**EMOFILIA**

**Cos'è e come si manifesta?**

L’emofilia è una malattia ereditaria dovuta a un difetto della coagulazione del sangue, il processo attraverso cui, in caso di lesioni ai vasi sanguigni, il sangue forma un “tappo” che ne impedisce la fuoriuscita. La malattia dipende dall’assenza o carenza di uno dei fattori coinvolti nella coagulazione. Se ne distinguono due forme: la A, in cui manca il fattore VIII, e la B, in cui manca il fattore IX. I sintomi sono praticamente identici nei due casi e consistono in emorragie più o meno gravi a seguito di traumi, ferite, operazioni chirurgiche, oppure emorragie interne apparentemente spontanee. La gravità dei segni clinici dipende dall’entità del deficit del fattore della coagulazione. Ai fini della terapia, è molto importante distinguere tra le due forme, tramite esami di laboratorio oppure conoscendo la storia familiare del paziente.

**Come si trasmette?**

L’emofilia dipende da alterazioni dei geni codificanti per i fattori VIII o IX della coagulazione, entrambi localizzati sul cromosoma X. Per questo, la malattia si trasmette con modalità recessiva legata all’X: in genere solo i maschi (che hanno un solo cromosoma X) presentano i sintomi, mentre le femmine portatrici sono solitamente asintomatiche o possono in alcuni casi presentare forme più leggere della malattia (perché possiedono un altro cromosoma X oltre a quello mutato).

**Come avviene la diagnosi?**

Il sospetto di malattia viene avanzato in base alle manifestazioni cliniche, mentre la diagnosi si basa sui test della coagulazione, che rivelano un allungamento dei tempi della coagulazione del sangue. Il tipo e la gravità dell’emofilia sono definiti dai dosaggi specifici dei livelli dei fattori VIII e IX. Se in una famiglia si conoscono le mutazioni responsabili della patologia, è possibile effettuare la diagnosi prenatale attraverso prelievo dei villi coriali.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia risolutiva, ma un trattamento efficace è rappresentato dalla somministrazione del fattore della coagulazione mancante (terapia sostitutiva), utilizzando derivati plasmatici o proteine ricombinanti ottenute con metodi di ingegneria genetica, che permettono di ottenerlo senza bisogno di ricorrere a donatori. La complicazione principale della terapia sostitutiva è la comparsa, nel sangue dei riceventi, di anticorpi diretti contro il fattore VIII o IX, che ne neutralizzano l’effetto, e che possono rendere difficile la terapia.