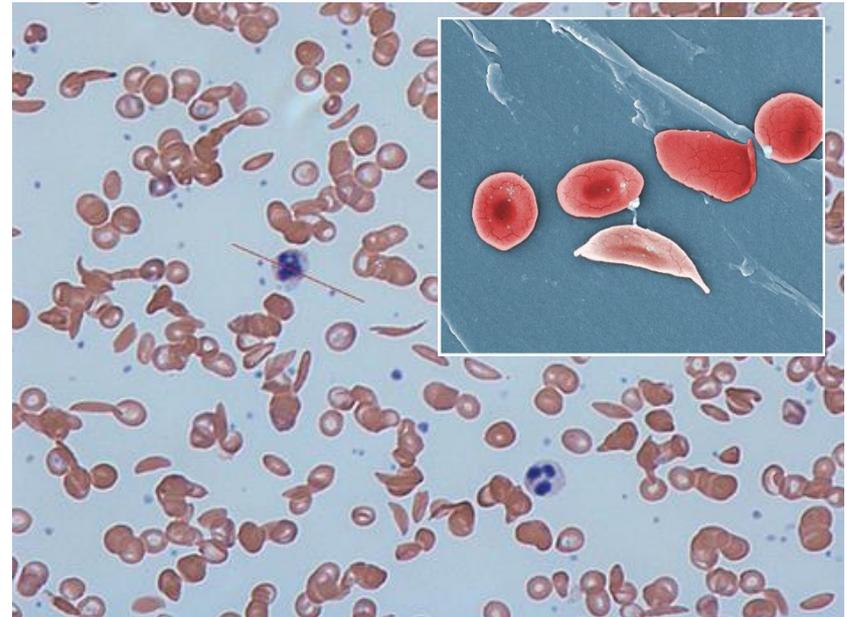


# Anemia falciforme

---

# Anemia falciforme (Sickle cell anemia): caratteristiche

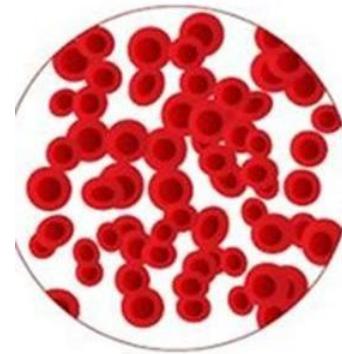
- L'anemia falciforme è una malattia che colpisce la molecola di emoglobina e fa sì che l'eritrocita cambi forma in condizioni di stress.
- Anche denominata malattia da emoglobina S (Hb S)
- Nell'anemia falciforme, la molecola di emoglobina è difettosa. Dopo che le molecole di emoglobina hanno rilasciato l'ossigeno, possono formare lunghe strutture simili a bastoncini che si irrigidiscono e assumono la forma della falce, da cui il nome.



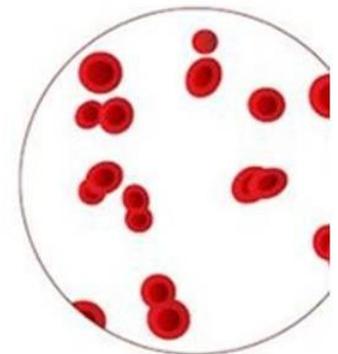
[https://en.wikipedia.org/wiki/Sickle\\_cell\\_disease](https://en.wikipedia.org/wiki/Sickle_cell_disease)

# Anemia falciforme (Sickle cell anemia): fisiopatologia

- I globuli rossi normali vivono circa 120 giorni nel flusso sanguigno, ma i globuli rossi falciformi muoiono dopo circa 10-20 giorni.
- Poiché non possono essere sostituiti abbastanza velocemente, il sangue manca di globuli rossi, portando a una condizione di anemia cronica.
- L'anemia può causare facile affaticamento
- Nonché ritardo nello sviluppo nei bambini.
- La rapida decomposizione dei globuli rossi può anche causare ittero, colorito giallastro degli occhi e della pelle.



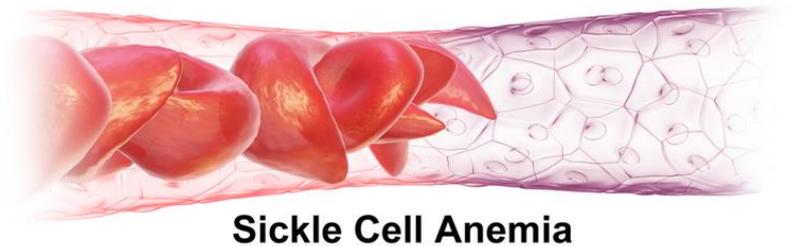
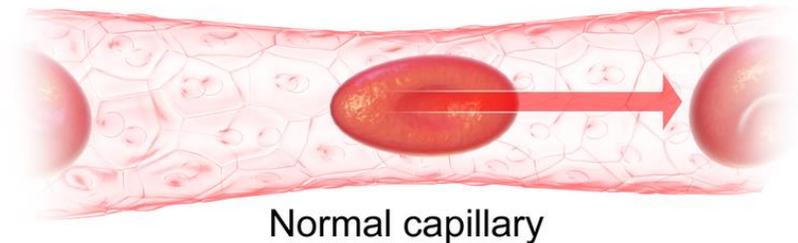
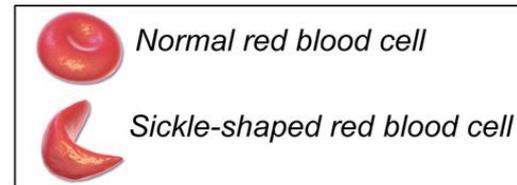
NORMALE



ANEMIA

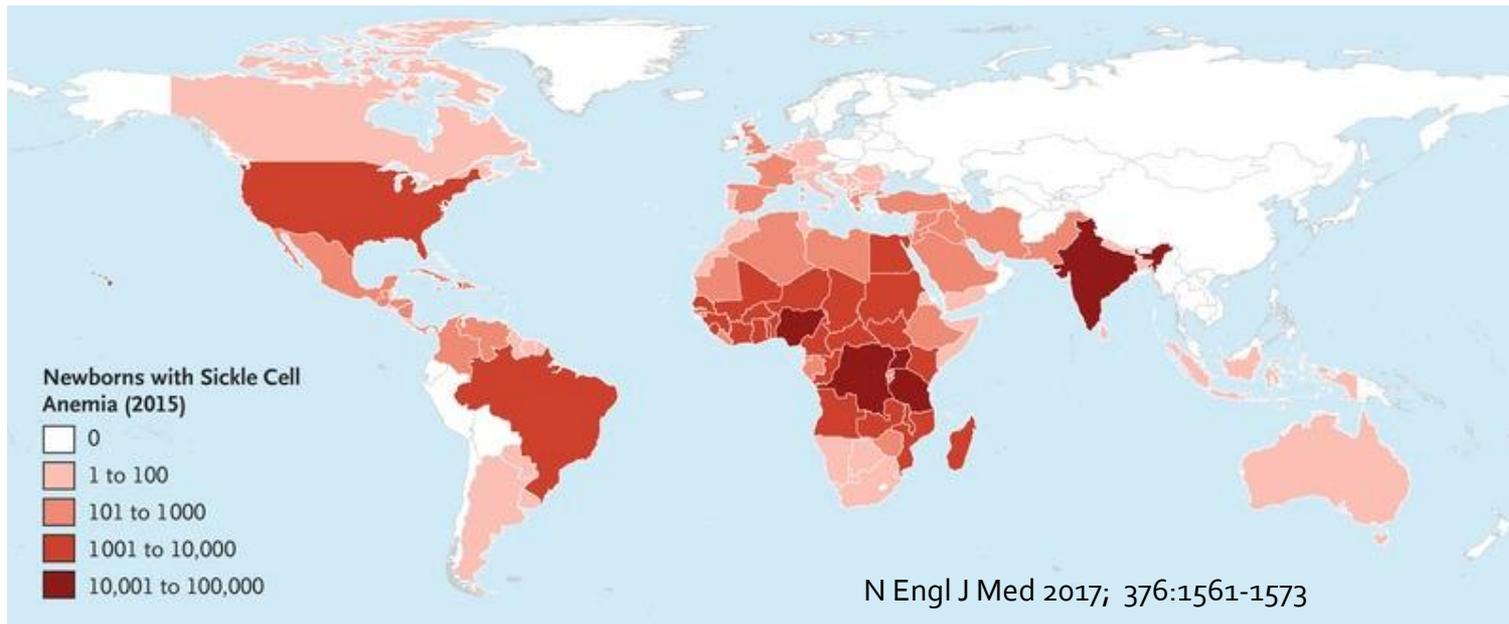
# Anemia falciforme (Sickle cell anemia): fisiopatologia

- A differenza dei globuli rossi sani, che di solito sono lisci e a forma di ciambella, i globuli rossi falciformi non possono passare attraverso i piccoli vasi sanguigni
- Invece, si accumulano e causano blocchi che privano gli organi e i tessuti del sangue che trasporta ossigeno
- Questo processo produce episodi periodici dolorosi e portare a danni in tessuti e organi vitali, specialmente nei polmoni, nei reni, nella milza e nel cervello



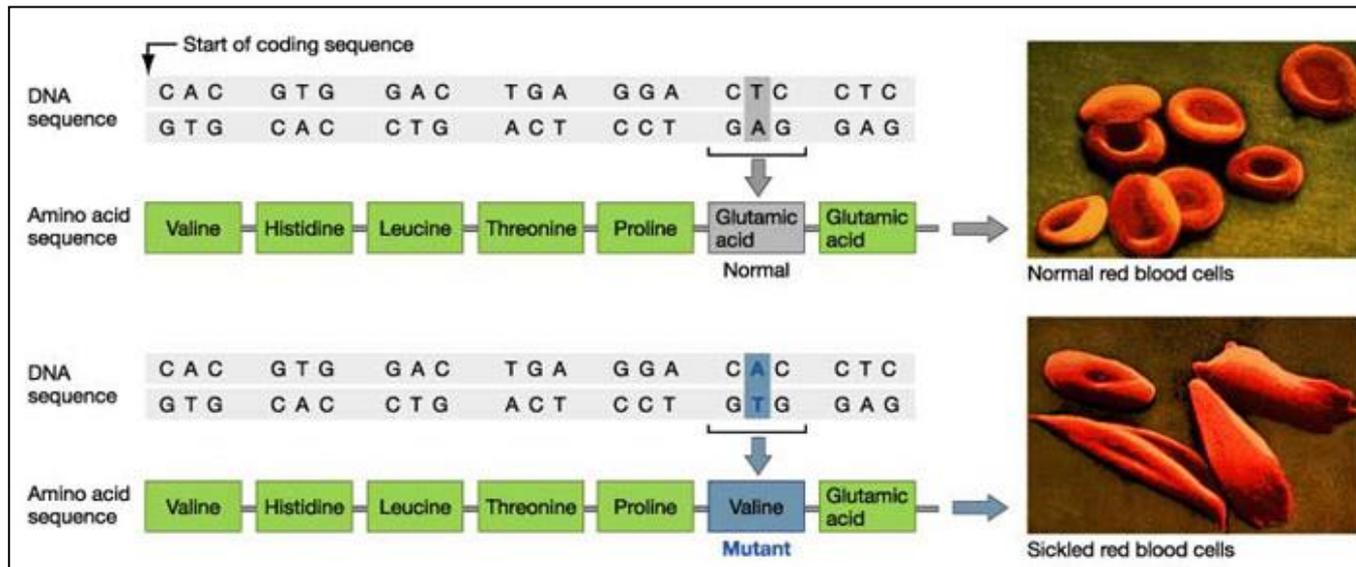
# Anemia falciforme: Prevalenza

- L'allele HbS è particolarmente comune tra le persone i cui antenati provengono dall'Africa sub-sahariana, dal Sud America, dall'Arabia Saudita, dall'India e dai paesi del Mediterraneo come Turchia, Grecia e Italia.
- La malattia si manifesta in circa 1 su 500 nati afroamericani e 1 su ogni 1000-1400 nati ispano-americani.
- Circa 1 su 12 afroamericani porta l'allele HbS.



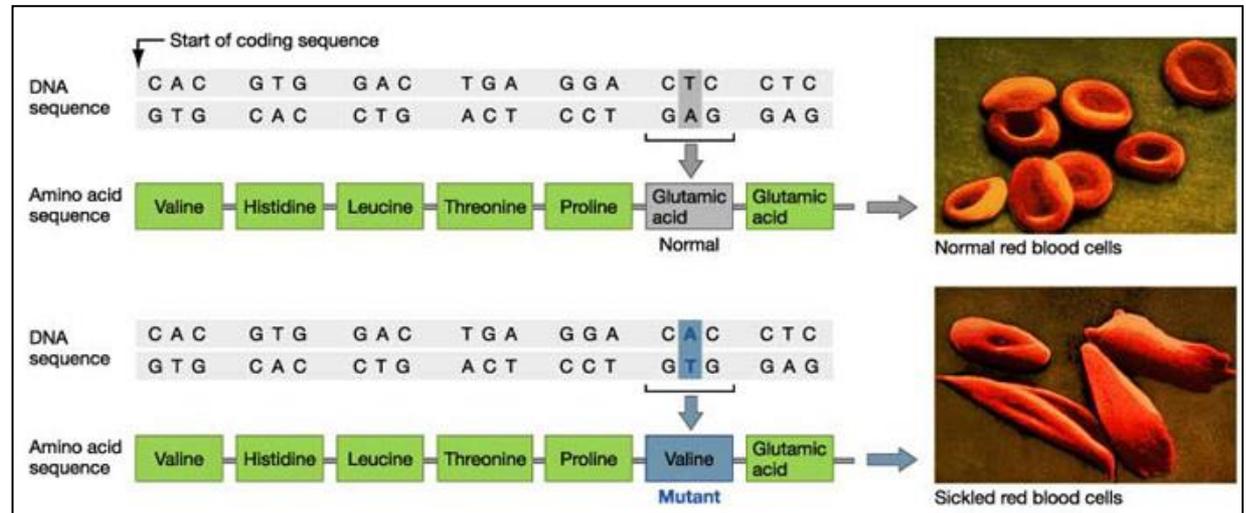
# Anemia falciforme: alterazioni genetiche

- L'anemia falciforme è causata da mutazioni nel gene del  $\beta$ -globina (*HBB*)
- Una particolare mutazione del gene HBB **c.17A>C; p.Glu6Val** produce una versione anormale della beta-globina nota come emoglobina S (**HbS**).
- Nell'anemia falciforme, l'emoglobina S sostituisce entrambe le subunità beta nell'emoglobina.



# Anemia falciforme (Sickle cell anemia): alterazioni genetiche

- Storicamente, il termine "anemia falciforme" è usato per descrivere i soggetti omozigoti per HbS.
- Con una maggiore conoscenza dello spettro di emoglobinopatie falciformi, la tendenza è stata quella di usare il termine ombrello "malattia delle cellule falciformi".



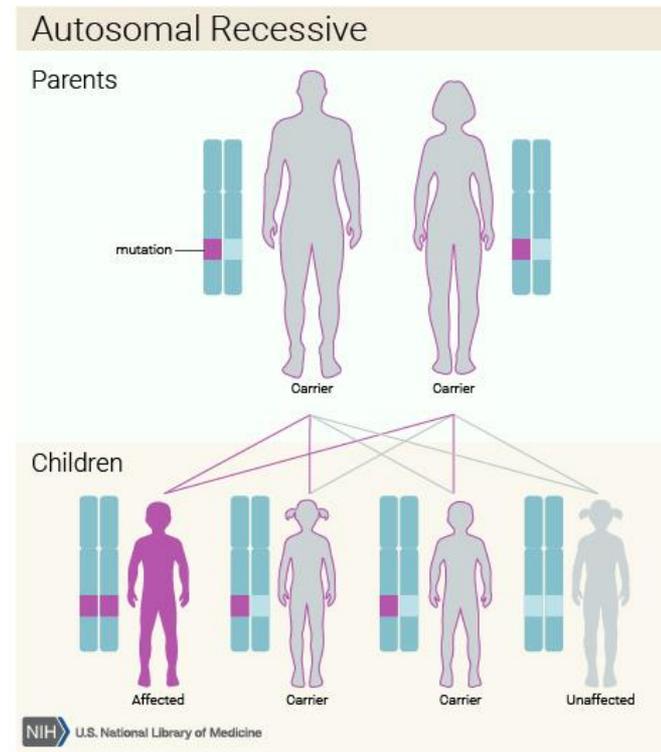
- Il termine anemia falciforme deve essere seguito da una descrizione genotipica dettagliata per l'individuo

- **Hb S / S**
- **Hb S / C**
- **HbS /  $\beta^0$ -talassemia**

Hb S = c.17A>C; p.Glu6Val  
Hb C = c.16G>A; p.Glu6Lys  
 $\beta^0$ -talassemia = mutazioni multiple

# Anemia falciforme (Sickle cell anemia): genetica

- L'anemia falciforme è una malattia ereditaria a trasmissione Autosomica recessiva (AR)
- È comunemente causata dalla variante omozigote HBB p.Glu6Val (**Hb S / S**)
- È causata anche da varianti HBB patogene eterozigoti composte, che includono l'allele HbS e una seconda variante patogena
  - **Hb S / C**
  - **Hb S /  $\beta^+$  talassemia**
  - **Hb S /  $\beta^0$  talassemia**

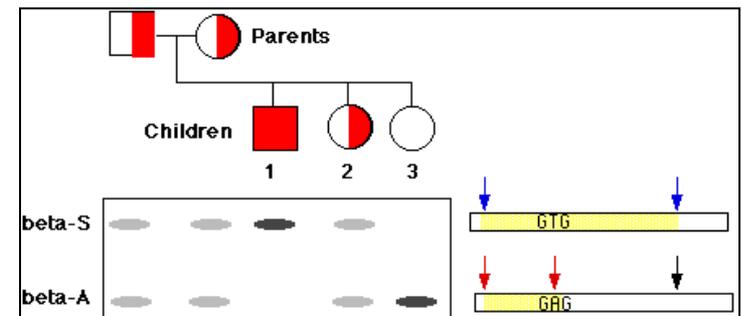
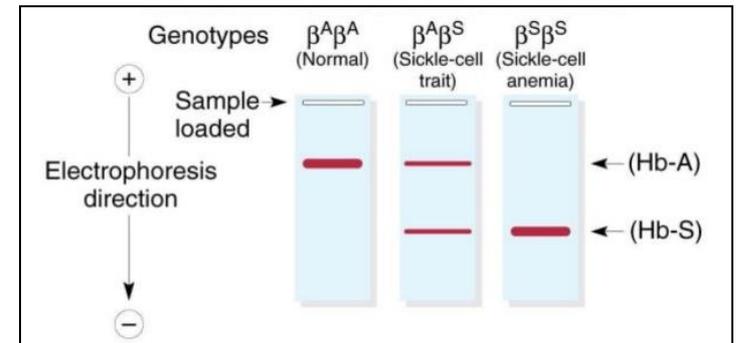
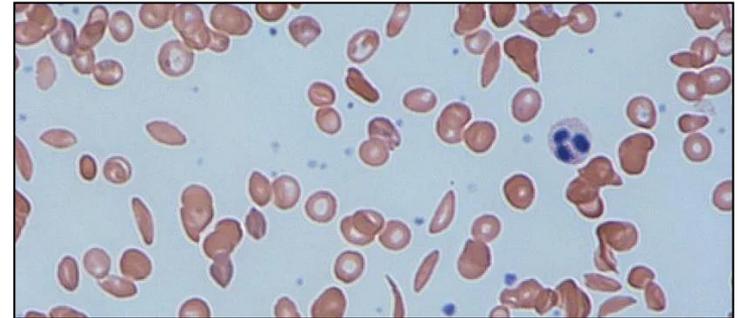


# Diagnosi

- La maggior parte degli individui con anemia falciforme sono sani alla nascita e diventano sintomatici dopo che i livelli di emoglobina fetale diminuiscono.
- Diversi elementi clinici sono suggestivi di anemia falciforme, soprattutto se riscontrate in individui con storia familiare di anemia falciforme o discendenti da familiari Africani, Indiani o Centro Americani
  - *Anemia grave*
  - *Pallore*
  - *Ittero*
  - *Episodi ricorrenti di forte dolore di mani e piedi senza altri eziologia identificata*
  - *Sepsi pneumococcica o meningite*
  - *Ictus, soprattutto in un bambino*

# Diagnosi

- La anemia falciforme è diagnosticata in test sul sangue.
- Anemia normocitica con presenza di cellule falciformi,
- Presenza di emoglobina S (HbS) in un test di emoglobina
- Presenza di mutazioni HbS in indagini di genetica molecolare



**FINE**

---