

Emofilia A, malattia che colpisce fin dalla nascita QUANDO IL SANGUE NON SI COAGULA



Dall'inizio di quest'anno l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha concesso l'impiego, con rimborso totale ai pazienti, dell'efanesoctocog alfa per il trattamento e la profilassi, in tutte le fasce d'età, di episodi emorragici da emofilia A.

Si tratta di un farmaco innovativo (Altuvoc) che va a sostituire direttamente il fattore VIII, segmento genetico determinante nella coagulazione del sangue.

L'emofilia è una malattia genetica rara, dovuta a una alterazione, o mutazione, nel gene responsabile della produzione del fattore di coagulazione VIII (in emofilia

A) o fattore di coagulazione IX (in emofilia B), causando una produzione insufficiente ad assicurare una adeguata emostasi. Chi ha questa carenza va soggetto a emorragie di diversa natura, microsanguinamenti o a sanguinamenti abbondanti, che oltre ad essere estremamente dolorosi mettono a rischio la vita del paziente.

L'emofilia ha un impatto pesante dal punto di vista clinico, psicologico e sociale nella vita quotidiana dei pazienti (e di chi li assiste), condizionando scelte e obiettivi in tutte le fasce di età.

“Una maggiore protezione con i nuovi farmaci, così come intervalli più lunghi tra un'infusione e l'altra di sangue, possono alleggerire la gestione quotidiana della malattia, lavorare con continuità e avere una vita sociale più piena”: ha dichiararlo con convinzione Cristina Cassone, presidente della Federazione delle Associazioni emofilici.

Dal Registro nazionale delle coagulopatie congenite risulta che in Italia questi pazienti sono circa 6,4 ogni 100mila abitanti, in ugual percentuale maschi e femmine.

“Nonostante i progressi terapeutici, l'emofilia condiziona ancora pesantemente la quotidianità dei nostri pazienti. Una svolta significativa è oggi possibile grazie al raggiungimento di livelli del fattore VII più elevati con una sola infusione settimanale del nuovo farmaco, mantenendo nei giorni seguenti livelli di emostasi pari o superiori al 40%, un range clinicamente paragonabile alla condizione di non emofilia”: prosegue Rita Carlotta Santoro, presidente dell'Associazione Italiana Centri di Emofilia.

“Negli ultimi anni l'emofilia ha visto l'arrivo di diverse innovazioni scientifiche - conclude Flora Peyvandi, direttore del Centro emofilia Angelo Bianchi Bonomi di Milano e primario della Struttura di medicina generale, emostasi e trombosi al Policlinico milanese - il nostro Centro, in quanto punto di riferimento nazionale, partecipa allo sviluppo clinico di sempre nuove terapie, inclusi gli studi relativi alla molecola di efanesoctocog alfa, i cui risultati hanno evidenziato un miglioramento sostanziale nei pazienti della salute fisica, del dolore articolare e della qualità di vita”.

“Con il riconoscimento e l'approvazione, da parte dell'AIFA, di Altuvoc si apre una nuova fase nella cura e nella gestione dell'emofilia A - conclude Fabrizio Capetta, vice-presidente e general manager di Sobi - una ulteriore conferma dell'impegno che

la nostra società porta avanti con le istituzioni, la comunità scientifica e i pazienti, perché crediamo fortemente che solo con questi risultati si può migliorare la vita di coloro che combattono con una patologia rara”.

Giancarlo Sansoni