

Malattia di von Willebrand

La malattia di von Willebrand (VWD) è una coagulopatia congenita rara, causata da un deficit quantitativo o qualitativo del fattore di von Willebrand (VWF), che è necessario per l'adesione e aggregazione delle piastrine ed è il "trasportatore" del fattore VIII (FVIII) della coagulazione nel sangue.

La VWD ha un'incidenza di un caso ogni 1000 individui e rappresenta la più frequente tra le malattie emorragiche congenite.

Si manifesta in egual misura in soggetti di sesso maschile e femminile; può trasmettersi come difetto autosomico dominante (basta un solo gene mutato per dare malattia) o recessivo (sono necessari entrambi i geni mutati per dare malattia).

A seconda che il deficit sia quantitativo o qualitativo e che si manifesti in modo grave o lieve si distinguono 3 tipi principali di VWD: il tipo 1, caratterizzato da un deficit quantitativo lieve, il tipo 2, caratterizzato da un deficit qualitativo del VWF, il tipo 3, caratterizzato da deficit quantitativo grave.

I sintomi tipici sono le emorragie muco-cutanee come epistassi (sangue dal naso), facilità ai lividi, sanguinamento prolungato dalle ferite, emorragie al cavo orale, menorragia (mestruazioni abbondanti), sanguinamento dall'intestino (per la presenza di angiodisplasie tipiche di alcune forme di VWD), e le complicanze emorragiche dopo interventi chirurgici o manovre invasive. Nelle forme gravi si possono manifestare anche emorragie muscolari e articolari. In alcuni casi i primi sintomi della malattia possono essere sensazione di stanchezza, pallore, affaticamento per sforzi lievi, mancanza di concentrazione che rappresentano sintomi legati all'anemia che consegue alle perdite ematiche croniche; tali sintomi sono molto comuni nelle donne affette e che spesso soffrono di anemia da carenza di ferro dovuta ai cicli mestruali molto abbondanti.

La diagnosi si basa sulla storia clinica e familiare del paziente e sull'esito di alcuni esami di laboratorio specifici, che vengono effettuati presso laboratori di coagulazione specializzati, in quanto viene richiesto il dosaggio dei livelli plasmatici totali dell'antigene del VWF, i test di funzionalità del VWF e il dosaggio del fattore VIII plasmatico.

Gli stimoli (come la gravidanza e l'infiammazione) che aumentano temporaneamente i livelli del VWF possono causare risultati falsi-negativi nella VWD di tipo 1; può essere necessario ripetere i test dopo la risoluzione di tali stimoli.

La terapia prevede l'impiego di farmaci in grado di far aumentare i livelli plasmatici di VWF e di FVIII. Nei casi con deficit quantitativi lievi si può utilizzare la desmopressina, analogo dell'ormone vasopressina, per via sottocutanea, endovenosa o come spray nasale ed è in grado di mobilitare le scorte intracellulari di VWF e di FVIII. Nei casi gravi o non responsivi alla desmopressina è necessario invece far ricorso alla terapia endovenosa con concentrati di VWF, che possono essere impiegati per arrestare episodi emorragici acuti (trattamento episodico o a domanda) o per prevenire le emorragie (trattamento di profilassi).

A oggi la VWD congenita è una malattia curabile, ma non guaribile.