



# Anemia falciforme:

Impariamo a conoscerla



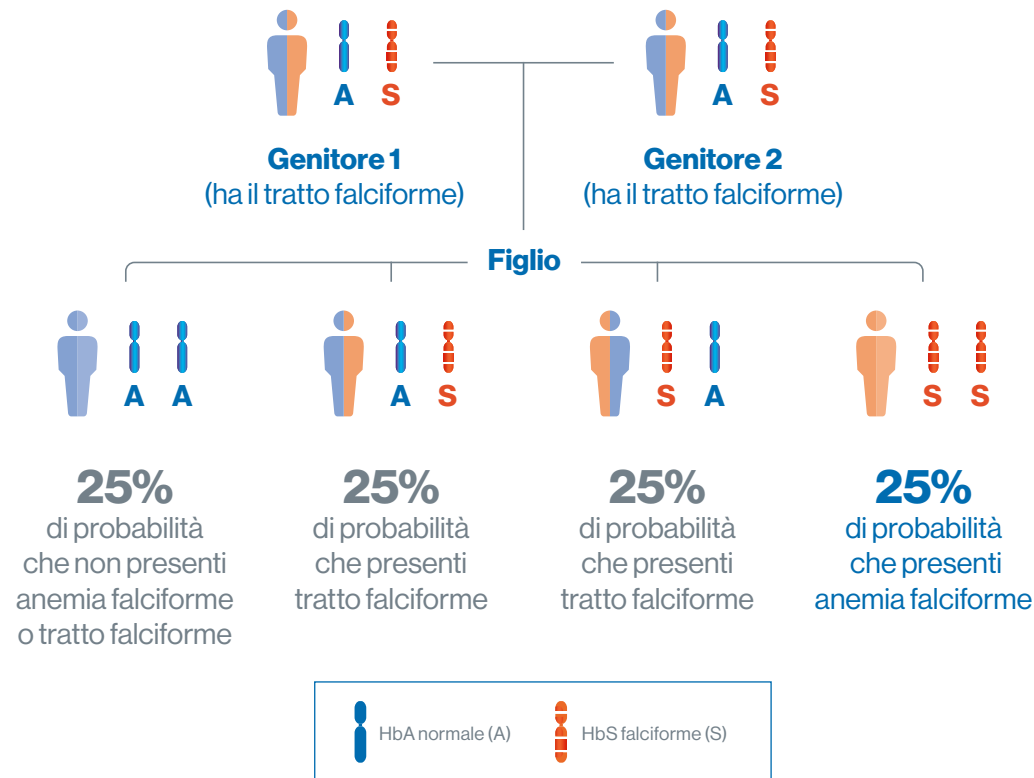
## Cosa è l'anemia falciforme ?

L'anemia falciforme, detta anche drepanocitosi, anemia drepanocitica o falcemia, è una **malattia ereditaria**, causata dalla presenza, all'interno dei globuli rossi, di una forma diversa **dell'emoglobina**, proteina che trasporta l'**ossigeno** dai polmoni a tutti i tessuti dell'organismo. <sup>(1)</sup>

La presenza **dell'emoglobina mutata (HbS)** è dovuta ad un'**alterazione** del **gene Hb**, che causa la caratteristica forma a falce dei globuli rossi e che può essere **ereditato** dai genitori. <sup>(2)</sup>

Per nascere con l'anemia falciforme, un **bambino deve ereditare** una copia del gene mutato da **entrambi i genitori**. Ciò può accadere anche nel caso in cui entrambi i genitori sono "**portatori sani**", ovvero non sono affetti da anemia falciforme ma hanno una copia del gene mutato (condizione nota anche come "**tratto falciforme**"). <sup>(3)</sup>

**Cosa può succedere se entrambi i genitori sono portatori sani del tratto falciforme:**

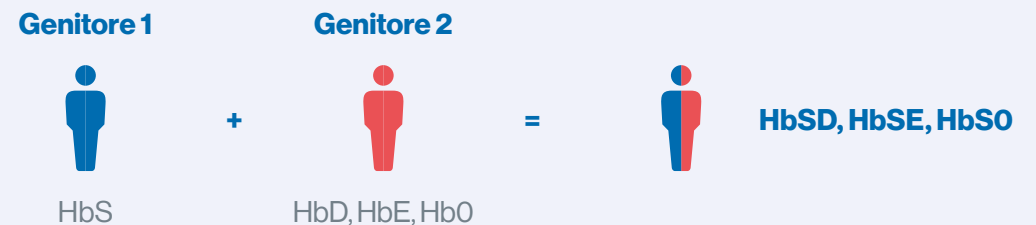
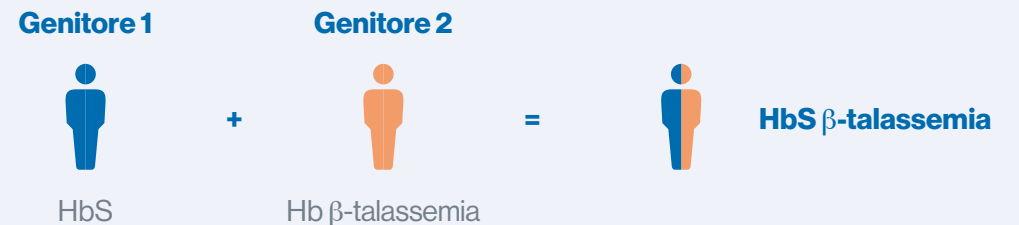
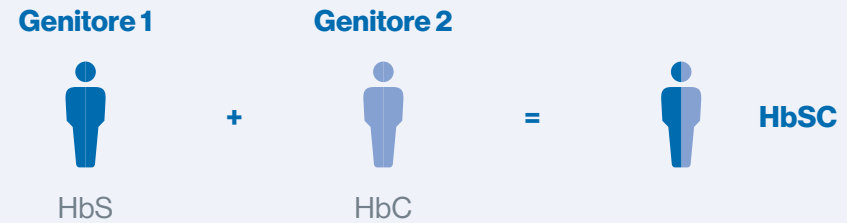
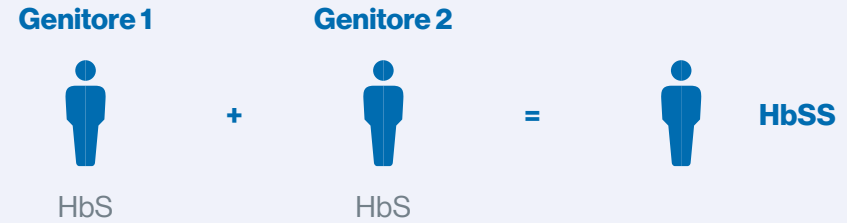


Se uno dei genitori è un portatore sano e l'altro no (ovvero non presenta né anemia falciforme né tratto falciforme), **non è possibile che nasca un figlio affetto dalla patologia.** <sup>(1)</sup>

## I diversi tipi di anemia falciforme

**Esistono diverse alterazioni del gene Hb** che combinate con il gene HbS causano **diversi tipi di anemia falciforme:** <sup>(4)</sup>

- HbSS
- HbSC
- HbS β-talassemia
- HbSD, HbSE, HbSO



## I globuli rossi falciformi



### Globulo rosso normale

I **globuli rossi normali** hanno una forma simile ad un disco, sono **flessibili** e **scorrono facilmente** anche attraverso i vasi sanguigni più piccoli. <sup>(1)</sup>



### Globulo rosso falciforme

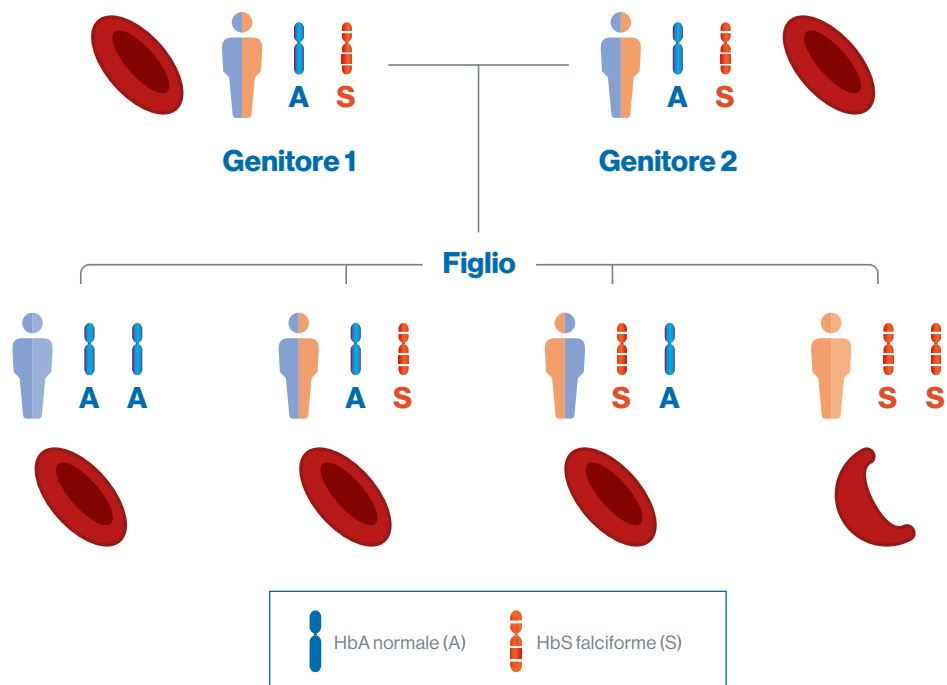
I **globuli rossi falciformi** hanno una **forma insolita**, a **falce** o a **mezzaluna**, sono appiccicosi e rigidi. <sup>(1)</sup>



### Emolisi e anemia

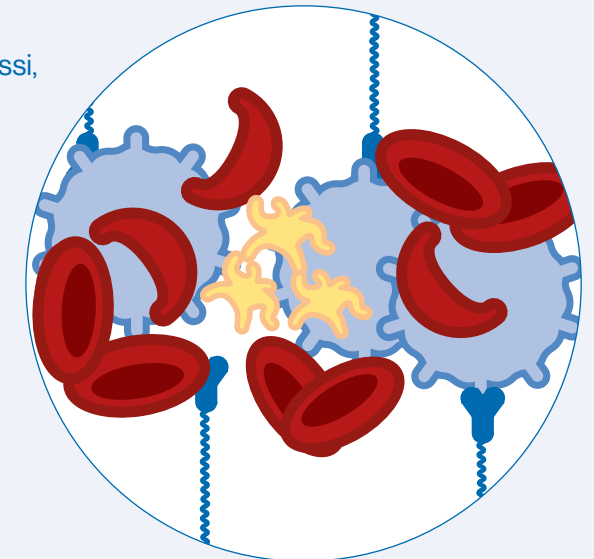
I **globuli rossi falcemici** si rompono più velocemente di quelli sani (processo noto come "**emolisi**") e questo porta ad una **anemia** cronica (che può far sentire una persona debole e stanca). <sup>(1)</sup>

Il gene **difettoso** HbS fa sì che i globuli rossi diventino **rigidi**, a **forma di falce** e non capaci di scorrere bene nel sangue. <sup>(1)</sup>



## Crisi vaso-occlusive (VOC): il segno distintivo dell'anemia falciforme <sup>(5)</sup>

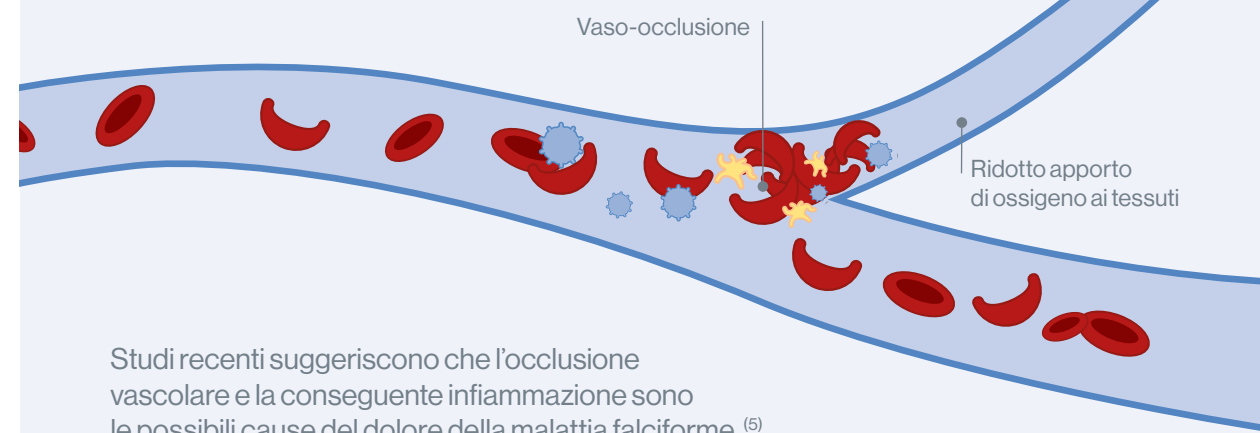
Nell'**anemia falciforme**, oltre i globuli rossi, sono coinvolti anche i **vasi sanguigni** e altre cellule del sangue, come i **globuli bianchi** e le **piastrine**. <sup>(5)</sup>



### Formazione degli aggregati cellulari

A causa dell'effetto di molecole di adesione (**selectine**), particolarmente **abbondanti** e **attive** nei soggetti con la patologia, le cellule del sangue tendono ad **aggregarsi** e ad **aderire** alle pareti dei vasi. <sup>(6)</sup>

Questo porta all'**occlusione dei vasi sanguigni** causando **danni ai tessuti** per mancato o ridotto apporto di **ossigeno**. Questo fenomeno è alla base delle cosiddette crisi **vaso-occlusive (VOC)**. <sup>(7)</sup>



Studi recenti suggeriscono che l'occlusione vascolare e la conseguente infiammazione sono le possibili cause del dolore della malattia falciforme. <sup>(5)</sup>

## Come si presentano le crisi vaso-occlusive (VOC)

Le crisi vaso-occlusive (VOC) sono eventi episodici, ricorrenti e imprevedibili associati a **dolore acuto**.<sup>(8)</sup>  
Esse si verificano con **frequenza** e **intensità** variabile nelle diverse parti del corpo.<sup>(5)</sup>



Le VOC possono durare fino a **10 giorni**.<sup>(9)</sup>



Le VOC rappresentano la **prima causa di ricovero in ospedale** e di ammissione in **pronto soccorso** tra i pazienti affetti da anemia falciforme.<sup>(10)</sup>



Anche crisi gestite a casa possono essere VOC. Infatti una ricerca ha dimostrato che circa il **25%** delle VOC viene gestito all'interno delle **mura domestiche**.<sup>(11)</sup>

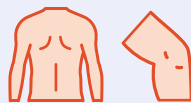
Le VOC possono manifestarsi in qualsiasi parte del corpo, ad esempio:



Mani-piedi  
(specialmente nei bambini)<sup>(5)</sup>



Petto  
(costole e sterno)<sup>(5)</sup>



Localizzazione  
muscoloscheletrica<sup>(12)</sup>



**È importante monitorare e informare il medico di ogni crisi di dolore.**

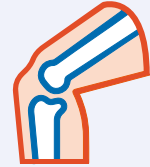
## Quali sono i sintomi principali dell'anemia falciforme?



Dolore<sup>(5)</sup>



Affaticamento<sup>(13)</sup>



Disturbi articolari<sup>(13)</sup>



Cefalea<sup>(13)</sup>



Stress<sup>(1)</sup>



Dispnea<sup>(14)</sup>



Ansia e depressione<sup>(15)</sup>



Insomnia<sup>(14)</sup>



Ittero  
(colorazione giallastra  
di occhi e pelle)<sup>(1)</sup>



Dattilite  
(gonfiore doloroso delle mani  
e dei piedi)<sup>(5)</sup>

L'anemia falciforme è una patologia complessa che **può interessare tutti gli organi e tessuti del corpo**.<sup>(16)</sup>

I disturbi causati dall'anemia falciforme **possono essere gestiti e prevenuti** con cure farmacologiche e con accorgimenti che migliorano la qualità di vita.<sup>(1)</sup>

# Piccoli accorgimenti possono fare una grande differenza

## Trattamento



Segui un **percorso** di trattamento presso **un centro specializzato**.<sup>(17)</sup>



**Esegui i controlli richiesti** dal tuo medico specialista.<sup>(17)</sup>



Assicurati di seguire il **piano terapeutico indicato dal tuo medico**.

## Cura personale



Pratica esercizi di **rilassamento** e **respirazione** per **ridurre lo stress**.<sup>(1)</sup>

## Stato di salute



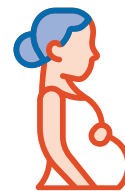
È consigliata un'adeguata **idratazione** (almeno 2 l/die, ma non oltre 4 l/die) soprattutto nei mesi caldi.<sup>(12)</sup>



Evita l'esposizione a **temperature estreme** (es. freddo-caldo, bagno in acqua fredda, ambienti condizionati).<sup>(12)</sup>

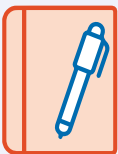


Sottoponiti alle **vaccinazioni preventive** secondo piano vaccinale per i pazienti con anemia falciforme.<sup>(12)</sup>



Prima di intraprendere una gravidanza è consigliato sottoporsi ad una **consulenza genetica**, e qualora la gravidanza fosse già in corso, il counseling deve essere organizzato il prima possibile.<sup>(12)</sup>

## Monitoraggio



Ricordati di **tenere traccia** e di **riferire** al tuo medico tutte le **manifestazioni di dolore**, anche quelle gestite in autonomia a casa.



In caso di emergenza, riferisci al **personale del Pronto Soccorso** la tua condizione di salute e ricordati di portare sempre con te tutta la **documentazione utile**.



Non **sottovalutare nessun sintomo**, neanche il più lieve.



## Bibliografia

1. Anemia falciforme. ISS. Disponibile su: <https://www.issalute.it/index.php/la-salute-dalla-a-alla-z-menu/a/anemia-falciforme> - Ultimo accesso Dicembre 2022
2. Zhang D, et al. Blood. 2016;127(7):801-809.
3. Thalassemia International Federation. Drepanocitosi. Available at: <https://thalassaemia.org.cy/it/haemoglobin-disorders/sickle-cell-disease/> - Ultimo accesso Dicembre 2022
4. Ashorobi D, et al. Sickle Cell Trait. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; July 23, 2021.
5. Puri L, et al. Paediatr Drugs. 2018;20(1):29-42.
6. Darbari DS, et al. Eur J Haematol 2014; 93 (2): 89-95.
7. Liu Y et al. Blood 2019; 134 (7): 579-590.
8. Tran H, et al. Blood 2017; 130 (22): 2377-2385
9. Jacob E, et al. J Pain Symptom Manage 2005; 29 (4): 392-400.
10. Ballas SK, et al. Blood 2012; 120 (18): 3647-56.
11. Osunkwo I, et al. Am J Hematol 2021; 96 (4): 404-417
12. De Franceschi I, Graziadei G, Rigano P, Cianciulli P, Forni GL. Raccomandazioni per la gestione del paziente adulto affetto da anemia falciforme della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie – SITE. Collana Scientifica n.2, 2014
13. Sickle cells disease-Symptoms. NHS. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/sickle-cell-disease/symptoms/> - Ultimo accesso Dicembre 2022
14. Sharma S, et al. J Clin Sleep Med. 2015;11(3):219-223.
15. Brandow AM, Hematol Oncol Clin North Am. 2018;32(3):535-550.
16. Piel FB, et al. N Engl J Med. 2017;376(16):1561-1573.
17. Living with sickle cells disease. CDC. Available at: <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/healthyliving-living-well.html> - Ultimo accesso Dicembre 2022



Novartis Farma S.p.A. Viale Luigi Sturzo 43, 20154 Milano, Italia

Materiale informativo sulla patologia.  
Codice DHL 1237747. Codice aziendale 10221533000.  
Mese di produzione Gennaio 2023

Inquadra il QR code  
per visionare questo  
materiale in inglese,  
francese e albanese.

