



AZIENDA OSPEDALIERO - UNIVERSITARIA
Città della Salute e della Scienza di Torino

SEDE LEGALE: Corso Bramante, 88/90 - 10126 Torino **Centralino:** tel. +39.011.6331633 **P.I./Cod. Fisc.** 10771180014
www.cittadellasalute.to.it

Presidi Ospedalieri: - Molinette, Dermatologico S. Lazzaro, S. Giovanni Antica Sede - centr. tel. +39.0116331633
- Centro Traumatologico Ortopedico, Istituto Chirurgico Ortopedico Regina Maria Adelaide - centr. tel. +39.0116933111
- Infantile Regina Margherita, Ostetrico Ginecologico S. Anna - centr. tel. +39.0113134444

DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA E SPECIALITÀ PEDIATRICHE

Ematologia Pediatrica

Responsabile: Prof. Ugo Ramenghi

Prof. Ugo Ramenghi
E-mail ugo.ramenghi@unito.it
Dr.ssa Paola Saracco
E-mail paola.saracco@unito.it
Dr.ssa Loredana Farinasso

Day-Hospital
Tel. +39 011-3135033

Ambulatori Day Service
Tel +39 011-31353565259
Fax + 39 011-3135382

Laboratori

Biologia Molecolare
Referente: Dr. Emanuela Garelli
Tel. + 39 011-3135221
Dr. Carla Alliaudi
Dr. Adriana Carando

Biologia Cellulare
Referente: Dr. N. Crescenzo
Tel +39 011-3135385
Dr. Luiselda Foglia

Torino, 13 ottobre 2017

L'anemia di Blackfan Diamond è un'aplasia midollare congenita pura della serie rossa; la mancata produzione di globuli rossi comporta grave anemia presente dalle prime settimane di vita.

Nel 40% dei pazienti l'anemia si associa a malformazioni congenite di diversi distretti corporei (pollice trifalangeo, palatoschisi, malformazioni urogenitali e/o cardiovascolari).

I pazienti affetti da anemia di Blackfan Diamond sono sottoposti a stretto monitoraggio clinico-laboratoristico.

La maggior parte di essi è trasfusione-dipendente, come i pazienti talassemici e necessita per tutta la vita di periodiche trasfusioni di emazie, a cadenza anche bisettimanale, a seconda della necessità clinica. Tale terapia comporta, come nei pazienti talassemici, accumulo significativo di ferro nei tessuti, con conseguente danno d'organo. È pertanto necessaria l'associazione di terapia ferrochelante.

Una parte dei pazienti, invece, presenta ripresa dell'eritropoiesi con il trattamento con steroidi, ma spesso il trattamento è sospeso per effetti collaterali.

L'unico trattamento risolutivo, come nella talassemia, è il trapianto di cellule staminali emopoietiche.

In fede,

Prof. Ugo Ramenghi