

ELENA SANTAGOSTINO

Presidente Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE), Responsabile Unità Emofilia, Centro Angelo Bianchi Bonomi, IRCCS Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Terapia dell'emofilia: un lungo tragitto

In Italia sono seguiti oltre 10.000 pazienti affetti da malattie emorragiche congenite (MEC), di cui 1.816 affetti da Emofilia A grave e 308 da Emofilia B grave.

Lo sviluppo dei concentrati di fattori della coagulazione derivati da plasma, disponibili a partire dagli anni '70, ha gettato le basi per il controllo della sintomatologia emorragica tipica di queste coagulopatie incluse le emorragie più gravi che un tempo riducevano grandemente l'aspettativa di vita di questi pazienti. La terapia domiciliare al bisogno ha rappresentato un ulteriore progresso degli anni '70-80 tuttavia questi primi traguardi sono stati offuscati dalla comparsa di complicanze gravi legate alla terapia stessa, quali la trasmissione di epatiti virali ed infezioni da HIV. Il successivo sviluppo di prodotti plasmaderivati virus-inattivati e quindi di prodotti da tecnologia ricombinante, disponibili dagli anni '90, ha grandemente migliorato la sicurezza dei prodotti terapeutici aprendo la strada al trattamento regolare a lungo termine secondo regimi di profilassi volti alla prevenzione delle emorragie e della progressione dell'artropatia, tipica delle forme gravi di emofilia. Negli ultimi anni la disponibilità di prodotti ricombinanti ad emivita estesa consente di migliorare il livello di protezione dei pazienti riducendo il carico per il paziente legato alla frequenza delle infusioni endovenose. Inoltre, nuovi farmaci per via sottocutanea sono in fase avanzata di sviluppo per agevolare ulteriormente la profilassi.

Tuttavia, la più temibile complicanza della terapia, cioè la comparsa di anticorpi inibitori che rendono inefficace la terapia stessa e che possono condizionare l'insorgenza di gravi emorragie e disabilità, ancora grava su questi pazienti. In particolare, i bambini con emofilia A grave sono il gruppo a maggior rischio per questa complicanza con un'incidenza superiore al 30-35%. I nuovi agenti per via sottocutanea potranno facilitare la profilassi anche in presenza d'inibitori.

L'emofilia oggi non può essere curata, sebbene questa prospettiva rappresenti l'obiettivo principale della ricerca futura ed è già oggetto di sperimentazione, particolarmente per quanto concerne alcune strategie di terapia genica. I traguardi terapeutici conseguiti hanno portato l'aspettativa di vita del paziente con emofilia ad essere paragonabile a quella della popolazione generale. Pertanto, in questi anni con l'invecchiamento della popolazione emofilica dobbiamo far fronte alla gestione degli esiti cronici legati alla coagulopatia persistente (artropatia degenerativa e rischio emorragico pluridistrettuale) oltre che alla comparsa di comorbidità

tipiche dell'età avanzata quali le malattie cardiovascolari, tumorali e metaboliche che hanno un importante impatto sulla gestione clinica globale.

Per potere rispondere a questi bisogni, in continua evoluzione, i Centri per la cura dell'emofilia devono avvalersi di specifiche competenze cliniche specialistiche ed organizzarsi per rispondere in maniera efficace ed efficiente a tali sfide.