

## Sovraccarico di ferro / emocromatosi: determinazione della ferritina

### Indicazioni

- stanchezza, demotivazione, debolezza, artralgie
- diabete, cardiomiopatia, epatopatia / cirrosi epatica

### Basi patofisiologiche

**Emocromatosi ereditaria:** sovraccarico primario di ferro

Tipo 1 (emocromatosi classica)	mutazione genetica HFE (C282Y, H63D, S65C)
Tipo 2 (emocromatosi giovanile)	mutazione epcidina; associata al cromosoma 1q
Tipo 3	manca del recettore della transferrina
Tipo 4	manca di ferroportina
Altri	mutazioni efestina-DMT 1

**Emosiderosi:** sovraccarico secondario di ferro

In situazioni di eritropoiesi inefficace, per esempio in una talassemia o in seguito a trasfusioni

### Diagnostica

<b>Depistaggio</b>	transferrina, ferro (Fe), saturazione della transferrina, ferritina + ALT + CRP
<b>Conferma</b>	1. Diagnostica genetica tramite PCR 2. Biopsia epatica, incl. Fe / g (peso a secco del fegato)

### Interpretazione

**In caso di CRP / ALT elevato, l'interpretazione della ferritina risulta difficoltosa: epatopatia o infiammazione → ferritina /, per cui determinare sempre ferritina assieme ad ALT + CRP**

(vedere anche Le Vigaro No. 103 carenza di ferro: determinazione della ferritina)

Saturazione Transferrina	Ferritina	Emocromatosi	Conseguenze
< 45%	raramente elevata	improbabile	genetica PCR (secondo la clinica)
> 45%	< 300 µg/L	possibile	genetica PCR (secondo la clinica)
> 45%	300 – 750 µg/L	probabile	genetica PCR, biopsia epatica*
> 45%	> 750 µg/L	molto probabile	genetica PCR, biopsia epatica*

\* cirrosi epatica possibile se ferritina > 750 µg/L, biopsia epatica, incl. Fe / g giustificata

### Materiale / tariffa

Transferrina (+ calcolo saturazione della transferrina)	provetta siero gel, gialla, No. 1 PT 25 / CHF 25.–
Ferro (Fe)	provetta siero gel, gialla, No. 1 PT 14 / CHF 14.–
Ferritina	provetta siero gel, gialla, No. 1 PT 23 / CHF 23.–
CRP	provetta siero gel, gialla, No. 1 PT 23 / CHF 23.–
ALT (GPT)	provetta siero gel, gialla, No. 1 PT 9 / CHF 9.–
Diagnostica genetica (PCR)	provetta EDTA, lilla, No. 6 PT 300 / CHF 300.–

### Informazioni

PD Dr. med. Boris Schleiffenbaum, FMH ematologia, responsabile ematologia  
Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, responsabile biologia molecolare / genetica  
Dr. phil. II Christoph Noppen, sost. responsabile biologia molecolare / genetica  
Letteratura su richiesta