

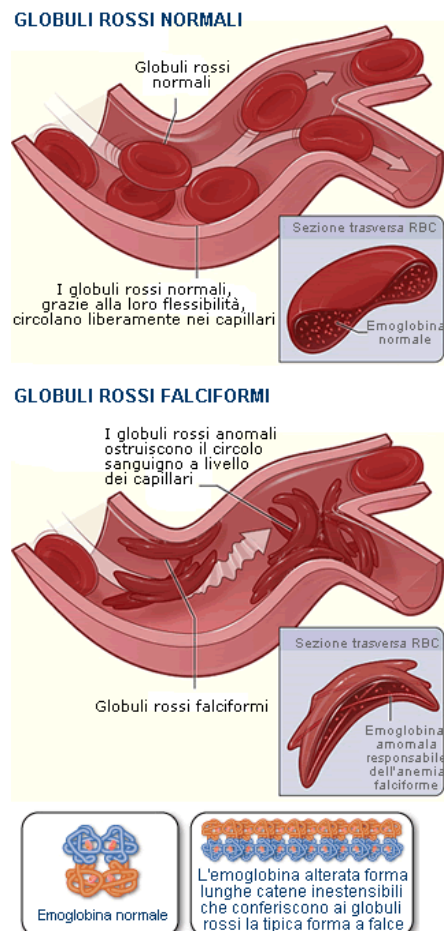
L'anemia falciforme è una malattia del sangue genetica, detta così per la tipica forma assunta dai globuli rossi di chi ne sia affetto. Vediamo le cause e le cure.

L'anemia falciforme è una grave malattia del sangue genetica, che in genere insorge con sintomi tipici fin dalla prima infanzia (dai 4 anni in avanti), e per la quale, a tutt'oggi, non esistono cure risolutive ad eccezione del trapianto di midollo osseo.

Il sangue di chi soffre di questo male ereditario, presenta globuli rossi, o eritrociti, molto inferiori alla media, e soprattutto con una forma caratteristica a mezza luna (o falce, appunto). Questo li rende inadatti a scorrere in modo lineare attraverso i vasi, e facilita la formazione di "ingorghi" ematici e di coaguli.

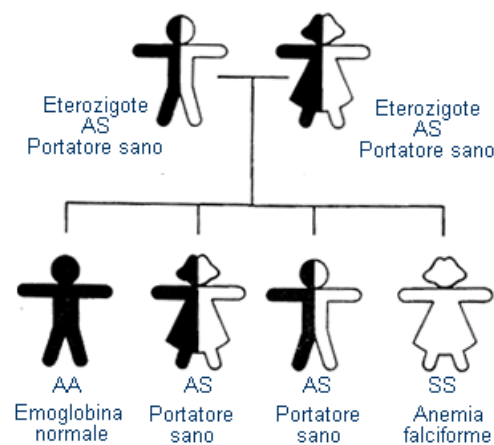
Il sangue di queste persone è molto debole, e l'ossigeno che riesce ad arrivare agli organi e ai tessuti è spesso insufficiente, tanto da dover richiedere, nei casi più seri, trasfusioni complete. Quali sono i sintomi con cui si manifesta l'anemia falciforme?

- Estrema debolezza
- Improvvisi sintomi dolorosi a carico di arti, articolazioni o organi interni che si verificano quando gli eritrociti falciformi non riuscendo a scorrere nelle vene creano degli accumuli in alcune zone



- Mal di testa
- Facilità a contrarre infezioni

- Deficit visivi
- Edemi alle articolazioni di mani e piedi
- Disturbi respiratori
- Crescita rallentata e pubertà ritardata
- Talvolta leggero ittero per l'accumulo di bilirubina nel sangue
- Le cause dell'anemia falciforme sono di natura genetica, quindi non si tratta di un problema legato all'alimentazione o a un contagio virale, ma è comunque possibile alleviare i sintomi proprio cercando di seguire un stile di vita regolare e salutare. Il gene mutato agisce sull'emoglobina del sangue, ovvero sulla principale proteina che compone i globuli rossi, e per quanto riguarda la diffusione della malattia, essa colpisce soprattutto gli abitanti di alcune zone del Mediterraneo (specialmente nord Africa) in quelle aree dove era diffusa la malaria, esattamente come l'anemia mediterranea.
- Le aspettative di vita di chi soffre di anemia falciforme nelle forme più severe non sono alte (circa 50 anni), ma la qualità della vita è decisamente migliorata grazie alla somministrazione di antibiotici fin dall'infanzia (per prevenire le numerose infezioni, soprattutto ai polmoni), ad un'alimentazione mirata, che sia ricca di acido folico, e una moderata attività sportiva che non stressi l'organismo.
- Una guarigione completa dalla malattia non è possibile, a meno che non si trovi un donatore di midollo osseo compatibile per un trapianto. La prevenzione è certo la miglior strada attualmente percorribile, per questo è importante effettuare le analisi del sangue prima del concepimento, in modo da sapere se entrambi gli aspiranti genitori siano portatori sani della malattia, con la possibilità, pari al 25%, di mettere al mondo un



bimbo malato.

Cos'è l'anemia falciforme?

L'anemia falciforme (AF) è una malattia genetica del sangue, caratterizzata da anemia cronica (scarsità di globuli rossi e di emoglobina) e da episodi dolorosi più o meno frequenti in varie parti del corpo, causati dall'occlusione dei vasi sanguigni. L'AF prende il nome dalla forma "a falce" che assumono i globuli rossi dei malati, ed è particolarmente frequente nelle regioni del Mediterraneo (soprattutto in Africa).

Quali sono le cause genetiche della AF?

L'AF, come le talassemie, è causata da alterazioni nel gene che dirige la produzione dell'emoglobina, una grossa proteina contenuta nei globuli rossi, la cui funzione è quella di catturare l'ossigeno dai polmoni e trasportarlo nei diversi tessuti. L'emoglobina raccoglie anche l'anidride carbonica prodotta nei tessuti e la trasporta ai polmoni, dove viene eliminata.

L'emoglobina è costituita da 4 catene proteiche più piccole (chiamate sub-unità). Negli adulti ogni molecola di emoglobina contiene 2 subunità dette di tipo alfa e 2 subunità dette di tipo beta. Nella AF le alterazioni colpiscono la subunità di tipo beta, e danno origine ad una forma anomala di emoglobina, chiamata emoglobina S. Le molecole di emoglobina S tendono facilmente ad aggregarsi fra loro, formando dei microscopici filamenti all'interno del globulo rosso. A causa di ciò, i globuli rossi diventano rigidi ed assumono la caratteristica forma "a falce" - o a mezzaluna- invece della forma normale a disco. Questi globuli rossi sono incapaci di scorrere normalmente all'interno dei capillari (vasi strettissimi dove i globuli rossi normali passano proprio grazie alla loro elasticità) e quindi tendono a bloccarsi, causando "ingorghi" nella circolazione.

Quali sono i disturbi causati dall'AF?

L'AF non ha un decorso clinico uguale per tutti: alcune persone affette mostrano sintomi molto lievi, mentre altre mostrano disturbi anche molto gravi. I disturbi principali causati dall'AF sono:

- Anemia cronica: I globuli rossi che contengono emoglobina S vengono distrutti molto prima di quelli normali. Mentre la vita media di un globulo rosso normale è di circa 120 giorni, quella dei globuli "falciformi" non supera in genere i 20 giorni. Questo causa una penuria di globuli rossi, e quindi anemia (con senso continuo di fatica, pallore, "fiato corto" etc..)
- Infezioni: I globuli rossi vengono distrutti soprattutto nella milza, che può così risultare danneggiata. La milza ha un ruolo importante anche nel proteggere l'organismo dalle infezioni, ed è per questo che per le persone affette da AF (specialmente i bambini) alcune infezioni batteriche possono risultare molto pericolose. Dolore alle mani e ai piedi (dactilite -hand-foot syndrome-)
- Dolore e tumefazioni del dorso delle mani e dei piedi (dactilite): sono causati dall'occlusione dei capillari da parte dei globuli rossi alterati. Spesso questo è uno dei primi sintomi dell'AF nei bambini.
- Dolore improvvisi: L'occlusione dei capillari può avvenire in modo imprevedibile in qualunque parte del corpo, bloccando l'afflusso di sangue agli organi colpiti. La frequenza di queste "crisi" è molto variabile: in alcuni pazienti sono rare (meno di una volta all'anno), mentre altri possono averne anche 15 o più in un anno. Il dolore può durare poche ore oppure diverse settimane e può richiedere un ricovero ospedaliero. I dolori sono la manifestazione più frequente dell'AF. Sindrome polmonare acuta E' una delle complicazioni più pericolose dell'AF, simile ad una polmonite, causata dall'infiltrazione di globuli rossi nei polmoni o da infezioni polmonari. Nel peggiore dei casi, questa manifestazione può anche risultare letale.
- Ictus: E' un rischio possibile, a causa dell' occlusione dei capillari che portano il sangue al cervello.

Esiste una terapia per l'AF?

Attualmente, nessuna terapia è in grado di risolvere completamente i problemi e i rischi causati dall'AF. Tuttavia, molti trattamenti si sono evoluti negli ultimi anni ed hanno portato ad un sensibile miglioramento delle condizioni di vita delle persone affette da AF: Farmaci antidolorifici sono utili per sedare le crisi di dolore più o meno frequenti; il trattamento preventivo con antibiotici fin dalla prima infanzia permette di limitare i rischi di infezione; regolari trasfusioni di sangue possono aumentare il numero di globuli rossi normali, limitando i problemi alla milza e il

rischio di complicanze; una nutrizione adeguata, il riposo e una vita sana contribuiscono a limitare gli effetti della malattia; Il trattamento con un farmaco chiamato idrossiurea, sperimentato già dal 1995, ha dato risultati molto positivi, ed è oggi utilizzato dagli specialisti per trattare le persone affette da AF.