



Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi O.N.L.U.S.

# NOTIZIE SIDERALI

N. 42  
Marzo 2007

20052 Monza (MI)  
Ospedale Nuovo S. Gerardo  
Tel. 039 2333220  
(mercoledì ore 10-12)  
E-mail: info@emocromatosi.it  
<http://www.emocromatosi.it>

Notiziario trimestrale dell'Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro

## Il progetto DoEMO: la solidarietà diventa terapia.

**D**alla seconda metà dell'anno 2005 è nato, dalla collaborazione tra il Centro per la Diagnosi e Terapia dell'Emocromatosi e il Centro Trasfusionale dell'Azienda Ospedaliera San Gerardo di Monza, il progetto **DoEMO** acronimo per Donatore con Emocromatosi. Il progetto prevede che possano essere inviati per l'idoneità alla donazione tutti i soggetti affetti da emocromatosi di tipo 1, confermata con l'analisi molecolare del gene HFE senza evidenza di malattia. Il Centro per l'Emocromatosi provvede alla valutazione preliminare dei singoli pazienti ed esprime un primo parere di idoneità al progetto, dà inoltre indicazione sulla frequenza dei salassi/donazioni e dei controlli degli esami del sangue. L'aspirante donatore viene successivamente valutato dal Centro Trasfusionale che ne valuta l'idoneità alla donazione secondo i criteri e le modalità stabilite dal Decreto Ministeriale del 3/3/2005 (GU n°85). Per comprendere il significato di questo progetto, che primo e attualmente unico nel suo genere in Italia, è necessario fare alcune considerazioni iniziali su emocromatosi e donazioni di sangue.

L'emocromatosi è una malattia ereditaria caratterizzata dallo sviluppo di un progressivo accumulo di ferro nell'organismo. Si riconoscono oggi quattro forme distinte di emocromatosi, tre di esse sono a trasmissione autosomica recessiva e una dominante. La forma più comune, anche detta emocromatosi di tipo 1, è dovuta a mutazioni del gene HFE.

L'emocromatosi è una malattia **a. relativamente comune**: la frequenza nelle popolazioni di origine nord Europea varia da 1 caso su 300 a 1 su 500 individui; **b. con elevata morbilità**: se non diagnosticata e trattata in tempo può condurre allo sviluppo di gravi danni a carico di vari organi quali, cirrosi epatica, diabete mellito, insufficienza cardiaca e aritmie, impotenza e sterilità, artropatia); **c. potenzialmente mortale**: tumore del fegato e scompenso cardiaco; **d. totalmente prevenibile**: la diagnosi e la terapia precoce impedisce lo sviluppo delle complicanze e conferisce una normale aspettativa di vita ai pazienti.

La diagnosi si basa su semplici esami del sangue: valori elevati di sideremia, saturazione della transferrina e ferritina sierica, e conferma mediante test genetico: analisi

molecolare del gene HFE. Tutte queste analisi sono facilmente eseguibili presso il Centro per la Diagnosi e Terapia dell'Emocromatosi che è da anni centro di riferimento a livello nazionale e internazionale. La terapia più comune è il salasso, il modo più semplice e più efficace per rimuovere il ferro accumulato. Fino a oggi purtroppo il sangue prelevato, che corrisponde a quello di una donazione, veniva smaltito come rifiuto biologico per l'idea che il soggetto con emocromatosi fosse persona non sana. In realtà i dati della letteratura mondiale hanno chiaramente dimostrato che **la persona con emocromatosi diagnosticata precocemente, senza alcun danno ferro-correlato, può essere equiparata ad un individuo normale, tranne che per il suo sovraccarico marziale.**

L'idea che ha mosso questo progetto è che il sangue prelevato ad ogni salasso potesse essere utilizzato. Il sangue è un bene prezioso per la cura dei malati e, nonostante i progressi delle scienze biologiche e della biochimica, l'uomo rimane tuttora l'unica possibile sorgente.

Nel 2001 uno studio condotto in otto grandi centri trasfusionali degli Stati Uniti pubblicato su un'importante rivista scientifica (JAMA 2001;286:1475-81) ha dimostrato la sicurezza (in termini di malattie trasmissibili con il sangue) delle donazioni effettuate dai pazienti con emocromatosi e anche l'efficienza dal momento che il numero e la frequenza di donazioni era maggiore negli emocromatosici rispetto ai donatori standard. Il paziente affetto da emocromatosi potrebbe essere a tutti gli effetti un superdonatore e contribuire, per la sua parte, a sostenere le esigenze sempre crescenti di sangue.

L'utilizzo ai fini trasfusionali del sangue prelevato dai pazienti con emocromatosi costituisce un problema ampiamente dibattuto. Esso è infatti utilizzato in alcuni paesi europei ed extraeuropei e non accettato in altri. Tre sono state le argomentazioni principali addotte a supporto di tale opposizione.

1. Secondo il decreto ministeriale il donatore è "persona sana con buoni antecedenti sanitari". Il paziente con emocromatosi veniva considerato non idoneo alla donazione perché affetto da patologia. In realtà non c'è alcuna evidenza che il sangue di soggetti con emocromatosi possa comportare un qualche rischio ulteriore per il ricevente

e, in particolare, che possa esistere un trasferimento del disordine genetico. Inoltre, l'emocromatosi è una condizione talmente frequente che è molto probabile che vi siano donatori ignari di esserlo dal momento che non c'è obbligo di screening tra gli aspiranti.

2. "La donazione di sangue deve essere un atto volontario non dettato da necessità". Per il paziente emocromatosico la donazione è un atto terapeutico e non un'intenzione altruistica. Chi conosce bene le persone affette da emocromatosi sa che molti di essi manifestano un concreto desiderio di donare il sangue che viene loro rimosso e sono spesso molto dispiaciuti nel vedere il loro salasso finire in pattumiera.

3. In passato il salasso aveva un costo che il paziente avrebbe potuto evitare diventando donatore. Quest'ultima obiezione non ha più valore dopo il riconoscimento della patologia tra le malattie rare e la completa esentabilità di tutti gli atti diagnostici e terapeutici inerenti alla patologia stessa.

Per la prima volta in Italia, la Regione Piemonte in data marzo 2000 ha deliberato l'idoneità dei soggetti con emocromatosi alla donazione di sangue. Nel 2005 la SIMTI ha definito e pubblicato le raccomandazioni sullo screening nei donatori di sangue dell'emocromatosi ereditaria e sulla idoneità alla donazione di soggetti con diagnosi di emocromatosi (Blood Transfus 2005; 3: 233-9). Poco dopo nasce il progetto DoEMO.

Il progetto è una vera conquista; con la collaborazione con il Centro Trasfusionale tanti nostri pazienti hanno finalmente visto realizzare la possibilità di non sprecare anzi di usare a fini terapeutici il proprio sangue. Il progetto prevede inoltre, considerando le particolari caratteristiche dei donatori, che il soggetto con emocromatosi effettui donazioni con intervalli di tempo inferiori a quelli previsti, qualora ciò sia necessario in base al programma terapeutico.

Fin da subito il progetto ha avuto grande successo, molti pazienti hanno chiesto di iniziare le loro donazioni presso il Centro Trasfusionale. Da settembre 2005 ad oggi si sono presentati 39 nuovi aspiranti donatori presso il Centro Trasfusionale e tutti quanti hanno iniziato la loro nuova esperienza contraddistinta da un particolare tesserino (tesserino DoEMO) sponsorizzato dall'Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico

(segue...)

di Ferro a sede presso l'Ospedale San Gerardo di Monza (www.emocromatosi.it), che per anni ha caldeggiato fortemente questo progetto. I risultati sono stati soddisfacenti, nel primo anno di collaborazione sono state effettuate 186 donazioni. Al di là del fatto che queste persone non avrebbero mai potuto essere idonee secondo le normative precedenti, in media esse hanno donato circa il doppio di un donatore standard. La porzione di pazienti affetti da emocromatosi inseriti nel progetto costituisce solo una piccola parte di tutti i donatori attivi; ci auguriamo che questo numero possa cre-

scere anche grazie a nuove collaborazioni con altri Centri dell'Interland, sia attraverso screening che inizialmente potrebbero essere estesi a tutti i Centri Trasfusionali. Si prevede comunque di raggiungere un numero adeguato di donatori e di sangue donato. Meritevole di report scientifico nell'anno in corso.

Considerando la donazione un atto di responsabilità che non tutela solo la salute del donatore ma anche quella del ricevente, riteniamo che sia bene che ciascun "possibile superdonatore" vagli seriamente questa preziosa opportunità.

#### **Centro per la Diagnosi e Terapia dell'Emocromatosi**

Responsabile: *Prof. Alberto Piperno*  
Azienda Ospedaliera San Gerardo - Monza  
Università degli Studi di Milano-Bicocca  
Resp. prog. DoEMO: *Dr.ssa R. Mariani*

#### **Centro Trasfusionale**

Azienda Ospedaliera San Gerardo - Monza  
Direttore: *Prof. Sciorelli*  
Resp. prog. DoEMO: *Dr.ssa V. Baldini*

**Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro** c/o Ospedale San Gerardo - Monza

## **I giornali parlano di noi**

*Con il progetto DoEMO le persone affette da emocromatosi possono curarsi donando il sangue*

**H**a preso corpo il DoEMO. L'acronimo che sta per Donatore con Emocromatosi indica un progetto secondo cui i malati di emocromatosi, una malattia correlata all'eccessivo accumulo di ferro nel sangue che si cura con il salasso, oggi possono diventare validi donatori. L'idea ha preso corpo al San Gerardo, dalla seconda metà del 2005, dalla collaborazione fra due strutture dell'ospedale: il Centro per la diagnosi e terapia dell'Emocromatosi e il Centro Trasfusionale.

Il progetto prevede che possano essere inviati per l'idoneità alla donazione tutti i soggetti affetti da emocromatosi di tipo 1. L'emocromatosi, è una malattia ereditaria caratterizzata dallo sviluppo di un progressivo accumulo di ferro nell'organismo.

«Si riconoscono oggi quattro forme patologiche distinte – spiega il Prof. Alberto Piperno, responsabile del Centro per la dia-

gnosi e la cura della malattia – . Quella più comune, anche detta emocromatosi di tipo 1, è dovuta a mutazioni del gene HFE».

La terapia più comune è il salasso, il modo più semplice e più efficace per rimuovere il ferro accumulato. «Fino a oggi – continua il Prof. Piperno – purtroppo il sangue prelevato, che corrisponde a quello di una donazione, veniva smaltito come rifiuto biologico per l'idea che il soggetto con emocromatosi fosse persona non sana. In realtà i dati della letteratura mondiale hanno chiaramente dimostrato che la persona con emocromatosi diagnosticata precocemente, senza alcun danno ferro-correlato, può essere equiparata ad un individuo normale. Non c'è alcuna evidenza che il sangue di soggetti con emocromatosi possa comportare un qualche rischio ulteriore per il ricevente e in particolare, che possa esistere un trasferimento del disordine genetico».

Il progetto DoEMO per lo specialista del centro è una vera conquista: «Con la collaborazione della struttura Trasfusionale dell'Ospedale tanti nostri pazienti hanno finalmente visto realizzare la possibilità di non sprecare, anzi di usare a fini terapeutici il proprio sangue».

Si tratta di una malattia relativamente diffusa, ma è un male totalmente prevenibile: la diagnosi e la terapia precoce impedisce lo sviluppo delle complicanze e conferisce una normale aspettativa di vita ai pazienti. Le analisi diagnostiche sono facilmente eseguibili presso il Centro per la Diagnosi e la Terapia dell'Emocromatosi del San Gerardo che è da anni centro di riferimento a livello nazionale e internazionale.

*pubblicato da "Il Giorno"  
"Il Giornale di Monza"  
"Il Cittadino"*



**ASSOCIAZIONE PER LO STUDIO DELL'EMOCROMATOSI  
E DELLE MALATTIE DA SOVRACCARICO DI FERRO - ONLUS**

## **ASSEMBLEA GENERALE**

Sabato 9 Giugno 2007 ore 17,00  
Aula "A" - Villa Serena  
c/o Ospedale San Gerardo - MONZA

# Oltre alle uova... A.A.A. fund raiser cercasi

(letteralmente **“RACCOGLITORE DI FONDI”**)

**A**iuto... ma cosa sto dicendo? Adesso mi spiego.... Qualche mese fa il Prof. Piperno mi ha fatto leggere una lettera pervenutagli, in quanto Presidente dell'Associazione, che pubblicizzava un "Master Universitario in Fund Raising e Responsabilità Sociale" presso l'Università degli Studi di Bologna.

Come al solito, curiosa e alla ricerca di nuovi stimoli, nuove cose da fare, mi sono collegata al sito Internet per capirne di più. Sono venuta così a sapere che c'è chi, di mestiere, fa il fund raiser, cioè chi lavora per le organizzazioni no-profit/onlus, raccoglie fondi e finanziamenti, fa indagini di mercato, organizza eventi... cioè un curatore d'immagine e, soprattutto, d'interessi.

Così ho pensato: «Però... posso fare questo corso per imparare qualcosa, che possa aiutare l'Associazione?».

Informandomi meglio, ho visto che l'impegno non era indifferente; oltre alle lezioni (di venerdì e sabato... a Forlì) bisognava aggiungere 400 ore di stage presso aziende od organizzazioni di alto profilo per mettere in pratica quanto appreso. Così il mio entusiasmo, che solitamente mi contraddistingue, si è smontato perché «Come posso continuare a fare la biologa insieme ad un impegno del genere?».

Ed ora mi si è riproposto il dubbio sotto forma di rivista ("Il meglio del no-profit") arrivatami direttamente a

casa... «Posso girare la palla a qualcun altro» mi son detta, «cioè fare in modo che altri (senza fare il corso o studiare) si prendano VERAMENTE l'impegno di guardarsi in giro per cercare sponsor, bandi di concorso, nuove idee per la raccolta di fondi (oltre ai panettoni di Natale e le uova di Pasqua)... insomma qualcuno a cui l'Associazione "entri nel sangue"!».

Ed ora mi ritrovo a scrivere due righe per richiamare nuovamente l'attenzione su una necessità vera che l'Associazione, nonostante le continue richieste, non è riuscita a risolvere.

«Sì, le uova sono andate bene (anche se non come al solito!!)... ma ci possiamo, e vogliamo, accontentare di allestire i banchetti per le festività comandate? Ci vorrebbe un po' più di pepe, inventiva, idee e soprattutto voglia di fare!». Vi chiederei quindi, ancora una volta, di fermarVi a riflettere e pensare cosa volete per l'Associazione... ma, soprattutto, darVi da fare, rimboccarVi le maniche e AGIRE!!

*Sara (Dr.ssa Pelucchi)*

**Ringraziamo tutti coloro che hanno partecipato alla vendita.**



## Il 5 per mille dell'Imposta sul Reddito a sostegno dell'ASSOCIAZIONE

**SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (in caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti)**

Sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett. c), del D.lgs. n. 460 del 1997

FIRMA Mario Rossi

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) **9 4 5 6 2 5 4 0 1 5 6**

Finanziamento agli enti della ricerca scientifica e della università

FIRMA \_\_\_\_\_

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) \_\_\_\_\_

Finanziamento agli enti della ricerca sanitaria

FIRMA \_\_\_\_\_

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) \_\_\_\_\_

## www.emocromatosi.it

Come di consueto, riportiamo alcune domande inviate tramite il sito della nostra Associazione, e le relative risposte fornite dal Prof. Piperno o dai suoi collaboratori (D.ssa Trombini, D.ssa Salvioni, D.ssa Mariani, D.ssa Riva, D.ssa Coletti).

**D.:** Circa 13 anni fa, a seguito di assunzione di tachipirina per combattere un'influenza, mi sono venuti dei brutti disturbi tipo collassi, caldo intenso e successivo freddo intenso; stavo molto male, mi è durato per sei mesi e poi è tutto tornato normale da solo. Un medico mi ha fatto fare molte indagini, l'unica cosa che ha scoperto di anomalo è la ferritina che mi oscilla da 350 a 490 per esempio, e non è mai nei parametri giusti.... Non mi ha saputo dare una spiegazione e mi ha detto che sono sano.

Io però da quel giorno soffro sempre di stanchezza e ultimamente anche di gastrite. È possibile che la mia stanchezza dipenda dalla ferritina?

**R.:** Non c'è una relazione specifica tra i suoi disturbi e la ferritina. Se tutti gli esami sono normali come dice, credo che abbia ragione il suo medico.

Tredici anni sono tanti e questo già esclude a priori una qualsiasi grave patologia. Se gli indici infiammatori, l'emocromo, gli indici metabolici, la funzionalità epatica, la sideremia e la transferrina sono normali, se la sua ferritina continua a rimanere in questi ambiti e non mostra alcun cenno ad aumentare, credo che possa stare tranquillo da questo punto di vista.

**D.:** Da 4 anni mi è stata riscontrata l'emocromatosi del tipo C282Y. Sto effettuando una terapia di salassi presso l'ospedale di Mantova. La cadenza della terapia varia a seconda del risultato delle analisi; attualmente la frequenza è settimanale. Leggendo nel vostro sito ho scoperto dell'esistenza di un farmaco (Desferoxamina) che non mi è mai stato prescritto. Vorrei capire se possono esserci delle motivazioni o se è "semplicemente" una mancanza di conoscenza dei medici che mi stanno seguendo e quindi se è il caso che io chieda consulenza in un centro specializzato quale il vostro.

**R.:** La salassoterapia è la terapia standard per l'emocromatosi, la più semplice, la più efficace e la più rapida. La desferrioxamina è un farmaco in grado di legare il ferro ed eliminarlo nelle urine e nelle feci; è il farmaco di elezione nel trattamento del sovraccarico associato ad alcune anemie come la talassemia major o intermedia in cui chiaramente il salasso è controindicato.

Nell'emocromatosi, la desferrioxamina può essere usata nei casi di impossibilità ad eseguire una salassoterapia adeguata generalmente nei casi molto complicati.

In conclusione la terapia che sta facendo va bene.

**D.:** Attraverso accertamenti di routine, il medico ha rilevato il valore della ferritina oltre il range: 310. Indagini successive, per ottenere una corretta diagnosi, hanno evidenziato quanto segue.

**Esami genetici:**

C282Y - eteroz mutato

H63D - normale

S65C - eteroz mutato

altro normale

**Esami di laboratorio:**

transferrina 236

ferro 101

Vorrei sapere quale tipo di emocromatosi ho sviluppato e/o ereditato e quale deve essere il livello di attenzione.

Mi hanno paventato un'eventuale biopsia al fegato; nel mio caso, è veramente necessaria?

**R.:** Lei ci descrive un genotipo HFE definibile come eterozigosi composta C282Y/S65C poiché generalmente queste due mutazioni sono mutualmente esclusive e si localizzano sui due diversi cromosomi, uno ereditato dal padre e uno dalla madre.

La mutazione C282Y è in grado di determinare un'alterazione della funzione della proteina HFE nel caso sia presente su entrambi i cromosomi (in questo caso si parla di omozigosi C282Y). Questa è la condizione genetica più comunemente associata all'emocromatosi ed è comunque caratterizzata da un'ampia variabilità di espressione (severità della malattia) determinata dall'influenza di altri fattori generici e non. Lo stato di eterozigosi non causa malattia ma al massimo modeste alterazioni degli indici del ferro.

La mutazione S65C che lei porta sull'altro cromosoma determina minore o nessuna variazione di funzione della proteina HFE. È discutibile pertanto nel suo caso parlare di emocromatosi, lei infatti presenta un genotipo a basso rischio di sviluppo di sovraccarico di ferro. Infatti lei ha una lieve iperferritinemia con percentuale di saturazione della transferrina nella norma, un quadro biochimico non caratteristico dell'emocromatosi in cui è proprio la percentuale di saturazione della transferrina ad alzarsi per prima. Se i valori sono quelli che lei descrive (ferritina 310) la biopsia non ha alcuna indicazione.

Le consiglieremo di tenere controllati gli indici del ferro annuali o valutare l'opportunità di presentarsi come donatore di sangue. È importante, nel contesto della valutazione della ferritina, definire se tutti gli altri esami sono normali (funzione epatica, indici metabolici e infiammatori) per escludere che l'incremento osservato della ferritina possa dipendere da fattori aspecifici che nulla hanno a che fare con l'emocromatosi. Se proprio uno volesse togliersi lo sfizio di sapere quale è l'entità del ferro nel fegato può eseguire un esame non invasivo presso centri specializzati per la misurazione quantitativa del ferro epatico mediante risonanza magnetica specifica (apparecchi disponibili all'ospedale di Verona - Università, presumibilmente a Modena).

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	Verga Arti Grafiche srl Via Don Venanzio Corti, 7 Macherio