

Un'alleanza contro le anemie

Varie forme di anemie necessitano di terapie trasfusionali. Per questo è fondamentale una continua collaborazione con il Centro trasfusionale. La realtà del Policlinico nell'intervista con la prof.ssa Domenica Cappellini

Maria Domenica Cappellini è Professore Ordinario di Medicina Interna e Responsabile del Centro Anemie Congenite della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.

Professoressa Cappellini, quando e per quali necessità è sorta la vostra Unità Operativa? Quali patologie tratta?

Il Centro Anemie Congenite è stato creato nel 1980 dal professor Gemino Fiorelli, direttore del Dipartimento di Medicina Interna dell'Ospedale Maggiore. È Unità Operativa dall'ottobre 2004 e cura le patologie ereditarie del globulo rosso, in particolare le talassemie e le emoglobinopatie. I pazienti sono adulti che arrivano dalle Pediatrie di molti ospedali lombardi, dove sono stati seguiti fino al diciottesimo anno d'età.

Quali sono le caratteristiche di queste patologie?

L'anemia, quale ne sia la causa, si diagnostica in base ai livelli di emoglobina. La mancanza di ferro è la causa più comune delle forme acquisite di anemia. Numerose forme sono invece di tipo ereditario, dovute cioè a difetti genetici di produzione dell'emoglobina. Le **sindromi talassemiche**, conosciute come microcitemie o anemia mediterranea, sono anemie ereditarie croniche e sono dovute a un difetto di sintesi quantitativa delle catene globiniche che costituiscono l'emoglobina. L'emoglobina adulta ha due catene alfa e due catene beta. In base alla catena difettosa, si individuano le alfa-talassemie o beta-talassemie, queste ultime più comuni in Italia. Le **emoglobinopatie** sono anemie ereditarie croniche nelle quali il difetto principale è una alterazione qualitativa dell'emoglobina. Ad esempio, la variante S è causa della 'ane-

mia falciforme' caratterizzata dal fatto che, precipitando nel globulo rosso, questa variante di emoglobina determina la falcizzazione del globulo rosso stesso. Le **anemie emolitiche** congenite sono le forme anemiche caratterizzate da rottura dei globuli rossi (emolisi): all'origine può esserci un difetto enzimatico, il più comune dei quali riguarda la G6PD (glucosio 6 fosfato deidrogenasi); l'emolisi dei globuli rossi è sostenuta da fattori scatenanti (infezioni o somministrazione di farmaci come antimalarici, sulfamidici); la variante mediterranea causa il favismo, determinato dall'ingestione di fave.

Qual è il ruolo della trasfusione di sangue nella cura delle patologie descritte?

È di importanza 'vitale', poiché il trattamento convenzionale del paziente talassemico si basa proprio sulla terapia trasfusionale.

Per ciascun paziente occorrono mediamente 2-3 unità di globuli rossi ogni 15-20 giorni per mantenere un livello di emoglobina pretrasfusionale sui 9-10 grammi per decilitro. Il nostro Centro Anemie Congenite richiede giornalmente al Centro trasfusionale una media di 30-40 unità di sangue per rispondere al fabbisogno dei nostri pazienti. Quindi, per queste patologie, il sangue è vita.

A quali complicanze sono soggetti i pazienti trasfusi?

La terapia trasfusionale implica un accumulo di ferro, con possibili complicanze multiorgano a danno di cuore, fegato e sistema endocrino. Di conseguenza è basilare la terapia ferrochelante, che serve a rimuovere l'eccesso di ferro depositato nell'organismo del paziente trasfuso. Prima dell'introduzione di questa terapia, la maggior parte dei pazienti non arrivava all'età adulta, mentre oggi la so-

pravvivenza di questi pazienti è a lungo termine e la qualità di vita è buona.

Poiché taluni pazienti politrasfusi sono immunizzati, in diversi casi (soprattutto tra i soggetti con talassemia intermedia, che vengono trasfusi occasionalmente) ci sono individui che necessitano di unità particolari. In questo è di fondamentale aiuto la collaborazione con il Laboratorio del Centro, che ci prepara quotidianamente le sacche di sangue in base alle esigenze (*vedi articolo a pagina 5*).

Quando i pazienti vengono trattati con 'sangue raro'?

Le maggiori difficoltà si osservano soprattutto nelle talassemie intermedie e nei pazienti con drepanocitosi (*sickle cell anemia* o anemia falciforme), che colpisce in particolare individui di colore, appartenenti a sottotipi o sottogruppi rari che richiedono una cura particolare. Nel primo caso, i pazienti iniziano un regime trasfusionale continuativo o occasionale dopo i 4-5 anni e sono più soggetti ad immunizzarsi dopo le prime trasfusioni. La ragione di ciò non è chiara: forse nei primi anni di vita questi pazienti hanno comunque in circolo eritrociti estremamente danneggiati (eritroblasti); quando vengono trasfusi con gli eritrociti normali dei donatori è possibile che questi vengano riconosciuti come estranei e possano attivare la produzione di anticorpi. In tutti questi pazienti è necessaria la tipizzazione realizzata presso la 'Banca del sangue raro' del nostro Centro trasfusionale seguita dalla scelta di donatori compatibili.

Grazie alla puntuale conoscenza dei pazienti e al lavoro del Centro trasfusionale, nell'arco degli ultimi anni non abbiamo registrato reazioni trasfusionali particolarmente gravi.

Intervista di **DANIELE GRIONI**