

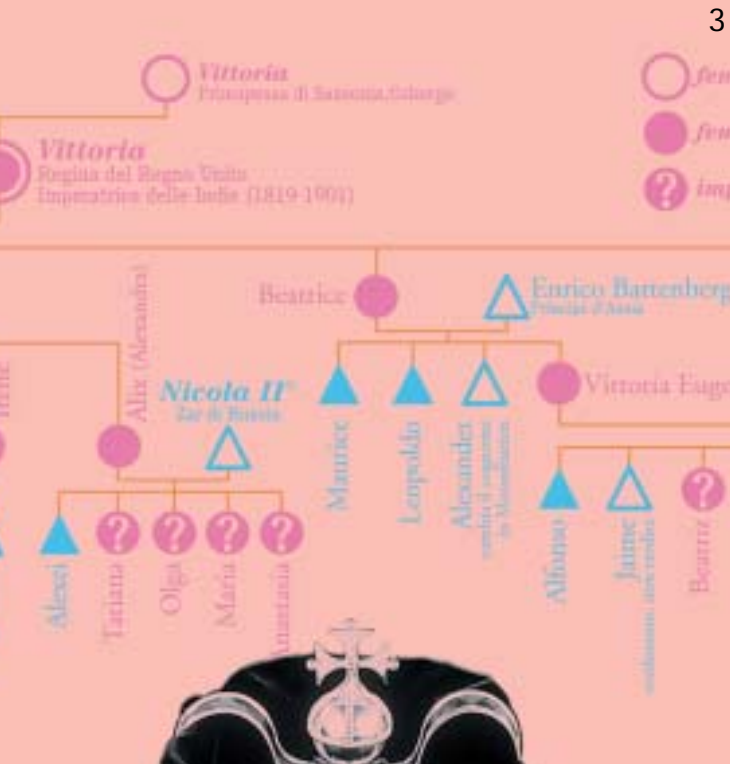
Frequenza: 1/5-10.000 maschi (emofilia A); 1/50-100.000 maschi (emofilia B)

TIPDI EMOFILIA: EMOFILIA A ed EMOFILIA B
 L'emofilia A, spesso definita anche emofilia classica, è la forma più comune di emofilia e colpisce uno ogni 5-10.000 maschi. L'emofilia A è dovuta ad una carenza del fattore VIII della coagulazione.
 L'emofilia 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 e colpisce uno ogni 50-100.000 maschi.

I sintomi delle due malattie sono praticamente identici e solo tramite gli esami di laboratorio, o conoscendo la storia familiare, il medico può differenziare questi due tipi di emofilia. Questa differenza è importantissima ai fini della terapia, perché determinerà quale delle due proteine carenti bisognerà somministrare alla persona malata.

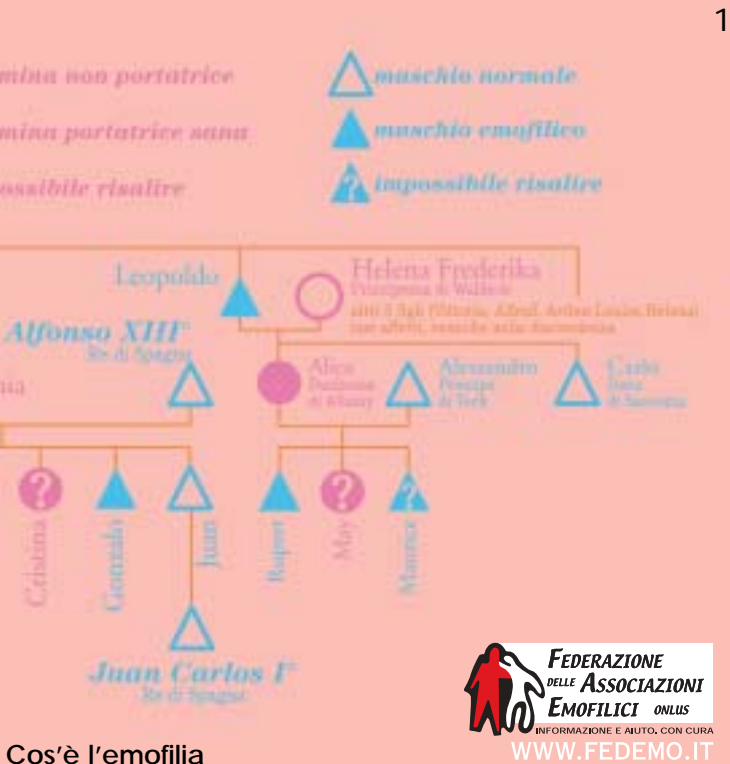
Madre portatrice e padre sano Un figlio maschio avrà una possibilità del 50% di ereditare l'emofilia in quanto erediterà uno dei cromosomi X della madre (si tratta del

A I U T O



E M O F I L I A

C O N C U R A



Cos'è l'emofilia

L'emofilia è una malattia ereditaria dovuta ad un difetto della coagulazione del sangue. La coagulazione è il processo con cui, in caso di fuoriuscita dai vasi sanguigni, il sangue forma un "tappo" composto da piastrine, cellule del sangue e fibrina, un componente del plasma. La coagulazione è un processo complesso, che comporta l'attivazione di numerose proteine del plasma in una specie 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 subiscono facilmente emorragie esterne ed interne, più o meno gravi.

Nell'800 l'emofilia colpì molti membri delle famiglie reali di Inghilterra, Spagna, Prussia e Russia. Tutti i soggetti colpiti erano discendenti diretti della regina Vittoria, la prima portatrice nota di emofilia nella sua famiglia (vedi albero genealogico qui sopra). Forse il più famoso, tra i discendenti di Vittoria colpiti dall'emofilia, è il figlio dello Zar Nicola II, il piccolo zarevic Alexei, assassinato in seguito con tutta la sua famiglia, durante la rivoluzione bolscevica del 1917.

I N F O R M A Z I O N E



cromosoma Xe). Una figlia femmina avrà il 50% di possibilità di essere portatrice del gene dell'emofilia, dato che erediterà uno dei cromosomi X dalla madre. **Madre sana e padre emofilico** Una figlia femmina sarà portatrice dato che erediterà un cromosoma X normale dalla madre ed il cromosoma Xe, "difettoso", dal padre. Le figlie di un padre emofilico sono definite "portatrici obbligate"; in altre parole non è possibile che non siano portatrici. Il figlio maschio, invece, sarà sano in quanto erediterà il cromosoma Y dal padre ed un cromosoma X dalla madre; questo figlio non può trasmettere l'emofilia alle generazioni future. **Madre portatrice e padre emofilico** Una figlia femmina può ereditare l'emofilia ma, come già detto, si tratta di un evento eccezionale.

I SINTOMI DELL'EMOFILIA

Tutte le persone subiscono danni minimi nel corso della loro vita quotidiana. Nella maggior parte dei casi questi danni vengono riparati automaticamente. Anche nei soggetti affetti da emofilia, nella maggior parte dei casi, piccole ferite o graffi non creano problemi. Ma il problema principale, nei casi di emofilia grave, è rappresentato dalle emorragie nelle articolazioni, nei muscoli e nei tessuti molli. Nei soggetti emofilici, infatti, piccole lesioni delle pareti vasali a livello di articolazioni (emartri) e muscoli (ematomi) possono continuare a sanguinare. Queste emorragie vengono talvolta definite "spontanee" in quanto è impossibile risalire alla causa che ha provocato il sanguinamento.

Precauzioni particolari vanno prese durante il parto, se esiste la possibilità che il nascituro sia emofilico. I neonati raramente presentano problemi sino a che non iniziano a stare seduti o a camminare, di solito attorno all'età di sei/nove mesi. I bambini con emofilia grave, inoltre, possono sviluppare ecchimosi (piccole emorragie sottocutanee) nelle parti del corpo in cui vengono sollevati o sorretti dai genitori.

Quando inizia a camminare è inevitabile che il bambino cada o prenda traumi, il che può causare la comparsa di ecchimosi o di emartri. Una tumefazione dolorosa o la riluttanza a muovere un braccio o una gamba sono il primo segno che ha avuto luogo un'emorragia. Man mano che il bambino cresce impara a riconoscere un'emorragia; tuttavia, anche se la riconosce può non dire nulla ai suoi genitori per paura:

- * di un'iniezione
- * di non poter andare a scuola o a giocare
- * di essere ricoverato in ospedale
- * di dover rimanere immobile

Inizialmente a livello dell'articolazione colpita dall'emorragia si avrà dolore e irritazione. Senza trattamento, insorge dolore e rigidità, limitazione funzionale, rossore e tumefazione dell'articolazione. Le articolazioni più comunemente colpite sono il ginocchio e la caviglia, in particolare nei bambini. È importante somministrare il fattore della coagulazione mancante e tenere a riposo l'articolazione. Oltre che il ginocchio e la caviglia possono essere interessate le articolazioni di gomito, spalla e anca. Il numero di emorragie è imprevedibile: un emofilico può andare incontro ad un'emorragia tre o più volte alla settimana, un altro, tre o quattro volte all'anno. I bambini sono più soggetti degli adulti agli episodi emorragici. 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 DELL'EMOFILIA

Come fa il medico a diagnosticare l'emofilia? Il test di laboratorio più utilizzato è chiamato tempo di tromboplastina parziale (PTT). Nelle persone affette da emofilia il tempo di tromboplastina parziale risulta più lungo del normale. Altri valori, come il tempo di emorragia, il tempo di protrombina e la conta delle piastrine, sono normali. La conferma e la tipizzazione dell'emofilia (se di tipo A o B, se grave, moderata o lieve) viene poi avvalorata dal dosaggio delle proteine plasmatiche cariche (il fattore VIII o il fattore IX), metodica ora abbastanza diffusa nei laboratori analisi di molti ospedali del territorio nazionale.

LA TERAPIA DELL'EMOFILIA

Il trattamento per l'emofilia consiste nella terapia sostitutiva, cioè nella somministrazione del fattore mancante (fattore VIII nell'emofilia A, fattore IX nella B).

Fattore VIII per l'emofilia A

Fattore IX per l'emofilia B

Dato che i fattori della coagulazione sono molecole di grandi dimensioni non possono essere assunte per via orale o con iniezioni sottocute, ma devono essere somministrate per iniezione endovenosa. Il concentrato di fattore della coagulazione può essere: di derivazione plasmatica, cioè elaborando il sangue donato dai donatori di sangue oppure di derivazione sintetica, con tecniche di ingegneria genetica, il cosiddetto "fattore ricombinante". Fino a pochi anni fa la prima modalità era una pratica necessaria ma rischiosa, perché l'unico modo per ottenere questi fattori era quello di concentrarli partendo

dal sangue di molti donatori, con elevato rischio di contrarre virus come l'HIV (il virus dell'AIDS), l'HBV o l'HCV (il virus dell'epatite). In anni passati, molti emofilici sono stati contagiati dai virus presenti nel sangue dei donatori; oggi ciò è meno improbabile, grazie ai maggiori controlli ed ai trattamenti cui viene sottoposto il sangue dei donatori. Inoltre, oggi le tecniche di ingegneria genetica permettono di ottenere gli stessi fattori in grande quantità, senza la necessità di ricorrere a donatori, evitando così ogni pericolo di infezione: una parte sempre maggiore di questi fattori sostitutivi viene prodotta tramite ingegneria genetica. La complicazione principale della terapia sostitutiva è la comparsa, nel sangue dei riceventi, di anticorpi diretti contro il fattore VIII o IX detti "inibitori", che ne neutralizzano l'effetto, e che possono rendere difficile la terapia. Tutti i farmaci, come l'aspirina, che hanno un effetto negativo sulla coagulazione, devono essere sempre evitati.

Trattamento dell'emofilia moderata e grave

La moderna terapia dei pazienti affetti da una forma moderata o grave di emofilia ha lo scopo di prevenire l'insorgere di un episodio emorragico, il dolore e l'impotenza funzionale a carico di un'articolazione. Ciò comporta un trattamento "profilattico": iniezioni di concentrato del fattore mancante due o tre volte alla settimana allo scopo di mantenere i livelli di fattore della coagulazione ad un valore sufficiente a prevenire le emorragie spontanee.

Puoi SOSTENERE le attività della Federazione delle Associazioni Emofilici Onlus effettuando una donazione:

* Conto corrente postale n° 94937000

* Oppure utilizzando le seguenti coordinate bancarie:

PER TUTTE LE ATTIVITÀ'

Conto corrente bancario n° 22294 intestato a: Federazione delle Associazioni Emofilici Onlus
BANCA REGIONALE EUROPEA S.p.A.
Fil. di Savigliano, Piazza Schiaparelli, 10 - 12038 Savigliano (CN)
COD. ABI: 6906 COD. CAB: 46850
IBAN: IT93R069064685000000022294

PER IL PROGETTO PUER

Conto corrente bancario n° 22353 intestato a: Federazione delle Associazioni Emofilici Onlus
BANCA REGIONALE EUROPEA S.p.A.
Fil. di Savigliano, Piazza Schiaparelli, 10 - 12038 Savigliano (CN)
COD. ABI: 6906 COD. CAB: 46850
IBAN: IT20J069064685000000022353

La normativa fiscale consente di dedurre tali contributi dalla denuncia annuale dei redditi (TUIR, art. 65 - D. Lgs. 460/1997, art. 13, comma 2)



PER INFO
800178937