

EMOCROMATOSI [genetica]

Eccessivo accumulo di ferro nell'organismo.

Significato diagnostico

L'**emocromatosi genetica** è una malattia ereditaria caratterizzata da un eccessivo accumulo di ferro nell'organismo. Quest'ultimo si sviluppa nel corso degli anni e in genere si manifesta clinicamente nella **quarta-quinta decade di età**. In assenza di cause note di sovraccarico di ferro - quali trasfusioni ripetute (emocromatosi secondaria tipica delle anemie trasfusioni-dipendenti) o assunzione protratta di ferro a scopo terapeutico - **basta riscontrare un aumento della ferritina plasmatica e della percentuale di saturazione della transferrina, per sospettare la malattia.**

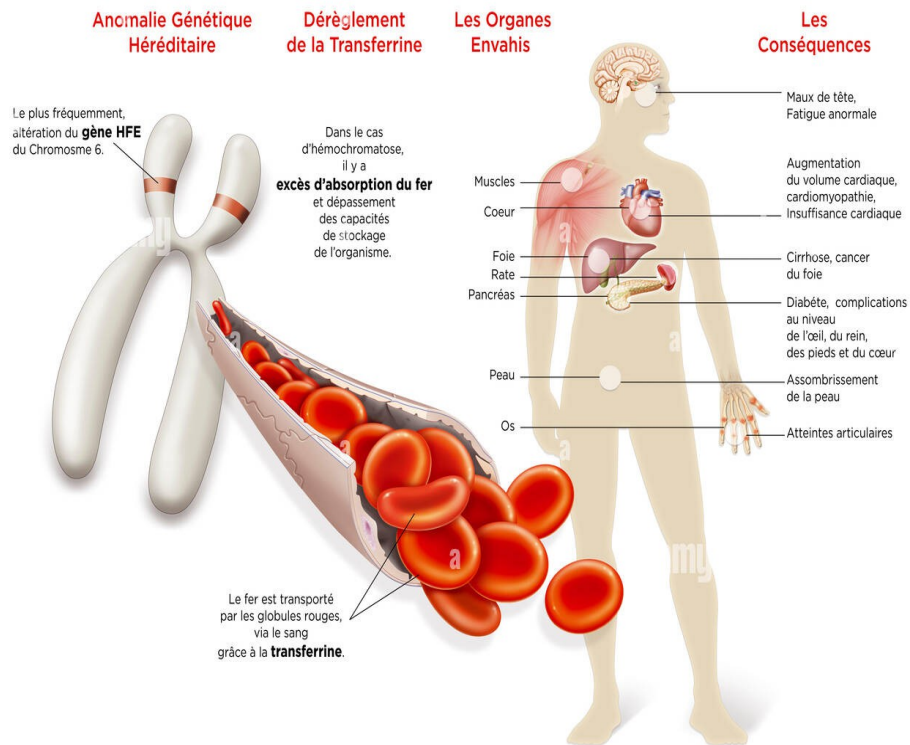
Per quanto riguarda l'ereditarietà, l'emocromatosi si trasmette con modalità autosomica recessiva: ciò significa che, generalmente, ne è affetto chi ha ereditato il gene della malattia da entrambi i genitori (soggetto omozigote). Chi invece ha ereditato il gene dell'emocromatosi da uno soltanto dei due genitori (soggetto eterozigote), può essere un portatore sano della malattia, senza manifestarla.

Il **gene** responsabile della malattia, detto **HFE**, è sito sul **braccio corto del cromosoma 6**, in prossimità del locus del gene HLA-A. Esso è stato identificato negli Stati Uniti dall'osservazione di due mutazioni - denominate C282Y e H63D - di cui la prima, in particolare, è stata trovata in più del 90% dei pazienti.

Le due mutazioni genetiche più frequentemente riscontrate provocano, una la sostituzione dell'amminoacido 282 da **cisteina a tirosina**, l'altra dell'amminoacido 63 da **istidina ad aspartato**.

Queste mutazioni determinano un aumento dell'assorbimento intestinale del ferro introdotto con la dieta, determinandone un accumulo a livello di vari organi, come il **fegato, il pancreas, il cuore, le articolazioni e le ghiandole endocrine**. In Italia però queste mutazioni sono presenti solo nel 65% dei pazienti, con marcate differenze a seconda dell'origine geografica dei soggetti e con un'incidenza più bassa nel Sud (30%), a dimostrazione di una marcata eterogeneità genetica della malattia nel nostro paese.

L'Hémochromatose



alamy

Image ID: HGNYNF
www.alamy.com

Per eseguire l'accertamento basta un semplice prelievo di sangue venoso.