

# Emocromatosi ereditaria

**Molte persone non hanno alcun sintomo, anche nella fase avanzata della malattia.**

a cura del Prof. Walter Taccone



L'Emocromatosi, condizione che causa un aumentato assorbimento del ferro alimentare e che determina un progressivo accumulo di ferro nell'organismo (fegato, reni, pancreas, ipofisi e miocardio), è una malattia ereditaria frequente: è stato stimato, in Italia ed in varie regioni europee ed extraeuropee, che esistono 2-5 malati su 1.000 individui e 9-15 portatori su 100.

Oltre l'80% dei pazienti con il fenotipo tipico della emocromatosi ereditaria presentano una OMOZIGOSI per la mutazione C282Y, un ulteriore 5% sono invece eterozigoti. Purtroppo essa è ancora poco considerata e spesso scoperta nel corso di esami periodici o in conseguenza della comparsa di una delle sue complicanze.

Molte persone non hanno alcun sintomo, anche nella fase avanzata della malattia.

Il ferro svolge la sua azione tossica lentamente e in modo subdolo fino a provocare la comparsa di gravi danni quali: cirrosi epatica, diabete, iper ed ipo-teroidismo, impotenza nell'uomo, alterazioni mestruali nella donna, e sterilità in entrambi, scompenso cardiaco e aritmie, artropatia e osteoporosi.

Queste sono le manifestazioni della malattia conclamata e compaiono generalmente dopo i 40-50 anni. L'emocromatosi tuttavia, come tutte le malattie ereditarie, può presentarsi in modo vario nei diversi individui, rendendo più difficile la diagnosi.

Coloro che vengono trattati precocemente evitano lo sviluppo delle complicanze e possono condurre una vita completamente normale. Se il riconoscimento della malattia è tardivo, la situazione è più grave: i danni d'organo sono generalmente irreversibili e vi è un rischio elevato

di sviluppare un tumore del fegato in coloro che hanno una cirrosi.

L'Emocromatosi genetica è una malattia ereditaria "recessiva". Ciò vuol dire che esiste una condizione di "portatore" ed una di "malato".

Per essere malato occorre aver ereditato il difetto da entrambi i genitori. I portatori hanno ereditato il difetto da un solo genitore.

Il portatore può essere identificato con certezza solo attraverso lo studio delle famiglie dei malati.

Studi recenti hanno associato il gene Hfe, localizzato vicin-

o al complesso maggiore di istocompatibilità sul braccio corto del cromosoma 6, alla emocromatosi ereditaria. Due mutazioni in questo gene presentano una stretta associazione con la malattia:

o la transizione G-A in posizione 845 determina la sostituzione istidina a tirosina dell'amminoacido 282 (C282Y) nella proteina corrispondente;

o la transizione C-A in posizione 187 determina la sostituzione istidina in aspartato dell'amminoacido 63 (H63D) nella proteina corrispondente. ■

## Chi deve eseguire gli esami

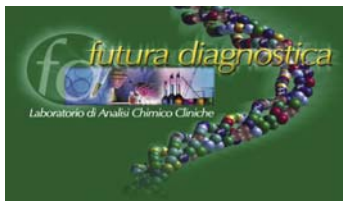
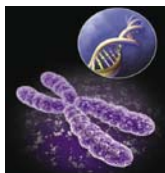
L'emocromatosi è più frequentemente identificata tra i 40 e i 60 anni, ma può essere diagnosticata anche negli adolescenti (emocromatosi giovanile e negli anziani). Fratelli, sorelle, figli di pazienti affetti da emocromatosi dovrebbero eseguire subito gli specifici esami del sangue anche in assenza di alcun disturbo.

### Esame prescrivibile con il S.S.N.

Mutazioni del DNA x variante C282Y cod. 91.30.1

Mutazioni del DNA x variante H63D cod. 91.30.1

Estrazione del DNA cod. 91.36.5



pubblicazione a cura del  
Laboratorio Polispécialistico  
Futura Diagnostica

### Futura Diagnostica

C.so V.Emanuele, 188 (Av)  
tel. 0825.780981  
www.futuradiagnostica.it  
info@futuradiagnostica.it

