è associata a splenomegalia (ingrossamento della milza) e anemia microcritica; 3) Talassemia major, che è la forma omozigote e più grave della malattia, con esordio tra i 6-24 mesi di età ed è associata a splenomegalia (ingrossamento della milza) e anemia microcritica. 3) Talassemia intermedia, diagnosticata in età più avanzata, in cui l'anemia è meno grave e può non richiedere trasfusioni o richiederne occasionalmente.

Tuttavia, esiste una grande eterogeneità nella sintomatologia anche nei pazienti con la stessa variante patogenetica, suggerendo che altri fattori possono modulare la gravità della BT, come la persistenza di emoglobina fetale.

Bibliografia

[Ali S, Mumtaz S, Shakir HA, et al.](#). Current status of beta-thalassemia and its treatment strategies. Mol Genet Genomic Med. 2021 Dec;9(12):e1788.

[Angastiniotis M, Lobitz S.](#) Thalassemias: An Overview. Int J Neonatal Screen. 2019 Mar 20;5(1):16.

[Carlice-Dos-Reis T, Viana J, Moreira FC, et al.](#). Investigation of mutations in the HBB gene using the 1,000 genomes database. PLoS One. 2017 Apr 5;12(4):e0174637.

[Sripichai O, Fucharoen S.](#) Fetal hemoglobin regulation in β-thalassemia: heterogeneity, modifiers and therapeutic approaches. Expert Rev Hematol. 2016 Dec;9(12):1129-1137.

Limiti dello studio

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan

► Emirati Arabi Uniti

► Arabia Saudita

► Australia

