

Emofilia

Ormai ci sono le cure per questa grave patologia ereditaria che colpisce i maschi
Ma chi ne soffre patisce ugualmente un disagio psicologico ed esistenziale.

Una ricerca ora lo sta studiando per migliorare la qualità della vita di questi malati

Rischio emorragie, sfida all'handicap

LUCIA ZAMBELLI

FIRENZE

Ifarmaci non bastano: quando una visita dentistica, un lieve trauma, un piccolo incidente provocano un sanguinamento inarrestabile, è chiaro che la vita di un emofilico e della sua famiglia, è condizionata fin dall'infanzia. Oggi gli emofilici possono curarsi, ma gli aspetti psicologici e sociali pesano inevitabilmente: iperprotezione dei genitori, difficoltà di integrazione nella società, a scuola, nel lavoro.

Per questo è partito lo studio Hero (Haemophilia Experiences, Results and Opportunities), promosso da Novo Nordisk in 12 Paesi, tra cui l'Italia. Articolato in tre fasi, lo studio indaga, appunto, gli aspetti psicologici e sociali della malattia. Per promuovere poi azioni concrete per migliorare

questi aspetti. I risultati nel primo trimestre 2012.

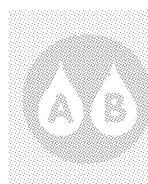
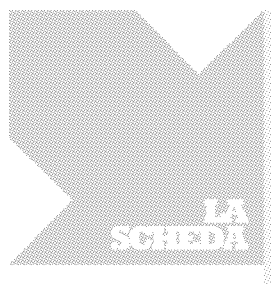
«In primo luogo si vuole verificare quanto e come i pazienti emofilici sono quotidianamente disturbati dalla loro malattia — spiega Alfonso Iorio, professore associato del dipartimento di epidemiologia clinica e biostatistica dell'università McMaster, Hamilton, Canada, e membro dell'advisory board internazionale dello studio Hero — In secondo luogo, verificare se ci sono associazioni tra aspetti psicologici e sociali e altri aspetti (medici, logistici, economici) che possano offrire opportunità di miglioramento nella gestione dell'emofilia. E infine, creare consapevolezza sul fatto che la somministrazione del fattore carente non risolve tutti i problemi dell'emofilico».

L'emofilia è una malattia congenita del sangue, che viene trasmessa dalla madre, portatrice sana, ai figli maschi. I pazienti che ne sono affetti sono privi di una proteina determinante per la coagulazione. Non esiste una cura definitiva. Il fattore carente viene somministrato per fermare

l'emorragia, o periodicamente come prevenzione (profilassi).

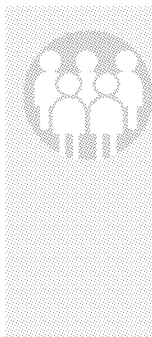
«Vivere con l'emofilia — racconta Andrea Buzzi, presidente della Fondazione Paracelso, anch'egli membro dell'advisory board dello studio — vuol dire innanzitutto convivere con una patologia cronica che accompagna l'intera vita di una persona. Sicuramente compensare gli aspetti propriamente clinici, le emorragie, rappresenta la prima e principale sfida per ogni paziente, ma questo non è sufficiente ad assicurare un'esistenza serena. Sicuramente, uno dei principali ostacoli al pieno inserimento sociale delle persone con emofilia è rappresentato dalla tendenza all'autosegregazione messa in atto dai pazienti, che sono generalmente restii a dichiarare la propria condizione».

© RIPRODUZIONE RISERVATA



ITIMI

L'emofilia A (fattore VIII della coagulazione) colpisce 1 maschio ogni 5000-10.000 nati maschi
La B (fattore IX) 1 ogni 50.000 - 100.000



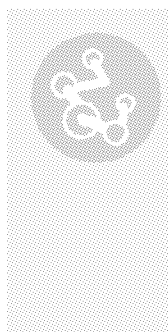
IDATI

Sono 4 mila in Italia le persone con emofilia. Includendo anche altri tipi di deficit della coagulazione si arriva a 7 mila malati



LA CAUSA

L'emofilia è causata da mutazioni sul cromosoma X. La malattia quindi è trasmessa dalla madre, portatrice sana, ai figli maschi



GLI EFFETTI

La mutazione provoca anomalie nella produzione di alcuni enzimi essenziali per la corretta formazione del coagulo di sangue

