

Durante la giornata di sabato 27, due sono stati i temi trattati principalmente:

- la salute delle donne,
- l'emofilia in Europa.

La dott.sa Hrachovinova, durante gli interventi della mattina, ha sottolineato che ben il 13% delle mamme di bambini emofilici non sono portatrici e che le mutazioni responsabili dell'emofilia A e B sono molte e diverse tra loro: non senso, missenso, inversione dell'introne 22, ... . In quest'ottica, quindi, risulta essere importante la diagnosi prenatale.

In genere c'è una stretta collaborazione tra i centri emofilia ed i laboratori dove vengono effettuate tali indagini, che passano attraverso procedure invasive (CVS - prelievo dei villi coriali, amniocentesi, cordocentesi, PRC) o non invasive (sangue periferico della madre intorno alle 10 settimane, ultrasuoni, ...).

Ciò che, però, ha rivoluzionato la diagnosi prenatale è il free fetal DNA, dal momento che non presenta rischi per la gravidanza. Attraverso questa tecnica, che prevede un'analisi accurata del DNA di origine fetale circolante nel sangue della madre, è, inoltre, possibile determinare il sesso del nascituro amplificando specifiche sequenze di DNA sul cromosoma Y.

Il nuovo target per il futuro è l'isolamento delle cellule fetali dal sangue materno.

Altro strumento di grande rilievo, come indicato dalla dott.sa Peyvandi, risulta essere la diagnosi genetica preimpianto, che, oltre che per quelle donne che presentano una storia familiare della malattia, è utile per coloro le quali hanno perso delle gravidanze senza conoscerne esattamente la causa.

Vi sono, tuttavia, delle limitazioni:

- costo,
- tutti gli embrioni possono essere affetti dalla malattia,
- diagnosi errate (24 dal 1997).

L'intervento dal titolo "Women and Bleeding Disorders" della dott.sa Wermes ha, infine, presentato quelli che sono i disturbi della coagulazione nelle donne, tra cui la menorragia.

Questa si presenta come un'esagerata perdita di sangue durante il ciclo mestruale rispetto alla normale durata ed intensità fisiologica che esso presenta. Essendo spesso strettamente correlata a problemi di fertilità, sono possibili due approcci terapeutici differenti oltre alla chirurgia: se la donna desidera avere figli, un trattamento di tipo emostatico, altrimenti, ormonale.

Stefania Farace

Il primo pomeriggio, invece, offriva un'interessante quadro sull'emofilia e, in particolare, la sua cura in vari Paesi dell'Europa.

Il relatore Brian O'Mahoni, attuale presidente dell'EHC, ha spiegato che il farmaco, sottoforma di crioprecipitato o plasmaderivato, viene assicurato nella maggioranza dei casi dal Governo oppure da quest'ultimo in collaborazione con i centri di riferimento.

Nello specifico i crioprecipitati vengono utilizzati solo da due Paesi (Albania e Armenia).

I servizi specialistici che i governi e i centri seguono con più attenzione sono fisioterapia e supporto psicologico, seguiti dai servizi relativi alle emergenze, alla pediatria e all'urologia.

L'indagine condotta ha portato in evidenza il fatto che il trattamento domiciliare è aumentato in ben sei Paesi tra il 2009 e il 2012 ed è ancora in forte espansione.

Il dato sicuramente più significativo e preoccupante è che solo il 3% degli Stati (solo la Svezia) che hanno partecipato all'indagine presentata dal relatore assicura la profilassi a tutta la popolazione emofilica e non solo ai bambini come, invece, accade nella maggioranza degli Stati europei.

I dati, dunque, sono molto incoraggianti, ma il fatto che la profilassi sia disponibile a tutti in un solo Paese fa sicuramente riflettere su quanto ci sia ancora da lavorare per portare tutti gli Stati su un unico piano di prevenzione, assistenza e cura.

L'intervento del secondo relatore del pomeriggio, infatti, ha messo in chiaro vari aspetti della cura dell'emofilia in Europa e nel resto del mondo.

Mark Brooker ha evidenziato quale sia la reale differenza tra Paesi ricchi e poveri: mentre in Canada e in Svezia la profilassi viene assicurata a tutti, in moltissimi Paesi, sicuramente più poveri, essa non viene nemmeno presa in considerazione ed è proprio riguardo alla profilassi che ora si stanno concentrando gli sforzi dell'EHC.

Visti i risultati avuti negli ultimi anni ci si aspetta, sicuramente, una miglioria generale di tutti gli aspetti della cura dell'emofilia nei prossimi tempi per dare a tutti la possibilità di avere una vita normale.

Enrico Mazza