

**Approccio iperferritinemia**  
Ferritina > 250 µg/l nelle femmine; >350 µg/l nei maschi

**Valuta ST**

**ST normale o bassa (<50%)**

**EE improbabile**

*Una ST normale non esclude una rara forma di EE di tipo IV (malattia della ferroportina)*

**Cerca possibili cause secondarie**

**Considera:**

- ✓ Eccessivo introito alcolico
- ✓ Apporto esogeno di ferro mediante emotrasfusioni, farmaci o integratori
- ✓ Epatopatie croniche (NASH, HCV, ...)
- ✓ Situazioni flogistiche
- ✓ Malattie ematologiche es. anemie emolitiche quali trait talassemico, ecc.)

**Presenti**

Se possibile tratta la causa e rivaluta il paziente a distanza di 3 mesi (es. astensione assoluta dagli alcolici, dieta ipocalorica e regolare attività fisica, attendi la risoluzione della flogosi ecc.)

**Iperferritinemia persistente o causa non rimuovibile: test genetico di I livello**

**Assenti**

**Test genetico di I livello**

In questo caso è importante **indagare la storia familiare** del paziente, nell'ipotesi di forme rare non-HFE correlate e quindi non individuabili con il test genetico di I livello; valutare **esecuzione di una RM epatica** per la quantificazione del ferro (LIC); indagare **storia di cataratta precoce/familiare** (dd sindrome iperferritinemia-cataratta)

**ST elevata (>50%)**

**EE possibile**

**Test genetico di I livello**

**Genotipo "HFE" compatibile**

**Omozigosi C282Y o eterozigosi composta C282Y/H63D**

Indicati:  
✓ stadiazione danno d'organo  
✓ trattamento  
✓ screening biochimico e genetico nei familiari di I grado (soprattutto fratelli e sorelle)  
✓ biopsia epatica "prognostica" se ferritina >1000 ng/ml

**Genotipo "HFE" non compatibile**

**Omozigosi H63D o eterozigosi semplice C282Y o H63D**

Tale assetti genetici non determinano, in genere, un sovraccarico di ferro clinicamente rilevante. E' pertanto sempre necessario **escludere concomitanti cause secondarie** e indagare la presenza di **familiarità**, che potrebbe indicare la copresenza di varianti rare sui geni non-HFE.

Indicati:  
✓ RM epatica per LIC  
✓ biopsia epatica "diagnostica" soprattutto se ↑ AST-ALT  
✓ screening familiari  
✓ Test genetici II livello

**Abbreviazioni**

ST: saturazione della transferrina; EE: emocromatosi ereditaria  
NASH: steatoepatite non alcolica; LIC: concentrazione epatica di ferro