

Le nuove prospettive terapeutiche nell'emocromatosi.

L'emocromatosi come ormai noto a tutti è una malattia ereditaria che determina un progressivo accumulo di ferro che può indurre gravi danni a carico di organi e tessuti.

Una diagnosi e una terapia precoci modificano in modo drastico la prognosi dei pazienti con emocromatosi e conferiscono una aspettativa di vita normale.

La terapia più comune consiste nei salassi settimanali fino alla rimozione completa del ferro in eccesso e quindi in un regime di salassi di mantenimento la cui frequenza varia da un salasso ogni uno-sei mesi a seconda dei casi. Esistono situazioni in cui, tuttavia, la salassoterapia non è praticabile con regolarità e continuità, le due condizioni primarie che ne determinano l'efficacia. Ciò accade quando all'emocromatosi si associano:

1. patologie cardiache o epatiche severe, anemie o altre malattie disabilitanti;
2. quando esistano problematiche legate alla difficoltà di identificare accessi venosi periferici adeguati, ad un'ipersen-

sibilità del paziente alla puntura, con conseguente stato di ansia e possibilità di svenimento o malessere legati alla procedura.

In queste condizioni esistono delle alternative già applicabili, quali l'eritrocitoferesi (reinfusione del plasma) proponibile nei casi con cardiopatia o epatopatia severa, le infusioni sottocutanee con desferrioxamina (Desferal®), proponibili nelle medesime situazioni e nei casi con associata anemia.

L'eritrocitoferesi è sicuramente efficace, ma richiede una strumentazione specifica, personale addestrato ed è molto più costosa. La terapia sottocutanea con desferrioxamina è un po' meno efficace della talassoterapia, ma è più impegnativa per i pazienti perché richiede due somministrazioni sottocutanee al giorno oppure infusioni protratte per 8-10 ore al giorno, per 5-7 giorni alla settimana.

La possibilità di ricorrere ad una terapia chelante per via orale sarebbe una buona

alternativa, ma fino ad oggi l'unico chelante orale disponibile era il deferiprone (Ferriprox®), approvato per l'uso nei sovraccarichi trasfusionali in associazione con la desferrioxamina soprattutto in considerazione della sua elevata efficacia nel ridurre il danno cardiaco ferro-dipendente. Questo farmaco peraltro non è approvato per l'uso nell'emocromatosi. La possibilità di ricorrere ad un nuovo chelante orale di uso semplice nei pazienti con emocromatosi è oggi una realtà possibile anche se ancora limitata all'interno di studi controllati in centri specialistici. Si tratta di studi cosiddetti di fase I-II per definire i dosaggi più efficaci per il trattamento del sovraccarico di ferro nell'emocromatosi.

Lo studio è ancora aperto e chi fosse interessato ad avere informazioni più precise su questa terapia può rivolgersi al Centro per la diagnosi e terapia dell'emocromatosi di Monza (tel. 039 2339555 oppure il mercoledì pomeriggio al 039 2332300).

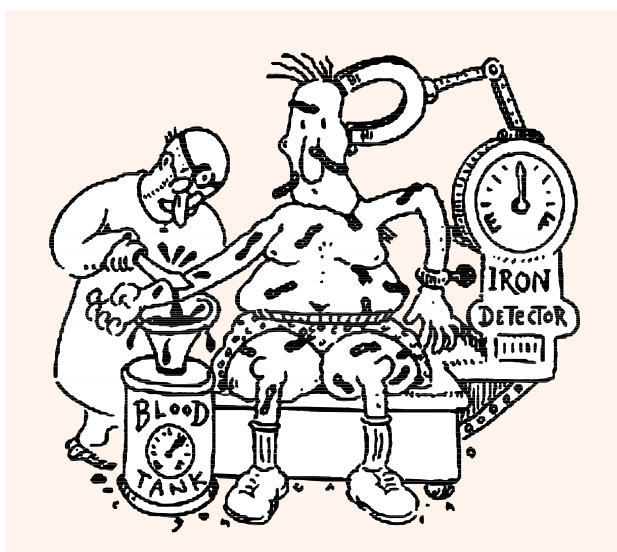
La salassoterapia nelle mani dell'infermiere.

La terapia d'elezione per il paziente affetto da emocromatosi è il salasso. All'ospedale San Gerardo di Monza è attivo il Centro per la diagnosi e terapia dell'Emocromatosi dal 1988. L'ambulatorio è aperto all'utenza due volte alla settimana e durante tali giornate vengono svolte visite e salassi terapeutici. Il salasso coinvolge sia la figura del medico che quella dell'infermiere.

«Sono Cinzia, lavoro presso il Centro per la diagnosi e terapia dell'Emocromatosi dal 2003 e settimanalmente effettuo circa 20 salassi terapeutici. Durante i miei anni ho constatato che il problema principale che accomuna tutti i pazienti (chi più, chi meno) è il posizionamento dell'ago (un ago da 16 French) e cercare e trovare una vena ottimale per rendere la procedura rapida, efficace e indolore (non sempre!).

Sono riuscita ad instaurare nel tempo un rapporto "piacevole" con i pazienti a tal punto che la procedura non viene più vissuta come momento "drammatico" e addirittura alcuni affermano che è un piacevole momento di incontro.

Svolgo due salassi contemporaneamente in una stanza appositamente attrezzata: i pazienti salassati possono così condividere dubbi, paure e emozioni e, perché no, sostenersi a vicenda. Particolare attenzione è rivolta verso i nuovi "arruolati", essi ricevono sia



il mio supporto che anche quello degli altri pazienti "veterani" che si presentano al nostro ambulatorio ormai da decenni.

(segue...)

Rimane sempre una regola, sia per i nuovi che per i vecchi, che il salasso viene effettuato solo se in pieno benessere, con una buona colazione alle spalle e soprattutto con una buona dose di tranquillità che spero di saper infondere già fin dal primo incontro. Al secondo incontro generalmente il paziente giunge già più tranquillo e affronta il momento del salasso in pieno "relax". Certo non sempre tutto fila liscio..... qualche

incidente di percorso può accadere, sia legato ad un'ipersensibilità (vagale) personale che a qualche colazione mancata e non dichiarata. Tutto comunque si risolve in tempi brevi e bene con un po' di Trendelemburg (posizione supina antideclive con arti inferiori sollevati).

Anche se dalla mia descrizione il salasso può apparire come una manovra banale, sono ben consapevole dell'importanza di questo momento per

la salute del paziente. Penso che la forte adesione dei nostri pazienti alla terapia sia legata alla professionalità dello staff intero, medici e infermiera compresa.»

Cinzia Ferrante

**Centro per la Diagnosi e Terapia dell'Emocromatosi
Ambulatorio Metabolismo del Ferro
Azienda Ospedaliera San Gerardo
Università degli Studi di Milano-Bicocca**

Cessa l'allarme..... e ora attiviamoci !!

Il 3 ottobre scorso c'è stato l'incontro con il dott. Ambrogio Bertoglio (Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera San Gerardo) e il dott. Gaetano Elli (Direttore Sanitario del San Gerardo); erano presenti le due Dottoresse del Centro, il prof. Alberto Piperno, il presidente ad interim sig. Malegori e quattro esponenti dell'Associazione.

Ancora una volta abbiamo avuto modo di apprezzare la capacità di sintesi e la voglia di fare del dott. Bertoglio. Ci ha sollecitati, come Associazione, ad essere propositivi con le strutture pubbliche, perché si possano raggiungere risultati eccellenti.

L'impegno promesso a luglio è stato confermato. Il dott. Bertoglio è stato chiaro: prendere accordi per definire le modalità di integrazione delle due Dottoresse nel San Gerardo, a partire dal prossimo gennaio.

Noi dobbiamo stare vicino alla struttura pubblica, dialogare e portare le nostre idee, non solo richieste, ma anche propositi.

Quando le idee sono... VALIDE, la struttura pubblica le ascolta, i manager pubblici hanno il compito di migliorare il servizio sanitario alla comunità.... Anche per noi, l'obiettivo, è di migliorare la qualità della vita di coloro che sono colpiti dalle malattie da accumulo di ferro, per cui lo scopo è comune.

Alla fine di dicembre scadrà il mandato del dott. Bertoglio. Noi, come Associazione, abbiamo avuto modo di misurarne l'entusiasmo e la volontà di fare: devono essere tutti OPERATIVI, questo è il suo messaggio.

Faremo presente all'Assessore Regionale, con una delegazione, le nostre motivazioni per le quali ci auguriamo che il dott. Bertoglio venga riconfermato alla carica di Direttore Generale e faremo il possibile affinché ciò avvenga.

Ci auguriamo anche che altri rappresentanti delle Associazioni del San Gerardo, e sono molte, ci accompagneranno a quell'incontro.

**Associazione per lo Studio
e la Ricerca dell'Emocromatosi
il Presidente ad interim Pierluigi Malegori**

Cari amici, con alcuni di voi ci siamo già incontrati in occasione dell'assemblea di giugno. Il Notiziario n° 43 ha riportato con evidenza la situazione dell'Ambulatorio Metabolismo del Ferro, luogo entro il quale noi pazienti ci rivolgiamo per ottenere prestazioni in difesa della nostra salute. Grazie al prof. Piperno, alle Dottoresse e alle infermiere, finora abbiamo avuto un'assistenza eccellente. Per il futuro, come è stato scritto nel numero precedente, grosse nubi all'orizzonte, ma dopo l'incontro con il Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera San Gerardo, abbiamo avuto la promessa di due contratti, che avranno efficacia, salvo imprevisti, solo nel mese di gennaio p.v..

Dal novembre di quest'anno e fino a quando i due contratti non saranno attivi, l'Associazione si è fatta carico di provvedere alla relativa copertura economica.

Io credo che questa volta noi ammalati, tutti e proprio tutti, dobbiamo mettere le mani nelle tasche e DIMOSTRARE IN MODO TANGIBILE, ognuno secondo le proprie possibilità, di credere nell'attività dell'Associazione. I contributi saranno destinati per onorare gli impegni della nostra Associazione verso l'ambulatorio, a creare borse di studio, oppure ad acquistare apparecchiature che serviranno per migliorare la conoscenza della nostra malattia e per consentire a noi ammalati di stare bene.

Un grazie di cuore alle Dottoresse che hanno accettato di credere nella loro missione e di non aver cercato altre opportunità di lavoro.

In attesa dei contratti, suggerisco di ATTIVARCI per avere la certezza di mantenere l'impegno con le due Dottoresse.

Per questo invito tutti ad usare il bollettino allegato al notiziario, in modo particolare coloro che, soci virtuali, non hanno mai contribuito.

Un grosso augurio di BUONA SALUTE a tutti.

Angelo Arensi
uno dei fondatori dell'Associazione



Lettera inviata all'Assessore della Sanità della Regione Lombardia

Egregio dott. Bresciani,

Siamo dei malati di emocromatosi, una malattia ereditaria in cui il ferro si accumula nei tessuti. Questa lettera è per darLe ulteriori informazioni sulla malattia e sulla situazione che stiamo vivendo noi pazienti.

L'emocromatosi è comparsa 5000-6000 anni fa e si è diffusa seguendo le migrazioni delle popolazioni celtiche. Ci sono molte evidenze di questa relazione tra mondo Celtico e emocromatosi e la Lombardia è stata per lungo tempo, fin dal VI-VII° secolo avanti Cristo, sede di insediamento delle popolazioni celtiche. Potremmo dire che l'emocromatosi è la malattia ereditaria dei Lumbard... e infatti in Lombardia e nel Veneto l'emocromatosi è più frequente che nelle altre regioni italiane. La grande diffusione della malattia nell'antichità è dovuta al fatto che nelle condizioni difficili di allora, la possibilità di acquisire più ferro dal cibo era una condizione favorevole per la fertilità e lo sviluppo infantile. Ora, con l'allungamento delle aspettative di vita e il miglioramento delle condizioni socio-economiche, non più. Si sviluppa un sovraccarico di ferro che genera tante complicazioni: cirrosi epatica, diabete, impotenza, tumore al fegato, ecc... Queste sono solo brevi informazioni e siamo a disposizione per fornirLe una documentazione scientifica più approfondita se lo ritiene.

Al San Gerardo di Monza esiste un'equipe condotta dal prof. Alberto Piperno che cura almeno 400 pazienti e ogni mese ci sono 15/20 nuove visite che, in molti casi, rivelano altri malati: una massa critica destinata a crescere in una misura, per noi dell'Associazione, importante. Questo gruppo lavora insieme da molti anni e ha raggiunto un livello di eccellenza. Ci sono pazienti che arrivano da varie regioni d'Italia e qualcuno anche dall'estero perché la serietà e la competenza del lavoro clinico e scientifico che si svolge al San Gerardo ha da tempo varcato i confini nazionali.

La nostra Associazione (unica in Italia) esiste da 10 anni, tra i suoi vari compiti, ha sempre contribuito a sostenere finanziariamente, nei limiti delle sue possibilità, l'attività del Centro di Monza, perché il personale che lo compone è costituito da giovani medici precari in via di formazione (specializzandi, dottorandi, borsisti). Già in passato, malgrado tutti i nostri sforzi, abbiamo assistito al disperdersi di validi giovani medici. Ora la situazione è precipitata perché le borse istituzionali, con cui il personale si sostiene, a Novembre cesseranno e quindi il rischio molto concreto è quello di vedere un così importante patrimonio clinico e scientifico disperdersi. I nostri malati non possono permetterlo.

Abbiamo avuto un incontro con il dott. Ambrogio Bertoglio, Direttore generale dell'Ospedale San Gerardo, manager a nostro avviso molto sensibile ai problemi umani, il quale ha manifestato tutta la Sua difficoltà, data la criticità attive del bilancio aziendale. Tuttavia, crede nel lavoro del prof. Piperno e ha proposto di rendere disponibili due contratti a partire dal gennaio 2008; altro non può fare, e ha chiesto all'Associazione di provvedere al pagamento dei compensi delle due dottoresse in parola per i rimanenti mesi del 2007. Noi abbiamo accettato.

Signor Assessore, ci rivolgiamo a Lei perché possa dirci qualche cosa di tranquillizzante per il futuro dei malati che confidano nella nostra Associazione. Sarebbe cosa gradita avere un incontro per meglio illustrare la nostra condizione, abbiamo la necessità di avere un aiuto "robusto". L'EMOCROMATOSI non interessa alle aziende farmaceutiche, non genera business, però sappia che in Lombardia, in media, uno su 15-20 abitanti è un portatore sano che può generare malati che necessitano (loro e le loro famiglie) di avere risposte adeguate che solo centri competenti possono fornire.

Grazie per una risposta. Distinti saluti.

Associazione per lo Studio e la Ricerca dell'Emocromatosi
il Presidente ad interim Pierluigi Malegori

I giornali parlano di noi:

SAN GERARDO - Tanti successi per il Centro coordinato dal professor Alberto Piperno **Un'equipe d'eccellenza contro l'emocromatosi**

Undici anni e non sentirli. L'Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro continua il suo impegno con più voglia rispetto al 1996 quando attorno al prof. Piperno si creò l'embrione di quello che oggi è diventato il Centro del metabolismo del ferro dell'Azienda Ospedaliera San Gerardo.

L'emocromatosi, condizione che causa un aumentato assorbimento del ferro alimentare e in sito progressivo accumulo nell'organismo, è una malattia ereditaria frequente.

La patologia è tuttora poco considerata e spesso sottostimata per diverse ragioni.

L'Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro nasce e lavora per alimentare la conoscenza di questa patologia che può essere curata in modo assai efficace se identificata in tempo ma, se trascurata, può portare anche a conseguenze gravi, come cirrosi epatica, diabete, impotenza e tumore al fegato.

Il Centro monzese è uno dei più quotati in tutta la penisola, tanto che molti si recano al San Gerardo da tutta Italia per farsi visitare dall'equipe del prof. Piperno che cura oltre 400 pazienti all'anno ed ogni mese accoglie una ventina di pazienti nuovi.

È stato stimato che in Italia esistano anche 5 malati su 1000 individui e 15 portatori su 100. Ciò vuol dire che su 10 milioni di Italiani ci sono dai 20.000 ai 50.000 malati e dai 900.000 a 1.500.000 portatori.

L'emocromatosi è pertanto la malattia ereditaria più comune del mondo occidentale e per questo l'Associazione punta a continuare la sua attività con ancora più vigore.

Per info: www.emocromatosi.it.

da **"IL GIORNALE DI MONZA"**
dell'8 agosto 2007

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.: Sono affetto da emosiderosi polmonare, in terapia con immunosoppressivi da qualche mese. Io e mia moglie vorremmo avere un figlio, ma il mio pneumologo mi ha dato la quasi certezza della nascita di un figlio malato per i farmaci da me assunti. Non sappiamo se mia moglie sia una portatrice sana. Pareri differenti arrivano dal ginecologo e da una genetista ma nessuno ci dà certezze in senso positivo. Non sappiamo cosa fare e siamo molto confusi. Potreste darci voi una risposta più chiara ed eventualmente un iter diagnostico da seguire, se ce ne fosse uno, per sapere se potremmo mai avere bambini?

R.: L'emosiderosi polmonare è una malattia a genesi autoimmune in cui non è definita un'ereditarietà classica. Credo che quello che intendesse il suo medico è che i farmaci che lei sta assumendo, possono determinare con maggior probabilità delle alterazioni nelle cellule germinali, creando quindi rischio di malattie congenite nell'eventuale figlio(a), ma non malattie ereditarie.

L'emosiderosi polmonare non ha niente a che vedere con l'emocromatosi, in quanto come lei saprà la malattia è dovuta al verificarsi di micro o macro emorragie polmonari dovute ad alterazioni infiammatorie che danneggiano i vasi, che determinano il progressivo accumulo di ferro nelle cellule del tessuto polmonare. Questa condizione può determinare un sequestro di ferro nel polmone e lo sviluppo di una carenza di ferro nel resto dell'organismo. Che mi risulti non esiste un test genetico che definisca la suscettibilità a tale malattia. Per cui il rischio è empirico e si basa sulla prevalenza della malattia nella popolazione (peraltro molto bassa).

D.: Recentemente diagnosticato celiaco, il quale morbo era presente in me già da quattro anni, non ho mai avuto carenze di ferro, né anemia, solamente una leggera ipocolesterolemia. Tre mesi dopo l'inizio della dieta senza glutine mi è stato riscontrato mediante ecografia, un fegato leggermente ingrossato, ma non si è sospettato nulla, dato

che i valori GOT e GPT, nelle svariate analisi che ho fatto in questi anni, sono sempre risultati a posto. Altri due mesi più tardi, per altri motivi, eseguo di nuovo le analisi del sangue, riscontrando valori GOT 99 e GPT 167, con Gammaglobuline 1.41. Controllando i miei esami del sangue degli ultimi quattro anni, ho notato che i valori GOT e GPT si sono continuamente abbassati (pur senza mai scendere al di sotto del limite minimo), per poi aumentare improvvisamente in seguito alla dieta aglutinata. Sono andato anche a controllare i valori della ferritina, che è continuamente aumentata da 34 a, quattro anni dopo, 159. Infine, la sideremia è diminuita da 89 a 63. Purtroppo, non ho mai eseguito la transferrina.

Potreste, per favore, oltre che esprimere un'opinione sulla mia situazione, fornirmi informazioni su eventuali collegamenti tra celiachia e emocromatosi (ossia: è vero che, se operano contemporaneamente, non si rilevano variazioni significative del ferro, come nel mio caso?).

R.: La celiachia è una malattia estremamente polimorfa nelle sue manifestazioni e può essere responsabile di malassorbimento di ferro e anemia (ma non obbligatoriamente) e talvolta ipertransaminasemia. In genere l'ipertransaminasemia attribuibile alla celiachia scompare con la dieta, quindi nel suo caso sarebbe opportuno completare le richieste per escludere altre cause della sua sofferenza epatica. L'incremento della ferritina (che rimane peraltro perfettamente nella norma) è correlato da un lato al miglioramento dell'assorbimento del ferro conseguente alla terapia dietetica e quindi al costituirsi di una quota normale di ferro nei depositi, dall'altro ad una quota di ferritina liberata dagli epatociti sofferenti.

Per quanto riguarda l'ultima domanda, è possibile che la coesistenza di una celiachia non trattata possa ridurre l'accumulo di ferro nell'emocromatosi. Il trattamento dietetico ripristinando la normale funzione intestinale potrebbe quindi rendere manifesta una forma di emocromatosi latente. Nel suo caso, mi sembrano per il momento solo ipotesi.

Attività dell'Associazione

In concomitanza delle feste natalizie, come per gli scorsi anni, l'Associazione ha stabilito il calendario dei **banchi di vendita promozionale** ubicati presso l'Ospedale S. Gerardo.

Rinnoviamo l'invito ai soci e simpatizzanti di rendersi disponibili alle vendite promozionali, telefonando ai numeri: **039.303.106** (orario ufficio)
039.200.58.74

per i giorni: - **Ospedale Nuovo S. Gerardo (Monza) 10-17-21 Dicembre 2007**
- **Ospedale Vecchio (Monza) 14-20 Dicembre 2007**



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 Via Pergolesi, 33 Tel. 039 2333220
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