

Scheda Percorso Organizzativo Malattia Rara

## **DREPANOCITOSI**

RDG010



A cura di:

**Ematologia Universitaria**

AOU "Policlinico-Giovanni XXIII" – Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Università di Bari

Integrazioni pediatriche a cura di

**Pediatria Generale e Specialistica "B. Trambusti"**

AOU "Policlinico-Giovanni XXIII" – Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Università di Bari

## Cenni sulla patologia e classificazione

La drepanocitosi, o anemia falciforme, è una malattia ereditaria del sangue caratterizzata da una mutazione nel gene HBB che codifica per la beta-globina, una componente dell'emoglobina. Questa mutazione provoca la produzione di un'emoglobina anomala chiamata emoglobina S (HbS).

È fondamentale inoltre un approccio di cura globale del paziente, definito " *comprehensive care* ", che prevede una particolare attenzione alle necessità linguistiche, sociali e culturali dei bambini affetti dalla Drepanocitosi e delle loro famiglie.

### Caratteristiche della Drepanocitosi

#### **Anomalia dei Globuli Rossi:**

I globuli rossi contengono HbS che, in condizioni di bassa ossigenazione, tende a polimerizzare, causando la deformazione delle cellule in una forma a falce.

Questi globuli rossi falciformi sono rigidi e fragili, portando a un aumento della distruzione cellulare (emolisi) e una riduzione della loro vita media (circa 10-20 giorni rispetto ai 120 giorni dei globuli rossi normali).

#### **Sintomi:**

**Anemia cronica:** Affaticamento, pallore, ittero.

**Crisi vaso-occlusive:** Dolore acuto causato dall'occlusione dei piccoli vasi sanguigni da parte dei globuli rossi falciformi, che può colpire ossa, articolazioni, addome e altri organi.

**Infezioni frequenti:** A causa della compromissione della funzione splenica (autosplenectomia).

**Complicanze acute:** Sindrome toracica acuta (dolore toracico, febbre, infiltrati polmonari), ictus, priapismo.

## CENTRI REGIONALI DGR 1062/2024

### OSPEDALE CAPOFILA

A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"

U. O. Capofila (adulto)  
Ematologia con trapianto

U. O. Capofila (pediatrico)  
Pediatria generale e Specialistica  
"B. Trambusti"

### OSPEDALI/UU.OO AFFERENTI AL CENTRO CAPOFILA

Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" – Foggia  
Ematologia Ospedaliera  
Genetica medica

IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo  
Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo (REP)      Pediatria

Presidio Ospedaliero Centrale – "SS. Annunziata" -  
UOC Pediatria e Oncoematologia Pediatrica

Presidio Ospedaliero "V. Fazzi" - Lecce  
Medicina interna  
Ematologia (REP)

Oncoematologia Pediatrica  
Pediatria

Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi  
Ematologia

Pediatria

Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase  
Ematologia

Pediatria - UTIN

## DIAGNOSI

**Esami del sangue:** Emocromo completo, HPLC ed elettroforesi capillare dell'emoglobina, sideremia e ferritina, ricerca Hb patologiche, resistenze osmotiche.

**Test genetici:** Per identificare specifiche mutazioni genetiche con reverse dot blot, analisi di mutazione di DNA con enzimi di restrizione (polimorfismi), sequenziamento genico. NGIS in progress.

**Ecocolordoppler Transcranico (TCD)** per la valutazione del rischio di Ictus in soggetti pediatrici con diagnosi accertata di Drepanocitosi.

## TERAPIA

**Gestione del dolore:** Analgesici, idratazione, ossigenoterapia.

**Prevenzione delle infezioni:** Vaccinazioni, profilassi antibiotica.

**Terapia farmacologica:** Idrossiurea per aumentare la produzione di emoglobina fetale (HbF), che riduce la formazione di HbS.

**Trasfusioni di sangue:** Per trattare le complicanze acute e prevenire ictus.

**Scambio Eritrocitario nella Drepanocitosi:** Lo scambio eritrocitario, noto anche come eritrocitoafesi, è una procedura terapeutica utilizzata per gestire complicanze acute e prevenire eventi gravi nei pazienti con drepanocitosi. Questa tecnica prevede la rimozione dei globuli rossi malati (falciformi) e la loro sostituzione con globuli rossi normali da donatori.

**Trapianto di midollo osseo:** Potenzialmente curativo per alcuni pazienti.

**Terapie sperimentali:** Terapia genica in fase di sviluppo.

## PREVENZIONE

**Consulenza genetica:** Per le coppie a rischio, soprattutto in aree dove la talassemia e drepanocitosi sono più comuni.

**Diagnosi prenatale:** Può essere effettuata tramite villocentesi.

La gestione della drepanocitosi richiede un approccio multidisciplinare per affrontare le varie complicazioni e migliorare la qualità della vita dei pazienti.

## Schema di Complicanze della Drepanocitosi

### Complicanze Acute

Complicanza	Descrizione	Gestione e Monitoraggio
<b>Crisi Vaso-Occlusive</b>	Episodi dolorosi dovuti all'occlusione dei piccoli vasi sanguigni da parte dei globuli rossi falciformi.	Gestione del dolore (analgesici), idratazione, ossigenoterapia.
<b>Sindrome Toracica Acuta</b>	Dolore toracico, febbre, infiltrati polmonari, ipossia.	Ossigenoterapia, antibiotici, trasfusioni, scambio eritrocitario.
<b>Ictus</b>	Interruzione del flusso sanguigno al cervello, causando danno cerebrale.	Scambio eritrocitario, monitoraggio neurologico, riabilitazione.
<b>Priapismo</b>	Erezione dolorosa e prolungata del pene.	Idratazione, analgesici, drenaggio, scambio eritrocitario.
<b>Sepsi</b>	Infezione sistemica grave a causa della compromissione della funzione splenica.	Antibiotici, monitoraggio intensivo, vaccinazioni preventive.

### Complicanze Croniche

Complicanza	Descrizione	Gestione e Monitoraggio
<b>Anemia Emolitica</b>	Distruzione rapida dei globuli rossi, portando a livelli bassi di emoglobina.	Trasfusioni di sangue, supplementi di folati.
<b>Splenomegalia</b>	Ingrossamento della milza, che può portare a sequestro splenico.	Monitoraggio ecografico, splenectomia in casi severi.
<b>Ipertensione Polmonare</b>	Aumento della pressione nei vasi sanguigni dei polmoni.	Ossigenoterapia, farmaci specifici per l'ipertensione polmonare.
<b>Complicanze Renali</b>	Danno ai reni, leading to proteinuria, insufficienza renale.	Monitoraggio della funzione renale, trattamento delle infezioni urinarie.
<b>Ulcerazioni Cutanee</b>	Ulcere croniche, soprattutto alle gambe, a causa della scarsa circolazione.	Medicazioni, antibiotici, terapia compressiva.



<b>Complicanza</b>	<b>Descrizione</b>	<b>Gestione e Monitoraggio</b>
<b>Retinopatia</b>	Danno ai vasi sanguigni della retina, che può portare a perdita della vista.	Esami oculistici regolari, trattamento laser.
<b>Osteoporosi e Necrosi Avascolare</b>	Perdita di densità ossea e morte del tessuto osseo, soprattutto nelle anche e nelle spalle.	Densitometria ossea, fisioterapia, chirurgia ortopedica.

## **EVENTI ACUTI URGENTI E TRIAGE DI PRONTO SOCCORSO**

Gli eventi acuti che possono portare il paziente all'accesso in Pronto Soccorso possono essere sostenute da una di queste condizioni in modo isolato o in associazione: febbre, crisi vaso-occlusive (VOC) interessanti organi target come osso, distretto addominale (milza, rene, fegato), polmone o cervello; Acute Chest Syndrome (ACS); Crisi emolitiche; Crisi aplastiche; Sequestro splenico o epatico (più raramente); ictus.

## **INVITO A RECARSÌ SUBITO AL PRONTO SOCCORSO SE**

Parametro/ Sede	Problema	Possibile Causa (lista parziale)
Temperatura	Febbre uguale o superiore a 38,5 ° C	Sepsi
Colorito	Improvviso aggravamento pallore	Crisi aplastica, crisi di sequestrazione
Comportamento	Improvvisa debolezza e/o sonnolenza e/o perdita sensibilità e/o perdita movimento e/o convulsione	Stroke
Capo	Forte mal di testa e/o vertigine	Stroke
Torace	Dolore toracico, difficoltà respiratoria	Sindrome toracica acuta
Addome	Dolore grave o gonfiore o aumento dimensioni milza	Crisi di sequestrazione

Secondo le raccomandazioni nazionali ed internazionali (AIEOP, NHS, NIH) al paziente con Drepanocitosi che si presenta in Pronto Soccorso con manifestazioni di malattia, dovrebbe essere sempre attribuito al triage almeno il **"Codice Giallo"**.