

Anemie	5
1. Introduzione	5
1.1.1. Definizione	5
1.1.2. Formazione	5
1.1.3. Classificazione delle anemie	5
1.1.4. Anemie ipocromiche	7
1.1.5. Anemie macrocitarie	7
1.1.6. Anemie normocromiche	8
1.1.7. Sintomi generali dell'anemia	9
2. Anemia ipocromica microcitica	11
2.1 Anemia ferripriva	11
2.1.1. Definizione	11
2.1.2. Frequenza/età	11
2.1.3. Eziologia	11
2.1.4. Patogenesi	12
2.1.5. Clinica	13
2.1.6. Emogramma	13
2.1.7. Prognosi/decorso	14
2.1.8. Terapia	14
2.1.9. Diagnosi differenziale	14
2.2 Anemie da malattie croniche → ACD	15
2.3 Anemia da infetto	16
2.3.1. Definizione	16
2.3.2. Eziologia/Patogenesi	16
2.3.3. Emogramma	17
2.3.4. Terapia	17
2.3.5. Diagnosi differenziale	17
2.4 Anemia da tumore	18
2.4.1. Definizione	18
2.4.2. Eziologia	18
2.4.3. Emogramma	18
2.4.4. Terapia	18
2.4.5. Diagnosi differenziale	18
3. Anemie macrocitarie	19
3.1 Anemie con MCV aumentato	19
3.1.1. Macroцитosi → cause	19
3.2 Anemie megaloblastiche	20
3.2.1. Definizione	20
3.2.2. Eziologia/patogenesi	21
3.2.3. Vitamina B12	21
3.2.4. Acido folico	23
3.3 Perniciosa	25
3.3.1. Definizione	25
3.3.2. Frequenza	25
3.3.3. Eziologia/patogenesi	25
3.3.4. Clinica	25
3.3.5. Prognosi/decorso	26
3.3.6. Emogramma	26
3.3.7. Urina	27
3.3.8. Terapia	27
3.3.9. Diagnosi differenziale	28

3.4	Anemie nelle epatopatie	28
3.4.1.	Definizione	28
3.4.2.	Classificazione	28
3.4.3.	Emogramma nelle epatopatie	28
3.4.4.	Emogramma negli alcolisti	29
3.4.5.	Terapia delle anemie secondarie	29
4.	Anemie normocromiche normocitiche	30
4.1	Anemia da sanguinamento acuto	30
4.1.1.	Definizione	30
4.1.2.	Clinica	30
4.1.3.	Prognosi/decorso	30
4.1.4.	Emogramma	30
4.1.5.	Terapia	31
4.2	Anemie emolitiche	31
4.2.1.	Generale	31
4.2.2.	Caratteristiche dell'emolisi	31
4.2.3.	Caratteristiche della compensazione	32
4.2.4.	Meccanismi emolitici	32
4.2.5.	Diagnosi dell'anemia emolitica	33
4.2.6.	Test generali	33
4.2.7.	Test speciali	33
4.2.8.	Classificazione delle anemie emolitiche	34
4.2.9.	Sintomi delle patologie emolitiche	35
4.2.10.	Generale	35
4.2.11.	Sintomi in una crisi emolitica acuta	35
4.2.12.	Sintomi di una crisi emolitica cronica	35
5.	Anemie emolitiche ereditarie	36
5.1	Sferocitosi ereditaria (SE)	36
5.1.1.	Definizione	36
5.1.2.	Eziologia/patogenesi	36
5.1.3.	Clinica	37
5.1.4.	Prognosi/decorso	37
5.1.5.	Emogramma	38
5.1.6.	Urina	39
5.1.7.	Terapia	39
5.1.8.	Diagnosi differenziale	39
5.2	Disturbi del metabolismo eritrocitario	39
5.2.1.	Definizione	39
5.3	Carenza di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G-6PDH-carenza)	40
5.3.1.	Definizione	40
5.3.2.	Comparsa/frequenza	40
5.3.3.	Ereditarietà	40
5.3.4.	Eziologia/patogenesi	40
5.3.5.	Sostanze che inducono all'emolisi	41
5.3.6.	Clinica	41
5.3.7.	Prognosi/decorso	42
5.3.8.	Emogramma	42
5.3.9.	Terapia	43
5.3.10.	Diagnosi differenziale	43
5.4	Carenza di piruvato chinasi (PK-carenza)	43
5.4.1.	Definizione	43

6.	Difetti genetici dell'emoglobina	44
6.1	Emoglobinopatie e talassemie	44
6.1.1.	Generale	44
6.2	Struttura dell'emoglobina	44
6.2.1.	Eme	44
6.2.2.	Globina	44
6.2.3.	Geni globinici	46
6.2.4.	Patofisiologia	47
6.2.5.	Manifestazione dei difetti	47
6.2.6.	Diffusione delle emoglobinopatie e delle talassemie	48
6.2.7.	Diagnostica	48
7.	Talassemie	49
7.1	β - talassemia major	49
7.1.1.	Definizione	49
7.1.2.	Patogenesi e classificazione	49
7.1.3.	Clinica	50
7.1.4.	Decorso/prognosi:	51
7.1.5.	Emogramma	51
7.1.6.	Urina	52
7.1.7.	Terapia	52
7.1.8.	Diagnosi differenziale	52
7.2	β - talassemia minor	53
7.2.1.	Definizione	53
7.2.2.	Clinica	53
7.2.3.	Prognosi/decorso	53
7.2.4.	Emogramma	53
7.2.5.	Terapia	54
7.2.6.	Diagnosi differenziale	54
8.	Emoglobinopatie	55
8.1	Emoglobina C	55
8.1.1.	Definizione	55
8.1.2.	Presenza	55
8.1.3.	Eziologia/patogenesi	55
8.1.4.	Clinica	55
8.1.5.	Prognosi e decorso	56
8.1.6.	Relazioni con altre malattie	56
8.1.7.	Emogramma	56
8.1.8.	Terapia	56
8.1.9.	Diagnosi differenziale	56
8.2	Drepanocitosi (HbS)	57
8.2.1.	Definizione	57
8.2.2.	Presenza	57
8.2.3.	Eziologia/patogenesi	57
8.2.4.	Diversi gradi della formazione di drepanociti	59
8.2.5.	Fattori scatenanti la formazione di drepanociti	59
8.2.6.	Problemi nella formazione drepanociti	59
8.2.7.	Clinica	59
8.2.8.	Decorso/prognosi	60
8.2.9.	Crisi	60
8.2.10.	Relazioni con altre patologie	61
8.2.11.	Emogramma	61
8.2.12.	Terapia	62
8.2.13.	Note	62
8.2.14.	Diagnosi differenziale	62

8.3	Anemia emolitica autoimmune a freddo	63
8.3.1.	Definizione	63
8.3.2.	Patogenesi	63
8.3.3.	Clinica	63
8.3.4.	Emogramma	63
8.3.5.	Terapia	64
8.4	Sindrome emolitico uremica (HUS)	64
8.4.1.	Generale	64
8.4.2.	Eziologia/Patogenesi	64
8.4.3.	Triade classica della HUS	64
8.4.4.	Clinica	65
8.4.5.	Emogramma	65
8.4.6.	Urina	66
8.4.7.	Prognosi/Decorso	66
8.4.8.	Terapia	66
8.4.9.	Diagnosi differenziale	66
8.5	Emoglobinuria parossistica notturna (PNH)	67
8.5.1.	Definizione	67
8.5.2.	Eziologia/Patogenesi	67
8.5.3.	Il complemento può essere attivato da:	68
8.5.4.	Clinica	68
8.5.5.	Prognosi/decorso	69
8.5.6.	Complicazioni	69
8.5.7.	Relazioni con altre malattie	69
8.5.8.	Emogramma	69
8.5.9.	Urina	70
8.5.10.	Terapia	70
8.5.11.	Diagnosi differenziale	70