



L'EMOFILIA

Che cos'è

L'emofilia è una **malattia rara di origine genetica che colpisce soprattutto i maschi**. Se in un individuo sano la fuoriuscita di sangue dai vasi sanguigni si arresta rapidamente, chi è colpito da emofilia **è soggetto a numerose emorragie**.

Il processo di coagulazione del sangue comporta l'attivazione di numerose proteine del plasma in una sorta di reazione a catena. Due di queste proteine, prodotte nel fegato, **il fattore VIII ed il fattore IX**, sono carenti o presentano un difetto funzionale nelle persone affette da emofilia. A causa di questo deficit gli emofilici sono facilmente soggetti ad emorragie esterne ed interne, più o meno gravi.

Sono due i tipi di emofilia, A e B:

1. **La "A" è la forma più comune** ed è dovuta ad una **carenza del fattore VIII della coagulazione**; si registra in **1 caso ogni 10.000 maschi**.
2. **La "B"**, spesso definita malattia di Christmas - dal nome della famiglia nella quale è stata identificata per la prima volta - è provocata dalla **carenza del fattore IX della coagulazione**. L'incidenza è di **1 caso ogni 30.000 maschi**.

L'emofilia A e l'emofilia B hanno sintomi praticamente identici e solo tramite gli esami di laboratorio, o conoscendo la storia familiare, il medico può differenziare questi due tipi di patologia. In entrambi i casi, la gravità della malattia viene determinata in base alla complessità della carenza di attività del fattore coagulante. Si parla di:

- **Emofilia grave** quando la percentuale di attività del fattore coagulante è inferiore all'1%



- **Emofilia moderata** quando la percentuale di attività è compresa tra 1 e 5%
- **Emofilia lieve** quando la percentuale di attività è compresa tra 5 e 40%

In Italia, secondo i dati forniti dal Registro Nazionale delle Malattie Emorragiche Congenite dell'Associazione Italiana dei Centri Emofilia, si registrano circa 8800 casi di MEC di cui:

- il 69,33% riguarda pazienti di sesso maschile
- l'età media è di 38 anni
- l'emofilia A rappresenta circa il 42% della popolazione complessiva
- L'emofilia B rappresenta circa l'8% della popolazione complessiva
- il 10% della popolazione ha più di 65 anni, in linea con una aumentata sopravvivenza oramai sovrapponibile a quella osservata nella popolazione generale

Come si trasmette l'emofilia

I geni che codificano la sintesi dei fattori della coagulazione VIII e IX sono situati sul cromosoma X.

Il cromosoma X, portatore del difetto di coagulazione che determina l'emofilia, viene identificato come "Xe". Nelle donne portatrici di un cromosoma "Xe", l'altro cromosoma X, non colpito, compenserà la produzione di fattore VIII o IX.

Poiché non esistono geni per i fattori della coagulazione sul cromosoma Y, i maschi non possono beneficiare di tale compensazione e rappresentano quindi il maggior numero di persone colpite da questa patologia.

Al contrario, è **estremamente raro che una donna sia colpita da emofilia: perché ciò accada, il padre deve essere affetto da emofilia e la madre portatrice sana.**

Molte donne portatrici possono presentare livelli di fattore della coagulazione relativamente bassi e mostrare i segni di una emofilia "lieve". Nelle famiglie in cui sono presenti casi di emofilia è possibile sottoporre le donne all'analisi del DNA, che si effettua a partire da un normale prelievo di sangue, per stabilire se siano portatrici. E' anche possibile effettuare la diagnosi prenatale nelle gravidanze a rischio.



I sintomi

Tutte le persone subiscono danni minimi nel corso della loro vita quotidiana e nella maggior parte dei casi l'organismo è in grado di ripararli. Anche nelle persone emofiliche, nella maggior parte dei casi, piccole ferite o graffi non creano problemi. Ma le **piccole lesioni delle pareti vasali a livello di articolazioni (emartri) e muscoli (ematomi)** possono continuare a sanguinare, provocando emorragie. Queste emorragie talvolta sono "spontanee", poiché è impossibile risalire alla causa che ha provocato il sanguinamento. E' raro che i neonati presentino problemi, questo almeno fino a che non iniziano a stare seduti o a camminare, di solito attorno all'età di sei/nove mesi. Nei bambini con emofilia grave possono essere presenti ecchimosi (piccole emorragie sottocutanee) nelle parti del corpo in cui vengono sollevati o sorretti.

I primi segnali di un'emorragia, che possono mettere in guardia i genitori, sono una tumefazione dolorosa o il rifiuto del bambino a muovere un braccio o una gamba. Poi, man mano che cresce, il bambino impara a riconoscere da solo un'emorragia, ma il timore di un'iniezione, di non poter andare a scuola o a giocare, o la paura di essere ricoverato in ospedale, spesso lo spinge a nascondere l'accaduto ai suoi genitori.

Le articolazioni più comunemente colpite sono il ginocchio, la caviglia (in particolare nei bambini), il gomito, la spalla e l'anca.

I bambini sono più soggetti degli adulti agli episodi emorragici, ma il numero di emorragie è imprevedibile: un emofilico può andare incontro ad un'emorragia più volte alla settimana o poche volte l'anno. In assenza di un adeguato trattamento, emartri ripetuti a livello di una stessa articolazione provocano deformità e impotenza funzionale. Sono frequenti anche gli ematomi che, se non adeguatamente trattati, provocano danno muscolare.

La diagnosi

Organizzazione non lucrativa di utilità sociale
aderente a WFH
aderente a EHC

www.fedemo.it

SEGRETERIA
Via Veratti, 2 - 20155 Milano
Tel/ Fax. +39.02.33004126
e-mail: segreteria@fedemo.it

SEDE LEGALE
Presso Studio Associato C&B
Via Tor Sapienza, 86 - 00155 Roma

C.F.: 96325890588
CCP: 94937000
CCB: 140101650

Banca Credito Coop.
Cherasco

IBAN
IT54U0848730750000140101650

Per diagnosticare l'emofilia, il primo passo è costituito dall'analisi del sangue: viene così misurato un parametro, il tempo di tromboplastina parziale (PTT) che risulta più lungo del normale. La conferma e la tipizzazione dell'emofilia (se di tipo A o B, se grave, moderata o lieve) vengono poi valutate in base al dosaggio delle proteine plasmatiche carenti (il fattore VIII o il fattore IX), metodica ora abbastanza diffusa nei laboratori di molti ospedali del territorio nazionale.

La terapia

Il trattamento per l'emofilia consiste nella **terapia sostitutiva**, cioè nella somministrazione del fattore mancante (fattore VIII nell'emofilia A, fattore IX nell'emofilia B). Si tratta di farmaci costituiti da molecole di grandi dimensioni che devono essere somministrate per iniezione endovenosa e che **non possono essere assunte per via orale o con iniezioni sottocute**. Il concentrato di fattore della coagulazione può essere di:

- 1. Derivazione plasmatica, cioè ottenuto dal sangue delle donazioni volontarie**
- 2. Derivazione sintetica, ottenuto con tecniche di ingegneria genetica, il cosiddetto "fattore ricombinante"**

La comparsa degli "inibitori" nel sangue dei riceventi è la complicazione principale della terapia sostitutiva: si tratta di anticorpi diretti contro il fattore VIII o IX che ne neutralizzano l'effetto e che possono rendere difficile la terapia.

Sono due i principali regimi terapeutici:

- **La terapia 'on demand'**
- **La profilassi**, iniezioni di concentrato del fattore mancante. In genere, le persone affette da forma grave necessitano di una terapia continua, mentre nelle forme lievi la terapia sostitutiva si effettua solo in seguito a traumi o in previsione di



eventi (operazioni chirurgiche, estrazioni dentarie). Nell'emofilia A la somministrazione avviene tre volte alla settimana; due nell'emofilia B, per mantenere i fattori della coagulazione ad un valore sufficiente a prevenire le emorragie spontanee. E' la terapia utilizzata per trattare i bambini affetti da emofilia grave. Grazie alla profilassi, i bambini e le loro famiglie possono condurre una vita normale.

**Organizzazione non lucrativa di utilità sociale
aderente a WFH
aderente a EHC**

www.fedemo.it

SEGRETERIA
Via Veratti, 2 - 20155 Milano
Tel/ Fax. +39.02.33004126
e-mail: segreteria@fedemo.it

SEDE LEGALE
Presso Studio Associato C&B
Via Tor Sapienza, 86 - 00155 Roma

C.F.: 96325890588
CCP: 94937000
CCB: 140101650

Banca Credito Coop.,
Cherasco

IBAN
IT54U0848730750000140101650