

Ereditarietà: Quali familiari vanno monitorati?

Coloro che sviluppano la malattia hanno ereditato i geni mutati da **entrambi** i genitori. E' necessario un controllo di ferritina, saturazione della transferrina e l'esecuzione del test genetico nei **fratelli** del paziente. E' bene inoltre controllare i livelli di ferritina e saturazione transferrinica nei **figli** (dopo i 18 anni).

5

La diagnosi e il trattamento precoce permettono di condurre una vita normale.

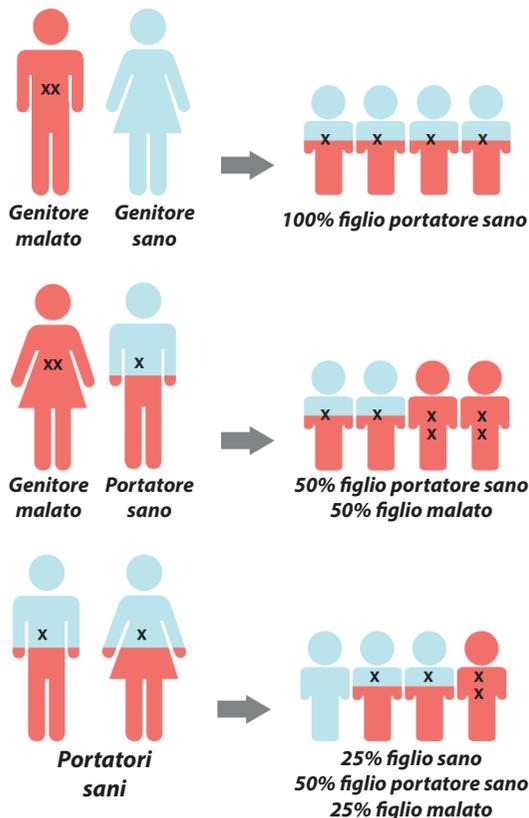


Immagine rielaborata da: Sheahan O., O'Connell E. (2009). Hereditary haemochromatosis: patient support and education, *Nursing Standard*

Alimentazione:

- Non è necessario seguire una dieta particolare
- **Ridurre o Evitare** il consumo di **alcol (massimo 1 bicchiere di vino al pasto)**
- Fare attenzione ad integratori, poli-vitaminici e alimenti supplementati con ferro
- **Non** mangiare carne più di **3 volte** la settimana

6

Contatti:

Ambulatorio delle malattie del Ferro

Ospedale Policlinico, B.go Roma
Per prenotazioni CUP: 045 8121212

Segreteria medicina B: 0458124401

E-mail: medicina.interna.b@ospedaleuniverona.it

Referente: prof. Domenico Girelli

Centro Trasfusionale

Ospedale Policlinico, B.go Roma

Tel. 045 8124321

Centro Trasfusionale

Ospedale Civile Maggiore, B.go Trento

Tel. 045 8122155

Associazione per lo Studio
dell'Emocromatosi e delle Malattie da
Sovraccarico di Ferro - ONLUS

<http://www.emocromatosi.it>

Opuscolo realizzato da: dott.ssa Chiara Cremasco
in collaborazione con: prof. Domenico Girelli (coordinatore GIMFer)
dott.ssa Fabiana Busti

Anno: 2014



Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata
Verona



Guida per il paziente

Emocromatosi

Conoscere la malattia,
per imparare a gestirla



Sei passi per capire di più
la patologia e la cura



Definizione di Emocromatosi Genetica

Si tratta di una malattia genetica ereditaria, che causa un **eccessivo assorbimento di ferro**.

La forma "classica" è dovuta a mutazioni sul gene HFE, le più frequenti delle quali sono la C282Y e la H63D. Nel tempo il ferro si accumula nell'organismo creando danni, progressivamente più seri.

1



Sintomi e Segni più comuni

Sintomi iniziali:

- **Stanchezza, debolezza**
- **Dolori addominali**
- **Dolori articolari**

Con il progredire dell'accumulo:

- **Epatomegalia** (ingrossamento del fegato)
- **Colorito bronzino** (pelle più scura)
- **Diabete mellito**
- **Danno progressivo al fegato** sino alla **cirrosi epatica**
- **Aritmie cardiache**
- **Amenorrea e calo della libido**

2

L'assorbimento del Ferro

Il ferro viene introdotto nel corpo attraverso l'alimentazione ed è fondamentale per la formazione dei globuli rossi.

Non esiste un vero e proprio meccanismo di smaltimento del ferro, per questo motivo il continuo assimilamento comporta l'accumulo in diverse parti del corpo: **fegato, pancreas, cute e cuore**.

FERRITINA Indica la quantità di ferro accumulato

SATURAZIONE TRANSFERRINA Indica quanto ferro è presente in circolo

se il valore è oltre il 50% il ferro si accumula

3

Fase di induzione

L'obiettivo è quello di ridurre il deposito di ferro. Consiste nel sottoporsi a salassi ogni

7 - 14 giorni.

La durata della fase è variabile a seconda della risposta dell'individuo.

Si considera conclusa quando nelle analisi del sangue il valore della ferritina è circa **100 mcg/L**.

Trattandosi di una malattia genetica **è fondamentale il monitoraggio**, anche dopo aver rimosso il ferro accumulato

Fase di mantenimento

Segue la fase di induzione.

Impedisce un nuovo accumulo di ferro.

Vengono controllati i valori di ferritina e di saturazione della transferrina, l'esecuzione dei salassi è più distanziata nel tempo, in media uno ogni **3 - 4 mesi**.

Questa fase perdura per tutta la vita del paziente.

Preparazione ai salassi:

Bere almeno **2 litri di acqua** ogni giorno

Non è necessario presentarsi a digiuno

Come si cura il sovraccarico di ferro?

I **salassi** rappresentano il **trattamento di prima scelta**.

Consistono nella rimozione di una quantità di sangue (circa 400 ml), variabile a seconda della persona.

La procedura dura **15 - 30 minuti** e si esegue al **centro trasfusionale**.

La salassoterapia comprende **2 fasi**:

Fase di Induzione

Fase di Mantenimento

4