

SOLIDARIETA' - Il 17 aprile una giornata dedicata a chi soffre di disturbi della coagulazione del sangue

# Emofilia: questa sconosciuta

ELISA PETRIS

**E**mofilia, una malattia rara, ma non silenziosa. Questo lo slogan che accompagnerà la giornata mondiale dedicata all'emofilia che avrà come sfondo sette piazze italiane, tra cui piazza Matteotti a Udine, dove sarà presente lo stand dell'Associazione emofiliaci e trombofilici del Friuli.

Per l'occasione, fino al 18 aprile, tutti coloro che desiderano essere solidali e dare il proprio contributo possono inviare, al costo di un euro, un sms al numero 48587. Ma che cos'è veramente questa malattia, di cui poco si parla e poco si conosce? Giovanni Barillari, responsabile dell'ambulatorio emofilia e trombofilia di Medicina trasfusionale, diretto dal Franco Bifoni, dell'ospedale di Udine ci spiega meglio questa particolare patologia rara, ma che colpisce anche nella nostra regione.

"L'emofilia è un'alterazione congenita e consiste nella mancanza o nella carenza di una proteina del sangue che è fondamentale per la sua coagulazione. La diminuzione della coagulazione, in base all'identità del difetto, può emergere soltanto dopo traumi, ematomi o piccoli interventi chirurgici come può essere l'estrazione di un dente dal giudizio. Spesso, se non si tratta di forme gravi, questo tipo di patologie le-

gate alla coagulazione del sangue possono rimanere latenti fino all'età adolescenziale per le ragazze, quando sopraggiunge la prima mestruazione, e addirittura fino alla maggiore età per i ragazzi".

Anche questa malattia, così come molte altre, può presentarsi in forme più o meno lievi e, nei casi più gravi, l'emorragia si verifi-



ca spesso in maniera spontanea e, se un'emorragia interna non viene curata adeguatamente, oltre a causare dolori acuti, può portare a conseguenze gravi e permanenti. "Esistono dei casi in cui l'emofilia emerge in tenera età, quando il bambino si provoca delle emorragie articolari, chiamate emartri, anche semplicemente gattonando. In questi casi è possibile che al bambino si presentino anche delle emorragie alle ginocchia stando in piedi o che l'emorragia subentri al momento in cui spuntano i denti

da latte. Nei casi più gravi l'emorragia può presentarsi frequentemente e, naturalmente, l'episodio più temuto per questo tipo di malati, è l'emorragia celebrare, che può risultare fatale."

Quando parliamo di emofilia parliamo di una malattia rara che si presenta con un'incidenza di un caso ogni 10 mila persone per l'emofilia di tipo A, quella più comune dovuta alla carenza del fattore VIII della coagulazione, e di un caso ogni 50 mila persone per l'emofilia di tipo B, detta malattia di Christmas, provocata dalla carenza del fattore IX della coagulazione. "Nella nostra regione - continua Barillari - possiamo stimare la presenza di un centinaio di malati che hanno bisogno di essere seguiti".

Nonostante si tratti di una malattia rara, però, la ricerca sta procedendo a grandi passi e, oggi, la vita di un emofiliaco può procedere quasi come quella di una persona non affetta da questo tipo di malattia. "Oggi, attraverso la somministrazione di determinati farmaci, siamo in grado di offrire ai bambini una vita normale perché è stato eliminato il pericolo di infezioni virali. Il bambino affetto da emofilia e curato con questi farmaci può anche praticare sport, evitando, naturalmente, quelli violenti." Grazie alla ricerca, infatti, la moderna tecnologia ha messo a punto dei farmaci creati senza l'utilizzo di plasma umano o animale.

L'emofilia è una sindrome che colpisce gli uomini e viene trasmessa geneticamente dalle donne, che ne sono portatrici sane, a causa di un'alterazione del cromosoma "x". "Esistono, però, anche delle alterazioni lievi, come quella di Vonwillebrand che colpisce una ogni 2.500/5000 persone ed è riscontrabile anche nelle donne. Queste patologie lievi, che rimangono latenti, sono le più pericolose, perché è possibile che una persona, non sapendo di essere malata, si sottoponga a interventi chirurgici complicati che la metterebbero in pericolo di vita".

La città di Udine in primo piano, quindi, per informare e aiutare i malati di emofilia. "Nella nostra città - conclude il dottor Barillari - ci sono molti professionisti, ma non abbiamo ancora un centro vero e proprio. In realtà l'amministrazione del Santa Maria, con il supporto del policlinico, hanno già fornito le premesse per poter raggiungere questo obiettivo".



## Anche Udine in prima fila

**N**ata da poco più di anno, ma con una gran voglia di farsi conoscere e far conoscere l'emofilia e tutto ciò che a essa è legato. È l'Associazione Emofiliaci e Trombofilici del Friuli-Venezia Giulia onlus che, il 17 aprile, sarà in prima fila con il proprio stand, in piazza Matteotti a Udine, per la giornata mondiale dell'Emofilia.

"È una manifestazione nazionale - spiega Marcella Mazzocco, segretaria generale dell'associazione - che si svolge ormai da molti anni per far conoscere questa malattia, poco visibile rispetto ad altre patologie. La nostra associazione è nata da poco e vogliamo cogliere quest'opportunità per farci conoscere. Per l'occasione distribuiremo materiale informativo e daremo l'opportunità, a chi lo desidera, di dare la propria adesione".

La neonata associazione, che oggi conta 50 iscritti di varie età, è iscritta alla Fedemo, la federazione delle associazioni emofiliaci onlus che organizza la giornata, ed è nata per volontà di un gruppo di malati e di famiglie.

"L'obiettivo della nostra associazione è quello di promuovere l'informazione e il contatto fra i pazienti e tutelarne gli interessi, anche, per esempio, nel campo dell'in-



Piazza Matteotti

serimento lavorativo, dove gli emofiliaci gravi potrebbero riscontrare dei problemi".

Un'opportunità, quindi, quella del 17 aprile, per far conoscere una malattia ancora troppo silenziosa nella nostra regione. "Per adesso

- continua Marcella Mazzocco - abbiamo utilizzato soltanto la tecnica del passaparola. Puntiamo a farci conoscere soprattutto tra i pazienti, anche perché molti non sono della provincia di Udine e non sanno della nostra esistenza. Dobbiamo ricordare che l'associazione raccoglie anche i trombofilici, affetti dalla patologia opposta all'emofilia. Le persone affette da questa patologia iscritte alla nostra associazione, però, sono ancora poche e vogliamo cogliere l'occasione per farci conoscere anche da loro."

Molti anche i propositi per il futuro. "Vogliamo collaborare - conclude la Mazzocco - a diverse iniziative, tra cui quella di mettere in contatto i genitori dei piccoli emofiliaci per permettergli di scambiarsi i dubbi e di migliorare la conoscenza. La Fedemo ha in cantiere diversi progetti interessanti a cui aderire, tra cui il progetto Art, dedicato alle donne e alle giovani coppie. Tra i nostri obiettivi da raggiungere c'è anche l'apertura di un centro che segua chi è affetto da emofilia".