Le emofilie A e B sono diatesi (tendenza) emorragiche congenite dovute a mutazione genetica del cromosoma X con conseguente disfunzione dell'attività procoagulante dei fattori VIII o IX. Le emofilie appartengono al gruppo delle malattie rare un emofilico ogni 10000 maschi.**L'Emofilia A** è la mancanza del fattore VIII antiemofilico (AHF) Globulina Antiemofilica (AHG).

L'Emofilia B

è la mancanza del fattore IX Fattore Christmas.

Emofilia A:

ereditarietà E' la forma più nota di emofilia; risulta legata a un difetto del fattore VIII della coagulazione. Colpisce esclusivamente soggetti maschi trasmettendosi come carattere ereditario legato al cromosoma del sesso X. Il cromosoma X infatti contiene il gene responsabile della sintesi del fattore VIII.

Dal momento che l'assortimento caratteristico dei cromosomi sessuali X e Y è XX nella femmine e XY nel maschio, la modalità di trasmissione tipica dell'emofilia sarà da madre portatrice a figlio maschio malato. E' possibile, tuttavia, che un maschio affetto abbia dei figli; si verificherà allora la situazione in cui nessun figlio maschio sarà affetto, mentre tutte le figlie femmine saranno portatrici.

Teoricamente la femmina può essere emofilica qualora sia figlia di un emofilico e di una donna portatrice. La comparsa di emofilia non è sempre prevedile in base alle regole della trasmissione dei caratteri ereditari, nel 30% dei casi la malattia. E' frutto di una mutazione spontanea di un cromosoma X materno. L'Emofilia: malattia rara L'emofilia, è una malattia relativamente rara: un caso ogni 10000 persone.

Il fattore VIII è una proteina sintetizzata principalmente dal fegato e dalle cellule endoteliali.

Forme cliniche dell'Emofilia A

Le manifestazioni emorragiche dell' Emofilia A sono in relazione alla severità dell' anomalia (che solitamente resta costante nell' ambito dello stesso ceppo familiare), misurabile come deficienza di F VIII:C, così che possono essere distinte tre forme cliniche.

EMOFILIA A GRAVE, in cui l' attività del FVIII:C è inferiore all'1%: è la forma più frequente, caratterizzata dall' insorgere fin dall' infanzia di emorragie spontanee muscolari e d' organo e gravi emartri, e da emorragie post-traumatiche o secondarie ad interventi chirurgici anche di chirurgia minore.
EMOFILIA A MODERATA O INTERMEDIA, con attività del FVIII:C compresa tra l' 1 ed il 5%: in essa le emorragie spontanee sono rare, più frequentemente si verificano dei sanguinamenti dopo interventi chirurgici o traumi; possono presentarsi anche emartri post-traumatici.
EMOFILIA A LIEVE, con attività del FVIII:C compresa fra il 5 ed il 25% circa: si manifesta solo dopo traumi gravi o interventi chirurgici, mentre eccezionali sono i sanguinamenti e gli emartri spontanei; i primi sintomi emorragici possono insorgere nell' adolescenza o addirittura nell' età adulta.

Sintomatologia clinica

La sintomatologia clinica dell' emofilia grave può manifestarsi sin dall' infanzia, alla caduta del cordone ombelicale o in seguito a circoncisione, ma più frequentemente insorge quando il bambino comincia la deambulazione.
La dentizione decidua in genere non induce emorragia: Tipiche manifestazioni emorragiche della malattia emofilica sono gli **emartri** (emorragie intra-articolari), più frequentemente localizzati alle articolazioni sottoposte a carico: tipicamente al ginocchio; seguono, in ordine decrescente di frequenza, l' articolazione tibio-tarsica, del gomito, della spalla e dell' anca.
La localizzazione intraarticolare, spontanea o indotta da un trauma, dovuta a rottura dei vasi intrasinoviali (la sinovia è una membrana che riveste internamente la capsula articolare), provoca una sintomatologia locale con dolore, calore, tumefazione e posizione antalgica dell' articolazione colpita.
Talora, come conseguenza del versamento ematico intra-articolare, può insorgere febbre con una leucocitosi neutrofila di accompagnamento. L' evoluzione del primo emartro è in generale lenta ma volgente verso il recupero anatomico e funzionale; frequenti, specialmente nella forma grave della malattia, sono però le recidive, che conducono ad una condizione infiammatoria cronica intra-articolare, con ispessimento e villosità neo ed iper-vascolarizzate delle membrane sinoviali, e che ulteriormente predispone al sanguinamento.

Gli **Ematomi intramuscolari** sono altrettanto frequenti: compaiono qualche giorno dopo un trauma, con tumefazione, indurimento ligneo e dolenzia del muscolo interessato e, a seconda della sede, possono provocare atteggiamenti antalgici con contratture, o compressione di tronchi nervosi (con conseguente sintomatologia caratterizzata da dolore, parestesie, paralisi), di fasci vascolari con ischemia (paradosso) e necrosi, delle vie aeree con difficoltà respiratoria; possono simulare un quadro tipo quello dell' addome acuto" se localizzati al muscolo ileo-psoas o al retroperitoneo; la cute sovrastente può presentarsi arrossata, dolente e tardivamente palesare un' ecchimosi affiorante dall' ematoma sottostante. Anche le iniezioni intramuscolari possono ovviamente provocare ematomi intraglutei e sono, pertanto, da proscrivere.

Fra le **Emorragie mucose**, frequentie spesso copiose e recidivanti, sono le epistassi; frequenti pure l' ematuria (sangue con le urine) e le emorragie del cavo orale (lingua, guance, gengive frenulo), conseguenti anche a piccolissimi traumi (da spazzolino, morsicature involontarie); meno frequenti sono le emorragie del tratto gastrointestinale (che non riconoscono una patogenesi spontanea ma che complicano una patologia ulcerativa intestinale: pertanto svelano, talora drammaticamente, la presenza di una sottostante condizione morbosa).
E' già stato ricordato come le emorragie da **interventi e traumi chirurgici** possano costituire l' esordio clinico della malattia, specie nella sua forma
lieve
; si segnala qui la pericolosità delle
estrazioni dentarie
che nell' emofilico possono condurre ad emorragie cospicue e persistenti, non arrestabili con presidi emostatici topici o con sola emostasi chirurgica locale, ma che richiedono appropriata terapia sostitutiva nonchè, talora, un supporto trasfusionale eritrocitario (trasfusioni di sangue).
Importanti per la loro gravità (principale causa di morte per emorragia nei soggetti emofilici) e per la necessità di una diagnosi precoce mediante TAC, sono le **Emorragie cerebrali** (subdura li, epidurali, subaracnoidee ed intraparenchimali), insorgenti specialmente nei giovani dopo traumi anche piccoli o, in apparenza, spontaneamente: un trauma cranico, seppur di lieve entità , in un paziente emofilico, richiede sempre un accesso ad un Pronto Soccorso. Rare infine sono le emorragie spinali.
Conseguentemente a gravi e ripetute emorragie può instaurarsi una condizione di carenza marziale (carenza di ferro) che puÃ² eventualmente esitare in una anemia ipocromica microcitica post-emorragica iposideremica.

Diagnosi

La diagnosi di emofilia A si basa in prima istanza sull'anamnesi familiare, che risulta positiva in circa il 70-75% dei casi, nonchè sull'anamnesi personale, da cui emergono pregresse emorragie sia spontanee sia post-traumatiche, soprattutto nella forma grave della malattia, mentre può essere muta nella forma lieve.

Gli esami emocoagulativi caratteristici del difetto di tromboplastinogenesi intrinseca (allungamento dell'APTT con normalità del tempo di protrombina) uniti alla normalità del tempo di sanguinamento, indirizzeranno verso una coagulopatia che il dosaggio del VVIII:C determinerà nel tipo e nel grado. Ematomi intramuscolari profondi ed estesi possono portare ad elevazione del CPK e dell'LDH sieriche. Nell'Emofilia A lieve sarà opportuno ripetere a distanza di tempo gli accertamenti, perchè il tasso di FVIII:C può risultare aumentato in diverse condizioni (stress, esercizio fisico, interventi chirurgici, in corso di infiammazioni o dopo un'emorragia acuta).

Mentre la diagnosi di **portatrice obbligatoria** emerge direttamente dall'anamnesi familiare, per quella di **portatrice probabile** va considerato che il tasso di FVIII:C, pur diminuito, può variare enormemente, con notevole sovrapposizione con i valori più bassi di una popolazione normale.

Per saperne di più: http://www.sostrombosiemofilia.org/id153.htm