

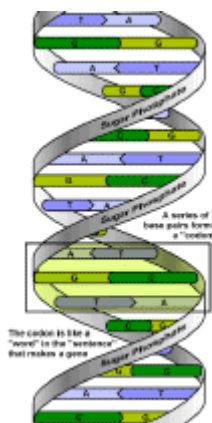
## L'EMOCROMATOSI

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

Purtroppo essa è tuttora poco considerata e spesso scoperta casualmente nel corso di esami periodici o in conseguenza della comparsa di una delle sue complicanze.

Essa è spesso sottostimata per diverse ragioni:

- dà segno di sé solo negli stati avanzati;
- i sintomi qualora presenti sono aspecifici;
- la malattia e gli esami necessari per la diagnosi sono poco conosciuti;
- è frequentemente confusa con l'epatopatia alcolica.



La nostra Associazione è nata e lavora per aumentare la conoscenza di questa malattia, perché l'emocromatosi può essere curata in modo assai efficace se identificata in tempo.

### E' frequente l'emocromatosi?

E' stato stimato, in Italia e in varie regioni europee ed extraeuropee che esistano 2-5 malati su 1000 individui e 9-15 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 nel mondo occidentale.

### Quali sono i sintomi?

Molte persone non hanno alcun sintomo, anche nella fase avanzata della malattia. Il ferro svolge la sua azione tossica lentamente ed in modo subdolo fino a provocare la comparsa di gravi danni quali cirrosi epatica, diabete, iper ed ipotiroidismo, impotenza nell'uomo, alterazioni mestruali nella donna e sterilità in entrambi, scompenso cardiaco e aritmie, artropatie 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.

### Quali sono gli esami per scoprire il sovraccarico di ferro?

La determinazione della sideremia e della transferrina nel sangue sono degli esami semplici e poco costosi e dovrebbero essere inseriti negli esami di routine. Normalmente il rapporto tra la sideremia e la transferrina è circa del 30%. Valori superiori al 50% (sospetto sovraccarico di ferro) o inferiori al 15% (sospetta carenza di ferro) necessitano di ulteriori accertamenti. La ferritina sierica è un indicatore del ferro depositato ed è generalmente aumentata nell'emocromatosi. Se tali esami risultano costantemente alterati è opportuno rivolgersi ad un centro specializzato. In questi casi infatti dovrebbe essere eseguita la biopsia epatica che permette di misurare con precisione la quantità di ferro accumulato nel fegato e di valutare l'entità del danno (se esiste) nel fegato.

### L'emocromatosi è curabile?

La terapia dell'emocromatosi è, nella quasi totalità dei casi, semplice e poco costosa. Si tratta di rimuovere settimanalmente circa 400 cc di sangue (come una donazione di sangue). In questo modo si eliminano con ogni salasso circa 200 mg di ferro e si stimola l'organismo a produrre nuovo sangue utilizzando il ferro depositato in eccesso. Possono essere necessari da alcuni mesi ad anni per rimuovere l'eccesso di ferro. Dopo che i depositi di ferro sono stati riportati alla normalità, sarà sufficiente un salasso ogni 2 mesi circa per prevenire che il ferro torni ad accumularsi nell'organismo.

[Home](#)

[Chi siamo](#)

[Come aiutarci](#)

[L'emocromatosi](#)

[Notizie](#)

[Articoli](#)


[Per i medici](#)

[Domande e risposte](#)

[Contatti](#)

[Newsletter](#)

[Link](#)

Cerca nel sito con 



**5x mille**

### Qual è il futuro di questi pazienti?

Coloro che vengono trattati precocemente evitano lo sviluppo delle complicanze e potranno condurre una vita completamente normale. Se il riconoscimento della malattia è tardiva la situazione è più grave: i danni d'organo sono generalmente irreversibili e vi è un rischio elevato di sviluppare il tumore al fegato in coloro che hanno la cirrosi. Tuttavia, anche nelle fasi più avanzate la terapia migliora la sopravvivenza e le condizioni di vita di questi pazienti.

### Come si trasmette l'emocromatosi?

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 avere ereditato il difetto da entrambi i genitori. I portatori hanno ereditato il difetto da un solo genitore. Anch'essi assorbono più ferro del normale, ma generalmente non sviluppano un sovraccarico di ferro pericoloso a meno che lo stato di portatore si associ ad un'altra malattia in grado di aumentare l'assorbimento del ferro. In questi casi le due condizioni possono agire in combinazione favorendo lo sviluppo di un sovraccarico di ferro importante e meritevole di terapia. Il portatore può essere identificato con certezza solo attraverso lo studio delle famiglie dei malati.

### Chi ha più probabilità di sviluppare l'emocromatosi?

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. L'emocromatosi si manifesta più tardi ed in modo meno severo nella donna rispetto all'uomo, probabilmente per la protezione esercitata dalle perdite di ferro legate ai flussi mestruali, alle gravidanze e all'allattamento. Fratelli, sorelle, figli di pazienti affetti da emocromatosi dovrebbero eseguire subito gli specifici esami del sangue summenzionati anche se non hanno alcun disturbo.

### Qual è il ruolo della dieta nel sovraccarico di ferro?

L'emocromatosi è una malattia ereditaria che si manifesta in individui che hanno una dieta normale. Tuttavia un elevato contenuto di carne nella dieta può facilitare lo sviluppo di un più grave sovraccarico di ferro. Vino e superalcolici aggiungono al danno da ferro quello da alcool accelerando lo sviluppo della cirrosi. Sono pertanto da evitare o da assumere in modo occasionale. Sono da evitare cibi integrati con ferro.

Attenzione: le informazioni contenute in questo sito non devono essere considerate consigli medici, né possono ritenersi sostitutive di questi.