

SPECIALE SALUTE

OGGI PARLIAMO CON...

EMOFILIA, PADOVA VANTA UN APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE, ASSISTENZA PSICOLOGICA E NUOVE SPERIMENTAZIONI

A guidare il centro dell'Azienda Universitaria è il Dott. Ezio Zanon

L' emofilia è certamente una delle più note malattie rare: è ereditaria, colpisce quasi solo i maschi ed è caratterizzata dalla carenza nel sangue di un fattore della coagulazione. Espone chi ne è colpito a facili emorragie. Nelle sue forme lievi i sanguinamenti si manifestano solo in seguito a traumi o interventi chirurgici, ma nelle forme gravi gli episodi avvengono anche spontaneamente, sono frequenti e devono essere trattati d'urgenza. Nella forma grave il sintomo principe è l'emartro, un sanguinamento a livello delle articolazioni che conduce allo sviluppo dell'artropatia emofilica, principale complicanza della malattia che spesso si traduce in disabilità. Fino a pochi decenni fa chi era affetto dalla più grave forma di malattia aveva una durata e una qualità della vita estremamente ridotta: oggi le cose sono radicalmente cambiate e la scienza continua a studiare miglioramenti. Ne abbiamo parlato con il **Dottor. Ezio Zanon, Responsabile del Centro Emofilia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova (in foto) alla vigilia della sua partenza per il Congresso Mondiale della Federazione Emofilia (WFH 2014) che si terrà a Melbourne, in Australia, dall'11 al 15 maggio prossimo.**

Quanti emofiliaci segue il suo centro e cosa offre loro? Il nostro centro segue circa 150 pazienti affetti da emofilia A o B più altri 200 pazienti affetti da altre coagulopatie rare. Un terzo sono in età pediatrica. Disponiamo di un team multidisciplinare che ci ha resi uno dei centri d'eccellenza italiani: pediatri, ortopedici, fisioterapisti, odontoiatri, epatologi, infettivologi, chirurghi lavorano insieme per il benessere dei pazienti. In più forniamo anche il supporto psicologico, davvero indispensabile per favorire la miglior aderenza alla terapia.

Quali sono le pratiche mediche che hanno reso migliore la vita di questi pazienti? La profilassi, cioè l'infusione del fattore carente a tempi fissi e non in occasione degli eventi emorragici, ha rivoluzionato in positivo la vita dei pazienti. Ora si può dire che un bambino con emofilia conduca un'esistenza simile a quella di bambini non affetti. L'avvio su larga scala della profilassi è stato possibile grazie ai farmaci di ingegneria genetica (cioè i fattori ricombinanti), più pratici ma soprattutto sicuri da un punto di vista infettivologico. Nel nostro centro utilizziamo anche, grazie all'altissima competenza dei colleghi della Chirurgia Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera di Padova, una raffinata tecnica chirurgica che permette di impiantare un microport, minuscolo catetere collegato direttamente con una vena del cuore, attraverso cui somministrare il farmaco. È interamente sottocutaneo per cui non è visibile e il bambino può svolgere qualsiasi attività, anche andare al mare.

Per gli adulti, che in passato con l'utilizzo di plasma derivati hanno contratto infezioni anche gravi quali l'epatite B o C e l'infezione da HIV, sono disponibili farmaci efficaci per contenere la progressione di queste infezioni. Per quelli che presentano gravi disabilità sono poi disponibili protesi articolari per ginocchio, caviglia, etc., migliorative delle funzioni articolari, che noi a Padova impiantiamo abitualmente grazie ad un team di ortopedici che fanno a capo al Dott. Antonio Berizzi.

La profilassi oggi riveste una particolare importanza per evitare pericoli e disabilità, come viene fatta?

Sono i genitori a effettuare a casa le infusioni ai propri figli, (anche di meno di 2 anni): per questo organizziamo dei veri e



propri corsi di addestramento, supportati da una legge regionale, che abilitano il caregiver alla gestione dei farmaci e delle procedure. In questo modo i bambini possono vivere l'infusione come un momento di normalità, magari guardando la tv. Le visite in ospedale passano da una media di 50 all'anno a 5: per i pazienti giovani vuol dire non collezionare assenze scolastiche e per i genitori non perdere ore di lavoro. Questo è possibile grazie ai farmaci di nuova

generazione, i cosiddetti ricombinanti: sono più maneggevoli, presentano un basso volume di ricostituzione per l'infusione e possono essere conservati anche fuori dal frigorifero."

Oggi la terapia può essere effettuata con prodotto plasmaderivato o ricombinante. In base a cosa si sceglie? Oltre l'80% dei pazienti emofiliaci che frequentano il nostro Centro, e così in Italia, sono trattati con ricombinanti e come da Linee guida dell'Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE), recentemente approvate, questa è la scelta nei nuovi nati affetti da emofilia. La sicurezza dei plasmaderivati è nettamente migliorata e non vi sono segnalate infezioni trasmesse da più di 20 anni. Proprio per questo i pazienti che beneficiano del trattamento con tali farmaci continuano ad usarle secondo le proprie esigenze.

Per il futuro si stanno studiando

nuovi farmaci che richiedono una frequenza di somministrazione minore. Proprio pochi giorni fa sono stati pubblicati i risultati dello studio PROTECT VIII che sperimenta una nuova molecola di Bayer che potrebbe ridurre le infusioni fino a sole due volte la settimana, che ne pensa?

Anche noi partecipiamo a questo studio con dei nostri pazienti, essendo il nostro uno dei pochi Centri Italiani individuato per tale sperimentazione. Uno dei limiti del FVIII è che si mantiene poco in circolo determinando la necessità di infondere il paziente ogni secondo giorno per mantenere livelli di FVIII sufficienti. Con tecniche di peghilatione si è ottenuto un FVIII con una emivita maggiore per cui è stato possibile somministrare il fattore VIII una volta alla settimana, od ogni 5 giorni o per i pazienti gravi due volte la settimana anziché le abituali 3 o 4 infusioni. I risultati preliminari evidenziano che il FVIII peghilato è risultato efficace nel prevenire e trattare i sanguinamenti con grande vantaggio per i bambini che hanno ridotto il numero di infusioni.

BAYER:

RICERCA PER MIGLIORARE LA VITA DEI PAZIENTI, LAVORO E SVILUPPO ECONOMICO

Bayer è un'azienda leader nella produzione di farmaci ricombinanti per l'emofilia. Tuttavia l'azienda non rinuncia alla ricerca di nuove soluzioni: ha infatti altri due farmaci in sperimentazione per l'emofilia A, entrambi in fase III di sviluppo e in attesa dell'approvazione per l'immissione in commercio.

Uno di questi, (BAY 94-9027) è un fattore VIII ricombinante che ha mostrato di prevenire i sanguinamenti con un numero inferiore di infusio-

ni, rispetto alla terapia standard per l'emofilia A. L'altro farmaco in sviluppo (BAY 81-8973) ed è un fattore VIII ricombinante senza proteine plasmatiche. L'azienda ha anche in programma miglioramenti nelle sue capacità produttive: è proprio di questi giorni l'annuncio che la multinazionale tedesca intende investire più di 500 milioni di euro per istituire nuovi siti di produzione di farmaci per la cura dell'emofilia in Germania.