

Che cos'è favismo

Categoria : RUBRICA MEDICA

Pubblicato da [Dott. Gianni Fusco](#) in 30/9/2008

Il favismo è un difetto congenito di un enzima normalmente presente nei globuli rossi, la glucosio-6-fosfato-deidrogenasi, essenziale per la vitalità degli eritrociti e in particolare per i processi ossidoriduttivi che in essi si svolgono. La carenza di questo enzima provoca un'improvvisa distruzione dei globuli rossi (emolisi) e quindi la comparsa di anemia emolitica con ittero, quando il soggetto che ne è carente, ingerisce fave, piselli, Verbena Hybrida varie droghe vegetali o alcuni farmaci (ad esempio sulfamidici, salicilici, chinidina, menadione, ecc.) che agiscono da "fattori scatenanti", inibendo cioè l'attività della glucosio-6-fosfato-deidrogenasi eritrocitaria, impoverendo ulteriormente i globuli rossi che sono già carenti dell'enzima.



Il difetto enzimatico si trasmette ereditariamente con il cromosoma X del sesso: i maschi ne sono colpiti in forma grave mentre le femmine, che sono portatrici del gene anomalo e possono trasmetterlo ai propri figli, si ammalano di forme più lievi. È diffuso soprattutto in Africa (nei bantu raggiunge una frequenza del 20% circa) ma si riscontra spesso anche nelle popolazioni dell'Asia meridionale e del bacino mediterraneo, dove in alcune zone (Grecia, Sardegna) raggiunge una frequenza variabile dal 4 al 30%.

La malattia si manifesta in modo improvviso, 12-48 ore dopo l'assunzione di fave fresche (o degli altri alimenti o medicinali summenzionati): il bambino diventa di colorito giallo intenso su fondo pallido. Nei casi gravi, circa la metà dei globuli rossi viene distrutta; la cute e le mucose diventano allora intensamente pallide, oltre che itteriche, le urine ipercolorate, e compaiono i segni di un collasso cardiocircolatorio.

Il deficit di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi può essere accertato mediante la determinazione dell'enzima nei globuli rossi. Questo esame è indispensabile per la diagnosi ed è utile anche per identificare i portatori del difetto, che possiedono valori intermedi fra quelli dei soggetti normali e quelli dei soggetti carenti (in questi ultimi il livello di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi è di pochissime unità) Possibili portatori del gene anomalo sono le madri e le sorelle del bambino affetto da favismo.

I sintomi

- >Improvvisa insorgenza di febbre e di ittero della cute e delle mucose.
- >Urine ipercolorate, giallo-arancione.
- >Pallore, debolezza, compromissione delle condizioni generali.
- >Respiro frequente, difficoltoso.
- >Polso rapido, debole, poco apprezzabile.

L'evoluzione e i rischi

Il difetto di glucosio-6-fosfato-deidrogenasi consente una vita perfettamente normale e non comporta in genere alcun disturbo, purché il soggetto colpito non ingerisca fave o determinati farmaci che possono provocare la crisi emolitica acuta. È perciò indispensabile che la condizione di carenza sia nota per prevenire questi rischi. Il favismo in fase acuta è invece una condizione piuttosto pericolosa, in quanto l'anemizzazione può essere rapida (poche ore) e drammatica, mettendo in serio pericolo la sopravvivenza del bambino.

Che cosa fare in attesa del pediatra

- >La comparsa improvvisa di ittero e di anemia in un bambino è sempre una situazione di emergenza che richiede l'immediato intervento del pediatra e il ricovero in ospedale. La mamma deve astenersi da qualsiasi iniziativa (soprattutto non somministrare farmaci di nessun tipo).
- >Sforzarsi di ricordare tutti gli alimenti o i farmaci che il bambino ha assunto nelle ultime 24-48 ore e riferirli al pediatra.

I consigli per la mamma

Il ragazzo affetto da favismo dovrà essere avvertito della sua condizione, in modo da potere essere in grado di "proteggersi" ed evitare l'ingestione di fave (anche i piselli talvolta sono mal tollerati) e dei farmaci proibiti. La condizione di carenza dovrà essere notificata anche alla direzione della scuola se il bambino vi consuma i pasti e a qualsiasi medico che già non conosca il bambino e che debba

prescrivere una terapia. La mamma dovrà inoltre essere munita dell'elenco dei farmaci potenzialmente "tossici" e, come tali, da evitare. Questo elenco potrà esserle fornito dall'ospedale o dal pediatra stesso che ha in cura il ragazzo.

Come si cura

L'unica terapia del favismo in crisi emolitica è una immediata trasfusione di sangue fresco. Al più presto possibile, il ragazzo dovrà essere ricoverato in ospedale ove sarà possibile, dopo la trasfusione (sovente sono necessarie più trasfusioni nei primi giorni di ricovero), eseguire gli indispensabili accertamenti per individuare la condizione di deficit enzimatico. In questa occasione anche la madre, le sorelle e gli altri familiari saranno sottoposti agli opportuni esami ematologici.