

La malattia riguarda 8.000 italiani, i quali hanno a che fare con poche strutture e scarsi mezzi

Il nuovo progetto che salva la vita

Nei Pronto Soccorso spesso si perde tempo prezioso prima di agire nel modo giusto nei confronti dei pazienti che hanno problemi di coagulazione del sangue: per questo si sta realizzando una preparazione specifica del personale d'urgenza

È una malattia rara e grave che spesso gli stessi ospedali, nelle situazioni di emergenza, non sanno trattare nel modo giusto. Si tratta dell'emofilia, una malattia ereditaria che comporta una insufficienza nella coagulazione del sangue.

DIFFUSIONE

L'emofilia colpisce in media una persona su 10.000. Ad esserne affetti in tutto il mondo sono in 400.000, di cui circa 8.000 in Italia. Sono quasi tutti uomini. Le poche donne affette sono frutto di un padre emofilico e di una madre portatrice. I maschi colpiti dalla malattia possono avere parenti affetti dal lato materno.

CAUSE

La malattia è causata da un gene difettoso collocato nel cromosoma X, che nei maschi è presente in un solo esemplare, e per questo la presenza del gene difettoso provoca sempre la malattia. L'ereditarietà dell'emofilia è recessiva legata al sesso. La malattia cioè compare nei maschi della famiglia e viene trasmessa dalle femmine. Nel 30% dei casi può manifestarsi all'improvviso senza alcun precedente in famiglia. Nell'emofilia A c'è mancanza o ridotta attività del fattore VIII della coagulazione. L'emofilia B è invece provocata dall'assenza o scarsa attività del fattore IX della coagulazione.

EFFETTI

I livelli di fattore VIII presenti nel sangue e la severità delle manifestazioni cliniche sono strettamente correlati. Si identificano 3 livelli di gravità di malattia. Emofilia A severa, caratterizzata per lo più da emorragie spontanee e talora anche gravi che si manifestano generalmente entro il primo anno di vita. Emofilia A moderata, in cui i sanguinamenti (articolari o muscolari, epistassi, gengivorragie) compaiono nell'infanzia, a seguito di traumi anche di lieve entità. Emofilia A lieve: i soggetti affetti possono presentare emorragie a lenta risoluzione, soprattutto a seguito di interventi chirurgici - sia minori (come le estrazioni dentarie) sia maggiori - e di traumi particolarmente gravi. In questo caso, la malattia può non manifestarsi fino alla età adulta.

CURE E PRECAUZIONI

I malati di emofilia devono evitare le situazioni che possono

provocare traumi ed emorragie e l'assunzione di farmaci antinfiammatori non steroidei. Il trattamento principale consiste nella somministrazione per via endovenosa del fattore mancante della coagulazione. "In Italia - spiega **Gabriele Calizzani presidente di FedEmo (Federazione delle Associazioni Emofilici)**, che raccoglie le 32 associazioni locali che si occupano di emofilia - sono non più di 50 gli specialisti che hanno un'esperienza specifica nel trattamento di questa patologia e nonostante sia presente una rete di Centri di diagnosi e trattamento a livello nazionale, questi non sono 'accreditati'. Il livello globale dell'assistenza non è omogeneo sul territorio e presenta delle problematiche.

“

È importante creare una rete di contatti e competenze

”

Un aspetto particolarmente importante riguarda la medicina d'urgenza: nei Pronto Soccorso, non sempre i medici e gli operatori hanno una conoscenza approfondita delle malattie rare e, in particolare per l'emofilia, della gestione delle emergenze emorragiche. Perciò FedEmo è impegnata, con diversi progetti, affinché si realizzi in Italia una rete di assistenza solida da un punto di vista della competenza e del numero di specialisti formati. Questo in particolare è tra gli obiettivi del progetto Safe Factor nell'ambito dell'emergenza”.

L'URGENZA

“Al Pronto Soccorso è importante attivare due tipi di sensibilità - spiega **Annamaria Ferrari della Società Italiana di Medicina di Emergenza Urgenza**. Il primo è quello degli infermieri che quando fanno il triage e scoprono di avere un paziente con problemi di coagulazione devono accelerare il più possibile l'accesso al medico. Il secondo riguarda lo stesso medico, che spesso sull'emofilia ha una preparazione di tipo accademico ma non esperienze dirette, e può mancare della prontezza necessaria per agire il più velocemente possibile”.

IL PROGETTO

Da qui parte il progetto nazionale “ER: Safe Factor” della Federazio-



ne delle Associazioni degli emofilici, che si propone di creare in tutte le regioni una struttura di supporto per garantire una gestione condivisa e sicura delle emergenze. “In Italia - spiega **Claudio Molinari, responsabile del Centro di riferimento per le malattie emorragiche dell'Istituto Gaslini di Genova** - ci sono poche risorse umane e grande difformità. In qualche ospedale esiste una struttura vera e propria riconosciuta dalla Regione, in altri magari solo un medico che opera in modo semivolontaristico, e la cura di questi pazienti è affidata all'impegno del singolo più che all'organizzazione, nonostante i risparmi notevoli che possono derivare da una buona gestione. Quello dell'emofilia è un problema poco conosciuto e poco sentito, non solo in Italia. Invece bisogna fare in modo che l'emofilico che arriva al Pronto Soccorso sia sovraconsiderato e abbia un percorso facilitato al triage”.

Nella Regione Emilia-Romagna è stato realizzato un 'Percorso per l'accesso e il trattamento dei pazienti con malattia emorragica congenita nei Pronto Soccorso' spiega **Annarita Tagliaferri, responsabile del Centro per la cura dell'Emofilia e delle Malattie Emorragiche Congenite della Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma**, che funge da Centro di Riferimento Regionale. Il progetto, che è all'avanguardia nel campo dell'assistenza a questi pazienti e che è stato finanziato dall'Assessorato alla Salute della Regione, si compone di una serie di elementi: innanzitutto sono state sviluppate raccomandazioni pratiche su come gestire gli episodi emorragici in urgenza che poi sono state condivise con i medici e gli infermieri che lavorano nelle varie strutture di emergenza mediante riunioni tenute nelle principali sedi. Inoltre è stato ideato e messo in rete un sito web specifico (www.emofiliaRER.it) costituito da due parti: una pubblica con la descrizione delle malattie e dei farmaci e con una mappa interattiva che illustra le caratteristiche e la dislocazione delle strutture di


emergenza disponibili in Regione; un'altra parte invece è riservata ai Pronto Soccorso e contiene informazioni più dettagliate sugli stessi argomenti oltre a un software in grado di indicare istantaneamente al medico responsabile il tipo e la dose del farmaco da usare per ogni emergenza emorragica nello specifico paziente che gli si presenta

davanti. Infatti tutti i pazienti della Regione sono stati forniti di una speciale chiavetta USB con la quale, nel rispetto della sicurezza dei dati, si possono consultare le informazioni sanitarie essenziali di ciascuno, presenti in una apposita cartella clinica informatizzata, anch'essa all'avanguardia dei tempi. ■




“ER Safe factor”, come gestire l'emergenza

Affrontare l'emergenza di un paziente affetto da emofilia. Questo è l'obiettivo principale del progetto “ER Safe Factor”, promosso dalla FedEmo e realizzato con il contributo di Bayer. Un progetto che in generale si occupa di tutte le esigenze di sicurezza che un emofilico incontra nella propria vita: dalla qualità e disponibilità dei farmaci alla loro distribuzione, dall'assistenza nelle strutture sanitarie alla terapia domiciliare. Ma in particolare “ER Safe Factor” è focalizzato sulla gestione dell'emergenza emorragica. Promuovendo nei medici dei Pronto Soccorso una maggiore conoscenza dell'emofilia si fa in modo che quando hanno a che fare con un paziente emofilico procedano alla somministrazione della terapia sostitutiva prima degli approfondimenti diagnostici, in modo da non perdere tempo prezioso. Il progetto promuove interventi educativi e di aggiornamento dei professionisti della medicina d'urgenza tramite convegni e iniziative editoriali, grazie alla collaborazione con le loro Federazioni e con le Società scientifiche. Si punta anche a promuovere protocolli d'intesa fra i professionisti dei Centri emofilia, della Medicina di urgenza e dei Servizi Farmaceutici sul modo di gestire l'emergenza nei casi di pazienti affetti da emofilia. www.fedemo.it



Mastering Hemophilia Winning Freedom

Science For A Better Life



L'emofilia è una malattia che compromette la coagulazione del sangue.

La ricerca biotecnologica Bayer ha contribuito allo sviluppo di farmaci altamente efficaci, permettendo a un numero sempre crescente di bambini di vivere e giocare normalmente, affinché possano sentirsi più bambini e meno pazienti. www.bayer.it

Bayer:
CropScience
MaterialScience
HealthCare