officinamalattierare@dossetti.it



PROF.SSA MARIA GABRIELLA MAZZUCCONI

Responsabile Centro Emofilia Sapienza Università di Roma; Associazione Italiana Centri Emofilia, AICE

EMOFILIA: PERCORSI INTEGRATI DI CURA

L'emofilia, come le altre coagulopatie ad impronta emorragica ad essa correlate, necessita di un accurato iter diagnostico che deve essere eseguito in Centri specialistici e che deve condurre ad una diagnosi di certezza nel più breve tempo possibile. Successivamente, il paziente sarà "preso in carico" dal Centro specialistico, dove verrà programmato un adeguato trattamento che potrà variare a seconda dell'entità del difetto coagulativo, dello stato clinico del soggetto e delle eventuali patologie concomitanti. Il Centro specialistico, che pianificherà controlli clinico–laboratoristici periodici, dovrà coordinare un'assistenza globale al paziente, grazie a consulenza selezionate di altri specialisti. Infatti, il "Centro per l'Emofilia" dovrà giovarsi essenzialmente dei seguenti consulenti: ortopedico, radiologo, cardiologo, consulente psico-sociale, odontoiatra, otorinolaringoiatra, dermatologo, chirurgo generale, epatologo/gastroenterologo, infettivologo; inoltre, trattandosi di coagulopatie ereditarie, sarà necessario un adeguato "counseling genetico". Il Centro dovrà anche assicurare un'assistenza a domicilio (medico /infermieristica) in casi selezionati di necessità e dovrà anche avere un raccordo con strutture sanitarie periferiche, dove potrebbero afferire pazienti coagulopatici in condizioni di emergenza emorragica o per necessità i interventi chirurgici.

Associazione culturale ONLUS "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"
Via Giulio Salvadori 14/16, 00135 Roma
Tel. +39 06 3389120 - +39 348 8118752 - Fax +39 06 30603259 www.dossetti.it - segreteria@dossetti.it

EMOFILIA:PERCORSI INTEGRATI DI CURA

Maria Gabriella Mazzucconi

“Sapienza” Università di Roma
Dip. Biotecnologie cellulari ed Ematologia

Policlinico Umberto I
UOC Ematologia
UOS Diagnosi speciale e terapia delle Malattie dell’Emostasi e della Trombosi

Il Centro Emofilia dell'Università "Sapienza"di Roma ha una lunga storia di attività, essendo stato istituito dal prof. Franco Mandelli e riconosciuto con delibera della regione Lazio già dal 1976

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

n= 835

EMOFILIA A

(Popolazione totale)

n= 358; età: media= 39 aa; mediana= 41 aa (1,5-87)

	PRESENZA DI INIBITORE HR	PRESENZA DI INIBITORE LR	INIBITORE HR PREGRESSO	INIBITORE LR PREGRESSO
GRAVE *n=147*	**8**	**0**	**6(ITI)**	**5**
MODERATA *n=28*	**0**	**0**	**0**	**0**
LIEVE *n=183*	**0**	**0**	**0**	**1**

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

EMOFILIA A

(età≤18 aa)

n= 54; età: media= 12 aa; mediana= 12,6 aa (1,5-17,8)

	PRESENZA DI INIBITORE HR	PRESENZA DI INIBITORE LR	INIBITORE HR PREGRESSO	INIBITORE LR PREGRESSO
EMOFILIA GRAVE *n=31*	**2**	**0**	**3(ITI)**	**3**
EMOFILIA MODERATA *n=9*	**0**	**0**	**0**	**0**
EMOFILIA LIEVE *n=14*	**0**	**0**	**0**	**0**

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

EMOFILIA B
(Popolazione totale)

n= 43; età: media= 41 aa; mediana= 37 aa (3,5-84)

- Grave n=16
- Moderata n=7
- Lieve n= 20

NESSUN PAZIENTE PRESENTA INIBITORE

EMOFILIA B
(età≤18 aa)

n= 5; età: media= 7,6 aa; mediana= 7,8 aa (3,5-12,5)

- Grave n=2
- Moderata n=1
- Lieve n= 2

NESSUN PAZIENTE PRESENTA INIBITORE

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

MALATTIA DI VON WILLEBRAND

(Popolazione totale)

n= 190; età: media= 41,5 aa; mediana= 63 aa (2-86); = 111, = 79

- TIPO 1 *n=122* ♀= *66* ♂= *57*
- TIPO 2A *n= 27* ♀= *20* ♂= *7*
- TIPO 2B *n= 28* ♀= *16* ♂= *12*
- TIPO 2A/2C *n= 1* ♀= *1*
- TIPO 2C *n= 1* ♀= *1*
- TIPO 2M *n= 2* ♀= *2*
- TIPO 3 *n= 9* ♀= *5* ♂= *4*

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

MALATTIA DI VON WILLEBRAND

(età≤18 aa)

n=23; età: media=11 aa; mediana=15,5 aa (2-17); =12, =11

- TIPO 1 *n= 14 ♀= 6 ♂= 8*
- TIPO 2A *n= 3 ♀= 2 ♂= 1*
- TIPO 2B *n= 5 ♀= 3 ♂= 2*
- TIPO 2A/2C *n= 1 ♀= 1*

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

COAGULOPATIE RARE (1)

(Popolazione totale)

n=244; età: media=44 aa; mediana=41 aa (5,5-89); =142, =102

CARENZA FII	***n*= 6 = 4 = 2**
CARENZA FVII **grave:11**	***n*= 87 =47 =40**
CARENZA FV **grave:1**	***n*= 13 =5 = 8**
CARENZA FV+VIII	***n*= 7 =2 =5**
CARENZA FX	***n*= 6 = 2 = 4**
CARENZA FXI **grave:1**	***n*= 31 = 21 = 10**
CARENZA FXIII **grave:1**	***n*= 1 = 1**
ALTRO	***n*= 15 = 10 = 5**

CASISTICA COAGULOPATICI CONGENITI

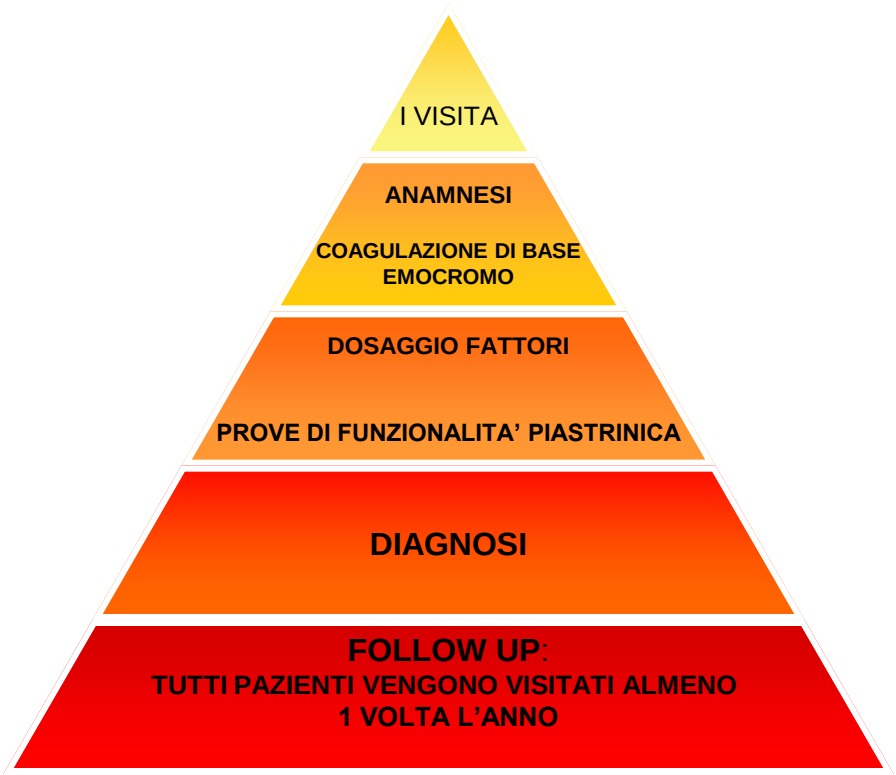
COAGULOPATIE RARE (2)

(Popolazione totale)

n= 244; età: media= 44 aa; mediana= 41 aa (5,5-89); = 142, = 102

AFIBRINOGENEMIE	***n*= 2 =1 =1**
DISFIBRINOGENEMIE	***n*= 29 =17 =12**
IPOFIBRINOGENEMIE	***n*= 2 =2**
GLANZMANN	***n*= 20 =10 =10**
PIASTRINOPATIE	***n*= 25 =20 =5**

ITER DIAGNOSTICO



ITER DIAGNOSTICO E FOLLOW-UP

IL PERCORSO INTEGRATO DI CURA DI UN PAZIENTE COAGULOPATICO INIZIA CON UN **OTTIMALE** ITER DIAGNOSTICO CHE DEVE ESSERE EFFETTUATO IN UNA **STRUTTURA ACCREDITATA** E DA **PERSONALE MEDICO ESPERTO**

I CENTRI EMOFILIA SUL TERRITORIO NAZIONALE SONO COLLEGATI TRA LORO (AICE) E STABILISCONO LINEE GUIDA DIAGNOSTICO-TERAPEUTICHE COMUNI E SVOLGONO ATTIVITA'DI RICERCA COLLABORATIVE

ALLA RETE NAZIONALE DEI CENTRI DOVREBBE CORRISPONDERE UNA RETE DI CENTRI TRA LORO COORDINATI IN OGNI REGIONE

ITER DIAGNOSTICO E FOLLOW-UP

EFFETTUATA LA DIAGNOSI DI COAGULOPATIA EREDITARIA, EMOFILIA O SINDROMI CORRELATE, IL SINGOLO **PAZIENTE DEVE ESSERE PRESO IN CARICO DAL "CENTRO" IN MANIERA GLOBALE**, TENENDO IN CONSIDERAZIONE LE CARATTERISTICHE DELLA MALATTIA, LE EVENTUALI PATOLOGIE CONCOMITANTI, GLI ASPETTO SOCIO-PSICOLOGICI.

INFATTI, **IL PAZIENTE** E' VIRTUALMENTE DESTINATO AD ESSERE **SEGUITO PER TUTTA LA SUA ESISTENZA**, LA CUI ASPETTATIVA DI DURATA, GRAZIE AI MEZZI DI APPROCCIO TERAPEUTICO A DISPOSIZIONE, E' OGGI SIMILE A QUELLA DELLA POPOLAZIONE GENERALE.

ITER DIAGNOSTICO E FOLLOW-UP

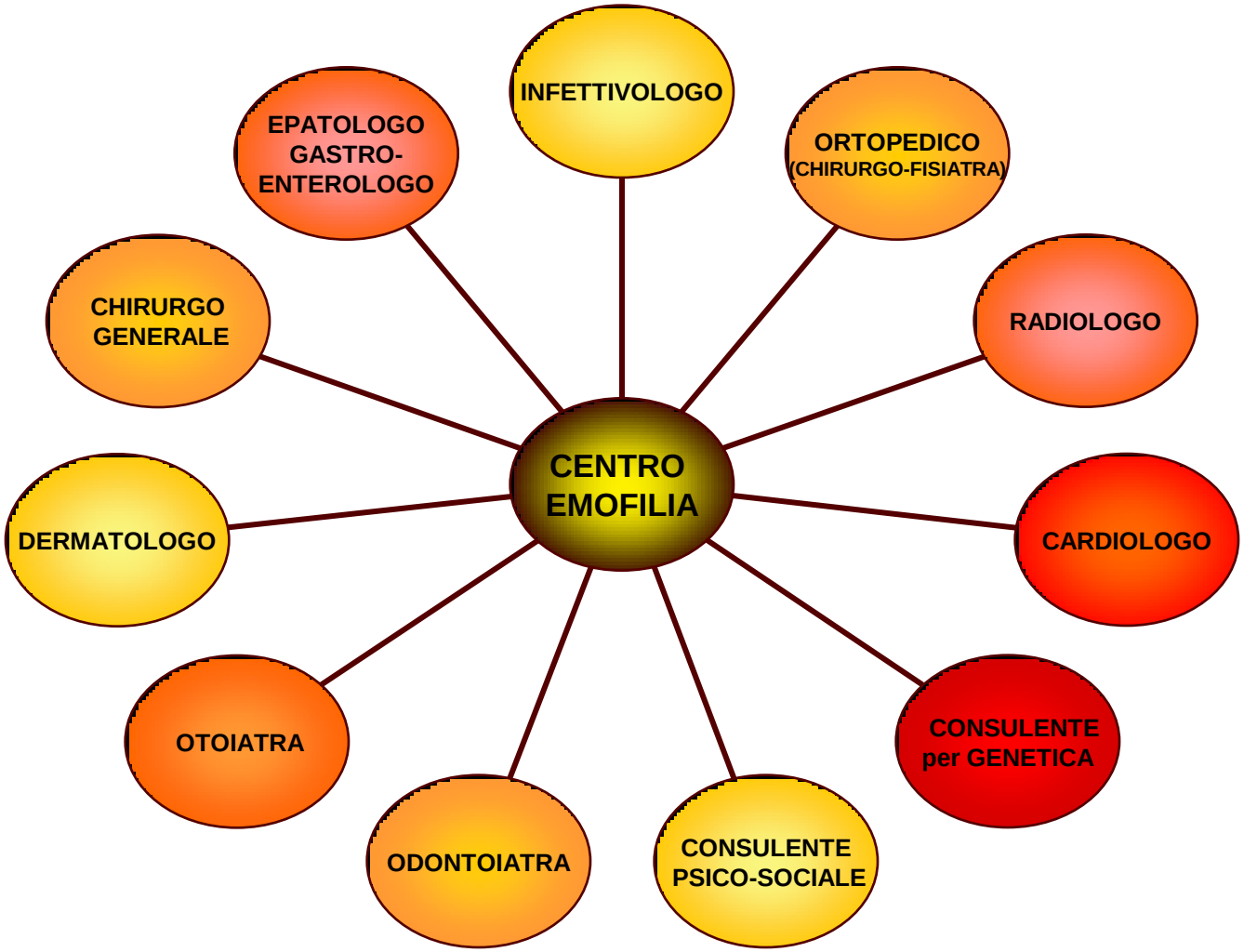
DALLA FASE DIAGNOSTICA, SI PASSA AL **FOLLOW-UP**

REGOLARE, CON VISITE E CONTROLLI DI LABORATORIO A CADENZA PERIODICA,TENENDO IN CONSIDERAZIONE LA **GRAVITA'DELLA MALATTIA** DI BASE E LE **PATOLOGIE CONCOMITANTI** (INFEZIONI CRONICHE, EPATOPATIE, ARTROPATIE, MALATTIE METABOLICHE, MALATTIE CARDIOVASCOLARI ecc…)

ITER DIAGNOSTICO E FOLLOW-UP

E' MOLTO IMPORTANTE OFFRIRE LA POSSIBILITA' DI **ESTENDERE L'INDAGINE DIAGNOSTICA AI FAMILIARI** A RISCHIO, NONCHE' L'ADDESTRAMENTO E IL **COINVOLGIMENTO ATTENTO E RESPONSABILE DEI GENITORI** E FAMILIARI ALLA GESTIONE DELLA MALATTIA NEI BAMBINI (corsi di "autoinfusione", "counseling genetico", avvio ad una corretta pratica sportiva ecc…)

CONSULENTI


CENTRO EMOFILIA
INFETTIVOLOGO
EPATOLOGO GASTRO-ENTEROLOGO
ORTOPEDICO (CHIRURGO-FISIATRA)
CHIRURGO GENERALE
RADIOLOGO
DERMATOLOGO
CARDIOLOGO
OTOIATRA
CONSULENTE per GENETICA
ODONTOIATRA
CONSULENTE PSICO-SOCIALE

STRUTTURE E SERVIZI DEL "CENTRO" EMOFILIA

- UNITA' DI PS EMATOLOGICO DEDICATO 24/24H
- REPARTI DI RICOVERO DEDICATI, SIA PER I PAZIENTI ADULTI CHE IN ETA'PEDIATRICA (BREVI E/O LUNGHE DEGENZE)
- DH , ACCESSI PER TERAPIE BREVI
- AMBULATORIO DEDICATO PER VISITE E CONTROLLI DI FOLLOW-UP
- DISPONIBILTA' DEI PRODOTTI PER LA TERAPIA SOSTITUTIVA
- LABORATORIO SPECIALISTICO DEDICATO PER LA DIAGNOSI, PER LE EMERGENZE, PER IL MONITORAGGIO DELL'INIBITORE E DELLA TERAPIA SOSTITUTIVA

STRUTTURE E SERVIZI DEL "CENTRO" EMOFILIA

- ASSISTENZA E CONSULENZA, ANCHE A DISTANZA, PER INTERVENTI CHIRURGICI O MANOVRE INVASIVE
- COORDINAMENTO CON ALTRI CENTRI, REGIONALI O NON, IN CASI DI EMERGENZA
- MONITORAGGIO DELL'APPROCCIO TERAPEUTICO E DELLE SUE EVENTUALI COMPLICANZE
- PROGRAMMAZIONE DI PIANI TERAPEUTICI AD HOC PER LA TERAPIA SOSTITUTIVA
- POSSIBILTA' DI CORSI PER AUTOINFUSIONE
- POSSIBILITA' DI FORNIRE ASSISTENZA DOMICILIARE (PAZIENTI FRAGILI, ADDESTRAMENTO INFERMIERISTICO ALL'AUTOINFUSIONE)

ASSISTENZA DOMICILIARE AI PAZIENTI FRAGILI

I PAZIENTI AFFERENTI AL NOSTRO CENTRO POSSONO USUFRUIRE DELL'ASSISTENZA DOMICILIARE ORGANIZZATA DA ROMAIL PER I PAZIENTI EMATOLOGICI

Assistenza domiciliare finalizzata all'addestramento all'autoinfusione che ha coinvolto 7 pazienti con difetti coagulativi e difficoltà di adesione alla terapia sostitutiva

	Regione	*Città*	*Età (anni)*	*Patologia*	*Regime terapeutico*	*Accesso venoso*	*Durata assistenza domiciliare (mesi)*	*Autonomia finale*
1	Lazio	Roma	10	Emo A	Profilassi	EV	4	Si
2	Abruzzo	Teramo	3	Emo A	Profilassi	EV	in corso	
3	Lazio	Anzio (RM)	25	Emo A	Profilassi	EV	3	Si
4	Lazio	Roma	15	Emo A	Profilassi	EV	3	Si
5	Lazio	Pozzilli (IS)	55	Deficit FVII	Profilassi	EV	3	Si
6	Lazio	Roma	40	Emo A	Profilassi	EV	3	Si
7	Lazio	Roma	13	Emo A	Profilassi	EV	3	Si

TERAPIA

	A DOMANDA	PROFILASSI
EMOFILIA A **GRAVE-MODERATA**	**65** **≤18aa 11**	**110** **≤18aa 27**
EMOFILIA A LIEVE	**183** **≤18aa 14**	**0**
EMOFILIA B **GRAVE-MODERATA-LIEVE**	**37** **≤18aa 4**	**6** **≤18aa 1**
MALATTIA DI VON WILLEBRAND	**185** **≤18aa 23**	**6** **≤18aa 0**

PRODOTTI UTILIZZATI

	RICOMBINANTE	PLASMA-DERIVATO
FVIII	148	18
FIX	23	0

- *181 EMOFILICI A LIEVI ESEGUONO TERAPIA CON DESMOPRESSINA*
- *2 EMOFILICI A MODERATI NON SONO MAI STATI TRATTATI*
- *8 EMOFILICI A GRAVI CON INIBITORE HR ESEGUONO TERAPIA CON AGENTI BYPASSANTI:*
  5 rFVIIa, 3 FEIBA

PRODOTTI UTILIZZATI

	RICOMBINANTE	PLASMA-DERIVATO
FVII (carenza FVII)	2	10
FVIII+VwF (Malattia di von Willebrand)		35
FIBRINOGENO		1
FXIII		1

I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA DI VON WILLEBRAND TIPO 1 E 2A SONO PREFERENZIALMENTE TRATTATI CON DESMOPRESSINA SE RISPONDENTI E SE NON VI E' CONTROINDICAZIONE.

NEGLI ALTRI CASI SONO UTILIZZATI CONCENTRATI DI FVIII+vWF

MODALITA'
DI EROGAZIONE FARMACI

PREGRESSA:

1. **PRESSO FARMACIE PERIFERICHE CON IMPEGNATIVE RILASCIATE DAL MEDICO DI BASE SU NOSTRO PIANO TERAPEUTICO**
2. **PRESSO LE A.S.L. DI APPARTENENZA SU NOSTRO PIANO TERAPEUTICO**

ATTUALE:

PRESSO FARMACIE PERIFERICHE CON IMPEGNATIVE RILASCIATE DAL MEDICO DI BASE SU NOSTRO PIANO TERAPEUTICO, CHE VIENE INVIATO CONTESTUALMENTE AL COORDINAMENTO REGIONALE PER IL CONTROLLO DELLA SPESA SANITARIA.

"DISTRIBUZIONE PER CONTO"

EMOFILIA:PERCORSI INTEGRATI DI CURA

- NECESSITA' DI **RISORSE** ADEGUATE

- **FORMAZIONE** CONTINUA DI **GIOVANI MEDICI** SPECIALIZZATI, IN GRADO DI GESTIRE CON COMPETENZA I PAZIENTI COAGULOPATICI E CON UNA PROSPETTIVA LAVORATIVA STABILE

- CREAZIONE DI UNA **RETE REGIONALE** EFFICACE, COORDINATA DA UN **CENTRO DI RIFERIMENTO**, CHE CONSENTA IL CONTROLLO CAPILLARE DEL TERRITORIO, OTTENENDO UN' **ASSISTENZA OTTIMALE**