

IL 17 APRILE GIORNATA
MONDIALE DEDICATA
ALL'EMOFILIA, MALATTIA
EREDITARIA CHE PROVOCA
EMORRAGIE SPONTANEE ANCHE
GRAVI. LE NOVITÀ NELLE CURE

di Mariapaola Salmi

Emofilia. Una malattia senza confini geografici ed etnici, né differenze di classe. Ricercatori e clinici dell'emofilia, che comprende un gruppo di malattie caratterizzate dalla tendenza al sanguinamento interno, oggi sanno tutto, o quasi. Il prossimo 17 aprile la Giornata mondiale vuole ricordare quanto c'è ancora da fare, nei paesi poveri dove migliaia di emofilici non ricevono cure e nei paesi ricchi. Dove, nonostante l'eccellente assistenza soprattutto in Italia, i farmaci gratuiti e i Centri, una cinquantina, distribuiti capillarmente sul territorio, «sono parecchi i problemi sociali da risolvere», sottolinea Andrea Buzzi, presidente della Fondazione Paracelso onlus che insieme alla Federazione delle associazioni emofiliche (Fedemo) si fa portavoce del messaggio di sensibilizzazione con lo slogan "Per dare una mano, basta muovere un dito".

«Prima tra le tante questioni, la ricerca scientifica», dice Buzzi, «poi l'educazione delle famiglie, degli insegnanti; il sostegno ai piccoli emofilici e alle madri; i consigli alle giovani donne portatrici e alla coppia su temi, quali consulenza genetica, procreazione consapevole e riproduzione assistita per le coppie dove uno dei due partner è Hiv positivo. Tante cose le facciamo già ma c'è ancora parecchio lavoro per abbattere le discriminazioni».

L'emofilia è una malattia genetica rara. Un bambino ogni 10 mila nasce emofilico. I geni mutati di solito localizzati sul cromosoma X determinano una particolare tipologia di trasmissione "diagnica" nel senso che il difetto genetico ereditario viene trasmesso da una generazione all'altra dalla madre (portatrice sana) ai figli maschi (portatori malati) con una probabilità del 50%. Conseguenza delle alterazioni genetiche è la carenza di sostanze indispensabili alla coagulazione del sangue, in particolare il fattore VIII che provoca emofilia A e il fattore IX per l'emofilia B. Tutte le altre emofilie correlate a deficit di diversi fattori, possono essere trasmesse da entrambi i sessi.

Da molti decenni essere emofilico non è più una tragedia, almeno nei paesi industrializzati. La diagnosi si fa entro i primi anni di vita. «Di solito quando il maschietto inizia a gattonare compaiono ecchimosi ed ematomi sottocutanei o muscolari, anche per lievi traumi, e dolore», afferma Raffaele Landolfi del Centro emofilia del "Gemelli" di Roma, «i test coagulativi e il dosaggio del fattore VIII e IX oltre alla storia familiare e al sesso, risolvono i



Se il sangue non si coagula

400 mila sono gli emofilici nel mondo; in Italia 5 mila
La trasmissione è spesso materna

Tra i malati l'**80%** è affetto da emofilia di tipo A, il **18-20%** da quella di tipo B

In Italia l'incidenza per l'emofilia A è di **1/10.000**, per la "B" di **1/50.000**

Il costo di assistenza di un paziente emofilico varia dai **50 ai 100 mila euro l'anno**

dubbi. Oggi sottoponiamo i bambini a regime farmacologico di proflassi e raccomandiamo l'attività fisica non traumatica, ad esempio il nuoto, che rinforza la muscolatura e lo scheletro».

L'emofilia si cura ma la speranza dei 400 mila emofilici nel mondo è la guarigione. Al momento le terapie sostitutive sono rappresentate dai derivati del plasma, sicuri dalla fine degli anni Ottanta, ai quali si sono affiancati a partire da metà anni Novanta farmaci ricombinanti che contengono i fattori carenti ottenuti con tecniche di bioingegneria. Terapie costose che tuttavia insieme agli antivirali hanno cambiato la vita degli emofilici. Solo in parte, però. Infatti, vinte le infezioni da virus C e da Hiv un altro problema si è presentato: il sistema immunitario di certi pazienti risponde agli emoderivati o ai ricombinanti producendo anticorpi che inattivano i fattori VIII e IX introdotti. «E' come se il corpo si organizzasse per riammalarsi», osserva Giovanni Di Minno del Centro di coordinamento re-

gionale per le emocoagulopatie dell'Università Federico II di Napoli, «il punto è che solo un terzo degli emofilici gravi A e B produce anticorpi inibitori. Tentiamo di aggirare la loro produzione con diverse strategie: paralisi immunitaria con l'introduzione di alte quantità di fattore carente, oppure usando sistemi complessi di filtrazione che tirano via gli anticorpi prodotti, infine cambiando farmaco. L'obiettivo è generare una sorta di immunotolleranza nei confronti dei fattori introdotti».

Per le coppie nelle quali uno dei due è sieropositivo (attualmente lo è il 15% degli emofilici, dall'86 non ci sono più nuove infezioni), in Italia c'è uno dei 13 Centri europei che pratica la Assisted reproductive thecnology (ART) metodo di lavaggio seminale. «La tecnica», spiega Enrico A. Semprini che l'ha messa a punto diversi anni fa, «è molto semplice e poco costosa, dei seimila cicli di assistenza effettuati con inseminazione o fertilizzazione in provetta prima della legge 40, sono nati 500 bambini».