

## Complicanze dell'emocromatosi ereditaria Ferro e cardiopatia

**C**ontinuiamo, in questo numero, la descrizione delle complicanze cliniche dell'emocromatosi. Oltre al fegato ed al pancreas, di cui abbiamo già trattato nei numeri precedenti, un altro organo interessato dal danno secondario all'accumolo di ferro, è il cuore. È importante sottolineare che, oggi, grazie al fatto che la diagnosi di emocromatosi viene posta sempre più precocemente, raramente i pazienti presentano, all'osservazione, una sofferenza cardiaca, se non coloro affetti da forme di emocromatosi particolarmente severe e ad esordio precoce. L'interessamento cardiaco nell'emocromatosi è, infatti, direttamente correlato all'entità del sovraccarico di ferro e alla rapidità con cui esso si realizza all'interno della cellula del muscolo del cuore (miocellula). Infatti i pazienti con emocromatosi con alterazioni cardiache hanno un sovraccarico di ferro rilevante e presentano spesso complicanze ferro correlate a carico di altri organi

quali il fegato, pancreas, ghiandole endocrine. La cardiopatia emocromatosica è altresì un evento molto frequente nelle forme giovanili di emocromatosi, dove può essere causa di mortalità. Nei pazienti poi trasfusi (in particolare quelli affetti da talassemia major), la cardiopatia da accumolo di ferro è oggi la principale causa di morte in coloro in cui il trattamento ferro-chelante, per eliminare il ferro in eccesso, non è adeguato. Studi sperimentali condotti in laboratorio hanno dimostrato che l'accumulo di ferro all'interno della cellula miocardica si accompagna ad un aumento delle concentrazioni di alcuni enzimi e, quindi, ad un'esaltata attività di alcune vie metaboliche. Ciò porta ad una progressiva diminuzione della capacità di contrarsi da parte della cellula muscolare del cuore e ad un incremento della velocità e irregolarità dei battiti cardiaci. Tali alterazioni regrediscono quando, con i salassi o la terapia ferrochelante, viene rimosso il

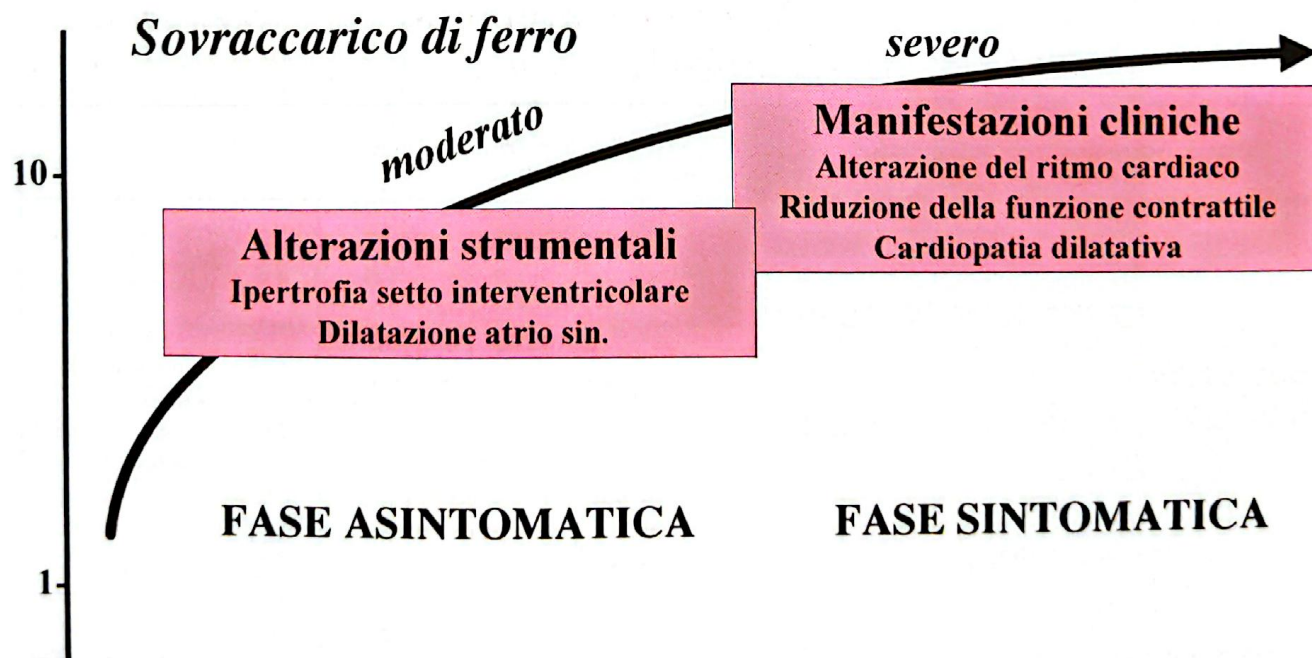
ferro in eccesso.

Le manifestazioni cliniche del danno cardiaco secondario all'emocromatosi sono variabili in funzione dell'entità del coinvolgimento del miocardio. I pazienti possono essere totalmente asintomatici, ma presentare, alle indagini strumentali specifiche per lo studio del cuore, delle alterazioni che indicano un'iniziale sofferenza cardiaca. Le complicanze cardiache si manifestano, sul piano clinico, con alterazioni del ritmo (aritmie) e della funzione del cuore (cardiomiopatia dilatativa). Ciò può condurre nelle forme più avanzate, da un lato alla perdita della funzione di pompa da parte di un cuore «sfiancato» e allo scompenso cardiaco, dall'altro allo sviluppo di aritmie che possono ulteriormente compromettere la funzione del cuore.

Dal punto di vista diagnostico l'esame più importante, qualora si sospetti un danno cardiaco del paziente con emocromatosi, è l'ecocardiogramma.

(segue)

### Emocromatosi e danno d'organo: il cuore



L'ecocardiogramma evidenzia, in fase iniziale, un ispessimento del setto che separa due camere del cuore (setto interventricolare) e della parete del ventricolo sinistro ed una dilatazione dell'atrio sinistro. In questa fase la capacità del cuore di pompare il sangue in circolo è ancora conservata. Con il progredire del sovraccarico di ferro si osserva una riduzione della funzione contrattile del cuore, una dilatazione delle camere di sini-

stra ed un assottigliamento della parete finché il cuore diventa completamente dilatato, con le pareti sottili, non più in grado di far fronte alla sua funzione. Un'altra indagine utile ad identificare delle alterazioni del ritmo cardiaco è la registrazione dell'elettrocardiogramma delle 24 ore (ECG di Holter). In alcuni casi è stata utilizzata la risonanza magnetica per identificare la presenza di ferro nel miocardio e per studiare la fun-

zione del cuore, soprattutto nella talassemia major.

In fase precoce le alterazioni cardiache sono completamente reversibili se viene iniziata una terapia ferodepletiva adeguata. Diversamente, in presenza di una cardiopatia avanzata, il rischio di mortalità è assai elevato. Anche in questi casi tuttavia la rimozione del ferro, se condotta a termine, può migliorare il quadro clinico e strumentale.

## Che fare se l'ago non puoi sopportare!!!

*Da esperienze vissute*

Quando ho dovuto fare i salassi ravvicinati, nonostante abbia delle belle vene, a furia di bucarle con gli aghi da trasfusione, che sono enormi, mi sono preoccupato della durata delle vene stesse. Ho così trovato un modo di fare il salasso diverso dall'abituale in ciò favorito dall'essere medico e chirurgo.

Prendo un contenitore sottovuoto per drenaggi chirurgici dal 600 cc, lo collego con un normale deflussore da flebo-clisi, tagliando a metà il deflussore ed incrociandolo bene al tubo di raccordo (bisogna stare bene attenti che non ci sia perdita in questo punto, facendo diversi giri di cerotto e schiacciandolo bene); quindi attacco un ago o un butterfly qualsiasi, al deflussore e lo metto in una vena del braccio, anche lontano dal gomito. Quindi con l'applicazione del laccio emostatico e del vuoto si riescono ad aspirare 500 cc, senza che il sangue coaguli, anche con un ago sottile e da una vena piccola. Questo permette di cambiare la sede di prelievo e di evitare che

le vene si cicatrizzano o peggio si trombizzano. ...Potrebbe essere interessante proporre a qualche ditta di farne un kit, così da divulgare questa nuova tecnica. Ogni tanto mi sembra di essere un drogato che si cura le vene per poter continuare a farsi...

Il miglior modo che ho trovato è comprare della pomata con Xylocaina (anestetico). Applicare la pomata almeno 30 minuti prima di donare il sangue. Se lo trovi un po' appiccicoso, metti una piccola garzina sopra e fermala con un cerotto in modo da proteggere i vestiti. Ho usato per un anno la Xylocaina ed è un vero successo!!!

Le vene «che scappano» esistono per lo più in persone con poco tessuto connettivo: la vena è come una corda libera, quando l'ago è inserito, la vena scappa via rendendo difficile la manovra al medico. Il metodo migliore per «afferrare» queste vene è il seguente: applicare il laccio emostatico; poi, usando la mano libera, afferrare il braccio del paziente

sotto il gomito e tendere bene la pelle. La vena salterà in su e non potrà più muoversi. Così il medico sarà in grado di togliere il sangue facilmente e senza dolore.

Dopo più di dieci anni di esperienza di salassi, ho appreso altri sistemi per salassi indolori. Quando la vena è piccola e difficile da trovare è di aiuto applicare due lacci emostatici: uno sopra e uno sotto il punto di inserimento dell'ago. Questo crea uno sbarramento. La vena diverrà più piena e facile da bucare. Per le vene piccole può essere utile mettere una spugna bagnata con acqua calda. Questo dilata le vene, che si riempiono con più sangue, diventando dei «bersagli» più facili e visibili. Questi accorgimenti «rubano» un po' di tempo, ma alla lunga te lo fanno risparmiare. Nessuno deve essere bucatto, se non con grande accuratezza.

*Dr. Jachini Pietro*

*Ospedale Fatebenefratelli di Milano  
(Traduzione della redazione)*

*Nel prossimo numero riprenderemo, come di consuetudine, la rubrica con i nomi dei sottoscrittori.*

**Si ricordi  
di versare il contributo associativo**

**Bollettino di CC postale: 37937208  
Bonifico bancario:  
IntesaBci - Cariplo-Monza c/c 313801/36  
Codice Banca 3069.2 Cab 20407.3**

**Questo notiziario è  
stato realizzato grazie  
ai contributi dei nostri  
iscritti e sostenitori.  
Per continuare ad  
informarla ci occorre  
anche il suo generoso  
sostegno.**



Associazione per lo studio  
dell'Emocromatosi  
e delle malattie  
da sovraccarico di ferro

Registrazione	Tribunale di Monza N. 1245 del 19 marzo 1997
Edito da	Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro ONLUS
Direzione e Redazione	Ospedale Nuovo S. Gerardo Tel. 039 2333220 (mercoledì dalle 10 alle 12)
Direttore Responsabile	Franco Rizzi
Coordinatore di Redazione	Romano Vasi
Segreteria	Pier Carlo Donghi
Grafica	Aldo Parma
Stampa	Tipolitografia C. Verga snc Via Don Venanzio Corti, 7 Macherio

## In ricordo di Angelo Donati

**S**i è recentemente spento il caro amico Angelo Donati, una delle anime fondatrici dell'Associazione, presenza insostituibile per tutti coloro che hanno vissuto l'Associazione e condiviso le sue speranze. Conobbi il signor Donati, come paziente, tanti anni fa, nel 1991, poco dopo il mio arrivo a Monza. Aveva l'emocromatosi e si rivelò subito persona capace di andare oltre la propria particolarità e di comprendere la necessità di dare ad altri, con i suoi stessi problemi, possibilità di avere un punto di riferimento e un aiuto per evitare i rischi correlati alla malattia. Parlai con lui e con pochi altri (allora la malattia era ancora considerata una rarità, spesso misconosciuta e dimenticata dai medici di base e dagli specialisti), della mia idea di costituire l'Associazione per lo studio dell'emocromatosi. Ne fu subito entusiasta e fu tra i soci fondatori della prima Associazione che, allora, per ragioni logistiche (la mia formazione si era sviluppata al Policlinico di Milano e lì era il gruppo con cui avevo affinato le mie conoscenze), ebbe sede a Milano. Non si fece problema di intraprendere i viaggi Monza-Milano e ritorno per presenziare alle riunioni dell'Associazione. Purtroppo quell'esperienza non fu positiva, ma permise a me di capire ancora di più la sua determinazione nel portare avanti quella che allora sembrava una sfida piena di difficoltà e di poche soddisfazioni. Fu così che qualche anno dopo, fallita l'esperienza milanese, lo coinvolsi nel secondo tentativo, quello di costituire l'Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro qui a Monza. Con lui altre persone furono coinvolte e questa volta, in un clima diverso, di fiducia reciproca e di solidarietà, l'Associazione crebbe ed è oggi una realtà a livello nazionale. La sua fiducia, la sua determinazione e costante presenza, sono stati per tutti coloro che si sono dedicati all'Associazione uno stimolo importante, direi cruciale. Sono le persone come lui che ci hanno aiutato e a volte spinto, con il

loro esempio, a trovare la forza, le energie, l'entusiasmo e il coraggio per far sì che l'Associazione continuasse a vivere e ad espandersi. Io credo, anzi ne sono certo, che il signor Donati fosse orgoglioso di questo, anche se il suo carattere gentile e schivo gli impediva di prendere il giusto riconoscimento dei suoi meriti. Con la sua consueta disponibilità, era il riferimento costante per tutti coloro che chiedevano informazioni sull'Associazione. Era infatti da anni presente tutti i

mercoledì mattina in sede per rispondere al telefono. Ci mancherà perché, oltre ad un caro amico abbiamo perso una persona che dava un contributo fattivo, stabile e costante.

Spero che il suo esempio continui a rimanere tra di noi e possa essere di stimolo affinché altri si avvicinino all'Associazione.

Un caro saluto a lui e alla sua famiglia che sempre lo ha sostenuto e accompagnato.

*Dr. Alberto Piperno*



## www.emocromatosi.it

Come di consueto, riportiamo alcune domande inviate tramite e-mail alla nostra Associazione, e le relative risposte fornite dal dr. Piperno o dai suoi collaboratori (D.ssa Vergani, D.ssa Trombini, D.ssa Salvioni, D.ssa Mariani, D.ssa Corengia).

D.: Sono malato di emocromatosi, più di un anno fa mi sono sottoposto ad un ciclo di salassoterapia, riportando i valori del ferro, ferritina e transferrina nella normalità. Ora dopo l'ennesimo controllo di questi valori i risultati sono i seguenti:

Ferro 204,00 (65,00/175,00)  
Transferrina 1,79 (2,00/3,60)  
Ferritina 217,67 (20,00/250,00)

Secondo voi con questi esami devo sottopormi nuovamente alla salassoterapia?

R.: Se Lei ha una diagnosi di emocromatosi definita è consigliabile mantenere un regime fisso di salassoterapia di mantenimento. Attualmente i valori di saturazione della transferrina sono elevati e la ferritina è ancora in un ambito in cui la scelta tra salassoterapia o osservazione è lecita. Dipende anche dalla sua storia precedente: quanto erano i valori prima della terapia, cioè in parole povere se lei tende ad accumulare ferro con rapidità o no (esiste un'enorme variabilità dell'emocromatosi, da casi insignificanti a casi molto severi). Una possibile alternativa, se accettata (non tutti i centri trasfusionali lo fanno) è quella di proporsi come donatore; con i valori attuali potrebbe farlo. Questo non vuol dire che non debba anche sottoporsi a sedute di salassi aggiuntivi, ma intanto sarebbe già qualcosa.

D. Buongiorno, sono la figlia di un paziente affetto da emocromatosi; mio padre ha 49 anni e gli è stata scoperta questa malattia appena qualche mese fa. Ora sta procedendo con una terapia di salassi bisettimanali, e gli hanno detto che la cura futura sarà quella di sottoporsi ad un trattamento giornaliero con un medicinale in grado di abbassargli il livello di ferro nell'organismo; questo medicinale dovrebbe essere somministrato mediante flebo notturna, quotidiana, quindi sarà necessario che lui tenga l'ago in corpo per tutta la vita. Questa è l'unica terapia? Mio padre può considerarsi fuori pericolo, dato che fegato, pancreas e cuore sono integri e sani, oppure questa malattia ha ancora la possibilità di danneggiarli?

R.: La terapia dell'emocromatosi si basa sostanzialmente sulla salassoterapia (può leggere le informazioni dettagliate in merito sul sito). La modalità classica è quella di seguire un salasso di 400 ml (negli uomini) ogni settimana fino al raggiungimento della ferrodeplezione (indicata da valori di ferritina intorno ai 50 mcg/L e da una percentuale di saturazione della transferrina inferiore al 50%). La frequenza dei salassi può essere modificata in funzione dell'entità del sovraccarico di ferro, dell'età del paziente, oltre che dalle sue condizioni generali. Così una frequenza bisettimanale (suppongo intenda una volta ogni due settimane) è adeguata nei casi di sovraccarico di ferro non particolarmente marcati in cui è presumibile si possa raggiungere la ferrodeplezione comunque anche se in tempi dilazionati. È chiaro che sto parlando di emocromatosi genetica classica accertata, perché esistono forme di sovraccarico di ferro diverse che potrebbero richiedere approcci terapeutici diversi e più personalizzati.

Una volta raggiunta la ferrodeplezione il paziente viene inserito in un regime di mantenimento dei livelli raggiunti, che generalmente richiede l'esecuzione di un salasso ogni due, tre mesi (le frequenze comunque vanno valutate in funzione del singolo paziente).

Non capisco la necessità della terapia con il farmaco (suppongo sia Desferal). Questa terapia è limitata a casi molto particolari in cui non è possibile eseguire la salassoterapia (anemie associate, cardiopatia, insufficienza epatica) e non so se questo sia il caso di suo padre (in questo caso però la contraddizione vale da subito). Speriamo di aver chiarito i dubbi.

D.: L'anno scorso mi è stata diagnosticata l'emocromatosi ereditaria, con ferritina a 520. Mi avevano consigliato dei salassi e mai eseguiti perché in concomitanza mi hanno trovato un adenoma di Plummer di 3,5 cm e così sono stata prima trattata con radioiodio.

Trascorsi 6 mesi, fatti gli esami di controllo, è stata evidenziata l'insorgenza di un altro adenoma, più piccolo vicino a quello precedentemente trattato (con esito positivo), per cui sono stata nuovamente sottoposta a radioiodio. Le mie domande sono le seguenti:

- 1) Sarebbe bene iniziare a fare i salassi?
- 2) C'è correlazione tra emocromatosi e insorgenza di adenomi (con conseguente ipertiroidismo)?
- 3) L'emocromatosi dà diritto a chiedere il collocamento a riposo anticipato (sono insegnante elementare con 31 anni di servizio e 55 anni di età)? In questo anno scolastico ho richiesto poco congedo, ma ho lavorato con grande fatica per:

– aritmia;  
– affaticamento nel parlare, specialmente durante la fine delle lezioni;  
– dolori articolari diffusi;

4) L'esenzione RCG100 che mi è stata inviata non ha elencato le prestazioni a cui posso sottopormi gratuitamente, a chi le posso richiedere (il mio medico di base non è informato)? Quali sono?

R. Le indicazioni che lei mi invia sono molte scarse. Cercherò comunque di rispondere alle sue domande.

1) Questa scelta dipende dagli indici dello stato del ferro (non solo ferritina, ma anche saturazione della transferrina), dal risultato dell'analisi genetica che suppongo lei abbia fatto delle condizioni generali sue.

2) Non c'è correlazione tra emocromatosi e adenoma di Plummer; ma, viceversa uno stato di ipertiroidismo può aumentare il livello di ferritina senza che a questo corrisponda un reale incremento del ferro nei tessuti.

3) Direi di no a meno che esistano delle complicanze così severe compatibili con uno stato di invalidità. I valori di ferritina sono bassi per pensare che lei possa avere qualche compromissione d'organo legata al sovraccarico di ferro con l'esclusione della problematica articolare che può comparire anche per sovraccarichi lievi. I disturbi che lei riferisce sono meritevoli di accertamenti sul versante cardiologico e respiratorio e sono tali da controindicare, almeno in questa fase, la terapia con i salassi.

4) L'esenzione RCG100 riguarda tutte le procedure diagnostiche e terapeutiche relative all'emocromatosi, ma solo a quelle (preciso: non è un'esecuzione totale generalizzata).

## www.emocromatosi.it

Il sito [www.emocromatosi.it](http://www.emocromatosi.it) compie tre anni, e riceve ormai più di 100 visite al giorno. Da quest'anno poi introduce un'importante novità: la possibilità di effettuare donazioni on-line con carta di credito. È una possibilità in più per aiutare l'Associazione a svolgere i suoi importanti compiti, senza la scomodità di doversi recare in posta o in banca. Il tutto si può fare in meno di 5 minuti, seduti davanti al PC, nella massima sicurezza.

Per donare on-line è sufficiente collegarsi a [www.emocromatosi.it/donazioni/](http://www.emocromatosi.it/donazioni/) e seguire le istruzioni.