

Approfondimenti in tema di trattamento integrato dell'emofilia

**A scuola in sicurezza:
note per gli insegnanti
di piccoli pazienti
emofilici**

A cura di
Michela Chiminazzo
e Giovanni Barillari



Indice

• Agli insegnanti	3
• Cos'è l'emofilia?	4
• Come si manifesta?	4
• Quali sono gli effetti?	5
• Come viene trattata?	5
• L'attività fisica	7
• Indicazioni per un pronto soccorso	8
• Tagli e ferite	8
» Taglio o ferite superficiali	8
» Taglio o ferite profonde	9
» Tagli alle labbra	9
• Emorragie	10
» Sangue dal naso (epistassi)	10
» Emorragie dalla bocca	10
» Emorragie alle articolazioni (emartri)	11
» Ematomi (emorragie del tessuto sottocutaneo e muscolare)	11
» Emorragie dell'apparato digerente	12
» Ematuria (sangue nelle urine)	12
• Traumi	13
» Traumi oculari e alla palpebra	13
» Traumi violenti	13
• Mal di testa	14
• Da avere sempre a disposizione a scuola	14
• Bibliografia	15
• Appendice: trasmissione genetica	16

Dott.ssa Michela Chiminazzo,

Dott. Giovanni Barillari

S.O.S. Malattie Emorragiche e Trombotiche

Dipartimento di Medicina Trasfusionale

Azienda Ospedaliera Universitaria S. Maria della Misericordia - Udine

Agli Insegnanti

Abbiamo voluto redarre queste indicazioni perché è evidente l'importanza dell'insegnante quando un bambino affetto da emofilia comincia la scuola e per la prima volta si trova a dover fare i conti, in assenza della famiglia, con la situazione particolare in cui lo pone la sua malattia. Accanto al lato concreto di gestione dell'emergenza, il bambino riceve riscontro dagli insegnanti e dai suoi compagni e adotta di conseguenza una propria visione di sé probabilmente diversa da quella avuta in casa fino a quel momento.



Per vari motivi, è importante che l'insegnante conosca la situazione del bambino emofilico: prima di tutto, sentendosi sicuro grazie alle informazioni raccolte, può evitare che la malattia faccia sentire diverso il bambino, perché è ormai appurato che una corretta gestione della condizione emofilica porta a una vita normale e completa. Ribadiamo ***l'importanza per gli insegnanti di acquisire la competenza necessaria per gestire l'emergenza*** e per i genitori di sapere che all'interno della scuola ci sia personale informato e preparato.

Sono da ***evitare comportamenti iperprotettivi*** e non si devono temere situazioni che mettano il bambino alla prova, in modo che riesca a sperimentare le sue capacità e i suoi limiti.

È possibile, anzi auspicabile, ***cercare di presentare la malattia ai compagni***, sottolineando con tatto come non siano necessarie differenze nella gestione della quotidianità di tutti.

Cominciamo con una breve descrizione di cos'è l'emofilia.

Cos'è l'emofilia?

L'emofilia è una malattia emorragica ereditaria che causa problemi alla coagulazione del sangue. È dovuta alla carenza di una delle proteine che permettono al sangue di coagulare.

Tali proteine sono due fattori di coagulazione presenti nel plasma, il fattore VIII (la cui carenza è responsabile dell'emofilia A, che interessa l'85% dei casi) e il fattore IX (responsabile dell'emofilia B).

Esistono 3 forme di emofilia, a seconda del livello plasmatico del fattore di coagulazione carente: grave, moderata e lieve.

Indifferentemente dalla forma di emofilia, la persona affetta sanguina più del normale, non più velocemente ma per un tempo più lungo.

È una malattia piuttosto rara, ne soffre circa una persona su 10.000, e per la sua modalità di trasmissione genetica **colpisce quasi esclusivamente i maschi**, mentre le femmine sono di solito portatrici sane (vd. appendice). È possibile che una donna sia ammalata ma si tratta di un evento molto raro.

Come si manifesta?

Nella persona affetta da emofilia ogni piccolo trauma o lesione può causare sanguinamenti prolungati.

Nelle forme lievi l'anomalia nella coagulazione può anche non essere rilevata; nelle forme meno lievi o moderate i sanguinamenti seguono un trauma o un intervento chirurgico; **nelle forme più gravi possono essere spontanei e, ciò per cui va posta molta attenzione, non essere evidenti** (riguardano infatti per esempio anche i muscoli e le articolazioni).

Quali sono gli effetti ?

I sanguinamenti prolungati possono portare a delle complicazioni, ovviamente correlate alla gravità della malattia, alla sede e alla frequenza delle emorragie: se l'emorragia avviene ripetutamente a livello della stessa articolazione, per esempio, questa può danneggiarsi e diventare dolorante. Ripetuti sanguinamenti a livello articolare possono portare a problemi quali l'artrite cronica, che porta a una progressiva perdita della funzionalità dell'articolazione, rendendo difficili le normali attività quotidiane.

Ovviamente stiamo parlando di danni ripetuti nel tempo e trattati in modo inappropriato, ma si vuole sottolineare come sia importante **affrontare adeguatamente la situazione**, soprattutto quando si ha a che fare con delle persone giovani che ancora non hanno sviluppato l'autonomia necessaria per gestire una malattia che, se adeguatamente affrontata, permette una vita completa e libera.

Come viene trattata?

Sebbene ad oggi non esista un trattamento definitivo per l'emofilia, tra le varie opzioni di cura disponibili la terapia sostitutiva rimane il trattamento preferenziale e si basa sulla somministrazione endovenosa del fattore della coagulazione mancante.

Fino agli anni '80, il fattore veniva estratto dal plasma umano; oggi invece si ottiene attraverso innovative tecniche di ingegneria genetica. La scelta del trattamento più appropriato, solitamente dipende dal livello di gravità della forma di emofilia. Attualmente, i due principali regimi terapeutici sono la terapia 'on demand' (a domanda) e la profilassi.

La somministrazione in regime di profilassi punta a mantenere adeguati livelli del fattore della coagulazione mancante in modo da prevenire le emorragie ed i conseguenti danni a livello articolare. Nella somministrazione on demand, invece, il fattore coagulativo viene somministrato in caso di un episodio emorragico o in fase preoperatoria. Infine, di recente introduzione è la terapia non sostitutiva basata su un farmaco a somministrazione sottocutanea. Negli ultimi anni infatti abbiamo assistito a un'evoluzione della terapia per l'emofilia, che consente di mantenere un'adeguata protezione dalle emorragie con somministrazioni del farmaco sempre meno frequenti e che, dunque, garantisce una maggiore autonomia ai pazienti e ai "caregiver".

ATTENZIONE

alle **CONTUSIONI ALLA TESTA**, per quanto leggere: in caso di mal di testa persistente anche se apparentemente immotivato, avvisate sempre i familiari, che si occuperanno di avvertire il Centro Emofilia di riferimento, e applicate del ghiaccio.

L'attività fisica

L'attività fisica è raccomandata a tutti, e sicuramente anche alle persone emofiliche. Non solo non è causa di peggioramenti ma anzi, è fondamentale per il corretto sviluppo articolare e muscolare (nei giovanissimi) e per il mantenimento di un buono stato di salute, fisica e psicologica.

Un tono muscolare efficiente e un rafforzamento delle articolazioni fin da bambini contribuiscono a evitare sovraccarichi e sbilanciamenti, che finirebbero per assecondare i problemi alle articolazioni e per rendere più frequenti i sanguinamenti.

Non c'è quindi alcun motivo per escludere il bambino affetto da emofilia dalle normali attività sportive scolastiche, che anzi gli offrono l'opportunità di capire quali sport preferisce.

Inoltre, l'attività sportiva a scuola promuove il gioco di squadra e questo aumenta la sicurezza di sé e diminuisce il senso di isolamento che può eventualmente affliggere un bambino emofilico.

Ovviamente tenete presenti alcune precauzioni: preferite attività sportive a basso rischio traumatico ed evitate gli sport con un contatto diretto intenso. Di seguito elenchiamo alcuni esempi:

ATTIVITÀ FISICHE PREFERENZIALI:

corsa, camminata, nuoto, danza, tennis da tavolo, bocce, pallavolo, canoa e canottaggio, bicicletta.

ATTIVITÀ FISICHE DA PRATICARE CON CAUTELA:

calcio, rugby, football, karate, judo, skateboard, motociclismo.

Indicazioni per un pronto soccorso

Teniamo conto che quasi tutti i bambini emofilici sono in profilassi. Nonostante ciò, alcuni imprevisti possono capitare ed è auspicabile essere pronti e agire con tranquillità. **Parola d'ordine: mantenere il controllo.** In modo che anche il bambino impari a farlo, in ogni circostanza.

La finalità del trattamento immediato da parte del personale scolastico è di agevolare l'intervento degli operatori sanitari, quando questo sia necessario.

Vediamo di seguito quali sono gli imprevisti che ci si può trovare a dover affrontare.

Tagli e ferite

Tagli o ferite superficiali

- **LAVARE** con cura la ferita.
- **DISINFETTARE** con un antisettico.
- Esercitare una **PRESSIONE** sul taglio o sulla ferita per 15-20 minuti con un tampone riassorbibile (si tratta di una garza sterile ad effetto emostatico e battericida).
- **BENDARE** stretto sopra il tampone.
- Applicare sopra il bendaggio una **BORSA DEL GHIACCIO**.
- **SOLLEVARE LA PARTE LESA** in modo che si trovi sopra il livello del cuore.



Tagli o ferite profonde

- Procedere come per il caso precedente, ma dopo il bendaggio **NON ATTENDERE, AVVISARE I FAMILIARI.**



Tagli alle labbra

- Prendere tra due dita la parte che sanguina con una garza sterile e esercitare una moderata **PRESSIONE** per 15-20 minuti.
- **APPLICARE DEL GHIACCIO** sulla parte.
- Somministrare per via orale, a seconda del peso del bambino, 1 o 2 fiale di **ACIDO TRANEXAMICO** in poca acqua zuccherata.
- Se la ferita è facilmente raggiungibile, **TAMPONARLA CON UNA GARZA IMBEVUTA DI ACIDO TRANEXAMICO.**
- **EVITARE CHE IL BAMBINO INGOI SANGUE:** ciò potrebbe portare a nausea e vomito.

Emorragie

Sangue dal naso (epistassi)

- Esercitare una **PRESSIONE** con un dito all'esterno della narice interessata per 15-20 minuti. A volte ciò è sufficiente per arrestare l'emorragia. Se il sanguinamento persiste:
- **METTERE SEDUTO IL BAMBINO**, la testa leggermente reclinata in avanti (in questo modo il sangue non scende in gola), lasciare che il sangue coli in una bacinella o su un fazzoletto.
- **PULIRE** la narice con un cotton fioc per togliere i coaguli.
- Introdurre con una pinza un **TAMPONE EMOSTATICO** nella narice, che deve penetrare bene e non dev'essere tolto prima di 2 giorni.
- Somministrare due fiale di **ACIDO TRANEXAMICO**.
- È utile **APPLICARE DEL GHIACCIO** sulla narice o sulla nuca.
- **NON INSERIRE NELLA NARICE COTONE NORMALE**. Nel toglierlo potrebbe causare la ripresa dell'emorragia.

Emorragie dalla bocca

- **EMORRAGIE GENGIVE**: esercitare una pressione con un tampone emostatico per 15-20 minuti.
- **EMORRAGIE FRENULI, LINGUA, GUANCE**: somministrare 2 fiale di acido tranexamico.
 - » **AVVISARE I FAMILIARI**: tali emorragie, non abbondanti ma spesso prolungate, alla lunga possono causare anemie.
- **EMORRAGIE PARTE POSTERIORE DELLA BOCCA**:
 - » **AVVISARE I FAMILIARI**: sono emorragie gravi perché possono impedire il passaggio dell'aria. Se si nota un cambiamento nella voce, o se lingua, collo o gola si gonfiano, avvisare i familiari con urgenza e nel frattempo **SOMMINISTRARE** 1-2 fiale di **ACIDO TRANEXAMICO** e far succhiare pezzetti di ghiaccio.



Emorragie alle articolazioni (emartri)

Questo tipo di emorragia si manifesta rapidamente con gonfiore dell'articolazione interessata (**GINOCCHIO, GOMITO, CAVIGLIA, SPALLA**), che diventa calda e dolente. A volte compare febbre.

Fate attenzione ai cambiamenti nella postura o nei movimenti del bambino perché potrebbero essere un segnale di tale emorragia.

Cosa fare:

- Porre l'articolazione in **ASSOLUTO RIPOSO**.
- **BENDARE**, come per ematomi profondi, facendo una leggera compressione.
- Tenere l'arto interessato ad un livello più alto del torace.
- Somministrare **ANTIDOLORIFICI** secondo prescrizione medica. **NON SOMMINISTRARE ACIDO ACETILSALICILICO** (è un anticoagulante).
- **AVVISARE I FAMILIARI**.



Ematomi (emorragie del tessuto sottocutaneo e muscolare)

Sono dovuti a un versamento di sangue nel tessuto sottocutaneo o muscolare causato da un trauma. Si manifestano con gonfiore caldo e dolente. Gli aloni bluastri compaiono solo a emorragia avanzata o terminata.

- **APPLICARE DEL GHIACCIO**.
- **ESERCITARE UNA PRESSIONE** per 15-20 minuti.
- **APPLICARE UNA POMATA DI ARNICA** (l'applicazione va poi continuata nei giorni seguenti).



Emorragie dell'apparato digerente

I sintomi sono: nausea e vomito, feci molto scure e a volte con sangue, stanchezza e pallore improvviso. Alla loro comparsa:

- Mettere il bambino **A RIPOSO**.
- **AVVISARE I FAMILIARI E CHIAMARE IL CENTRO EMOFILIA DI RIFERIMENTO**



Ematuria (sangue nelle urine)

La manifestazione è sangue nelle urine, a volte coliche dovute ai coaguli di sangue. I sintomi sono un senso di peso alle vie urinarie e dolenza ai reni. Si tratta di emorragie dolorose ma in genere non gravi, che possono durare 10-15 giorni ma che non danno anemia.

Non si tratta quindi di una situazione che causa emergenza, ma ecco alcune indicazioni su come comportarsi:

- Tenere il bambino **A RIPOSO**, e fare in modo che beva molta acqua oligominerale.
- **CONTROLLARE LA COLORAZIONE DELLE URINE** quotidianamente.
- Su consiglio medico è possibile somministrare antidolorifici o antispastici.
- **NON SOMMINISTRARE ACIDO TRANEXAMICO** (causa coaguli).

Traumi

Traumi oculari e alla palpebra

I traumi oculari possono essere superficiali, come per esempio l'abrasione della cornea o un'emorragia sottocongiuntivale, ma anche più profondi, come nel caso di un'emorragia alla retina non visibile a occhio nudo. Procedere così:

- **DETERGERE** l'area con soluzione fisiologica.
- Può essere utile la somministrazione di **ACIDO TRANEXAMICO**.
- Si consiglia comunque una **CONSULENZA OCULISTICA**.

Traumi violenti

- **RECARSI URGENTEMENTE AL CENTRO EMOFILIA** di riferimento, anche se non si manifestano segni di emorragia (che potrebbero manifestarsi in un secondo momento).
- **AVVISARE I FAMILIARI**.
- **FARE PARTICOLARE ATTENZIONE AI TRAUMI ALLA TESTA**.

Mal di testa

Il mal di testa può essere un sintomo grave, soprattutto se il bambino lo avverte in seguito a un trauma, o se è accompagnato da altri sintomi, come la nausea e il vomito.

- **AVVISARE CON URGENZA I FAMILIARI**
- **APPLICARE DEL GHIACCIO**
- **AVVISARE IL CENTRO EMOFILIA DI RIFERIMENTO**

DA AVERE SEMPRE A DISPOSIZIONE A SCUOLA:

- Disinfettante antisettico
- Soluzione fisiologica
- Garze sterili
- Tamponi riassorbibili
- Fasce elastiche per bendaggio
- Cerotto e cerotto medicato
- Ghiaccio sintetico istantaneo (sacchetti, spray)
- Farmaci:
 - * Acido Tranexamico
 - * Paracetamolo (antidolorifico generico, **NO ACIDO ACETILSALICILICO**)
 - * Gel o crema di arnica
- Unguento barriera emostatico
- Numero telefonico del Centro Emofilia

Bibliografia

- S. Demozzi. *Infanzia e malattie emorragiche congenite - Il punto di vista degli insegnanti attraverso i dati di una ricerca*. Ricerche di Pedagogia e Didattica, 4, 2 - Pedagogia Generale, Dipartimento di Scienze dell'Educazione, Università di Bologna, 2009.
- WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition
- E. Zanon. *Piccolo manuale di pronto intervento in emofilia*, Centro Emofilia Padova, Bayer.

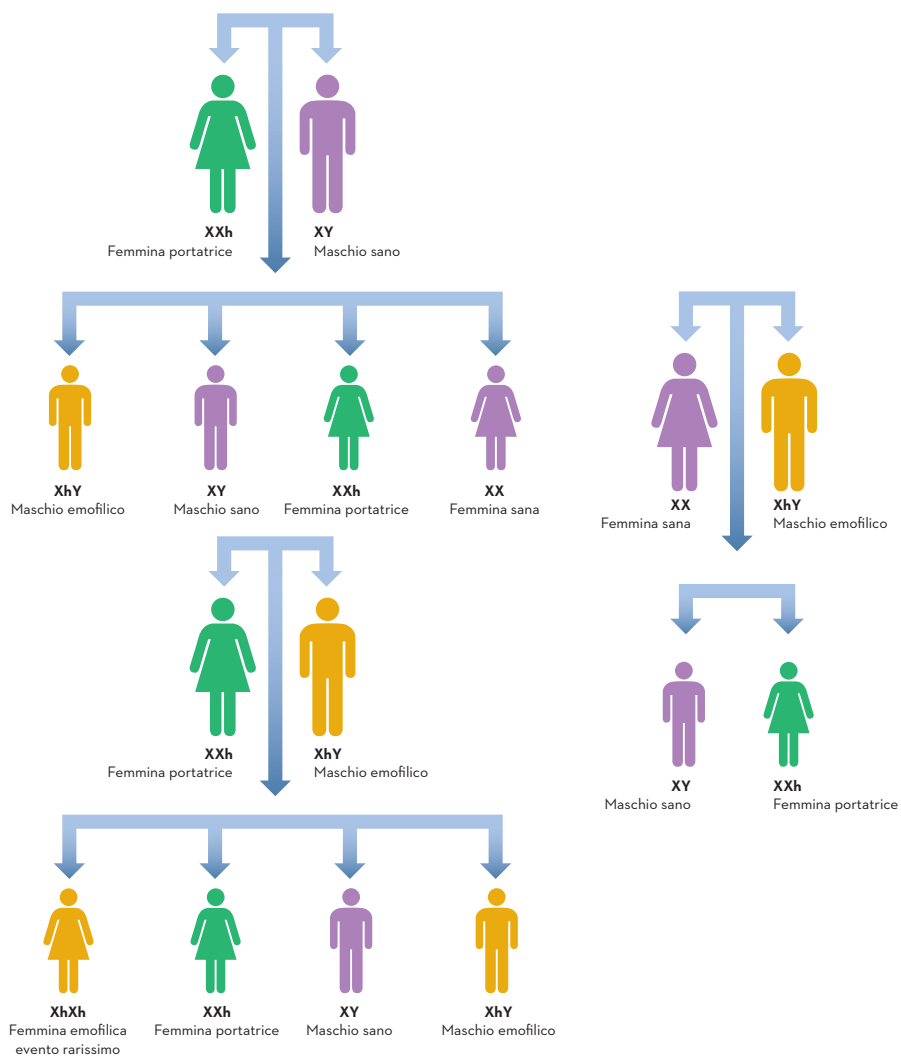
Appendice: trasmissione genetica

L'emofilia è una malattia a trasmissione genetica. Il gene alterato è situato sul cromosoma X. Ne deriva che le femmine, con corredo cromosomico XX, praticamente non si ammalano mai perché, anche se portatrici del gene dell'emofilia, compensano l'attività mancante del gene difettoso con il corrispondente gene sano, situato sull'altro cromosoma X.

Nei maschi, al contrario, con corredo cromosomico XY, l'attività del gene difettoso situato su X non può essere compensata (sul cromosoma Y non ci sono "istruzioni" per la produzione dei fattori di coagulazione) e di conseguenza l'emofilia si manifesta. La figura nella pagina successiva mostra come si trasmette la malattia:

- nel caso di **maschio sano e femmina portatrice**, il 50% delle figlie femmine sarà portatore, il 50% dei figli maschi sarà malato;
- nel caso di **maschio malato e femmina portatrice**, il 50% delle figlie femmine sarà portatore, l'altro 50% sarà malato (data l'infrequenza di questa malattia, l'evento di una donna ammalata di emofilia è rarissimo), il 50% dei figli maschi sarà malato, l'altro 50% sarà sano;
- nel caso di **maschio malato e femmina sana**, i figli maschi risultano sani perché ereditano il cromosoma X dalla madre, sana. Le figlie femmine, che ereditano un cromosoma X dalla madre e uno dal padre affetto da emofilia, saranno portatrici della malattia ma non la manifesteranno.

COME SI TRASMETTE GENETICAMENTE L'EMOFILIA



NOTE



Realizzato con il supporto di



Realizzato con il patrocinio di



Anno di aggiornamento: 05/2022

PP-JIV-IT-0098-2

cod. 88987012

PRO FORMAT COMUNICAZIONE