

DISEGNO DI LEGGE

**d'iniziativa dei senatori NIEDDU, PULLI, PINTO, COVIELLO, SARTORI,
PERINA, DI LEMBO, SALERNO, D'AMELIO, AZZARÀ, DELL'OSSO,
TOTH e ZECCHINO**

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 9 MARZO 1988

Test di prevenzione per frenare la diffusione dell'anemia mediterranea

ONOREVOLI SENATORI. – Il presente disegno di legge, che si sottopone al vostro esame, tende ad eliminare o ridurre i rischi della diffusione della β -talassemia (anemia mediterranea o morbo di Cooley), una gravissima malattia genetica caratterizzata da una ridotta o assente produzione delle catene β della molecola emoglobinica.

Il male si manifesta con anemia grave, con l'ingrossamento della milza e con modificazioni ossee (cranio turricefalo e zigomi sporgenti) che compaiono, in genere, entro il primo e secondo anno di vita.

Se si esclude un numero limitato di pazienti che possono essere curati in maniera definitiva mediante il trapianto di midollo osseo, da donatori compatibili, attualmente non esiste alcuna terapia che assicuri la guarigione.

Fino ad oggi la sopravvivenza è assicurata attraverso sistematiche trasfusioni di sangue, ripetute con rigorosa frequenza mensile e con la eliminazione del ferro accumulato con le emotrasfusioni, mediante infusione sottocutanea, giornaliera, di desferrioxamina (terapia ferro-chelante).

Con tale regime di cura – si può intervenire solo sui sintomi – la durata della vita, al massimo, può raggiungere e superare di poco i trent'anni.

La trasmissione dell'anemia mediterranea avviene secondo il meccanismo autosomico recessivo per cui dal matrimonio di due portatori sani il 25 per cento dei figli possono risultare malati, il 50 per cento portatori sani, il 25 per cento sani. Nel caso, invece, di matrimonio tra un portatore ed un soggetto

sano (non portatore) non si potranno avere figli malati ma solo portatori al 50 per cento.

La β -talassemia, o anemia mediterranea, è la più frequente malattia genetica autosomica recessiva nella popolazione italiana, e rappresenta un problema sociale oltrechè medico.

Da una ricerca effettuata per disegnare una mappa del fenomeno risulta la presenza di densi e vasti focolai delle microcitemie nelle regioni meridionali, in Sardegna, in Sicilia e nelle zone del Delta Padano. Accanto a questi, nel dopoguerra, sono comparsi nuovi focolai in Piemonte, in Lombardia ed in Liguria, a seguito della massiccia immigrazione di popolazioni dal Sud al Nord.

L'incidenza dell'anomalia in tutti questi focolai va dal 5 al 15 per cento mentre nel rimanente territorio è dell'1-2 per cento. Una stima eseguita nel 1961, sulla base dei dati epidemiologici raccolti, ha indicato in 2 milioni circa il numero dei portatori sani di anemia mediterranea viventi in Italia.

Oggi si ritiene che questi soggetti siano almeno 2.500.000; è stato inoltre accertato, da un censimento in corso già da alcuni anni, che gli omozigoti malati viventi siano oltre 6 mila, e si calcola che se non si fa prevenzione, pur tenendo conto dell'attuale calo di mortalità, ogni anno nascono almeno 400 casi.

Per quel che riguarda la diffusione delle ereditarie nel mondo, va precisato che sono presenti in molte aree del Mediterraneo e in larghe fasce del continente euro-afro-asiatico comprendente paesi del Nord Africa, dell'Asia Minore e del Sud-Est asiatico fino all'Indonesia e alle Filippine. Globalmente si valuta siano presenti circa 180.000.000 portatori sani, con un incremento di oltre 30.000 omozigoti malati ogni anno.

Questi dati assumono una dimensione di maggiore drammaticità se si considera che si tratta di una malattia che può essere evitata attraverso una diffusa e capillare opera di prevenzione; una prevenzione che per la sua vastità supera i confini dell'iniziativa privata e richiede l'intervento specifico delle autorità sanitarie.

Il requisito fondamentale per la prevenzione è la conoscenza dello stato di portatore in modo che l'individuo o la coppia, a parte le considerazioni di ordine morali, etiche e religiose, possa scegliere tra le seguenti opzioni:

- matrimonio con *partner* non portatore;
- controllo delle nascite;
- diagnosi prenatale;
- adozione.

Attualmente la scienza medica, per l'individuazione dello stato di portatore sano di β -talassemia, ritiene necessari i seguenti esami:

- determinazione del volume corpuscolare medio (MCV) e del contenuto emoglobinico corpuscolare medio (MCH);
- elettroforesi dell'emoglobina;
- determinazione quantitativa dell'emoglobina A_2 .

Il provvedimento che si propone tende ad arginare la diffusione dell'anemia mediterranea e pertanto le coppie che intendono sposarsi, al momento della presentazione al comune della documentazione necessaria per il matrimonio, dovranno produrre un certificato dal quale risulti che hanno eseguito il *test* per la individuazione dello stato di portatore sano e che sono stati informati dei rischi che incombono su eventuali figli.

Naturalmente l'esito dell'esame resta riservato agli interessati.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

1. Le coppie che intendano sposarsi, al momento della presentazione al comune dei documenti necessari per la pubblicazione della «promessa di matrimonio», devono contemporaneamente produrre un certificato dal quale risulti che hanno eseguito gli accertamenti per l'individuazione dello stato di portatore di β -talassemia o anemia mediterranea.

2. L'esame, il cui esito resta riservato, viene eseguito a titolo gratuito presso le unità sanitarie locali o laboratori convenzionati, che hanno l'obbligo di rendere edotti i candidati al matrimonio dei rischi che eventualmente incombono sui nascituri.

Art. 2.

1. Le Regioni sono tenute a sviluppare diffuse ed efficaci campagne informative ed a promuovere, impegnando le unità sanitarie locali, programmi di prevenzione, attraverso lo *screening*, soprattutto in quelle aree ove è più elevata la frequenza di portatori sani.