

Emofilia acquisita

L'emofilia A acquisita (EAA) è una rara sindrome emorragica a patogenesi autoimmune, dovuta allo sviluppo di autoanticorpi diretti contro il FVIII della coagulazione.

L'EAA ha un'incidenza nella popolazione generale di circa 1,5 casi per milione di abitanti/anno. La sua frequenza aumenta con l'età, è estremamente rara nei bambini, ha un primo picco nelle donne tra 20 e 40 anni, per le forme associate alla gravidanza, e diventa significativamente più frequente dopo i 65 anni.

L'EAA può insorgere in associazione ad altre condizioni cliniche (gravidanza, neoplasie solide e oncoematologiche, altre malattie autoimmuni quali l'artrite reumatoide ed il LES, infezioni, malattie dermatologiche e assunzione di farmaci, soprattutto antibiotici e interferone). Nel 50% circa dei casi non si riconosce invece alcuna causa associata allo sviluppo degli autoanticorpi anti-FVIII delineando una forma di EAA idiopatica.

La diagnosi può essere problematica e venire posta con ritardo, con conseguenze negative per la gestione e la prognosi del paziente. La diagnosi deve essere sospettata in caso di comparsa di manifestazioni emorragiche gravi, in assenza di una storia personale di sanguinamenti o di chiare cause scatenanti.

Le emorragie più comuni sono rappresentate da ematomi muscolari e dei tessuti molli, anche notevolmente estesi (80% circa dei casi) e che possono causare anemizzazione e/o determinare compressione di strutture nervose e vascolari, dando luogo ad una sindrome compartimentale. Altre manifestazioni sono rappresentate da emorragie mucose (epistassi, gengivorragia, metrorragia, sanguinamenti del tratto urinario. Emorragie gravi (gastrointestinali, ematomi retroperitoneali, emorragie intracraniche) possono manifestarsi in un numero non trascurabile di casi.

Il dato di laboratorio costantemente associato alle manifestazioni cliniche è rappresentato da un allungamento isolato del tempo di tromboplastina parziale attivato (aPTT) che non viene corretto dall'esecuzione di un test di miscela con plasma normale, suggerendo il dosaggio del FVIII, che risulta ridotto per la presenza dell'anticorpo neutralizzante (inibitore). La titolazione dell'anticorpo inibitore conferma la diagnosi e consente di identificare il miglior trattamento della fase acuta e di assegnare delle categorie di prognosi di risposta al trattamento eradicante.

Il trattamento dell'EAA richiede un approccio altamente qualificato, che integra conoscenze cliniche e di laboratorio, basato su due aspetti complementari ugualmente importanti: la terapia emostatica per il controllo degli episodi emorragici e la terapia immunosoppressiva finalizzata all'eradicazione degli inibitori.