Emocromatosi: a che punto siamo?

Data 01 marzo 2020
Categoria gastroenterologia

La pubblicazione delle linee guida sull'emocromomatosi da parte dell'American College of Gastroenterology permette di fare una breve sintesi su questa patologia ereditaria.

Sono state recentemente pubblicate le linee guida dell'American College of Gastroenterology sull' **emocromatosi**.

Per la verità non si tratta di nulla di nuovo, tuttavia esse offrono l'occasione per una breve messa a punto sullo stato dell'arte.

I due punti fondamentali riguardano sia la diagnosi e la terapia.

Per quanto riguarda la **diagnosi** le linee guida ricordano che i due test di prima scelta per orientare verso un'emocromatosi sono il dosaggio della ferritina e della saturazione della transferrina. Tuttavia la conferma diagnostica si avrà con i **testgenetici** .
La diagnosi avviene spesso in modo casuale per il riscontro di un diabete o di una ipertransaminasemia inspiegati.
Altri test di secondo livello sono la misurazione del ferro epatico, la risonanza magnetica e la biopsia epatica. Questi accertamenti servono per differenziare l'accumulo di ferro dell'emocromatosi da quello dovuto a cause secondarie (per esempio per eccessiva somministrazione di ferro oppure per trasfusioni ematiche ripetute).

Come **terapia** il salasso rimane il trattamento di scelta, con l'obiettivo di ridurre la ferritina plasmatica a valori compresi tra 50 e 100 ng/ml.
Di solito il salasso prevede un prelievo di 300-500 ml di sangue, variabile comunque a seconda della gravità del quadro clinico. La gravità clinica guiderà anche la periodicità del salasso: mensile, quindicinale o settimanale.

Dal canto nostro ricordiamo **altri punti essenziali** . L'emocromatosi è una patologia ereditaria che colpisce primariamente il fegato, ma può interessare anche altri organi (pancreas, cuore, articolazioni, sistema endocrino, etc.).
La malattia è dovuta ad un difetto nei meccanismi di regolazione del metabolismo del ferro che provoca un accumulo di questo minerale nell'organismo con danni anatomo-funzionali a carico di vari organi.

Si distinguono quattro tipi diversi di emocromatosi: tipo 1, tipo 2a, tipo 3 e tipo 4.

Nelle fasi iniziali i **sintomi** sono lievi o assenti, mentre nelle fasi conclamate si possono avere cirrosi epatica, diabete, impotenza, amenorrea, sterlità, scompenso cardiaco, aritmie, artrite, osteoporosi.
Comunque la gravità delle manifestazioni cliniche è **moltovariabile** : nella forma più frequente (tipo 1) solo un terzo degli uomini e il 5% delle donne, pur in presenza della malattia, manifesta complicanze.

RenatoRossi

Bibliografia

Kowdley KV et al. ACG Clinical Guideline: Hereditary Hemochromatosis. The American Journal of Gastroenteroloy, Agosto2019.