**L’EMOFILIA IN PILLOLE**

**Che cos’è l’emofilia?**

È una malattia ereditaria tramandata per via materna. La sua trasmissione è legata al cromosoma sessuale X, pertanto la malattia si manifesta prevalentemente nei soggetti di sesso maschile. Le donne sono portatrici sane e possono esserne affette solo qualora siano figlie di padre emofilico e di madre portatrice sana (casi rarissimi). Un uomo (XY), figlio di una donna portatrice, ha una probabilità del 50 per cento di essere emofilico. La patologia comporta una insufficienza grave nella coagulazione del sangue dovuta alla mancanza, totale o parziale, del fattore VIII (emofilia A), o del fattore IX (emofilia B).

**L’Emofilia A**

L’emofilia A è la forma più comune della patologia, caratterizzata dalla carenza di [fattore VIII](https://it.wikipedia.org/wiki/Fattore_VIII) della coagulazione. Alla sua origine ci sono mutazioni nella sequenza del gene che codifica per il fattore VIII della cascata coagulativa. Nel plasma il fattore VIII circola in associazione al fattore *Von Willebrand*.

Chi soffre di emofilia è soggetto a sanguinamenti ricorrenti e estesi, alcuni dei quali possono anche mettere a repentaglio la vita del paziente. Tra i sanguinamenti più comuni vi sono gli emartri, versamenti di sangue nelle articolazioni che causano dolore intenso e provocano danni articolari irreversibili. Secondo le stime della *World Federation of Hemophilia*, nel mondo si contano 140.000 persone colpite da emofilia A; in Italia i malati di emofilia A sono circa 3.900, 6,4 ogni 100.000 abitanti.

**L’Emofilia B**

L'emofilia B è causata dall’assenza o dalla scarsa attività del fattore IX della coagulazione, ma dal punto di vista clinico è indistinguibile dall’emofilia A.

**Trattamenti: attraverso il passato, verso il futuro**

Il trattamento dell’emofilia consiste nell’infusione endovenosa di concentrati del fattore della coagulazione mancante. I concentrati dei fattori della coagulazione possono essere sia di derivazione plasmatica, ottenuti dalla lavorazione del sangue dei donatori, sia di derivazione biotecnologica, ovvero prodotti con tecniche di biologia molecolare, i cosiddetti “fattori ricombinanti”.

Fino ad alcuni anni fa, l’unico modo per ottenere questi fattori era concentrarli partendo dal sangue dei donatori, una pratica all’epoca necessaria ma che, tra la fine degli anni Settanta e l’inizio degli anni Ottanta, ha esposto la comunità emofilica a un elevato rischio di contrarre virus come quello dell’HIV e dell’epatite B e C. La causa delle infezioni fu l’utilizzo di concentrati plasmatici contaminati, un problema a cui, successivamente, si è dato risposta introducendo nel ciclo di lavorazione fasi di inattivazione virale.

In seguito, le tecniche di biologia molecolare hanno permesso di ottenere gli stessi fattori in grande quantità, grazie alla tecnica del DNA ricombinante, senza la necessità di ricorrere a donatori e aumentando la sicurezza dei prodotti.

Nel tempo si è reso possibile anche il trattamento domiciliare, una volta effettuato esclusivamente nelle strutture ospedaliere. Negli ultimi anni, inoltre, sono nati, grazie alla collaborazione tra le aziende e i Centri Emofilia, i servizi domiciliari in grado di offrire un’assistenza al paziente a 360 gradi.

La somministrazione regolare dei fattori sostitutivi, come prevenzione di emorragie e di danni alle articolazioni (profilassi), è ormai lo standard di cura per le nuove generazioni. Grazie a questi progressi i pazienti emofilici hanno raggiunto qualità e aspettativa di vita quasi normali.

Oggi, la breve emivita dei fattori disponibili con la conseguente necessità di infusioni endovenose frequenti, ha portato alla ricerca di fattori della coagulazione con emivita più prolungata. In tal senso, per ottenere nuovi prodotti a “emivita prolungata”, si stanno sfruttando diverse tecniche come la tecnologia di fusione Fc, in grado di estendere l’emivita del prodotto, ovvero la capacità del fattore mancante di rimanere in circolo più a lungo. La complicazione più critica resta ancora la formazione di anticorpi inibitori contro il Fattore VIII, ma la cura delle emorragie nei pazienti che presentano questi inibitori è progredita notevolmente negli ultimi anni. In futuro, la terapia genica potrebbe offrire una cura definitiva agendo alla base della malattia e fornendo l’informazione genetica corretta alle cellule del paziente, affinché possano produrre in autonomia il fattore della coagulazione mancante.

**I Centri Emofilia**

I pazienti emofilici, in Italia, sono regolarmente seguiti dai Centri Emofilia, distribuiti sul territorio nazionale e coordinati dall’Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE). Lo scopo dell’AICE consiste nella promozione di un approccio uniforme per la gestione delle malattie emorragiche. In dettaglio, l’AICE si occupa dello sviluppo di strategie terapeutiche applicabili in modo omogeneo su tutto il territorio nazionale e della promozione di attività di ricerca clinica collaborativa, finalizzate a migliorare la conoscenza, la gestione e il trattamento delle coagulopatie.

**Per ulteriori informazioni:**

**Value Relations Srl -**Tel. 02 2042491

Maria Luisa Paleari – ml.paleari@vrelations.it - 331 6718518

Alessio Pappagallo – a.pappagallo@vrelations.it - 339 5897483