Percorso diagnostico per l'emocromatosi

Data 16 settembre 2006
Categoria percorsi

Il percorso diagnostico in breve per l'emocromatosi

Probabilità pre-test, epidemiologica e clinica.
Il sovraccarico di ferro e le manifestazioni cliniche dell'emocromatosi sono molto più frequenti nel maschio che nella donna. I primi indizi clinici dell'emocromatosi si presentano in genere tra i 40 e i 50 anni, e sono più precoci negli uomini. In un ampio studio USA, l'emocromatosi era la "possibile" causa del 3.4% dei soggetti con ipertransaminasemia persistente non virus, non alcol correlata. In uno studio di popolazione condotto in Italia Meridionale il 7,6% di soggetti con ipertransaminasemia non virus, non alcol correlata aveva una % di saturazione della transferrina superiore al 45% (ma nessuno aveva emocromatosi ai test genetici) (dati non pubblicati). In assenza di un secondo controllo a distanza di tempo è però difficile definire se questi incrementi della percentuale di saturazione della trasferrina riflettano sovraccarico di ferro o siano solo secondari all'incremento delle transaminasi. L'ipertransaminasemia è più frequente nei pazienti con danno epatico avanzato, e in questi casi può essere il primo indizio di laboratorio di emocromatosi. Diabete, ipogonadismo, artralgie, e iniziale pigmentazione elevano la probabilità pre-test, che diventa ancora più alta se sono presenti in famiglia altri soggetti affetti da emocromatosi ereditaria.

Test
Il miglior test diagnostico è la percentuale di saturazione della transferrina (TS) a digiuno; UpToDate cut-off del 45%, le cui caratteristiche operative sono riportate di seguito:

TS>=45%
Sensibilità, uomo 81%; donna 48%
Specificità, uomo 94%; donna 97%
Rapporto di verosimiglianza del test nell'uomo, TS >=45%: positivo: 13.5; negativo: 0.2
Rapporto di verosimiglianza del test nella donna, TS >=45%: positivo: 16; negativo: 0.5

Sideremia o ferritina isolate:
determinazione sconsigliata per scarsa specificità.

Per calcolare la saturazione della transferrina usare la formula:
Sideremia*100/(transferrina*1.25)

Nella formula i valori della sideremia sono in mcg/dL e quelli della transferrina in mg/dL. Il prodotto transferrina * 1,25 esprime la Total Iron Binding Capacity (TIBG).

Nel maschio sono stati proposti valori di cut-off per la saturazione della transferrina del 50% anziché del 45%.

Fonte:
Consensus ISS su Management delle ipertransaminasemie croniche asintomatiche non virus, non alcol correlate.

Bibliografia
1) N Engl J Med 2000;343:1529-35
2) Hepatology 2005;41(5):1151-9
3) Ann Intern Med 1998; 129: 925-31
4) N Engl J Med. 2002 Jan 17; 346: 180-188
5) Ann Intern Med 2002; 137: 700-1; ripreso in UpToDate 13. 3, 2005
6) Gastroenterology 2003; 98: 960-967