



## **IL PAZIENTE AFFETTO DA DREPANOCITOSI E TALASSEMIA: APPROFONDIMENTO SULLE COMPLICANZE**

Dott.ssa Rosso Pognant Deborah

S.C. Oncoematologia Pediatrica – OIRM  
Città della Salute e della Scienza di Torino



**CONGRESSO  
INFERMIERISTICO  
AIEOP**

**ROMA, 23-24 Settembre 2025**

CENTRO CONGRESSI  
UNIVERSITÀ CATTOLICA  
DEL SACRO CUORE

## Disclosures of Deborah Rosso Pognant

Company name	Research support	Employee	Consultant	Stockholder	Speakers bureau	Advisory board	Other
Nessuna	/	/	/	/	/	/	/

# Drepanocitosi

## Malattia Genetica

Autosomica recessiva causata da emoglobina anomala (HbS)

## Diffusione

Frequente in Africa, India, Caraibi, Mediterraneo (Italia in Sicilia)

## Meccanismo

Globuli rossi si deformano a falce in condizioni di ipossia



# Fisiopatologia della Crisi Falcemica



## Fattori Scatenanti

Disidratazione, stress, infezioni, ipossia, esercizio strenuo, freddo



## Falcizzazione

HbS forma polimeri, globuli rossi assumono forma a falce



## Occlusione Vascolare

Sangue viscoso, drepanociti aderiscono alle pareti

Formazione di "tappi" nei capillari con conseguenti danni ischemici



## Danno Tissutale

Blocco circolazione, carenza ossigeno, dolore e alterazioni irreversibili

## Principali problemi di salute



### Anemia

Cronica (vita media GR 20 giorni) e acuta durante crisi. Insorge a 3 mesi di età



### Dolore VOC

Occlusione vasi imprevedibile. Può durare ore o settimane, richiede ricovero



## Terapie Avanzate



### Idrossiurea

Induce produzione Hb Fetale,  
riduce crisi dolorose e mortalità



### Eritrocitaferesi

Rimozione emazie paziente,  
sostituzione con donatore

### Chelazione Ferro

- **Deferasirox:** efficace, maggiore compliance
- **Deferoxamina:** se scarsa compliance



### Trapianto Midollo

Terapia definitiva risolutiva

# Infezioni e Complicanze Gravi

## Suscettibilità Infettiva

Perdita funzione milza. Principale causa morte <5 anni

- Batteriemia, sepsi, meningite
- Acute Chest Syndrome
- Osteomielite, artrite settica

## Danni Ischemici

Qualsiasi organo può essere colpito

- Ulcere trofiche arti inferiori
- Priapismo (5-35 anni)
- Insufficienza renale
- Ictus (rischio 300x maggiore)



**Codice Arancio sempre al triage PS secondo raccomandazioni AIEOP, NHS, NIH**





## Protocollo Pronto Soccorso

---

### Antidolorifici

Trattamento entro 30 minuti. Identificare intensità, tipo, localizzazione dolore

---

### Idratazione

OS/EV per prevenire disidratazione (fattore scatenante VOC)

---

### Antibiotici

Largo spettro se infezione.  
Prevenzione e trattamento aggressivo

---

### Trasfusione

Se anemia importante o episodi ischemici frequenti  
(riduce quota di GR falcemici)



## CASO CLINICO

D. è una bambina di 10 anni affetta da **Drepanocitosi** e attualmente in terapia trasfusionale, con residua paresi dell'arto inferiore sx successivo a pregresso stroke ischemico avvenuto in Nigeria all'età di 3 anni.

Nel corso degli anni si son susseguiti numerosi ricoveri presso il nostro Centro per infezioni polmonari.

In data 24/4/25 D. ha presentato un episodio acuto di **agitazione con emiplegia dell'arto superiore sx**, per cui accede in ps (codice rosso) dove viene eseguita **angio TC cerebrale** con riscontro di pregressa area ischemica e sospetta occlusione carotidea dx. Per complicanze dovute alla narcosi si ricovera in terapia intensiva pediatrica dove, a seguito di ulteriori esami strumentali (RMN encefalo ed EEG + visita NPI e neurochirurgica), non vi sono indicazioni ad interventi neurochirurgici.

A causa del quadro di anemia spiccata vengono eseguite **trasfusioni di emazie concentrate** e un **ciclo di eritroaferesi** (previa inserzione di **accesso venoso femorale sx**). Successivamente, viste le condizioni generali stabili, si trasferisce presso il reparto di oncoematologia degenza.

A seguito di un malfunzionamento dell'accesso femorale viene eseguito un ecodoppler di valutazione con riscontro di **materiale trombogeno** per cui si avvia terapia anticoagulante con **enoxaparina** (dose terapeutica 100 UI/kg per 2/die) e si rimuove l'accesso (previo ecocardiogramma). È stato prescritto il **controllo dell'Anti X attivato** giornaliero, con conseguente aumento della dose di eparina in quanto fuori range.

D. inizia inoltre FKT respiratoria e motoria con **presa in carico TNPEE** come da indicazione NPI.





I giorni seguenti, per le condizioni generali in netto miglioramento, la bambina è dimissibile con presa in carico ortopedica, controllo doppler ed EEG dopo una settimana.

# ASSISTENZA INFERMIERISTICA post terapia intensiva

- **Supporto O2** con nasocannule
- Monitoraggio **PV** e **stato di coscienza**
- Gestione **CVC e CVP** (Urochinasi)
- **Somministrazione terapia** (amoxicillina-clavulanato, colecalciferolo, enoxaparina, idrossiurea)
- Gestione **processo trasfusionale** (somministrazione di emazie) + **eritroexchange**
- **Prelievi ematici** (Monitoraggio Anti X + emocromo)
- **Valutazione dolore** con scale adeguate
- **Gestione multidisciplinare** con équipe FKT e TNPEE
- Supporto del **mediatore linguistico** per barriera comunicativa

## Alfa e Beta Talassemia

### Alfa Talassemia (difetto di sintesi delle catene alfa-globina)

-  **1 allele:** portatore silente, effetti minimi
-  **2 alleli:** tratto talassemico, leggera anemia
-  **3 alleli:** malattia marcata, splenomegalia
-  **4 alleli:** incompatibile con la vita

### Beta Talassemia (difetto di sintesi delle catene beta-globina)

#### Portatore Sano

Eterozigote, clinicamente silente

#### Intermedia

Forme lievi a vicine Major

#### Major (Cooley)

Grave anemia, quadro clinico severo



## Talassemia Major: GESTIONE CLINICA

- **Primi sei mesi:** Sintomi di grave anemia, epatosplenomegalia, alterazioni scheletriche
- **Terapia trasfusionale:** emazie mensili per compensare anemia e prevenire deformità
- **Chelazione Ferro:** Deferasirox OS, Deferoxamina SC. Monitoraggio funzionalità renale/epatica
- **Terapia definitiva:** Trapianto midollo osseo

## CASO CLINICO

E. è una bambina di 3 anni affetta da **beta-talassemia**, trasfusione dipendente, ricoverata il 17/6 per **anemia emolitica**. Presenta reazione emolitica ritardata a causa di un'**alloimmunizzazione** da pluri-trasfusioni.

All'ingresso del reparto di oncoematologia, nonostante l'emoglobina bassa (5 mg/dl) le condizioni generali della bimba sono buone. Viene reperito accesso venoso periferico e avviata terapia con **metilprednisolone in boli** dal 17/06 al 19/06, con successivo décalage, contestualmente alla somministrazione di **eritropoietina e vitamina B12**.

Per scarsa risposta alla terapia steroidea (Hb 4.1 il 18/6), pur con circolo emodinamico sempre in buon compenso, in data 20/6 si sceglie una prima via terapeutica alternativa attraverso la somministrazione di **Rituximab** (che agisce eliminando le cellule B, responsabili della produzione di autoanticorpi che attaccano i globuli rossi). In corso di infusione E. presenta iniziale stato di **shock anafilattico**, regredito dopo somministrazione di **idrocortisone**.

Nei giorni seguenti (21-22/6) viene intrapresa una seconda via terapeutica costituita da **due cicli di Ig vena** con riscontro di risposta parziale (Hb 5.6 gr/dl).

In data 24/6, previa profilassi con **amoxicillina-clavulanato**, come terza linea terapeutica viene somministrato **Eculizumab** senza reazioni avverse e successiva buona risposta clinica (incremento dei valori di Hb a 6.1 gr/dl). Si è quindi assistito ad un progressivo miglioramento della crasi ematica (Hb 8.6 in data 27/6), in assenza di segni indiretti di emolisi.

E. viene poi dimessa il 27/6, apiretica e asintomatica. Proseguirà al **domicilio** terapia cortisonica, antibiotica, EPO, acido folico fino al prossimo controllo in Day Hospital dove effettuerà la II infusione di Eculizumab.

## ASSISTENZA INFERMIERISTICA

- Monitoraggio **PV**
- Gestione **CVP**
- Somministrazione **terapia**
- **Educazione terapeutica**
- Monitoraggio **urine** (per valutazione emolisi)
- Gestione **reazioni avverse**
- **Prelievi ematici**
- **Consenso informato**

## SFIDE ASSISTENZIALI E COMPLIANCE

**Problema Critico:** Scarsa compliance per terapie croniche, complicanze, effetti collaterali e problemi psico-sociali. La compliance determina la prognosi.

### **Educazione terapeutica essenziale:**

- Evitare ipossia, disidratazione, stress
- Vaccinazioni profilattiche e supporto psico-sociale
- **GESTIONE INFERMIERISTICA**, ruolo fondamentale dell'infermiere