



## APPROFONDIMENTI SULL'EPIDINA

### Cos'è l'epcidina?

E' una piccola proteina (un ormone: sostanza che porta informazioni anche lontano dalla sede di produzione) responsabile della regolazione del riciclo del ferro e dell'equilibrio del ferro corporeo. L'epcidina regola l'assorbimento del ferro dall'intestino ed il suo rilascio dai macrofagi (le cellule di deposito coinvolte anche nel sistema immunitario).

### Perché l'epcidina sta dando così importanti informazioni nella ricerca dell'Emocromatosi?

L'epcidina sembrerebbe essere il regolatore dei depositi di ferro a lungo cercato. L'epcidina può essere la proteina chiave che "sente" i livelli di ferro corporeo e che dà il via ad altri processi che hanno luogo, sia nel caso in cui il corpo abbia bisogno di più che meno ferro, a seconda della condizione in cui si trova.

### Come funziona l'epcidina all'interno del corpo?

L'epcidina è prodotta dal fegato in risposta a stimoli infiammatori ed al ferro stesso. Circola poi nel sangue in modo simile ad altri ormoni. Sembra interagire con recettori che si trovano sia sulla superficie delle cellule intestinali che su quella dei macrofagi, regolando così il metabolismo del ferro.

### Come funziona l'epcidina all'interno del metabolismo del ferro?

L'epcidina agisce insieme ad altre proteine che regolano il metabolismo del ferro, tra cui la Ferroportina 1, il Recettore 2 della Transferrina, l'Emojuvelina e l'HFE, ma non è ancora completamente noto come queste proteine interagiscano (comunicano) tra loro. E' però chiaro, oggi, che l'epcidina è la proteina chiave che dà il segnale ad altre all'interno del metabolismo del ferro. Quando tutte le proteine che regolano il ferro funzionano bene e ricevono il segnale corretto dall'epcidina, una quota di

Home

Chi siamo

Come aiutarci

L'emocromatosi

News

Articoli

Per i medici

Domande e risposte

Contatti

Centri di diagnosi e cura

Notiziario

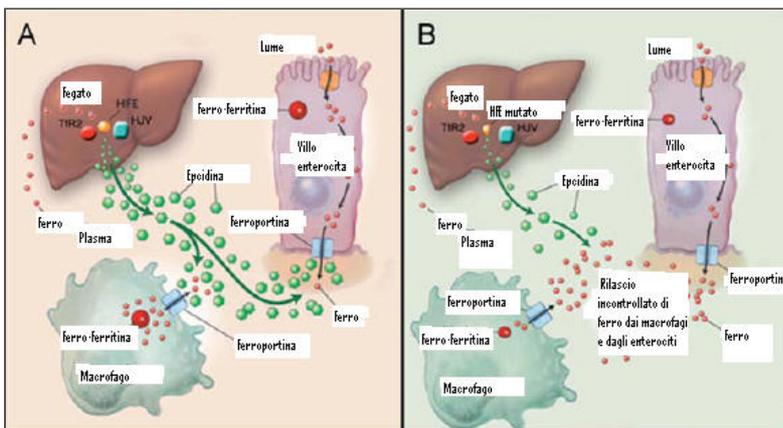
ERN (reti europee)

Link

**5x mille**



ferro appropriata per il fabbisogno corporeo sarà trasferita nel sangue, in modo da evitare un eccessivo accumulo di ferro nei tessuti. L'eccesso o la riduzione di epcidina è la causa delle alterazioni a valle di questo fine meccanismo di regolazione del ferro: la mancanza di epcidina determina sovraccarico di ferro, mentre un eccesso di epcidina causa anemia. Un possibile schema che descrive come l'epcidina e le altre proteine interagiscono tra di loro è mostrato nella figura. Si potrebbe fare un paragone: l'epcidina è come l'informazione inviata dal capo dei vigili urbani che grazie alle informazioni provenienti dalla città e con l'aiuto dei vigili posti agli incroci (le altre proteine implicate nella regolazione a monte e a valle) regola il traffico delle auto (metabolismo del ferro) evitando ingorghi in città (sovraccarico di ferro) o inutili zone vuote (anemia).



*Figura A: normalmente, la proteina epcidina prodotta dal fegato è rilasciata nel circolo sanguigno ed interagisce con le altre proteine che regolano il metabolismo del ferro, per dare un messaggio ed ottenere un normale equilibrio dell'assorbimento di ferro attraverso l'intestino ed un normale rilascio dai macrofagi.*

*Figura B: nell'Emocromatosi causata da mutazioni del gene HFE, i livelli di epcidina sono più bassi e questo dà il segnale per un aumentato assorbimento intestinale di ferro ed un incontrollato rilascio dai macrofagi.*

### **Ma allora è alterato il gene dell'epcidina (HAMP) o la proteina epcidina nell'Emocromatosi con esordio in età adulta (la forma classica)?**

La forma classica di Emocromatosi non è dovuta ad un'alterazione del gene HAMP. L'Emocromatosi Ereditaria è causata, nella maggior parte dei casi, da

mutazioni del gene HFE. Presumibilmente, il gene HFE gioca un ruolo nel regolare la produzione epatica di epcidina, dal momento che nei pazienti con emocromatosi i livelli proteici di epcidina misurati nel sangue sono risultati stranamente bassi. Bassi livelli di epcidina nel sangue portano ad un eccessivo assorbimento intestinale di ferro e al suo rilascio dai normali depositi situati nei macrofagi e quindi ad un eccesso di ferro che entra nel circolo sanguigno. Nell'emocromatosi classica, caratterizzata da esordio in età adulta, mutazioni nel gene HFE causano la produzione di una proteina HFE anomala. Questa proteina HFE anormale (insieme alle altre proteine regolatorie) trasmette all'epcidina il messaggio sbagliato: nel corpo c'è poco ferro. L'epcidina a sua volta interagisce con l'intestino: il basso livello di epcidina, indotto da quella anomalia iniziale del gene HFE, dà il segnale all'intestino di aumentare l'assorbimento di ferro. Questo circolo vizioso di segnalazioni risulta alla fine nel sovraccarico di ferro tipico dell'emocromatosi. Così "la via di comunicazione" è integra ma riceve un messaggio sbagliato e non sarà regolata in modo corretto.

**Visto che l'epcidina è considerata oggi il regolatore chiave del metabolismo del ferro, il suo dosaggio sta modificando o modificherà in futuro la gestione dell'emocromatosi? Le nuove conoscenze sull'epcidina possono dare un contributo per la diagnosi dell'emocromatosi o per predire l'entità del sovraccarico di ferro che un paziente potrebbe avere?**

Ad oggi non sembra necessario né utile misurare l'epcidina nel sangue di un paziente per fare diagnosi della forma classica di Emocromatosi (HFE correlata). La ferritina e la saturazione della transferrina sono ancora i migliori strumenti per sospettare la forma più comune di emocromatosi. Misurare l'epcidina potrebbe invece aiutare a classificare i casi intricati di sovraccarico di ferro non attribuibile alle mutazioni del gene HFE. Nei laboratori di ricerca si sta mettendo a punto una misurazione accurata dell'epcidina sia nel sangue che nelle urine. Riguardo alla possibilità che l'epcidina possa predire il rischio di sviluppare il sovraccarico di

ferro o la sua entità e dare un contributo nella successiva gestione del paziente con diagnosi genetica di emocromatosi, il monitoraggio di indici semplici come ferritina, saturazione della transferrina ed emoglobina sono ancora oggi i più utili e specifici. L'epcidina è ancora oggetto di ricerca, pertanto rimane da definire se e come possa essere meglio usata nella pratica clinica, sia nell'ambito del sovraccarico di ferro che dell'anemia.

*(Articolo tratto da Iron Filings, notiziario dell'[Associazione Canadese Emocromatosi](#); intervista dell'editore Julie MacFarlane al Dr. Sam Krikler, direttore della Divisione di Ematologia, Dipartimento di Medicina di Laboratorio, Ospedale Surrey Memorial, British Columbia)*

*Dr.ssa Sara Pelucchi  
Dr.ssa Paola Trombini*

[Articolo pubblicato il 12-04-07]

Attenzione: le informazioni contenute in questo sito non devono essere considerate consigli medici, né possono ritenersi sostitutive di questi.

[Privacy Policy](#)

[Cookie Policy](#)