



XLH
Raccontaci
la tua storia

Sei qui: [Home](#) [▶ Attualità](#) [▶](#)

Enzimopenia G6PD, il prof. Lucio Luzzatto: "L'unico alimento da evitare sono le fave"

Enzimopenia G6PD, il prof. Lucio Luzzatto: "L'unico alimento da evitare sono le fave"

Autore: Francesco Fuggetta , 11 Aprile 2018



Iscriviti alla
Newsletter

Appuntamenti

- ▶ 16 Novembre 2019, Roma. Prima Conferenza europea sulla mutazione del gene gnao1
- ▶ 19 Ottobre 2019, Firenze. Incontro regionale medici-pazienti della Toscana Aiaf
- ▶ 18-19 Ottobre 2019, Napoli. Vernissage ILD
- ▶ 8 Ottobre 2019, Padova. Disorders of phosphate imbalance: a dysregulation of the FGF23 endocrine system
- ▶ 4 Ottobre 2019, Rivoli (To). Concerto di beneficenza Regio Septet per Federazione Malattie Rare Infantili Onlus
- ▶ 2 Ottobre 2019, Genova. XIV incontro annuale "La Malattia di Gaucher"
- ▶ 29 Settembre 2019, Lerici (Sp). Valutazione multidisciplinare, trattamento integrato e metodiche riabilitative nelle Sindromi di Ehlers-Danlos e Sindromi da ipermobilità
- ▶ 28-29 Settembre 2019, Roma. SANIT 2019 - Forum Internazionale della Salute - Cardio Race
- ▶ 27 Settembre 2019, Milano. Adrenoleucodistrofia e adrenomieloneuropatia: update clinico-diagnostico e Terapeutico

[Vedi l'agenda completa...](#)

Ultimi Tweets

 OssMalattieRare Buone notizie per i bambini affetti da #Duchenne .



Tutti gli altri legumi sono assolti. E la crisi emolitica per inalazione di pollini è solo una leggenda

Dar es Salaam (Tanzania) – Quod aliis cibus est aliis fuat acre venenum (Quello che per alcuni è cibo, per altri è un aspro veleno), scrisse il poeta e filosofo Lucrezio. Ma già 500 anni prima, nel V secolo a.C., Pitagora fu il primo a dichiarare che le fave possono essere pericolose e addirittura letali per gli esseri umani. La carenza di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) è il più comune deficit enzimatico umano, presente in oltre 500 milioni di persone nel mondo e 400 mila in Italia.

"Ma non chiamiamola malattia", avverte

il prof. Lucio Luzzatto, raggiunto telefonicamente a Dar es Salaam, in Tanzania, dove dal 2015 svolge attività clinica e insegna presso la facoltà di Medicina e la scuola di specializzazione in Ematologia della Muhimbili University. "Non si tratta di una malattia, ma di una variante genetica che comporta il rischio, in determinate condizioni, di anemia acuta: più esattamente di una crisi emolitica, ovvero distruzione dei globuli rossi".

Ematologo, oncologo e genetista di fama mondiale, Luzzatto è fra i maggiori esperti di deficit di G6PD, oltre che di anemia drepanocitica e di emoglobinuria parossistica notturna. Per 10 anni a capo dell'Istituto Toscano Tumori e precedentemente dell'Istituto di Genetica e biofisica del CNR di Napoli, ha diretto in passato anche il Dipartimento di Genetica Umana del Memorial Sloan-Kettering di New York, uno dei più importanti centri di ricerca sul cancro del mondo. Autore di oltre 300 pubblicazioni in riviste scientifiche internazionali, ha esercitato la professione medica in Italia, Regno Unito, Nigeria e nello Stato di New York.

Sul deficit di G6PD Luzzatto, con il collega Paolo Arese dell'Università di Torino, ha recentemente pubblicato un articolo sul prestigioso *New England Journal of Medicine*, per fare una messa a punto sull'argomento e per sgombrare il campo da alcune leggende che girano intorno a questo difetto.

Professore, partiamo da un'importante distinzione: io ho sempre detto di essere fabico, ma non ho mai avuto una crisi emolitica. Ho sbagliato a definirmi così?

"Sì, lei è G6PD enzimopenico, ha cioè il genotipo di una variante enzimatica, ed è – come avviene quasi sempre – asintomatico. Se dovesse avere una crisi emolitica, allora potrebbe dire di essere fabico: altrimenti lo è solo potenzialmente".

Da quali sintomi si riconosce una crisi emolitica?

"L'anemia acuta del favismo provoca spossatezza, febbre, tachicardia, dolori addominali, urine scure e ittero. Il favismo è pericoloso soprattutto nei bambini: se l'attacco è grave deve essere curato non solo con l'idratazione ma anche con trasfusioni di sangue".

In Sardegna, dove vivo, il deficit di G6PD è estremamente diffuso.

"In Italia le aree con maggiore frequenza sono la Sardegna, il Delta del Po e parte del Meridione. In Sardegna, nell'arco di 20 anni, l'incidenza del favismo è diminuita del 75% dopo l'introduzione dello screening neonatale e dell'educazione sanitaria. Resta comunque la zona nel Mediterraneo dove è più diffuso in assoluto: nel 13% della popolazione, la stessa percentuale che si registra qui in Tanzania, anche se le varianti genetiche sono diverse. In Nigeria la prevalenza è intorno al 22%, in alcune zone del sud-est asiatico si arriva addirittura al 30%. Il deficit di G6PD è più frequente nelle zone colpite dalla malaria: è proprio un'impronta che ci dice che lì la malaria è o è stata endemica. Tra le persone G6PD enzimopeniche, le donne sono maggiormente protette dalla malaria, che qui in Africa c'è ancora: grazie a questa caratteristica genetica sono quasi immuni dalla forma mortale della

- ▶ [Acidosi Tubulare Renale Distale](#)
- ▶ [Adrenoleucodistrofia](#)
- ▶ [Amiloidosi](#)
- ▶ [Atrofia Muscolare Spinale \(SMA\)](#)
- ▶ [Ceroidolipofuscinosi Neuronal](#)
- ▶ [Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale](#)
- ▶ [Distrofia Muscolare di Duchenne](#)
- ▶ [Emofilia](#)
- ▶ [Epidermolisi Bollosa](#)
- ▶ [Fenilchetonuria \(PKU\)](#)
- ▶ [Fibrosi Cistica](#)
- ▶ [Fibrosi Polmonare Idiopatica \(IPF\)](#)
- ▶ [Immunodeficienze](#)
- ▶ [Ipercolesterolemia Familiare](#)
- ▶ [Iperossaluria Primitiva](#)
- ▶ [Lipodistrofia](#)
- ▶ [Malattia di Fabry](#)
- ▶ [Malattia di Gaucher](#)
- ▶ [Malattia di Pompe](#)
- ▶ [Malattia di Still](#)
- ▶ [Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari](#)
- ▶ [Malattie epatiche autoimmuni](#)
- ▶ [MPS I - Mucopolisaccaridosi I](#)
- ▶ [MPS II - Sindrome di Hunter](#)
- ▶ [Porfiria](#)
- ▶ [Porpora Trombotica Trombotocitopenica acquisita](#)
- ▶ [Rachitismo ipofosfatemico](#)
- ▶ [Talassemia](#)

TUMORI RARI

- ▶ [Carcinoma a Cellule di Merkel](#)
- ▶ [Linfoma Cutaneo a Cellule T](#)
- ▶ [Mielofibrosi](#)
- ▶ [Mieloma Multiplo](#)
- ▶ [Policitemia Vera](#)
- ▶ [Sindromi Mielodisplastiche \(SMD\)](#)
- ▶ [Tumori Neuroendocrini \(NET\)](#)

MALATTIE CRONICHE

- ▶ [AIDS - HIV](#)
- ▶ [Alzheimer](#)
- ▶ [Endometriosi](#)
- ▶ [Epatite C](#)
- ▶ [Malattia di La Peyronie](#)

Accolta da [@Aifa_ufficiale](#) la richiesta per l'uso compassionevole della terapia. I piccoli pazienti nmDMD tra i 2 e i 5 anni potranno accedere al trattamento. bit.ly/2lpNvc2 pic.twitter.com/TEBykprKcz
About 1 hour ago.

[OssMalattieRare](#)
#Piastrinopenia

immune: con i farmaci di ultima generazione si riducono gli effetti collaterali e i tassi di ospedalizzazione dei pazienti. #ITPaware #global4ITP #AipitOnlus #ITP bit.ly/2lpldHI
About 2 hours ago.

[OssMalattieRare](#)
#Screeningneonatale

per la SMA, alcune cose da sapere. Guarda l'intervista al prof Francesco Danilo Tiziano dell' @unicatt Roma. #GochiamodiAnticipo @famiglieSMA @RegioneLazio Video completo youtu.be/3g81mJ6Gzww pic.twitter.com/Ssw9t6cLj
About 3 hours ago.

[OssMalattieRare](#) Offrire la terapia giusta, al momento giusto e al paziente giusto. Presso l' @Asst_Monza è stato sviluppato un metodo per identificare alla diagnosi i pazienti con alto rischio di progressione della #colangite biliare primitiva. bit.ly/2kLxhmX pic.twitter.com/2cCy3DJv84
About 7 hours ago.

[OssMalattieRare](#) "Oltre la pelle", l'iniziativa di informazione e sensibilizzazione sul #Melanoma e sulla mutazione BRAF. Scopo della campagna è dare voce ai bisognosi dei pazienti, incoraggiandoli ad avere un ruolo attivo nel percorso diagnostico terapeutico. bit.ly/2mChnvV
About 10 hours ago.

malattia. Inoltre, in Africa tropicale non si coltivano le fave (popolari invece nel Nord Africa), perciò qui non si rischia il favismo".

Come avviene la trasmissione del deficit?

"Il gene della G6PD è sul cromosoma X. Pertanto nei maschi, se il loro unico cromosoma X ha il gene enzimopenico, tutti i loro globuli rossi saranno enzimopenici; nelle donne invece vi è di solito un cromosoma X affetto e uno normale (si chiamano eterozigoti): quindi, in media, se avranno il favismo sarà in forma più lieve. Le femmine portatrici del gene anomalo possono trasmettere il deficit a tutti i loro figli, i maschi solo alle figlie".

Molti sostengono che – oltre alle fave – sia opportuno stare alla larga da altri legumi come piselli, fagioli, ceci, lenticchie, lupini e soia. Altri aggiungono alla lista il vino rosso, i mirtilli e le bevande che contengono chinino, come l'acqua tonica e alcuni amari. Personalmente, a parte le fave, non ho mai rinunciato a nulla di tutto ciò: ho rischiato?

"Ha fatto benissimo, perché le fave sono l'unico alimento a poter provocare un'emolisi. Qui entriamo nel campo dell'aneddotica: non vi è alcun dato pubblicato che documenti emolisi a seguito di qualunque degli altri cibi e bevande che ha elencato. Fino a qualche decennio fa le fave erano come dei sacchetti contenenti materiale ignoto: si sapeva che potevano essere pericolose, ma si ignorava il perché. Oggi invece sappiamo che i fattori scatenanti dell'emolisi nel favismo sono due sostanze che hanno nomi e struttura chimica ben precisa: vicina e convicina. Queste sostanze sono presenti solo nelle fave; gli altri legumi non le contengono, o le contengono solo in tracce trascurabili. È un peccato che su vari siti web, soprattutto negli Stati Uniti, si stia facendo quello che chiamerei quasi terrorismo psicologico riguardo alla soia, che come additivo si trova un po' ovunque: si tratta di un allarme ingiustificato".

Diverse persone raccontano di aver avuto un malore mentre si trovavano nei dintorni di un campo di fave. Anche i pollini possono creare dei problemi o si tratta di un'altra leggenda?

"In cinquant'anni di professione non ho mai visto una sola cartella clinica di un paziente che ha avuto una crisi emolitica acuta per aver inalato pollini di fave (senza averle anche mangiate!). Il motivo è che la vicina e la convicina non sono sostanze volatili, per cui la loro inalazione non è possibile. Anni fa, ho passeggiato per 15 minuti in un bellissimo campo di fave in fiore in compagnia di un pediatra sardo che ha egli stesso enzimopenia G6PD, e chiaramente non è successo nulla: anche questo è un aneddoto, ma è vero. Se i genitori di un ragazzo con favismo acuto affermano che ha appena attraversato un campo di fave senza mangiarle, ci sono due possibili spiegazioni: o il ragazzo le ha mangiate di nascosto, o i genitori sono imbarazzati a riferire che le ha mangiate. È possibile che qualcuno sia allergico al polline: ma ciò non causa una crisi emolitica e non ha a che fare con l'enzimopenia G6PD".

Fino a pochi anni fa, i G6PD carenti venivano esclusi dal servizio militare: io stesso sono stato riformato per questo motivo.

"Non mi pronuncio su questo, perché potrebbero esservi circostanze particolari: ad esempio, in zone malariche, i militari ricevano profilassi con primachina, che potrebbe causare emolisi in chi è enzimopenico. Negli ultimi anni ho sostenuto le richieste di persone enzimopeniche per entrare nei Vigili del Fuoco o nella Guardia di Finanza, e le richieste hanno avuto successo".

La lista dei farmaci proibiti è nota (qui l'elenco) fornito dall'Istituto Superiore di Sanità). Ci sono altre sostanze da evitare?

"Una sostanza chimica che, al contrario delle fave, può provocare delle crisi anche solo per inalazione è la naftalina, fortunatamente sempre meno utilizzata, negli armadi, per proteggere gli abiti dalle tarme. C'è poi l'henné, usato per tatuaggi temporanei e tinture per capelli: assolutamente da evitare perché può essere assorbito dalla cute e scatenare una crisi emolitica".

I G6PD carenti possono donare il sangue?

"La [Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie](#) (SITE) sottolinea che non vi sono normative nazionali o internazionali che facciano escludere donatori G6PD enzimopenici. Nelle aree ad elevata prevalenza di enzimopenia G6PD – aggiungono le raccomandazioni della SITE – unità di sangue G6PD enzimopenico sono usate correntemente e non vi sono evidenze di eventi avversi. Qui in Tanzania le scorte di sangue sono spesso carenti, e non potremmo permetterci di scartare questi donatori. Inoltre, è da notare che, come si è detto, la maggior parte di loro sono asintomatici e perciò non sanno di esserlo. Se un Centro Trasfusionale non fa il saggio della G6PD su tutti i donatori, avrà certo unità di sangue enzimopeniche: in altre parole, unità di sangue G6PD enzimopeniche vengono trasfuse ogni giorno all'insaputa di riceventi e di medici. Sarebbe strano allora escludere solo i donatori che sanno già di essere enzimopenici. Molto importante invece fare il saggio della G6PD su ogni unità di sangue destinata a trasfondere un neonato".

Ho conosciuto diverse persone che dopo aver trascorso la vita a mangiare fave, hanno scoperto in tarda età di avere un deficit di G6PD. Come si spiega?

"La quantità di vicina e convicina nelle fave varia anche di dieci volte da coltivazione a coltivazione; inoltre, quelle più ricche di queste sostanze sono quelle più piccole e giovani, soprattutto se mangiate crude (personalmente sono quelle che, con olio e sale, trovo più squisite!). Le fave più grosse ne contengono meno, e con la cottura le sostanze vengono ulteriormente diluite. Inoltre, come è stato dimostrato in uno studio con l'utilizzo della

- [Malattia di Parkinson](#)
- [Sclerosi Multipla](#)
- [Altre malattie croniche](#)

GUIDA alle ESENZIONI per le MALATTIE RARE (2019)



Con l'entrata in vigore dei nuovi LEA (15 settembre 2017) è stato aggiornato l'elenco delle **malattie rare esenti**.

OMaR (Osservatorio Malattie Rare), in collaborazione con **Orphanet-Italia**, ha realizzato una vera e propria **Guida alle nuove esenzioni**, ora **aggiornata al 2019**, con l'elenco ragionato dei nuovi codici, la lista completa di tutte le patologie esenti, le indicazioni su come ottenere l'esenzione e molto altro.

Clicca QUI per scaricare gratuitamente la Guida (aggiornata ad aprile 2019).

Multichannel Project Partner



La partnership **OMaR/CGM fablab** ha come obiettivo l'ideazione e realizzazione di **progetti di comunicazione**, rivolti a pazienti, medici e farmacisti, che uniscano la competenza scientifica specializzata di **OMaR** agli **esclusivi canali digitali** di **CGM**.

primachina (un anti-malarico pericoloso per i G6PD carenti), l'insorgere e il decorso di crisi emolitiche è molto dose-dipendente: con una dose alta, l'anemia è più grave, mentre con una dose molto bassa può passare inosservata. Quindi, l'assaggio di una sola fava non è rischioso come quello di un piatto intero".

A tale proposito, ho letto che nel suo articolo ha riportato un esperimento curioso...

Si tratta di uno studio, ora riportato sulla rivista *Blood*, del gruppo di Paolo Arese (Torino): curioso e incoraggiante. Sette uomini G6PD carenti hanno mangiato un piatto di fave da mezzo chilo, e nessuno di loro ha avuto conseguenze di alcun tipo, perché si trattava di fave "mutanti", selezionate ad hoc perché contenevano un centesimo di vicina e convicina rispetto alle fave che troviamo di solito al mercato. Se si coltivasse solo questa varietà, si risolverebbe il problema del favismo in tutto il mondo.

✓ Mi piace 3775

Tweet

Condividi 3775

Articoli correlati

- 17-06-2011 - Malattie rare, arriva il servizio 'chiedi un consulto all'esperto'
- 12-08-2010 - Sindrome di Hunter (mucopolisaccaridosi tipo II): che cos'è
- 08-04-2011 - Linfangiomatosi diffusa, il propranololo può essere un'alternativa terapeutica per i bambini
- 01-08-2011 - Sindrome di Noonan, per ottenere una diagnosi corretta possono servire anni. E poi?
- 12-08-2011 - Malattie Rare, approvato progetto per il portale della rete del FVG
- 14-09-2011 - Malattie Rare, la Regione Lazio attiva una sezione dedicata sul proprio sito
- 11-08-2011 - Malattie Rare, focus sull'organizzazione della rete nella Provincia di Trento
- 24-06-2011 - Malattie rare, Bertoglio: "Dal Governo solo 'non risposte' e immobilità"
- 25-05-2011 - Malattie Rare, ora c'è una 'super associazione' di pazienti, si parte dal DDL 52 e DDL Bianchi.
- 08-02-2011 - Malattie rare pediatriche, al Bambino Gesù di Roma percorsi multidisciplinari appositi
- 01-05-2011 - Sicilia, comincia la ridefinizione della rete regionale per le malattie rare
- 28-09-2011 - Encefalopatia epilettica infantile, parte dal Meyer il lavoro per le nuove linee guida
- 31-05-2011 - Malattia rare, Orphanet mette in ordine la bibliografia dei casi clinici
- 30-05-2011 - Malattie metaboliche, al via domani 'Malattie Rare Nostrum': da Civitavecchia a Gaeta in barca a vela
- 01-07-2011 - Malattie Rare, le donne si raccontano, gli uomini rimangono in silenzio

News

Attualità

Tumori testa-collo, presentata in Senato la campagna "Tieni la Testa sul Collo"

Malattie neuromuscolari, nasce la competizione "Google Assistant For Good"

Tumori pediatrici rari, le "Baby Pelones" per sostenere la ricerca

[Vedi tutte le news ...](#)

Storie

Malformazione ano-rettale, bimbo di un giorno salvo grazie a una tecnica del Policlinico di Milano

Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, grazie a un ponte di solidarietà Luigi può godere del mare

Anemia di Fanconi, Antonella: "il trapianto di midollo mi ha salvato la vita"

[Vedi tutte le news ...](#)

Politiche socio-sanitarie

Governo: via Giulia Grillo, al Ministero della Salute arriva Roberto Speranza

Malattie rare: per combatterle, la parola d'ordine è "collaborazione"

Farmaci orfani in Italia: tanti database che non dialogano fra loro

[Vedi tutte le news ...](#)

Invidità Civile

Tumori rari, tutti i diritti che spettano a malati e familiari

Quali diritti per il caregiver del malato oncologico raro?

Tumori rari, privacy e tutela degli interessi giuridici dei pazienti

[Vedi tutte le news ...](#)

Screening Neonatale

Screening neonatale, il modello italiano adottato dall'OSCE

Anemia falciforme: ha senso un programma di screening neonatale nazionale?

Screening neonatale, la battaglia di un padre per introdurre in Irlanda il modello italiano

[Vedi tutte le news ...](#)

Con il contributo di



KYOWA KIRIN



Partner Scientifici




orphanet




INTERNATIONAL CENTRE FOR GENETIC ENGINEERING AND BIOTECHNOLOGY



Informazioni Mediche

 Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e ad esprimere un parere medico.

 Aderiamo allo standard HONcode per l'affidabilità dell'informazione medica. Verifica qui.



Area riservata

- ▶ Accesso
- ▶ Newsletter
- ▶ Normativa sulla Privacy
- ▶ Condizioni Generali
- ▶ Cookies Policy

Seleziona la lingua

Condividi O.Ma.R su



Segui O.Ma.R anche sui canali sociali



© Osservatorio Malattie Rare 2015 | info@osservatoriomalattie.it

Testata giornalistica iscritta al ROC, n.20188, ai sensi dell'art.16 L.62/2001 | Testata registrata presso il Tribunale di Roma - 296/2011 - 4 Ottobre

Direttore Responsabile: **Ilaria Ciancaleoni Bartoli** - Via Varese, 46 - 00185 Roma | P.iva 02991370541

Website by Digitel | Hosting ServerPlan