Fibrosi epatica frequente, ma reversibile in emocromatosi asintomatica

Data 15 febbraio 2006
Categoria metabolismo

La comparsa di malattia negli omozigoti per la mutazione C282Y è indipendente dalla storia familiare di emocromatosi; la fibrosi epatica negli asintomatici è frequente, ma reversibile.

Questo studio si proponeva di valutare se l'emocromatosi clinica si manifesta più frequentemente nei portatori con familiarità rispetto ai portatori con anamnesi familiare negativa.
Sono stati reclutati 672 soggetti omozigoti per il gene C282Y, clinicamente asintomatici, identificati o perchè in famiglia c'erano stati casi di emocromatosi oppure casualmente in seguito alla esecuzione di indagini ematochimiche. Inoltre un sottogruppo si pazienti omozigoti non trattati in cui i livelli di ferritina sierica erano normali sono stati seguiti per 24 anni.
La prevalenza di sovraccarico marziale a livello epatico e di fibrosi epatica era sovrapponibile tra i due gruppi.
Il sovraccarico marziale era presente nel 56% degli uomini e nel 34,5% delle donne; la fibrosi epatica nel 18,4% e nel 5,4% rispettivamente e la cirrosi nel 5,6% e nel 1,9%.
La fibrosi epatica e la cirrosi erano correlati in modo significativo alla concentrazione epatica di ferro. Tutti i soggetti con cirrosi erano asintomtici.
Gli autori concludono che i livelli di sovraccarico epatico di ferro e la comparsa di malattia sono sostanzialmente simili in soggetti omozigoti per la mutazione C282Y indipendentemente dalla storia familiare di emocromatosi. La fibrosi epatica è un riscontro frequente in soggetti asintomatici, ma è reversibile (a meno che non ci sia una cirrosi associata) con la flebotomia.

Fonte: Arch Intern Med. 2006;166:294-301.

Commento di Renato Rossi

Lo screening dell'emocromatosi non è generalmente consigliato a meno che non vi siano ragioni di tipo clinico o anamnestico a giustificarlo. Infatti mentre la mutazione del gene HFE è di riscontro abbastanza frequente le manifestazioni cliniche di malattia sono molto più rare.
Ma i soggetti portatori della mutazione e con storia familiare positiva sviluppano più spesso la malattia rispetto ai portatori con anamnesi familiare negativa? Dallo studio qui recensito sembra di no.
Nonostante questo è probabile che lo screening in soggetti con familiarità sia utile in quanto la rimozione precoce del sovraccarico marziale tramite flebotomia è in grado di provocare la regressione della fibrosi epatica.
Per chi vuol approfondire il problema dello screening dell'emocromatosi rimandiamo alla pillola in cui vengono riportate le linee guida dell'American College of Physicians: http://www.pillole.org/public/aspnuke/news.asp?id=1955

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 2/11/2026 alle ore 14:54 | Pagina 1 di 1