**ANEMIE FALCIFORMI**

**Che cosa sono e come si manifestano?**

Le anemie a cellule falciformi o drepanocitosi sono un gruppo di malattie caratterizzate da manifestazioni comuni, ma con differenti cause genetiche. Tutte comportano la presenza di una forma anomala di emoblogina, chiamata emoglobina S (Hb-S) che, in particolari condizioni, provoca alterazioni dei globuli rossi, che assumono la caratteristica forma di falce. Si tratta di malattie emolitiche croniche (vale a dire con una degradazione superiore alla norma dei globuli rossi), che producono tre sintomi principali: grave anemia, suscettibilità a gravi infezioni batteriche e tendenza a occlusione dei vasi sanguigni che può portare a ischemia di vari tipi di tessuti e a disturbi di vari organi (in particolare cervello, milza, polmoni e reni). Tra le prime manifestazioni della malattia, in genere durante l'infanzia o l'adolescenza, si hanno gonfiori e dolori alle mani e ai piedi.

**Come si trasmettono?**

Le anemie a cellule falciformi si trasmettono con modalità autosomica recessiva: i genitori sono portatori sani e hanno il 25% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli. Possono dipendere da mutazioni in entrambe le copie del gene HBB oppure dalla combinazione tra una copia alterata di HBB e una copia alterata di altri geni codificanti per le catene che compongono la molecola di emoglobina.

**Come avviene la diagnosi?**

Il sospetto diagnostico viene avanzato in seguito all'osservazione clinica; la conferma si basa sull'identificazione di quantità significative di HbS nel sangue. È inoltre disponibile l'analisi molecolare, con ricerca di mutazioni nei geni coinvolti. Nelle famiglie a rischio è possibile effettuare diagnosi prenatale conoscendo il tipo di mutazioni coinvolte.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia specifica risolutiva. Il trattamento prevede trasfusioni periodiche di sangue; la somministrazione di idrossiurea può attenuare i sintomi della malattia. Sono possibili interventi sintomatici, per esempio con analgesici per ridurre il dolore acuto dovuto a episodi di occlusione dei vasi o con antibiotici a largo spettro nel caso di infezioni e febbre. In alcuni casi può essere necessaria la rimozione della milza. Si può cercare di prevenire le manifestazioni della malattia mediante idratazione, attenzione agli sbalzi di temperatura, interventi mirati per i primi sintomi e terapie profilattiche.