E' DIABETICO, E' ARTRITICO, E' CIRROTICO? NO, HA L'EMOCROMATOSI!

Data 30 maggio 2000
Categoria metabolismo

UNA MALATTIA AD "ALTO INDICE DI SOSPETTO"

L' Emocromatosi genetica (EG), benche' erroneamente considerata malattia rara e quindi sottodiagnosticata, e' la piu' frequente malattia ereditaria recessiva nel mondo caucasico. E' caratterizzata da aumento del ferro corporeo per aumentato assorbimento duodenale. Se non diagnosticata e trattata conduce inevitabilmente, verso la terza-quarta decade di vita, allo sviluppo di gravi danni d' organo e alla morte.
E' una malattia totalmente curabile se correttamente e tempestivamente diagnosticata. Normalmente essa diviene sintomatica vero i 40 anni, manifestandosi con sintomatologie varie a carico degli organi-deposito; fa eccezione la forma giovanile, che si manifesta verso i 20 anni con sintomi analoghi a quelli della talassemia major (ipogonadismo, cardiopatia).

ISINTOMI

EPATOPATIA:
Il paziente accumula ferro nel fegato, per cui gia' all' eta' di 20 anni si osserva generalmente epatomegalia. Se tempestivamente diagnosticato e curato, il paziente puo' avere una normale attesa di vita, altrimenti si osserva una inesorabile evoluzione verso la cirrosi epatica. L' evoluzione in cirrosi comporta una significativa riduzione della sopravvivenza per tumore epatico, tumori extraepatici, insufficienza epatica e insuff. cardiaca.
L' epatocarcinoma e' la piu' frequente causa di decesso dei pazienti con EG e cirrosi (45%). Il rischio di epatocarcinoma aumenta (fino a 150 volte!) allorche' l' EG si associ ad altri fattori di rischio: abuso alcoolico, positivita' all' HbsAg, all' HCV.

APPARATO OSTEOARTICOLARE:
Talora l' artrite puo' essere il sintomo di presentazione, unico per diversi anni. Le articolazioni tipicamente interessate sono la I, II e III metacarpo-falangea e interfalangee prossimali, seppure non esclusivamente; puo' richiamare le localizzazioni dell' A.R. ma e' assente la deviazione ulnare. La radiologia evidenzia condrocalcinosi isolate e osteoartrite. La sintomatologia e' poco correlata con l' netita' dei depositi di ferro, per cui la terapia depletiva porta spesso scarso giovamento.

IPOGONADISMO:
Costituisce talvolta il sintomo di presentazione e si manifesta con impotenza e perdita di libido nell' uomo, amenorrea nella donna. E' secondaria al danno causato dai depositi di ferro sulle cellule ipotalamo-ipofisarie. E' dipendente dall' entita' dei depositi per cui una diagnosi precoce (riduz. di testosterone, LH, FSH, normale risposta ai tests di stimolazione) puo' indicare un danno ancora reversibile mediante salassoterapia.

CARDIOPATIA:
L' entita' dell' interessamento cardiaco e' dipendente dall' entita' del sovraccarico. Nei casi diagnosticati tardivamente la cardiomiopatia dilatativa con scompenso o gravi aritmie sono tra le principali cause di morte. La cardiopatia e' presente anche in fase precoce e asintomatica: si evidenzia inizialmente all' ecocardiogramma un ispessimento del setto interventricolare e del ventricolo sinistro, ed una dilatazione dell' atrio sinistro; successivamente si manifesta il quadro della miocardiopatia dilatativa.. Le alterazioni precoci sono reversibili con la terapia, che risulta efficace per migliorare il quadro clinico anche in fase avanzata.

DIABETE:
L' incidenza del diabete nella EG e' intorno al 50%.
Due fattori patogenetici principali:

Ridotta produzione di insulina per l' accumulo di ferro nelle cellule beta-pancreatiche
Resistenza all' insulina secondaria alla disfunzione epatocellulare.
La malattia e' in certa misura correlata all' entita' dei depositi, e si puo' rilevare frequentemente una riduzione del fabbisogno insulinico con la deplezione di ferro; e' raro tuttavia assistere alla reversibilita' completa della malattia.

DIAGNOSI

Saturazione della transferrina calcolata mediante la formula: sideremia x 100/TIBC (capacita' ferro-legante della tranferrina totale).
Ferritina serica: esame fondamentale, pur dovendosi escludere altre condizioni di importante infiammazione, neoplasie, importante necrosi epatocellulare.
Biopsia epatica: fondamentale sia per la diagnosi che per la valutazione del sovraccarico di ferro.
Valutazione del ferro rimosso mediante salassoterapia: ad ogni litro di sangue rimosso corrisponde l' eliminazione di

mezzo grammo di ferro. Nell' EG occorre eliminare generalmente oltre 5 g. di ferro (rispetto ai 3 del normale) per ottenere ferrodeplezione.
Studio genetico: lo studio delle mutazioni del gene HFE responsabile della malattia puo' permettere l' identificazione di soggetti omozigoti per la mutazione C282Y; tuttavia esistono numerosi soggetti con EG negativi per tale mutazione.
Altri metodi non invasivi per la misurazione del ferro epatico: TC, RM, SQUID (suscettibilita' magnetica misurata con speciale apparecchiatura).
TERAPIA

Occorre rimuovere rapidamente il ferro in eccesso:
Di prima scelta la salassoterapia settimanale di 350-500 ml. di sangue con rimozione di 180-250 mg di ferro, fino alla ferrodeplezione (percentuale di saturazione di tranferrina < a 20%, ferritina < 30 ng/ml, modesta anemizzazione.
Una coesistente anemia (magari dovuta a microcitemia coesistente) non controindica i salassi, che possono essere effettuati, in alcuni casi, contemporaneamente a somministrazione di eritropoietina.
Di seconda scelta e' la terapia con chelanti del ferro, molto meno efficaci.
Raggiunta la deplezione si prosegue con un salasso ogni 45-60 giorni e dieta povera di ferro.
S. Fargion, Professione, sanita' pubblica e medicina pratica, 2, 2000

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 5/11/2026 alle ore 7:3 | Pagina 2 di 2