

## La terapia ferrochelante nel trattamento del sovraccarico cronico di ferro.

### Sovraccarico secondario

Le emotrasfusioni sono un trattamento salva-vita per molti pazienti affetti da anemie croniche incluse le  $\beta$ -talassemie, le mielodisplasie e l'anemia falciforme. Ogni unità di sangue trasfuso contiene 200-250 mg di ferro e il corpo umano non ha meccanismi di eliminazione attiva dell'eccesso di ferro, quindi il sovraccarico di ferro è un'inevitabile conseguenza della terapia trasfusionale cronica. Con lo sviluppo del sovraccarico di ferro, la capacità della transferrina (proteina di trasporto del ferro nel plasma) di legare altro ferro viene meno e si forma il ferro "libero" (non legato alla transferrina), la cui presenza è associata alla comparsa di prodotti di ossidazione che esercitano un effetto tossico. Se l'accumulo di ferro nei tessuti supera le capacità di deposito della ferritina può causare gravi danni che si manifestano con lo sviluppo di insufficienza cardiaca, cirrosi epatica, diabete, ipogonadismo ed una minore aspettativa di vita. I ferrochelanti sono dei farmaci che legano il ferro e ne permettono l'eliminazione. L'obiettivo primario della terapia ferro-chelante è quello di mantenere i livelli di ferro nell'organismo al di sotto della soglia di tossicità.

Più di 40 anni di esperienza clinica hanno dimostrato che la terapia chelante riducendo l'accumulo di ferro, riduce il rischio di comorbidità e aumenta la sopravvivenza dei pazienti politrasfusi con  $\beta$ -talassemia. Un altro obiettivo della terapia chelante è quello di garantire una protezione il più possibile protratta dall'effetto tossico del ferro libero. La durata della terapia risulta essere più importante rispetto alla dose, indicando che è essenziale massimizzare la lunghezza dell'esposizione alla terapia chelante.

### Agenti chelanti Deferoxamina

La deferoxamina (Desferal®) è un chelante con una affinità per il ferro particolarmente alta e selettiva. Una molecola di

deferoxamina lega un atomo di ferro formando un complesso stabile che può essere escreto attraverso la bile e le urine. La deferoxamina è un chelante molto efficiente; una terapia ottimale con questo farmaco può arrestare la progressione del sovraccarico di ferro e aumentare la sopravvivenza dei pazienti talassemici.

La deferoxamina è, però, una molecola di grosse dimensioni che ha purtroppo una ridotta biodisponibilità orale e una breve emivita (20-30 minuti), con livelli plasmatici che si riducono rapidamente dopo la somministrazione. Quindi, per una copertura di 24 ore il farmaco viene somministrato attraverso una lenta infusione parenterale (con pompa sottocutanea per circa 8-12 ore), 5-7 volte alla settimana (alla dose standard di 20-60 mg/Kg/die). Questo regime terapeutico e le complicazioni associate alla somministrazione di questo farmaco fanno sì che l'aderenza al trattamento rappresenti uno dei principali problemi per medici e pazienti. I fallimenti terapeutici derivano quindi non tanto dalla mancata protezione da parte del farmaco quanto dall'impossibilità del paziente a raggiungere una adeguata adesione al regime terapeutico. È stato infatti dimostrato che la probabilità di sopravvivenza fino a minimo 25 anni di età nei pazienti affetti da  $\beta$ -talassemia major con una scarsa compliance alla terapia chelante è un 1/3 di quella dei pazienti con una buona adesione alla terapia con deferoxamina. La terapia con Desferal® necessita di controlli oculistici e otorinolaringoiatrici per eventuali effetti collaterali quali la cataratta e effetti tossici su retina e su sistema vestibolo cocleare.

Nonostante questi evidenti limiti, l'efficacia della deferoxamina è tale da essere ancora considerata il gold standard nella terapia chelante del ferro.

### Deferiprone

Il deferiprone (Ferriprox®), è un chelante somministrabile per bocca in tre somministrazioni giornaliere.

È attualmente utilizzato in paesi al di fuori di USA e Canada come seconda

scelta nel trattamento del sovraccarico di ferro nei pazienti adulti affetti da  $\beta$ -talassemia major per i quali la terapia con deferoxamina è controindicata o inadeguata. Il deferiprone ha un'emivita di 3-4 ore e, come la deferoxamina, è quindi incapace di garantire una copertura chelante di 24 ore. L'uso di deferiprone è limitato soprattutto dalla possibile comparsa di alcuni effetti collaterali come artropatia, neutropenia e raramente agranulocitosi.

Il deferiprone è un chelante orale, la totalità del ferro chelato è escreto nelle urine. Ha un profilo di legame meno efficiente della deferoxamina: sono necessarie tre molecole di deferiprone per legare una molecola di ferro.

Studi recenti hanno suggerito che questa molecola possa essere più efficace della deferoxamina nel proteggere il cuore dall'accumulo di ferro.

La minore efficacia del deferiprone nel controllo del sovraccarico di ferro corporeo ha condotto alla proposta di terapie combinate (deferoxamina + deferiprone). La capacità del deferiprone di agire come molecola di trasporto, trasferendo ferro alla deferoxamina e quindi, in via potenziale, aumentando l'escrezione totale di ferro, costituisce il razionale per l'uso in combinazione di queste due molecole.

### Deferasirox

Deferasirox (Exjade®) è stato sviluppato in risposta al chiaro bisogno di un efficace e ben tollerato agente chelante orale. La lunga emivita (8-16 ore), la buona tollerabilità e biodisponibilità orale permettono una sola somministrazione orale al giorno. I livelli plasmatici di deferasirox rimangono nel range terapeutico per un periodo di 24 ore. La concentrazione sierica di deferasirox è proporzionale alla dose somministrata. Ha un'elevata e specifica affinità per il ferro.

Le compresse possono essere completamente sciolte in acqua, succo d'arancia o di mela: questa modalità di utilizzo rende il farmaco facilmente utilizzabile nei pazienti pediatrici. Il farmaco va assunto a stomaco vuoto almeno trenta minuti prima dei pasti.

(segue...)

Gli studi condotti in pazienti con  $\beta$ -talassemia e sovraccarico trasfusionale di ferro hanno individuato la dose efficace tra 20-30 mg/Kg/die.

L'equilibrio dello stato del ferro è ottenibile alla dose di 20 mg/Kg/die, mentre una significativa riduzione del carico marziale è stata osservata alla dose di 30 mg/Kg/die. I dati ottenuti dall'incrocio di trial clinici di deferasirox hanno dimostrato che la risposta al farmaco non è solo dose dipendente, ma anche correlata alla stima del fabbisogno trasfusionale. Sulla base di questi studi sono state definite alcune regole generali sull'uso di deferasirox: 10 mg/Kg/die mantengono un equilibrio del ferro nei pazienti con bassa richiesta trasfusionale (meno di 2 unità di sangue al mese), 20 mg/Kg/die mantengono o riducono l'equilibrio marziale nei

pazienti con bassa e intermedia richiesta trasfusionale (2-4 unità di sangue al mese), 30 mg/Kg/die diminuiscono il bilancio marziale in molti pazienti indipendentemente dalla richiesta trasfusionale.

Il dosaggio previsto nelle mielodisplasie è di 20 mg/Kg/die con possibile titolazione personalizzata. Il complesso deferasirox-ferro è relativamente inerte ed è escreto nelle feci.

Il deferasirox è stato dimostrato essere ben tollerato negli adulti e nei bambini con differenti anemie croniche. I più frequenti eventi avversi nel trattamento cronico con deferasirox includono transitori disturbi gastro-intestinali (26% dei pazienti) e transitorio rash cutaneo (7% dei pazienti); questi eventi raramente richiedono la sospensione del farmaco e il più delle volte si risolvono spontaneamente.

Nel 34% dei pazienti sono stati osservati moderati ma non progressivi aumenti della creatinina sierica (generalmente entro il limite superiore di normalità) che sono da ritenersi non clinicamente significativi e reversibili. Non ci sono casi di moderata e severa insufficienza renale e nessun paziente ha interrotto la terapia per l'incremento della creatinina. In un numero limitato di pazienti sono stati osservati modesti incrementi delle transaminasi. Deferasirox è generalmente ben tollerato nei bambini piccoli con un profilo di sicurezza simile a quello osservato nell'adulto; lo sviluppo fisico e sessuale procede normalmente durante il trattamento con deferasirox.

Prof. Alberto Piperno - D.ssa Raffaella Mariani  
Valentina Paolini - Matteo Pozzi

(prosegue sul prossimo numero)

## W Babbo Natale, W la Befana, evviva i banchetti natalizi e i loro artefici, capitanati da "mister Natale Brambilla"

**U**n anno difficile, sofferto. Ci siamo posti obiettivi ambiziosi e vitali che hanno richiesto sacrificio e forza di volontà ma ci hanno offerto l'opportunità di ritrovarci, di percorrere uniti un altro tratto di cammino.

Il Natale è tornato, e come ormai tradizione anche le giornate al freddo negli atri degli ospedali ai "mitici" banchetti alla ricerca di fondi e di divulgazione.

Sono tanti i ringraziamenti che vogliamo rivolgere a tutti quelli che hanno collaborato e contribuito alla realizzazione di questa vendita che costituisce un'opportunità di autofinanziamento importante per l'Associazione. Grazie per la pazienza, la disponibilità e la buona volontà, grazie per l'impegno, la perseveranza, la creatività, la dedizione.

Grazie a chi segnala i prodotti, a chi li crea, a chi li custodisce, a chi li trasporta,

a chi li propone e a chi li compra. Grazie a questo 2007 che ci siamo lasciati alle spalle con i piccoli successi, le grandi battaglie, le delusioni istruttive e qualche bella soddisfazione.

Tanti i nomi noti, tanti nomi nuovi: **grazie a tutti.**

**Grazie a chi ci legge.**

**Felice entusiasmante 2008 !!!!!**

*Donatella Donati*

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

Ringraziamo vivamente le 412 persone che hanno destinato la quota del 5 per mille all'Associazione per complessivi Euro 13.357,16. Invitiamo gli stessi contribuenti ed altri a destinare la quota anche in occasione della prossima dichiarazione compilando il riquadro del mod. CUD. Ecco un esempio di compilazione:

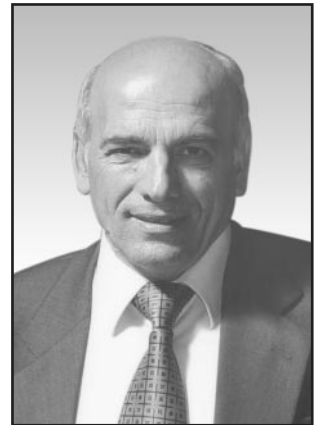
SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF	(in caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti)			
	Sostegno del volontariato, delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni e fondazioni	Finanziamento della ricerca scientifica e della università		
FIRMA <u>Mario Rossi</u>	FIRMA _____			
Codice fiscale del beneficiario (eventuale) <u>9 4 5 6 2 5 4 0 1 5 6</u>	Codice fiscale del beneficiario (eventuale) _____			
Finanziamento della ricerca sanitaria	Attività sociali svolte dal comune di residenza del contribuente			
FIRMA _____	FIRMA _____			
Codice fiscale del beneficiario (eventuale) _____	Codice fiscale del beneficiario (eventuale) _____			

## Un altro amico ci ha lasciato...

**L**ultima volta che ho potuto parlare con Antonio Lo Strangio è stato il giorno della sua dimissione dal nostro reparto di Clinica Medica qualche settimana prima della sua morte. L'ho incontrato nell'atrio, seduto in carrozzina che guardava dalla finestra in attesa della figlia che lo venisse a prendere per portarlo a casa. L'ho avvicinato e mi sono seduto vicino e abbiamo cominciato a parlare, anzi, direi, ha cominciato a raccontarmi del suo amore per la montagna, scoppiato pochi anni prima. Nato nell'entroterra del Sud, in Basilicata, aveva scoperto il fascino delle Alpi e delle Prealpi, aveva addirittura imparato a sciare e lo raccontava con grande passione. Mi raccontò che questa scoperta della montagna e dello sci era avvenuta dopo la diagnosi dell'emocromatosi e che grazie alla terapia per togliere l'eccesso di ferro aveva trovato delle nuove energie: «...mi sentivo di nuovo bene, in perfetta forma, pieno di energia...», più o meno erano state queste le sue parole. Devo dire che fui felice che quella diagnosi e quella terapia l'avessero aiutato a godere di così buona salute per diversi anni. Mi disse che aveva fatto tante foto di queste sue gite in cui si accompagnava, se ricordo bene quella che mi disse, ad alcuni colleghi di lavoro, già appassionati di montagna, che l'avevano coinvolto in questa nuova avventura. In quel momento, in quell'atrio dell'ospedale, spazioso, ma spoglio, non c'era più la malattia, grave, che ormai lo segnava, ma solo neve, boschi, il cielo azzurro, l'aria frizzante, il sole. Ho scoperto in quel dialogo di circa 15-20 minuti, una persona piena di entusiasmo e di voglia di vivere, sentimenti che manteneva dentro ad un'immagine di tranquillità, risolutezza e riservatezza, caratteristiche della sua persona che aveva già osservato durante le frequentazioni in ambulatorio e durante le riunioni dell'Associazione. Perché verso l'Associazione aveva sempre manifestato grande attenzione e si era

prodigato per una serie di attività per la raccolta di fondi all'interno della sua Azienda, che aveva sempre risposto positivamente, a dimostrazione di quanto il Sig. Lo Strangio fosse apprezzato nel suo luogo di lavoro. Di questa stima, in effetti, era orgoglioso e fu un'altra delle cose che mi raccontò quel giorno.

Non ci aspettavamo che se ne andasse così presto. La sua morte ci fa capire quanta strada ancora dobbiamo percorrere nella ricerca medica. Forse è un'impresa impossibile, ma il Sig. Lo Strangio era convinto, e noi con lui, che bisogna continuare a crederci e a progredire. Tra i tanti ricordi della mia vita di medico, quella sua immagine, seduto in carrozzina, davanti alle finestre dell'atrio del nono piano C del San Gerardo, probabilmente a guardare il disegno dei monti che si vedono da lassù, mi è rimasta impressa nella memoria e penso che facilmente tornerà alla mente, nell'attraversare l'atrio per andare in corsia o guardando quelle finestre o quegli stessi immutabili profili delle montagne che, quando è limpido, arrivano fino al Monte Rosa. A nome dell'Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi, mio e di tutti i miei collaboratori, medici e biologi, esprimo di nuovo le mie più sentite condoglianze alla famiglia.



Prof. Alberto Piperno

## Ora parliamo di soldi...

**R**iportiamo di seguito l'elenco di coloro che hanno sostenuto l'Associazione nel corso dell'anno 2007. A loro il nostro grazie:

Agostini Giancarlo  
Albusceri Ezio  
Angelini Mirko  
Anzini Paola  
Arbeggia Piercarlo  
Arduini Gino  
Arienti Renato  
Armeli Maria  
Armiento Michele  
Arosio Felice  
Arosio Giuseppe  
Arosio Lino  
Attanasio Giovanni  
Balestra Fabio  
Ballabio Giovanni  
Ballabio Luigi  
Banfi Marzio  
Banterla Sandra  
Basso Adriana  
BCC Carate Brianza  
Bechis Matteo  
Bellotti Ezio  
Benetti Luciano  
Beretta Fabrizio  
Beretta Silvano  
Biffi Danilo  
Bonalumi Erminia  
Bonicelli Angela  
Bonizzoni Mauro  
Bossi Marco  
Bove Tommaso

Braghetto Cesare  
Braghetto Giuliano  
Brambilla Luigi  
Brivio Mario  
Brondetta Miranda  
Cagna Piergiuseppe  
Caldara Bruno  
Calogero Anna  
Camesasca Renato  
Capra Maria  
Casati Federico  
Castella Giovanni  
Castellazzi Luisa  
Castiglioni M. Rosa  
Cavazza Maurizia  
Cazzaniga Giampiero  
Cazzaniga Luciano  
Cazzaniga Marialuisa  
Cazzoni Silvio  
Cesana Alessandro  
Cioffi Silvana  
Colledan Roberto  
Collino Jacopo  
Colombo Ammery  
Colombo Clara  
Crippa Giuseppe  
Crippa Don Romano  
D'Amico Emil. Romano  
D'Avanzo Alessandra  
D'Avella Daniele  
De Luca Antonio

Del Miglio Rolando  
Detomati Filippo  
Di Bella Raffaele  
Di Prinzio in mem. Marcello  
Disanto Carlo  
Don Giorgio Spada  
Donati Tina  
Donghi Pier Carlo  
Ennio Guenzi  
Expopack srl  
Faella Silvana  
Farina Enrico  
Fattore Giancarlo  
Fava Piero Angelo  
Fossati Achille  
Fumagalli Cesare  
Fumagalli Maurizio  
Fumagalli Ornello  
Gabbini Emanuele  
Galbiati Pietro  
Galbiati Silvestro  
Gastaldi Alfonso  
Gm' Oil & Gas  
Gordoni Virginio  
Graziano Corrado  
Imparati Pietro  
Isella Angela  
Kerin Evelino  
Lissoni Luigi  
Lo Strangio Domenico  
Luetti Michele

Lumaca Anna  
Lusetti Michele  
Magistrelli Enrico  
Magni Alessandra  
Malegori Pierluigi  
Mancini Domenico  
Mancini Mario  
Manna Enzo  
Manzoni Pasquale  
Mariani Arnaldo  
Marovelli Dino  
Mascheroni Felicità  
Mascherpa Dario  
Massignani Alberto  
Marchesini Reggiani  
Mazzotta Giovanni  
Meroni Giovanni  
Meroni Valentino  
Milani Gabriele  
Milanta Sauro  
Monguzzi Giorgio  
Monguzzi Guglielmina  
Montagner Valeria  
Monti Cinzia  
Moro Luciano  
Mosconi Ambrogio  
Motta Eugenia  
Motta Terenzo  
Nannini Luigi  
Nieri Lorenzo  
Nintebello Domenico  
Noé Luciano  
Novara Giancarlo

Opreni Andrea  
Opreni M. Rosa  
Opreni Pierina  
Origgi Luigi  
Ortale Marcello  
Padula Donato  
Palaeri Giuseppe  
Panzeri Enrica  
Pasquale Pina  
Paterlini Piergiorgio  
Patrick Quinn  
Pennati Angelo  
Pennati Lorenzo  
Perego Adalberto  
Pirovano Giancarlo  
Piscaglia Andrea  
Pischeda Gianluca  
Pittaluga Domenico  
Ponti Carlo  
Pontiggia Luigia  
Porceddu Renato  
Porro Aldo  
Pozzi Giovanni  
Pozzi Luigi  
Predetti Claudio  
Printing Organization srl  
Procopio Fr. Savio  
Radogna Giacintini  
Ragione Annamaria

Remoli M. Antonietta  
Resmini Mario  
Ricci A.  
Riva-Opreni in mem. Riva  
Romano Roberto  
Rossini Angela  
Ruffato Naurizia  
Rusca Michele  
Sala Paolo  
Scanu Elisiero  
Scarpa Alberino  
Schiavo Lino  
Scuratti Giuseppe  
Sirtori Giuseppe  
Soldano Giuseppe  
Stracciari A.  
Tagliabue Cesare  
Tagliabue Domenico  
Tasso Bruna  
Tedesco Bruno  
Todisco Alfredo  
Varisco Luigi  
Vasi Romano  
Venturini Giovanni  
Vitiello Mario  
Vivoli Rocco  
Zavaglia Vincenza  
Zardoni Rodolfo

**Per i versamenti effettuati tramite bonifico su INTESA SANPAOLO riportare le seguenti coordinate: IT 44 J 03069 20407 (Numero Conto 000031380136)**

## Banchetti Pasquali

*Invitiamo tutti i soci volenterosi a dare la propria disponibilità a partecipare ai banchetti pasquali necessari a reperire fondi per aiutare l'attività dell'Associazione, telefonando a: 039.303106 - 039.2005874*

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

## 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 emocromatosi primaria (mutazione gene HFE). Il medico di base mi ha consigliato una dieta che prevede: (segue elenco di alimenti vietati).

*Mi sembra una dieta severa. Cosa ne pensate? Come mi devo comportare?*

**R:** Nell'emocromatosi ereditaria non vi è un'indicazione a seguire una dieta particolare per quanto riguarda il contenuto di ferro, ma sicuramente sono consigliate alcune attenzioni che riguardano alimenti che possono avere effetti negativi sul fegato quali alcolici (da usare con moderazione e in modo salutare) e i grassi animali (da utilizzare con la giusta moderazione che chiunque dovrebbe avere, per evitare alterazione del metabolismo lipidico e glucidico e lo sviluppo di steatosi epatica). Infatti, quello che si può ottenere con una dieta restrittiva in ferro, anche la più restrittiva, è veramente poco. Deve considerarsi che la quota che noi assorbiamo giornalmente dagli alimenti è un milligrammo e che questo milligrammo costituisce circa il 5-10% del ferro contenuto negli alimenti. Una dieta restrittiva potrà al massimo ridurre di qualche decimo di punto (cioè 0.1-0.2 mg) la quantità di ferro assorbito. Se considera che il paziente con emocromatosi deve smaltire un eccesso di ferro che è spesso di svariati grammi (quindi svariata migliaia di milligrammi), si renderà conto che la dieta può poco o nulla per rimuovere il ferro in eccesso. Oltretutto avendo Lei fatto la salassoterapia (ogni salasso rimuove circa 200 mg di ferro) e ottenuto la ferro deplezione, non c'è ragione per sottoporsi a delle diete drastiche il cui effetto è insignificante. Basta eseguire i salassi di mantenimento a seconda delle necessità (un salasso ogni 2-4 mesi a seconda dei casi) e il problema è risolto. Non esiste in nessuna linea guida nazionale o internazionale l'indicazione di sottoporre il paziente con emocromatosi ad una dieta restrittiva nel contenuto di ferro. Certo si consiglia di non mangiare una fiorentina al giorno (utile anche per il portafoglio).

**D:** A seguito di una donazione mi è stata riscontrata la ferritina a 606 ng/ml. Sono state fatte indagini e si è riscontrata una eterozigosi per la mutazione H63D. Il medico ha detto che questa mutazione in genere non si accompagna ad un sovraccarico di ferro. Sono in cura con salassi (ne ho fatti 4) e una eritrocitoferesi terapeutica. La ferritina è 103 ng/ml.

**R:** Ha ragione il suo medico. L'eterozigosi H63D è una condizione sostanzialmente normale presente in circa un quarto degli italiani. L'iperferritinemia è presumibilmente espressione di un lieve sovraccarico di ferro di genesi diversa dall'emocromatosi. Infatti dopo una terapia quantitativamente

modesta i valori si sono normalizzati. Ciò indica che la quantità di ferro depositato era assai modesto (inferiore al grammo). La decisione di procedere alla salassoterapia in casi come questo è correlata alla possibilità che quel ferro, seppur poco, possa determinare nel futuro un danno d'organo. Tale valutazione dovrebbe essere definita da un esperto nel campo.

**D:** Sono al quinto mese di gravidanza. Dall'arniocentesi è risultato che la nostra bambina è portatrice sana di emocromatosi. Non sappiamo ancora chi di noi due genitori gliel'ha trasmessa. Che cosa significa? Avrò problemi alla nascita? Dovrò provvedere in qualche modo anche alla sua alimentazione sin dai primi mesi di vita? Dovrò sottoporla a terapie?

**R:** Sono stupefatto che sia stata fatta questa indagine. Non è certamente nelle procedure previste in corso di amniocentesi. Non ha proprio senso. Immagino che qualcuno abbia richiesto questa indagine e in tal caso dovrebbe risolverle il problema dal momento che si è preso carico di fare un'indagine non prevista dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Medica. Oltretutto avrebbe dovuto motivare le ragioni per eseguire tale esame. Non c'è ragione. L'emocromatosi HFE (perché suppongo che di questo si tratti) non necessita di diagnosi prenatale perché non è una malattia con rischio di mortalità infantile, si manifesta solo in età adulta (40-50 anni), esistono esami biochimici in grado di sospettarla ed è una malattia completamente curabile. Oltretutto, tanto per aggiungere stupore a stupore per un'indagine priva di qualsiasi senso, la diagnosi prenatale per malattia genetica si fa solo in caso di rischio reale che dipende dall'assetto genetico dei genitori. I bambini con emocromatosi HFE (quella per cui Lei ha eseguito il test) sono sanissimi e non richiedono alcuna attenzione particolare, le indagini per sospettarla si propongono dopo i 18-20 anni di età nel maschio, nella donna anche dopo. Tanto più, i portatori (eterozigoti per la mutazione C282Y) sono del tutto normali; la variante H63D è un polimorfismo molto comune nella popolazione e lo stato di eterozigosi è presente in un individuo su 4 e non comporta proprio niente dal punto di vista clinico. Per pura informazione, esistono delle forme rare di emocromatosi perinatale che peraltro non sono legate ad alcun difetto genetico noto, non hanno niente a che vedere quindi con l'emocromatosi classica HFE e presumibilmente sono di origine autoimmune e non genetica. Mi chiedo chi le ha proposto il test, e perché, e se ha fatto una consulenza genetica pre o post amniocentesi. Se volesse avere informazioni più precise può eseguire una consulenza presso il nostro Centro.

