ANEMIA FALCIFORME

1. Che cos'è l'anemia falciforme

L'anemia falciforme (o *drepanocitosi*) è una **malattia genetica del sangue**.
Colpisce i **globuli rossi**, le cellule che portano l'ossigeno dai polmoni a tutto il corpo.

La malattia è causata da un problema in una proteina chiamata **emoglobina**.
Nei pazienti con questa malattia l'emoglobina è diversa dal normale e si chiama **emoglobina S**.

Le forme della malattia

- **Malattia (omozigosi βS/βS)**
  Le persone hanno due copie della forma alterata del gene.
  Hanno globuli rossi che si rompono facilmente e possono "falcizzarsi" spesso.
- **Portatori sani (eterozigoti βS/β)**
  Hanno una sola copia del gene alterato.
  Di solito **non hanno sintomi** e vivono una vita normale.

Diagnosi

Per capire se una persona ha la malattia o è portatrice servono due esami:

- **emocromo** (conta delle cellule del sangue)
- **elettroforesi dell'emoglobina** (mostra se ci sono forme anomale di emoglobina)

---

2. Come sono i globuli rossi nelle persone sane e nei pazienti

- In una persona sana i globuli rossi sono **tondi, morbidi ed elastici**.
  Scorrono facilmente anche nei vasi sanguigni più piccoli.
- Nelle persone con anemia falciforme, in alcune situazioni i globuli rossi:
  - cambiano forma e diventano **a "falce"**, allungati e rigidi
  - si attaccano tra loro
  - bloccano i piccoli vasi sanguigni
  - non riescono più a portare ossigeno ai tessuti

Le situazioni che favoriscono la falcizzazione sono:
poco ossigeno, freddo, disidratazione, infezioni, sforzo fisico intenso.

Conseguenze

- I tessuti non ricevono ossigeno → **dolore intenso** e possibile danno degli organi.
- I globuli rossi si rompono facilmente e vivono solo **10–20 giorni** (normalmente vivono circa 4 mesi).
- Questo causa una **anemia cronica**.

---

3. Quali sintomi può avere una persona con anemia falciforme?

Sintomi dovuti all'anemia cronica

- stanchezza
- affaticamento
- difficoltà di concentrazione
- crescita più lenta nei bambini
- **ittero** (pelle e occhi gialli)

Le crisi dolorose: VOC

Il sintomo più frequente e più importante sono le:
crisi falcemiche o **crisi vaso-occlusive (VOC)**.

Sono:

- dolorose
- ricorrenti
- imprevedibili
- possibili a qualsiasi età
- possono durare anche **fino a 10 giorni**

La VOC è la **prima causa di accesso al pronto soccorso e di ricovero**.

Altre complicazioni acute possibili

Possono essere molto serie:

- **sindrome toracica acuta**
- **ictus** o altri problemi cerebrovascolari
- **grave anemia acuta** per "sequestro" di globuli rossi nella milza o nel fegato
- **infezioni gravi**
- problemi a ossa e articolazioni
- **priapismo** (erezione lunga e dolorosa, non legata a desiderio)

Complicazioni croniche

Con il passare degli anni la malattia può danneggiare vari organi:

- cuore
- polmoni
- reni

---

4.  Quando bisogna preoccuparsi?

Una persona con anemia falciforme deve **contattare subito** il medico curante, il pediatra, il centro di riferimento, oppure andare al **pronto soccorso** se compaiono:

- **forte pallore** o **ittero**, con o senza febbre alta
- **dolore addominale forte**, con vomito e/o febbre