

Ufficio Stampa della Provincia autonoma di Trento

Piazza Dante 15, 38122 Trento

Tel. 0461 494614 - Fax 0461 494615

uff.stampa@provincia.tn.it

COMUNICATO n. 814 del 16/04/2024

L'Associazione emofilia in Trentino organizza un convegno patrocinato da Apss

Il 17 aprile si celebra la Giornata mondiale dell'emofilia

Anche il Trentino aderisce alla XX Giornata mondiale dell'emofilia, con l'obiettivo di aumentare nell'opinione pubblica la consapevolezza su questa patologia genetica rara. Per parlare della situazione trentina e delle terapie attualmente disponibili per la gestione dell'emofilia e di altre patologie emorragiche congenite, il 17 aprile dalle 17.30 alle 20 a Trento si terrà un convegno aperto al pubblico: «Emofilia e malattie emorragiche congenite in Trentino. Cambio di paradigma» (auditorium oratorio del Duomo, via Madruzzo 45). La serata è organizzata dall'Associazione emofilia in Trentino e vede la partecipazione di molti professionisti dell'Unità operativa multizonale di immunoematologia e trasfusione dell'Azienda provinciale per i servizi sanitari.

L'emofilia è una malattia emorragica congenita, rara, causata dalla carenza totale o parziale del fattore VIII o IX della coagulazione. Solo in Italia ne soffrono circa 5mila persone, quasi tutti maschi. Questo perché il difetto di coagulazione che determina l'emofilia si trova sul cromosoma X. Le donne possono però essere portatrici sane. In Trentino i maschi emofilici sono circa un centinaio.

Chi soffre di emofilia è soggetto alla formazione di ematomi più importanti del normale, a sanguinamenti spontanei o a emorragie successive ad un trauma, anche di lieve entità. In caso di sospetta emofilia, i pazienti possono sottoporsi ad un test della coagulazione, in particolare il test dell'aPTT (Tempo di tromboplastina parziale attivata), un esame che consente di valutare la capacità di coagulazione del sangue.

In passato i pazienti con emofilia venivano trattati con trasfusioni di plasma, che potevano sopperire solo parzialmente al fattore mancante, ma oggi, grazie ai progressi della ricerca, il trattamento per l'emofilia consiste principalmente nella terapia sostitutiva, cioè nella somministrazione del fattore mancante (fattore VIII nell'emofilia A, fattore IX nella B), per iniezione endovenosa.

Oltre all'emofilia ci sono altre malattie emorragiche congenite (MEC) associate a carenza qualitativa o quantitativa di fattori della coagulazione; la più comune è la malattia di *von Willebrand*. Le MEC si manifestano con un'anomala tendenza al sanguinamento, che nelle forme più gravi si manifesta fin dalla nascita, ma in quelle più lievi può emergere anche in età adulta, spesso a seguito di eventi scatenanti, quali estrazioni dentarie o interventi chirurgici.

La diagnosi e la terapia dell'emofilia e in generale delle MEC in Trentino è garantita in Apss dall'Unità operativa multizonale di immunoematologia e trasfusione di Trento, che segue oltre 200 persone affette da disturbi congeniti della coagulazione, con la collaborazione multidisciplinare di professionisti delle diverse specializzazioni, secondo uno specifico protocollo diagnostico terapeutico (PDTA).

Negli ultimi anni grazie a terapie sempre più innovative, l'aspettativa di vita dei pazienti emofilici è divenuta sovrapponibile a quella della popolazione generale, con un apprezzabile miglioramento anche della qualità stessa della vita.

