



## Le malattie emorragiche congenite e l'emergenza-urgenza

### EMOFILIA - CASI CLINICI

Renato Marino

Centro Emofilia e Trombosi, Bari

---

Maschio di 20 anni

**Emottisi dopo accesso tussigeno**

- Emofilia A grave
  - In profilassi secondaria con fattore VIII ricombinante alla dose di 30 UI/Kg tre giorni/settimana
-

---

Riferisce di presentare da quattro giorni

- senso di irritazione e bruciore nel cavo orale ed in regione retrosternale
  - tosse di tipo stizzosa diventata negli ultimi giorni più insistente ed accompagnata nella mattinata da escreato mucoso striato di sangue
  - Diarrea da due giorni con dolenzia a livello addominale
-

---

- Apiretico

- Da tre giorni assume sedativi della tosse e terapia antibiotica (claritromicina) dopo consulenza telefonica con il medico curante

- Riferisce di aver praticato prima di presentarsi al P.S. una infusione di fattore VIII ricombinante (2000 UI)

---



---

■ Esame obiettivo:

Iperemia del cavo orale, lieve flogosi tonsillare

Torace, cuore: n.d.p.

Addome: tensione a livello della parete addominale con dolore alla digitopressione e tumefazione della regione mesogastrica

■ Si effettuano esami ematochimici d'urgenza

■ Rx torace: n.d.p.

---

---

Ecografia addome:

Fegato e milza nei limiti, colecisti  
alitiastica, reni nella norma

Presenza di ematoma a livello del muscolo  
retto addominale destro

---

---

## ■ Trattamento con Fattore VIII (3000 UI)

- Emoglobina: 10.0 g/dL
- Globuli bianchi: 9,58 x10<sup>3</sup>/ul
- Piastrine : 250 x10<sup>3</sup>/ul
- aPTT-R 1.28
- PT-INR: 1.15
- Fattore VIII: 30%

## ■ Ricovero

Trattamento con fattore VIII ogni 12 ore  
(3000 UI ogni 12 ore)

---

- 
- Maschio di 36 anni che arriva al P.S. un pomeriggio lamentando dolore e difficoltà alla deambulazione in seguito ad un trauma a livello del ginocchio destro
  - Viene visitato dopo trenta minuti dal suo arrivo
  - Riferisce di essere emofilico "non grave" ma di non fare uso abituale di farmaci emostatici
-

- 
- **Esame obiettivo:** riscontro di lieve tumefazione del ginocchio sin dolente sia spontaneamente che alla digitopressione, con ematoma nel terzo superiore della gamba destra
  - Il paziente viene sottoposto a prelievo per esami ematochimici d'urgenza
  - Infusione intramuscolare di FANS (Toradol)
-

---

Il paziente viene inviato:

- all'**Istituto di Radiologia** dove esegue indagine radiografica che esclude la presenza di fratture
- presso **l'U.O. di Ortopedia** dove il consulente propone di eseguire al momento un'artrocentesi, che il paziente rifiuta;

Ritorna al P.S.

---



- 
- Viene contattato lo specialista coagulologo che consiglia di somministrare subito terapia sostitutiva con fattore VIII
  - Si contatta il reperibile della farmacia per la richiesta del farmaco
  - Il concentrato di fattore VIII viene procurato dopo 1 ora .....
-

- 
- ..... il paziente viene trattato **dopo 6 ore** dal suo arrivo in P.S.
-



Da ricordare.....

- 
- Indipendentemente dalla gravità dell' emofilia, l'evento traumatico è sempre da considerare un fattore predisponente al sanguinamento
  - Emorragie (anche potenzialmente serie) possono insorgere in seguito a sforzi di lieve entità (tosse)
  - Anche nel sospetto clinico di emorragia in atto **trattare** con terapia sostitutiva **prima** di procedere alle dovute indagini diagnostiche e/o consulenze
-

- 
- Evitare la somministrazione di FANS
  - Non effettuare procedure invasive se non sotto adeguata copertura emostatica
  - Necessità di avere a disposizione il concentrato di fattore carente da potere utilizzare nel più breve tempo possibile
-

---

Maschio di 68 anni

**Tumefazione dolente polpaccio destro**

- **Emofilia B grave** in trattamento "a domanda" con fattore IX plasmaderivato
  - Epatopatia cronica HCV correlata
  - BPCO
  - Varici essenziali arti inferiori
  - Ipertensione arteriosa in trattamento
-



- 
- **Sette giorni prima:** trauma distorsivo della caviglia sinistra
  - Al P.S. ortopedico: bendaggio elastico compressivo, riposo per sette giorni, impacchi di ghiaccio e terapia analgesica (assenza di fratture)
  - Per due giorni il paziente esegue trattamento emostatico con fattore IX plasmatico
-

- 
- Dopo 6 giorni di immobilizzazione prevalentemente a letto: tumefazione del terzo inferiore della gamba destra ed accentuazione della sintomatologia dolorosa (**assunzione di nimesulide**)
  - Il medico di medicina generale, contattato telefonicamente, suggerisce terapia con fondaparinux
  - Il paziente ritorna al P.S.
-

---

## Esame obiettivo:

- Arto inferiore destro: tumefazione dolente, rossore cutaneo e termotatto positivo del terzo inferiore della gamba destra e della superficie dorsale del piede omolaterale
  - Riduzione del movimento di flessione della gamba
  - Cuore: toni 2, tachicardici
  - Torace: n.d.p.
  - E.O. addome: epatosplenomegalia
-

- 
- Esami ematochimici di urgenza
  - Eco-Doppler venoso arti inferiori:  
"rallentato flusso del distretto venoso  
surale destro"
-

Età

Allettamento  
prolungato

Varici essenziali  
arti inferiori

Referto doppler

Globuli bianchi:  $3,8 \times 10^6/uL$

Emoglobina: 12 g/dL

Piastrine:  $48 \times 10^3/uL$

PT-INR: 1.23

aPTT: 2.64

Fattore IX < 1%

Fibrinogeno: 550 mg/dL

D-Dimero: 0,8 mg/L

Trombosi venosa profonda ?

---

Età

Allettamento  
prolungato

Varici essenziali  
arti inferiori

Referto doppler

Emofilia

Trauma

Trattamento  
inadeguato

Piastrinopenia

FANS





---

## ■ Ecografia osteo-muscolare:

versamento emorragico nel recesso tibio-astragalico anteriore; ematoma del muscolo gastrocnemio con compressione ab estrinseco del distretto venoso tibio-peroniero"

---

---

Età

Allettamento  
prolungato

Varici essenziali  
arti inferiori

Referto doppler

~~Trombosi~~  
venosa

---

Emofilia

Trauma

Trattamento  
inadeguato

Piastrinopenia

FANS

Ecografia

Ematoma  
muscolare

---

Maschio di 50 anni

Emartro ginocchio sin post-traumatico

- Emofilia A grave
  - Profilassi secondaria con fattore VIII ricombinante (3 volte/settimana)
  - Fattori di rischio cardiovascolare: obesità, ipertensione arteriosa, fumo
-

- 
- Storia familiare positiva per patologie cardiovascolari e cerebrovascolari
  - All'età di 43 anni riferisce episodio di fibrillazione atriale parossistica, trattato con terapia antiaritmica
  - Non ha effettuato successivi controlli cardiologici
  - In trattamento con propafenone
-

---

Si presenta al Pronto Soccorso per:

Emartro

Sensazione di cardiopalmo e di  
"fiato corto" da alcuni giorni

---

- 
- P.A. 135/85 mmHg
  - E.O. cardiaco: toni aritmici
  - E.O. torace ed addome: n.d.p.
  - Non edemi degli arti inferiori
  
  - Esami ematochimici di urgenza: n.d.p.
-



- 
- ECG: Fibrillazione atriale a frequenza ventricolare media 140/min. Danno atriale sinistro Anomalia aspecifiche della ripolarizzazione ventricolare
  - Ecocardiogramma: Atrio sin lievemente dilatato (DAP.48 mm), ventricolo sin lievemente dilatato ed ipocontrattile (FE:38%), insufficienza mitralica di grado lieve-moderato
-

- 
- Effettua terapia con fattore VIII ricombinante (rVIII) alla dose di 35 UI/Kg (trattamento dell'emartro acuto)
  - Sospende propafenone ed inizia carvedilolo e digossina
-

---

Emofilia

Rischio  
tromboembolico  
associato alla  
fibrillazione atriale

Episodio emorragico  
acuto

Fattori di rischio  
cardiovascolare



- 
- Inizia trattamento anticoagulante con eparina a basso peso molecolare (enoxaparina) alla dose di 50 UI/Kg ogni 12 ore
  - Copertura emostatica con rFVIII alla dose di 35 UI/Kg al dì

- Livello FVIII pre-infusione: 40%
  - Livello FVIII dopo 30 minuti: 120%
-

- 
- Ricovero in ambiente internistico
  - Lo specialista cardiologo non ha reputato il paziente elegibile per cardioversione elettrica
  - **Alle dimissioni:**
    - sospende enoxaparina;
    - inizia terapia antiplastrinica con **Cardioaspirin**, 1 cp al dì a stomaco pieno;
    - continua rFVIII (35 UI/Kg) a dì alterni
-



Da ricordare.....

- 
- Aspettativa di vita dei pazienti emofilici notevolmente aumentata negli ultimi anni
  - Numero crescente di pazienti emofilici con patologie cardiovascolari e cerebrovascolari
  - Non esistono al momento linee-guida condivise sul management di tale patologie sia in urgenza che in elezione
-



- 
- In presenza di indicazione clinica i pazienti con emofilia o altre malattie emorragiche congenite devono fare uso di terapie antitrombotiche (anticoagulanti o antiplastriniche)
  - Garantire adeguata copertura emostatica con il fattore carente
  - Bilancio rischio emorragico-rischio trombotico
-

- 
- Importanza della disponibilità in P.S di strumenti diagnostici accessibili e di rapida esecuzione (ecografo) per discriminare nel paziente con emofilia quadri clinici differenti (ematoma vs. trombosi venosa) al fine di garantire un adeguato trattamento
-



Grazie