

Vivere con **emofilia** lieve o moderata



Opuscolo per pazienti e famiglie



Anche se l'emofilia è un compagno permanente, si può comunque condurre una vita normale e attiva.

A chi è rivolto questo opuscolo?

Questo opuscolo è pensato per le famiglie che desiderano informazioni sull'emofilia lieve o moderata (= media).

Nota: alla fine dell'opuscolo si trova un capitolo rivolto alle portatrici di emofilia con un maggior rischio di sanguinamento.

Cos'è l'emofilia?

L'emofilia (emo = sangue/filia = insegnamento/amore) è un disturbo della coagulazione. Nel linguaggio comune è chiamata anche malattia del sangue. Il sangue di un soggetto affetto da emofilia si coagula meno rapidamente del sangue di un soggetto senza emofilia.¹

In Svizzera ci sono circa 750 persone con emofilia.²

Quali sono le forme di emofilia?

La maggior parte delle persone presenta emofilia A o emofilia B.

- ▶ Nell'emofilia A, la quantità di fattore 8 (scritto Fattore VIII) è troppo ridotta. L'emofilia A è più comune e colpisce un neonato su circa 10 000.¹
- ▶ Per l'emofilia B, la quantità di fattore 9 (scritto Fattore IX) nel sangue è troppo bassa. L'emofilia B è più rara e colpisce un neonato su circa 50 000.¹

Quali sono i gradi di severità?

La gravità dell'emofilia dipende dalla quantità del fattore di coagulazione corrispondente presente nel sangue.⁴

Potenza dell'emofilia	Percentuale di attività residua normale del fattore di coagulazione
lieve	> 5%
moderata	1-5%
grave	<1%

La quantità (attività) di fattori della coagulazione nelle persone sane è definita al 100%. La quantità residua (attività residua) indica quanto è grande la quantità (attività) del fattore corrispondente.

La gravità dell'emofilia non cambia nel corso della vita di un soggetto.¹ Ciò è dovuto al fatto che «il progetto» di ogni individuo determina la quantità di fattore di coagulazione prodotta. Il «progetto» resta invariato per tutta la vita.

Come funziona la coagulazione del sangue?

In caso di lesione, il corpo inizia autonomamente a coagulare. Con la coagulazione si forma una crosta che blocca il sanguinamento e protegge la ferita. Sotto la crosta, il corpo forma nuovi tessuti. In questo modo la lesione guarisce.

Poiché il processo di coagulazione è molto complicato, spesso viene descritto con delle metafore, come ad es. tessere del domino che cadono.³

I fattori della coagulazione vengono attivati quando si verifica una lesione.



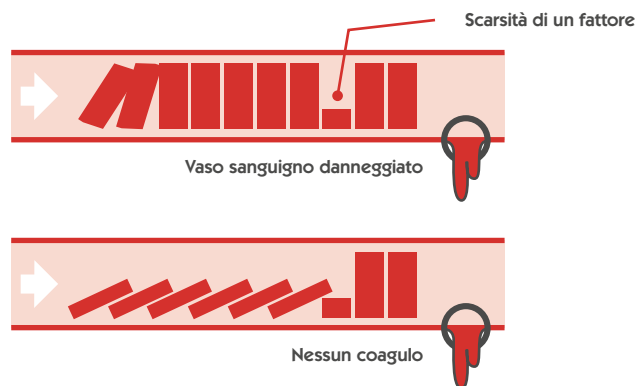
Un fattore attiva il successivo fino a formare una crosta.



Che cosa cambia nell'emofilia?

Torniamo all'esempio a pagina 5: ci feriamo, il «gioco del domino» si attiva nel corpo.³

Poiché nel sangue delle persone emofiliache il fattore necessario è insufficiente, non tutte le tessere del domino cadono. La gravità dell'emofilia e l'entità della lesione influenzano la durata dell'emorragia.



Nell'emofilia lieve e moderata, il sangue coagula come nelle persone sane, ma il processo dura più a lungo. La crosta può essere troppo debole, rompersi e ricominciare a sanguinare.

Come si sviluppa l'emofilia?

L'emofilia è una malattia ereditaria.

- ▶ Nel 70% dei casi le famiglie sono colpite da generazioni.⁵
- ▶ Il 30% dei casi presenta nuove malattie (mutazione spontanea).⁵

Ogni corpo umano è costituito da molte piccole cellule. In ciascuna cellula sono presenti 23 coppie di cromosomi, ovvero 46 cromosomi. I componenti fondamentali dei cromosomi sono i cosiddetti geni. I geni determinano molte cose che ci rendono unici. Per esempio, i nostri colori di occhi e capelli, la nostra altezza e molto altro. Quindi i geni sono il nostro «progetto».

Ereditiamo metà dei 46 cromosomi da nostra madre, l'altra metà da nostro padre. È anche il motivo per cui possiamo ereditare gli occhi blu della madre e i capelli castani di nostro padre.

Delle 23 coppie di cromosomi, 22 coppie hanno due metà uguali. 1 coppia è diversa. Questa coppia speciale di cromosomi determina, tra l'altro, il nostro sesso. I due cromosomi che formano queste coppie sono chiamati cromosoma X e cromosoma Y.

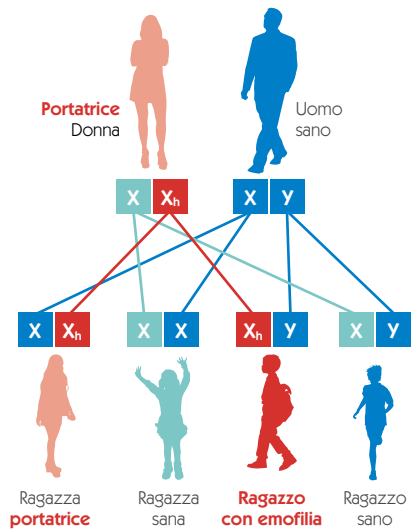
- ▶ Gli uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y.
- ▶ Le donne hanno due cromosomi X.

Il «progetto» del fattore VIII e IX è determinato dal cromosoma X. Se un uomo è portatore del «progetto» di emofilia sul suo cromosoma X, significa che soffre di emofilia.

Nelle donne la situazione è diversa. Loro hanno due cromosomi X: se una donna presenta un «progetto» di emofilia su uno dei cromosomi X e il secondo cromosoma X è il «progetto» sano, è portatrice (conduttrice) di emofilia, ma non soffre di emofilia perché il cromosoma X sano può controllare la coagulazione del sangue. L'emofilia nelle donne è molto rara. Solo se entrambi i genitori della donna hanno un cromosoma X emofiliaco, l'emofilia può essere ereditata. Tuttavia, questa combinazione è molto rara.

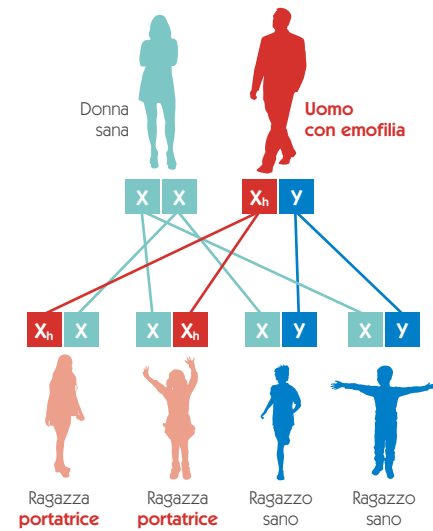


Come si eredita l'emofilia?



Ecco cosa accade se una portatrice di emofilia dà alla luce un bambino:⁵

la madre ha un cromosoma X emofiliaco ed è portatrice (conduttrice). Il padre è sano. Con una probabilità del 50% le figlie saranno portatrici. I figli maschi ereditano l'emofilia con una probabilità del 50%.



Ecco invece cosa accade se un maschio emofiliaco ha un bambino:⁵

Il padre soffre di emofilia, la madre non è portatrice. Le figlie saranno sempre portatrici poiché ricevono sempre il cromosoma X emofiliaco dal padre. I figli maschi non ereditano l'emofilia perché ricevono dal padre il cromosoma Y non interessato.



Come viene trattata l'emofilia lieve/moderata?

I soggetti affetti da emofilia lieve o moderata spesso presentano una quantità sufficiente di fattori di coagulazione nel sangue, così da permettere alle ferite quotidiane di guarire normalmente. Ci vuole solo un po' più di tempo per guarire una ferita.

Ciò significa che può essere necessario un trattamento solo dopo gravi incidenti o prima di interventi chirurgici. In realtà, è proprio in questi casi che alcune persone apprendono di essere affette da emofilia.⁶

Qual è il trattamento in caso di sanguinamento?

Esistono diverse opzioni di trattamento per il sanguinamento. Le opzioni di trattamento più adatte a lei le verranno comunicate direttamente presso il suo centro specializzato per l'emofilia.

Acido tranexamico

Il principio attivo acido tranexamico viene utilizzato principalmente per il sanguinamento delle mucose. I più comuni sono i sanguinamenti orali e nasali e i trattamenti odontoiatrici. Il principio attivo è chiamato antifibrinolitico e può essere somministrato sotto forma di compresse o compresse effervescenti.⁶

Concentrati del fattore

I concentrati del fattore sono somministrati in caso di sanguinamento maggiore o interventi chirurgici. Anche in caso di sanguinamento articolare o muscolare è necessaria la somministrazione di un concentrato del fattore.⁶

Il concentrato del fattore viene sempre somministrato per via endovenosa (= in vena). In caso di sanguinamento, si prega di contattare sempre il centro per l'emofilia.

Talvolta, le persone affette da emofilia moderata sono colpite ripetutamente da emorragie articolari e muscolari. Di conseguenza, il suo team di trattamento può decidere di somministrare regolarmente (profilassi) il concentrato di fattore. L'obiettivo della profilassi è prevenire il sanguinamento. Ciò mira ad avere articolazioni prive di dolore e in buone condizioni.⁶

Desmopressina

La desmopressina, nota anche come DDAVP, può essere utilizzata solo in soggetti affetti da emofilia A lieve o moderata. Nel corpo (più precisamente nelle cellule endoteliali) esiste una riserva del fattore von Willebrand. Il fattore von Willebrand contribuisce a proteggere il fattore VIII. La desmopressina garantisce che le cellule endoteliali rilascino il fattore von Willebrand accumulato. Il fattore von Willebrand contribuisce a proteggere il fattore VIII. Ciò può aumentare la quantità di fattore VIII nel sangue. La desmopressina può essere somministrata per via endovenosa, sottocutanea o come spray nasale.⁶

Come riconosco il sanguinamento e come devo comportarmi?

I soggetti affetti da emofilia lieve o moderata solitamente non sono colpiti da sanguinamento spontaneo. Tuttavia, è importante sapere come riconoscere il sanguinamento.

Sanguinamento muscolare e articolare

▶ Bambino piccolo:

- ▶ Un bambino piange senza motivo apparente (non perché abbia fame o sete, bisogno di cambiare pannolino o vuole essere preso in braccio)?
- ▶ Evita movimenti specifici? Zoppica?
- ▶ Il bambino risparmia un braccio o una gamba?

▶ Adolescenti/adulti:

- ▶ Dolore all'articolazione del piede, del ginocchio o dell'anca durante il carico o il movimento?
- ▶ Dolore alla mano, al gomito o alla spalla durante il movimento?
- ▶ Formicolio o sensazione di calore all'articolazione dolorante?⁶

Se osserva qualcosa di insolito e lo associa all'emofilia, contatti il centro emofilia. È sempre meglio chiedere consiglio piuttosto che lasciare un problema irrisolto.

Lividi, ematomi e piccoli incidenti

Non appena il bambino inizia a gattonare e si solleva, i lividi (ematomi) sono inevitabili. Spesso non sono più dolorosi per i bambini affetti da emofilia che per altri bambini. Non lasciatevi turbare eccessivamente dai lividi, ma osservateli. Un'eccezione è rappresentata da ematomi sulla testa, sulla nuca, sul collo o all'inguine. Se un ematoma diventa sempre più grande nelle prime ore, contattare immediatamente il centro emofilia.



Le lesioni della testa e dell'addome, con o senza segni visibili, devono sempre essere controllate dal centro emofilia.

Comunichi al medico curante presso il centro emofilia se ha avuto precedenti interventi (anche di piccole dimensioni come l'estrazione di un dente).

Cambio dei denti

Quando i bambini perdono i denti da latte, possono sanguinare. Consulti il centro emofilia se l'episodio emorragico persiste o cessa e inizia nuovamente. In genere, è sufficiente un trattamento con acido tranexamico per diversi giorni.

Che cosa può significare l'emofilia per lei...?

Se suo/a figlio/a soffre di emofilia, probabilmente lo condivide profondamente con suo/a figlio/a e le dispiace. Potrebbe anche sentirsi colpevole dell'essere portatore del gene dell'emofilia. Tutte queste sono reazioni e sensazioni sono legittime e completamente normali. Tuttavia, è importante che lei, in qualità di genitore, impari ad accettare l'emofilia di suo/a figlio/a. Le conversazioni con il team di trattamento o con altri genitori possono essere un aiuto.

«I bambini dovrebbero essere bambini». Questo vale anche per un bambino affetto da emofilia. È importante incoraggiare il bambino a giocare. Ricordate che non è costruttivo reagire in modo pauroso o irritato a causa di un ematoma o di un episodio emorragico quando il bambino gioca. Si orienti in base ai consigli del centro emofilia per il trattamento degli ematomi e delle emorragie.

È importante che tutta la famiglia sia ben consapevole dell'emofilia. Nei primi anni, i fratelli possono avere diverse reazioni se il fratellino emofilico riceve più attenzioni dai genitori. Create un momento con i fratelli e spiegate loro

perché i genitori, di tanto in tanto, hanno bisogno di più tempo per il fratello piccolo/grande con emofilia.

Attenzione e assistenza a casa

Cercate di offrire al vostro bambino affetto da emofilia un ambiente più sicuro, come lo fareste per altri bambini. Non trattate il bambino in modo eccessivamente apprensivo, così il bambino imparerà a vivere la vita con sicurezza.

Come altri genitori, affiderete vostro figlio alla supervisione di terzi. Spiegate al personale di assistenza quando c'è motivo di preoccupazione e chi contattare in caso di emergenza.

Scuola

Assicurarsi che il corpo insegnanti sia informato. A scuola, un bambino affetto da emofilia non deve essere trattato in modo diverso dai suoi compagni. Contattare il proprio team di trattamento per assistenza nella formazione degli insegnanti.



Movimento

L'attività fisica è importante. Lo sport e il movimento non allenano solo il corpo ma anche l'anima e lo spirito. La partecipazione a giochi, sport e divertimento è un modo per ottenere una maggiore qualità della vita fisica, mentale ed emotiva. Ciò si applica naturalmente alle persone con e senza emofilia.

Il movimento e l'esercizio fisico sono molto importanti nell'emofilia. Un movimento sufficiente favorisce lo sviluppo di muscoli forti e legamenti stabili. Ciò può proteggere dalle lesioni articolari.⁶ Se durante un'attività sportiva si verifica un evento di sanguinamento, fare IMMEDIATAMENTE una pausa, raffreddare, immobilizzare e sostituire il fattore. Chieda informazioni al team di trattamento per trovare un tipo di sport adatto.

**Se lei soffre di emofilia:**

La diagnosi di emofilia può essere un'esperienza incisiva. L'emofilia influenza la sua vita ma non la deve determinare. Quanto più ampia è la sua conoscenza, tanto meglio sarà possibile gestire la malattia. Il centro emofilia sarà lieto di aiutarla.

Quali problemi di salute generale devo affrontare?

Vaccinazioni

Suo/a figlio/a deve ricevere tutte le vaccinazioni di routine⁶ e anche quelle consigliate dal centro. Ciò vale anche per le vaccinazioni di viaggio.

Assicurarsi che la persona che effettua la vaccinazione sia informata dell'emofilia. Deve sapere a cosa deve prestare particolare attenzione durante l'immunizzazione. Se necessario, deve rivolgersi al centro emofilia per una consulenza.

Farmaci

Alcuni farmaci comuni, come antidolorifici o farmaci antipiretici, possono influire sulla coagulazione del sangue.⁶ Assumere nuovi farmaci solo dopo aver consultato il centro di trattamento. Questo vale anche per gli agenti di origine vegetale. Per un elenco dettagliato dei «farmaci consentiti/proibiti», visitare la home page della Società Svizzera Emofilia (www.shg.ch).

Dove posso trovare ulteriori informazioni sul tema «Emofilia»?

Tedesco	Francese
www.shg.ch	www.hemosuisse.ch
www.hemoschweiz.ch	
www.haemophilie.org	

I riferimenti e i link su siti web di terze parti sono al di fuori della responsabilità di Takeda. Qualsiasi responsabilità per i contenuti di tali siti sarà rifiutata.

Informazioni utili: il documento d'emergenza

Lei/Suo/a figlio/a dovete sempre avere un documento d'emergenza con voi. Esistono diversi tipi di documenti di emergenza. Si rivolga al centro emofilia.



Non siete soli. La sua emofilia e quella di suo/a figlio/a è solo una parte della sua vita. Rimanga in contatto con il proprio centro emofilia, anche se raramente ha bisogno di aiuto. Il centro emofilia può aiutarla con informazioni utili, preziosi contatti e molti consigli pratici.



Consigli specifici per donne e ragazze

Molte portatrici del gene dell'emofilia hanno un basso fattore di coagulazione nel sangue. Di conseguenza, le donne possono avere problemi simili a quelli riscontrati nell'emofilia lieve o moderata.⁶

Le donne possono presentare mestruazioni molto forti).⁶ Il team di trattamento nel centro emofilia può prescrivere un trattamento per controllare il sanguinamento grave.

Durante la gravidanza, si verificano raramente sanguinamenti in quanto i livelli del fattore di coagulazione aumentano in questo periodo.⁶ Durante il parto tuttavia, potrebbe essere necessario un trattamento per controllare o prevenire il sanguinamento. Pertanto, si assicuri che il centro emofilia sia informato della gravidanza.



Riferimenti: **1** World Federation of Hemophilia Website, Frequently asked questions. www.wfh.org. Retrieved November 2018, from www.wfh.org/en/page.aspx?pid=637 **2** Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft Website, Hämophilie – Die Bluterkrankheit. www.shg.ch. Retrieved November 2018, from www.shg.ch/de/haemophilie **3** Seiffert et al. (2005). Concepts in Medical Physiology. P. 145-146. ISBN-13: 978-0781744898 **4** Schulman, S. (2012). Mild Hemophilia revised edition. No. 41. World Federation of Hemophilia. **5** National Organization for Rare Disorders Website. Hemophilia A. www.rarediseases.org. Retrieved November 2018, from www.rarediseases.org/rare-diseases/hemophilia-a/ **6** Srivastava, A. et al. (2013). Guidelines for the management of hemophilia. Haemoph. Off. J. World Fed. Hemoph. 19. 1-47.

Il presente opuscolo è stato sviluppato in collaborazione con Elsbeth Müller-Kägi, esperta di cura dell'emofilia APN presso l'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo.

Creato: Aprile 2019



Shire Switzerland Ltd.
Shire fa ora parte
di Takeda
Zählerweg 4
CH-6301 Zugo, Svizzera