

Consigli per i genitori

- Spiegare agli operatori sanitari che il figlio presenta tratto falcemico.
- Accompagnare il bambino a tutti gli appuntamenti medici.
- Parlare con un operatore sanitario e un consulente genetico riguardo ai rischi legati al tratto falcemico e alla malattia falciforme. I consulenti genetici spiegheranno al bambino i rischi cui può andare incontro quando deciderà di diventare genitore.
- Spiegare al bambino che cosa significa essere portatori di tratto falcemico.
- Informarsi sui segnali di allarme e i sintomi provocati dall'esercizio fisico. I portatori di tratto falcemico possono praticare attività fisica e sportiva in sicurezza. Parlare con allenatori e operatori sanitari in modo da pianificare attività di allenamento sicure. I portatori di tratto falcemico devono bere molta acqua durante l'attività fisica e fare delle pause quando ne sentono la necessità. Oggi la National Collegiate Athletics Association (NCAA) richiede che tutti gli studenti-atleti interessati a provare o praticare uno sport vengano preventivamente sottoposti a test per escludere la presenza di malattia falciforme.
- I portatori di tratto falcemico devono informare il medico curante se notano la presenza di sangue nelle urine. Devono inoltre riferire eventuali lesioni agli occhi.

Dove è possibile trovare ulteriori informazioni sul tratto falcemico?

- Parlarne con:
 - il medico curante
 - il pediatra
 - un consulente genetico
- Siti web utili:
 - Centri per il controllo e la prevenzione delle malattie (Centers for Disease Control and Prevention) – What You Should Know About Sickle Cell Trait (Cose da sapere sul tratto falcemico): <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/toolkit.html>
 - Nemours® KidsHealth® – Il tratto falcemico: <https://kidshealth.org/en/parents/sickle-cell-trait.html>
 - Amministrazione delle risorse e dei servizi sanitari (Health Resources and Services Administration, HRSA) – Newborn Screening: Sickle Cell Trait (Screening neonatale: Il tratto falcemico): <https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/sickle-cell-trait>
 - National Collegiate Athletics Association – Scheda informativa per studenti-atleti: Il tratto falcemico (National Collegiate Athletics Association – A Fact Sheet for Student Athletes: Sickle Cell Trait): <https://www.ncaa.org/sports/2016/7/27/sickle-cell-trait.aspx>

Programma di screening neonatale (Newborn Screening Program)

Wadsworth Center
New York State Department of Health
120 New Scotland Ave
Albany, NY 12208
nbsinfo@health.ny.gov
(518) 473-7552, lunedì-venerdì, 8:45-16:45
www.wadsworth.org/newborn



Progetto finanziato dall'Amministrazione delle risorse e dei servizi sanitari (HRSA) del Dipartimento della salute e dei servizi umani (U.S. Department of Health and Human Services, HHS) degli Stati Uniti con il numero di finanziamento H4NMC49259. Le opinioni espresse sono quelle degli autori e non riflettono necessariamente, né avallano, quelle della HRSA, dell'HHS o del Governo degli Stati Uniti (U.S. Government).



Department
of Health

TRATTO FALCEMICO (SICKLE CELL TRAIT)

Family Connection Informazioni per i genitori e la famiglia



Department
of Health

Se dallo screening neonatale risulta che è portatore di tratto falcemico non significa che **il neonato È PORTATORE di malattia falciforme**. Informazioni utili per i genitori e la famiglia.

Che cosa s'intende con tratto falcemico?

Il tratto falcemico non è una malattia. Chiunque può averlo. Il tratto falcemico viene trasmesso (per via ereditaria) da genitore a figlio. In genere, i portatori di tratto falcemico sono sani. Si nasce con tratto falcemico e lo si mantiene per tutta la vita. Non "si prende" da qualcuno. Il tratto falcemico non si trasforma in malattia falciforme.

Che differenza c'è fra tratto falcemico e malattia falciforme?

TRATTO FALCEMICO

- Normalmente, il tratto falcemico non provoca problemi di salute. La maggior parte degli individui con tratto falcemico vive senza neanche sapere di averlo. In rari casi, gli individui con tratto falcemico possono manifestare sintomi in momenti di forte stress fisico, ad esempio:
 - In caso di intensa attività fisica o sportiva
 - In caso di carenza di liquidi (disidratazione)
 - In caso di cambiamenti estremi di altitudine (es., immersioni in profondità o scalate in montagna)
- I sintomi comprendono dolori muscolari, sensazione di stanchezza, sangue nelle urine e/o respirazione accelerata.

MALATTIA FALCIFORME

- La malattia falciforme è una grave patologia del sangue. Spesso gli individui con malattia falciforme manifestano dolori cronici e problemi al fegato e alla milza. Inoltre hanno un numero inferiore di globuli rossi, vale a dire, soffrono di anemia. L'anemia è causa di pallore, difficoltà a respirare e facile affaticabilità nelle persone con malattia falciforme, che pertanto presentano rischio elevato di infezioni gravi e ictus. Chi soffre di malattia falciforme necessita di cure mediche per tutta la vita.

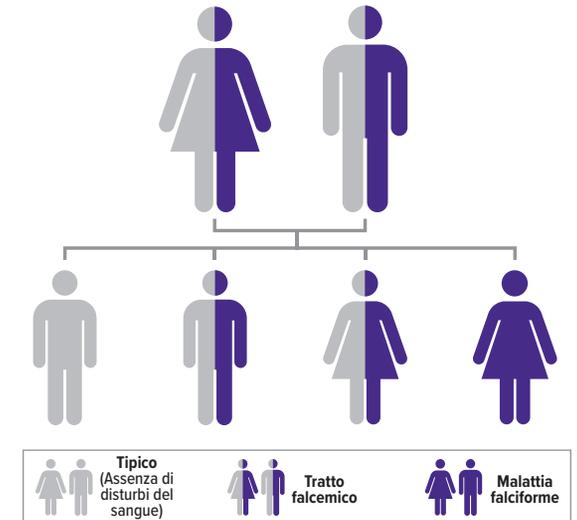
Come si contrae il tratto falcemico?

- Chiunque può averlo. Possono averlo persone di tutte le razze ed etnie. Il tratto falcemico è più comune nelle persone con antenati provenienti da Africa, Caraibi, America centro-meridionale, paesi mediterranei, Medio Oriente e/o India.
- Tutti abbiamo dei geni (o DNA) che riceviamo da entrambi i genitori biologici. Un gene è una sezione del DNA che fornisce istruzioni all'organismo. Sia il tratto falcemico, sia la malattia falciforme sono causati dalla mutazione di un gene che produce una proteina denominata emoglobina. Abbiamo due copie di questo gene, una da ciascun genitore. L'emoglobina aiuta i globuli rossi a trasportare l'ossigeno nel corpo.
- Il tratto falcemico si riscontra quando un individuo nasce con 1 copia normale e 1 copia alterata del gene. Molte persone non sanno di avere un tratto falcemico. Per capire se si è portatori di tratto falcemico è opportuno, in prima battuta, farsi prescrivere dal medico curante un esame del sangue.
- La malattia falciforme si riscontra quando un individuo ha 2 copie alterate del gene. La malattia falciforme è detta anche malattia da emoglobina SS o anemia falciforme. Esistono più tipi di disordini dell'emoglobina.

Che significato ha il risultato di questo test per il bambino e i suoi familiari?

- Se un bambino presenta tratto falcemico, significa che almeno uno dei suoi genitori ha il tratto falcemico. È opportuno che entrambi i genitori si sottopongano al test. Chiedere al medico curante di prescrivere il test per tutti i tipi di disordini dell'emoglobina (non solo per il tratto falcemico). Farsi spiegare i risultati da un medico o da un consulente genetico. Il test per la diagnosi del tratto falcemico consentirà di capire quali probabilità ci sono che il bambino sia affetto da malattia falciforme. I test per la diagnosi del tratto falcemico e di altri tipi di disordini dell'emoglobina possono essere eseguiti a qualsiasi età.
- Un genitore che presenta tratto falcemico ha una probabilità su due – cioè il 50% – di trasmetterlo ai figli. Questa probabilità è la stessa che si ha quando si lancia una moneta.
- Entrambi i genitori devono presentare tratto falcemico (o un altro tratto emoglobinico) perché il figlio abbia la malattia.

- Se entrambi i genitori sono portatori di tratto falcemico, esiste...
 - 1 probabilità su 4 – cioè il 25% – che il figlio sia affetto da malattia falciforme
 - 1 probabilità su 2 – cioè il 50% – che il figlio sia affetto da tratto falcemico
 - 1 probabilità su 4 – cioè il 25% – che il figlio non sia affetto da tratto falcemico o malattia falciforme



FONTE: https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/factsheet_sickle_cell_trait.pdf

- Non possiamo modificare i nostri geni, né possiamo decidere quali geni vengono trasmessi a un figlio.

In quale occasione i neonati vengono sottoposti a test per la diagnosi del tratto falcemico?

- Tutti i bambini che nascono nello Stato di New York vengono sottoposti a screening per varie patologie nell'ambito del Programma di screening neonatale (Newborn Screening Program). Il test viene effettuato su alcune gocce di sangue prelevate dal tallone del bambino immediatamente dopo la nascita. La malattia falciforme è fra le patologie oggetto del test. Questo screening individua anche i neonati portatori di tratto falcemico.
- Si tratta comunque di un test di screening. Per confermare i risultati servono ulteriori test, che devono essere valutati con il pediatra.