

**ID: 125**

Area Clinica

Poster

Parole chiave: Emoglobina C, sindrome vaso-occlusiva microvascolare

### **Le Anemie a Cellule Falciformi e il paradosso dell'Hb C. Un caso clinico sottoposto a trapianto aploidentico.**

**Michela Ribersani<sup>1</sup>, Antonella Isgrò<sup>1</sup>, Katia Paciaroni<sup>1</sup>, Cecilia Alfieri<sup>1</sup>, Gioia De Angelis<sup>1</sup>, Marco Marziali<sup>1</sup>, Raffaella Massarelli<sup>2</sup>, Stefania Casciani<sup>2</sup>, Maria Teresa Calì<sup>2</sup>, Sergio Bernardini<sup>2</sup>, Javid Gaziev<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Istituto Mediterraneo di Ematologia, Fondazione Tor Vergata, Roma; <sup>2</sup>UOC Biochimica, Fondazione Tor Vergata, roma;

[m.ribersani@fondazioneime.it](mailto:m.ribersani@fondazioneime.it)

Introduzione: L'anemia falciforme (SCA) comprende un gruppo di patologie secondarie a emoglobine (Hb) patologiche che causano anemia emolitica e sindrome vaso-occlusiva microvascolare. Tra queste l'HbC è estremamente rara, ma in alcune zone dell'Africa può raggiungere una prevalenza del 50% in relazione alla epidemiologia della malaria. La mutazione nella catena  $\beta$  causa la sostituzione di un acido glutammico, carico positivamente, con una lisina, carica negativamente e idrofila. Nella forma monozigote CC si manifesta soprattutto con una modesta anemia emolitica cronica. Nelle forme SC il quadro clinico è invece esacerbato; l'HbS conferisce all'eritrocita maggiore fragilità e l'HbC ne aumenta soprattutto la sensibilità osmotica. Recenti studi mostrano aumento della viscosità con rischio di retinopatia, disordini uditivi e osteonecrosi.

Materiale e metodi: riportiamo il caso di un ragazzo di 8 anni, di origine nigeriana, giunto al nostro centro per una grave forma di SCA. Il genotipo era: codone 6 (Hb S)(Glu>Val GAG>GTG)[HBB:c.20A>T]- codone 6 (HbC)(Glu>Lys GAG>AAG)[HBB:c.19G>A]. Il paziente presentava frequenti e gravi episodi di dolore intenso soprattutto osseo, come descritto nei fenotipi SC, episodi infettivi ricorrenti con coinvolgimento polmonare e convulsioni febbrili. L'emocromo mostrava Hb 9.8 g/dl, MCV 59, reticolociti nella norma in assenza di indici di emolisi e flogosi, funzionalità epatica, renale e metabolismo del ferro nella norma. L'elettroforesi delle Hb mostrava in %: HbA2 4, HbC 43.5, HbF 0.8, HbS 51.7. L'ecografia dell'addome era nella norma. L'esame ecocolordoppler transcranico mostrava invece un flusso nelle arterie cerebrale media sinistra, anteriore destra e posteriore sinistra, con aumentato indice di rischio ischemico cerebrovascolare. Per la grave e invalidante sintomatologia, non disponendo di un donatore familiare identico né di un donatore da registro, il paziente è stato sottoposto a trapianto di midollo osseo aplo-identico da madre.

Risultati e discussione: il ragazzo ha ottenuto la ricostituzione midollare materna e i controlli successivi hanno mostrato una correzione dell'anemia e dell'elettroforesi (% HbA1 68.4, HbA2 2.9, HbF 0.83, HbS 28.4) e la risoluzione della sintomatologia. Questo caso conferma l'esacerbazione dei sintomi nella SC rispetto alla CC (come in letteratura) soprattutto a livello microvascolare; pertanto si raccomanda di valutare, in giovane età, il trapianto di midollo osseo come alternativa terapeutica.