



GESTIONE INFERMIERISTICA DEL PAZIENTE EMOFILICO: UN CASO CLINICO COMPLESSO

Dott.ssa Maria Cibelli

*"UOC Oncoematologia Pediatrica, AORN
Santobono Pausilipon, Napoli"*



**CONGRESSO
INFERMIERISTICO
AIEOP**

ROMA, 23-24 Settembre 2025

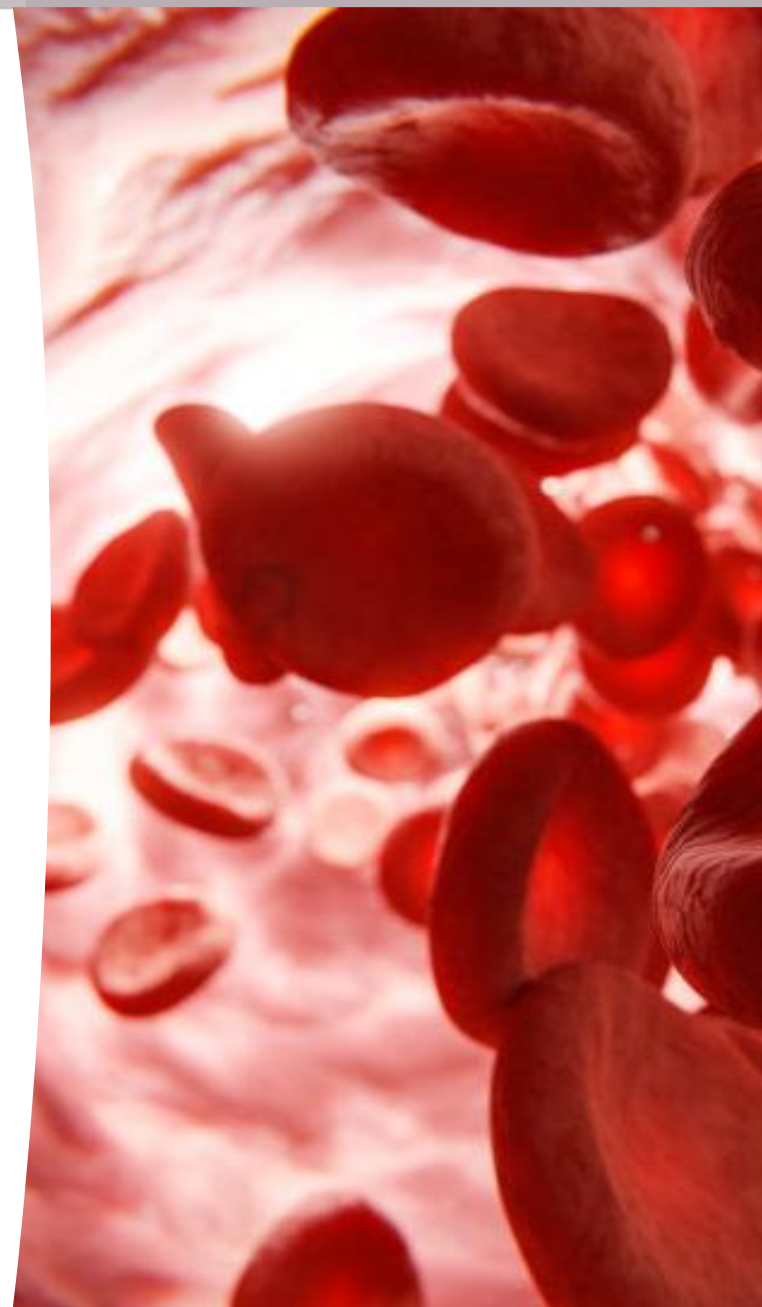
CENTRO CONGRESSI
UNIVERSITÀ CATTOLICA
DEL SACRO CUORE

Dichiarazione di Cibelli Maria

- ▶ *Non sussistono conflitti di interesse*
- ▶ *Non vi sono interessi personali ed economici che possano compromettere la trasparenza o l'imparzialità*
- ▶ *Le decisioni prese sono esclusivamente nell'interesse dell'organizzazione o del progetto*

INTRODUZIONE ALL' EMOFILIA A

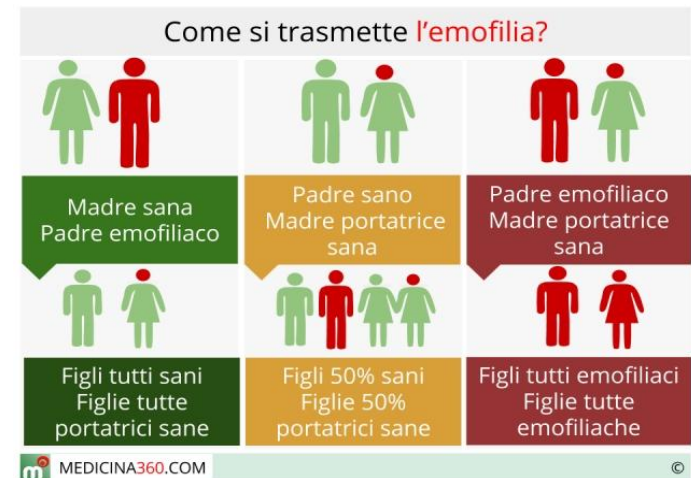
- ✓ L'emofilia A è una malattia emorragica ereditaria legata al cromosoma X, causata da un deficit quantitativo e/o funzionale del **Fattore VIII**, una proteina indispensabile per il corretto processo di coagulazione del sangue.
- ✓ Colpisce quasi esclusivamente i maschi, con un'incidenza stimata di circa 1 caso ogni 5.000.
- ✓ La gravità varia in base ai livelli residui di Fattore VIII e si distingue in forme lievi, moderate e gravi.
- ✓ Dal punto di vista clinico, i pazienti possono presentare sanguinamenti spontanei oppure in seguito a traumi, anche di minima entità.



GENETICA E TRASMISSIONE

La malattia colpisce quasi esclusivamente il sesso maschile, mentre le femmine sono solitamente portatrici asintomatiche

- ▶ La trasmissione è di tipo X-linked recessivo
- ▶ Madre portatrice → 50% figli maschi malati:



l'emofilia A può essere trasmessa da una madre portatrice oppure derivare da una mutazione de novo, che si verifica in circa il 30% dei casi, spesso nei maschi senza storia familiare della malattia.

La gravità del quadro clinico è direttamente correlata al livello residuo di attività del fattore VIII: livelli inferiori all'1% determinano la forma grave, tra l'1% e il 5% la forma moderata, e tra il 5% e il 40% la forma lieve.

FISIOPATOLOGIA

La fisiopatologia dell'emofilia A è caratterizzata da una **marcata instabilità dell'emostasi secondaria**, che si traduce in una tendenza persistente al sanguinamento, anche in assenza di traumi significativi.



Deficit di Fattore VIII → alterazione cascata coagulativa



Ridotta formazione di fibrina → emorragie spontanee



Complicanze: ematridi, emorragie muscolari, danni articolari



MANIFESTAZIONI CLINICHE

L'emofilia A si manifesta con una tendenza alle **emorragie spontanee o post-traumatiche**, di gravità variabile in funzione del livello residuo di Fattore VIII



L'anamnesi è caratterizzata dalla presenza di episodi emorragici ricorrenti sin dall'infanzia:

- ▶ Ecchimosi frequenti
- ▶ Emartri (emorragie articolari)
- ▶ Sanguinamenti post-traumatici sproporzionati
- ▶ Emorragie potenzialmente gravi in organi interni
- ▶ Epistassi



L'emartrosi rappresenta la manifestazione emorragica più caratteristica e invalidante e colpisce più frequentemente le articolazioni ginocchia, caviglie e gomiti

DIAGNOSI DI EMOFILIA A

Il percorso diagnostico dell'emofilia A si apre con:

- ✓ la raccolta di un'anamnesi accurata, volta a individuare episodi di sanguinamento
- ✓ Valutazione della storia familiare

Il passo successivo è rappresentato dall'esecuzione dei test di **screening emostatico**:

- ▶ aPTT ↑
- ▶ PT normale
- ▶ FVIII ridotto (<1% nei casi gravi)
- ▶ Conferma genetica opzionale
- ▶ Importanza anamnesi familiare approfondita



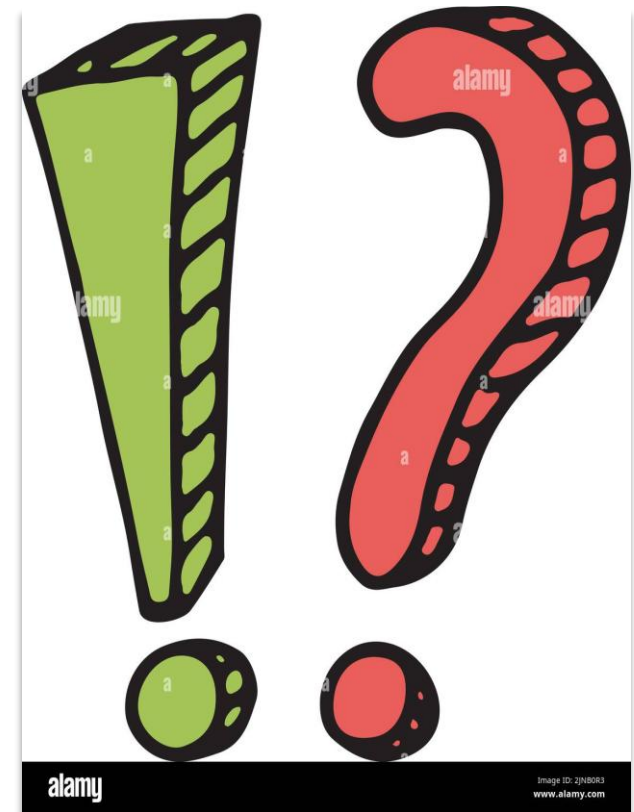
La **diagnosi definitiva** di emofilia A si fonda sull'integrazione di tutti i dati clinici e laboratoristici raccolti



- Storia emorragica tipica per tipologia, sede e gravità
- Allungamento isolato dell'aPTT con PT normale
- Riduzione specifica e persistente dell'attività coagulante del fattore VIII (<40%)
- Esclusione di altre coagulopatie congenite e acquisite

DIFFICOLTA' DIAGNOSTICHE

- ▶ Familiarità non sempre riconosciuta: causa più frequente di diagnosi tardiva dell' emofilia
- ▶ Presentazione clinica variabile
- ▶ Sintomi iniziali sfumati → rischio **ritardo diagnostico**



CASO CLINICO – PRESENTAZIONE



- ▶ Paziente: maschio, 14 mesi
- ▶ Anamnesi: precedentemente sano
- ▶ Motivo di accesso: difficoltà improvvisa a deambulare + tumefazione ginocchio SX
- ▶ Ecchimosi multiple agli arti già presenti in anamnesi, esteso ematoma post vaccinazione non indagato

All' esordio, i sintomi sono lievi e poco specifici, facilmente attribuibili a traumi comuni dell' infanzia.

La madre, non sospettando un disturbo emorragico, non ha richiesto valutazione specialistica immediata, provocando un ritardo nella diagnosi di emofilia.

EMOFILIA A GRAVE: RISCHIO DI DIAGNOSI TARDIVA (14 MESI)

- ▶ **Inizio della deambulazione** → aumenta rischio cadute e traumi minori (emartri, ematomi)
- ▶ **Assenza di profilassi** → anche pochi episodi emorragici possono determinare danno articolare irreversibile e precoce, artropatia emofilica, disabilità motoria, ritardo crescita
- ▶ **Difficoltà a esprimere il dolore** → un sanguinamento articolare/muscolare spesso inosservato
- ▶ **Rischio di emorragie gravi** → una banale caduta con trauma cranico può portare a emorragia intracranica
- ▶ **Complicanze psicosociali** → ricoveri frequenti e limitazione precoce delle attività motorie.

Conclusione: a 14 mesi il ritardo diagnostico espone al rischio di danni articolari già nei primi passi, oltre a eventi emorragici potenzialmente letali.

ESORDIO CLINICO

- ▶ Tumefazione ginocchio sx dopo lieve trauma
- ▶ Ecchimosi ricorrenti
- ▶ Ecografia articolare → versamento compatibile con emartro




ESAMI DI LABORATORIO

- ▶ aPTT allungato
- ▶ PT nella norma
- ▶ FVIII <1% → Emofilia A grave



ITER DIAGNOSTICO

- 
- ▶ 1. Sospetto iniziale di coagulopatia
 - ▶ 2. Esami emocoagulativi → FVIII <1%
 - ▶ 3. Conferma di **Emofilia A grave**
 - ▶ 4. Approfondimento anamnestico familiare

FAMILIARITA' SPESSO TARDIVAMENTE RICONOSCIUTA

La mancata
identificazione della
familiarità ritarda
la diagnosi precoce, e
aumenta la probabilità
di complicanze gravi
già nei primi mesi di
vita



Fondamentale
un'accurata raccolta
anamnestica

Solo dopo la
diagnosi → scoperto
decesso zio materno
per emorragia

GESTIONE INFERMIERISTICA PAZIENTE EMOFILICO

Richiede un approccio *multidisciplinare e personalizzato*.

L'assistenza infermieristica si focalizza sulla

- ▶ prevenzione delle complicanze emorragiche spontanee e traumatiche
- ▶ gestione delle terapie sostitutive
- ▶ supporto educativo al paziente e alla famiglia.
- ▶ riduzione delle complicanze
- ▶ salvaguardia della funzione articolare

Il primo passo da fare è quello di concentrarsi sulle condizioni fisiche del paziente e sulla sintomatologia

BAMBINO DI 14 MESI CON EMOFILIA A GRAVE

► Tumefazione articolare, difficoltà alla deambulazione, ecchimosi multiple

- Accoglienza e valutazione sintomi principali (dolore, tumefazione, ecchimosi)
- Osservazione clinica mirata (segni di emartro o sanguinamento profondo)
- Raccolta anamnestica dettagliata (eventuali traumi, episodi emorragici pregressi, allergie, approfondimento sulla familiarità)
- Gestione ansia del genitore che non hanno familiarità con la patologia

► Collaborazione nella diagnosi : aPTT allungato, fattore VIII < 1%

- Parametri vitali (monitoraggio FC, PA, e saturazione)
- Valutazione del dolore, soprattutto in caso di emartro, e della mobilità articolare
- Analisi laboratoristiche (PT, aPTT, dosaggio dei fattori, emocromo, funzionalità renale ed epatica)
- Ecografia dell'arto

► Gestione dell'episodio acuto

- Esecuzione di prelievi atraumatici
- Preparazione paziente e genitore agli esami
- Monitorare segni di sanguinamento occulto : feci, urine...
- Immobilizzazione e protezione dell'articolazione: posizionamento dell'arto in scarico, applicazione di ghiaccio locale e compressione



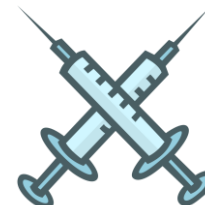
BAMBINO DI 14 MESI CON EMOFILIA A GRAVE

► Educazione del paziente e della famiglia

- Avvio della terapia sostitutiva con Fattore VIII ricombinante
- Preparazione e somministrazione del fattore per via endovenosa secondo prescrizione medica
- Gestione dell'accesso venoso e somministrazione endovenosa lenta
- Monitoraggio delle reazioni avverse: reazioni allergiche
- Registrazione delle infusioni sul foglio di terapia

► Gestione della terapia sostitutiva

- Monitoraggio continuo per prevenire sanguinamenti e complicanze
- Saper riconoscere segni di sanguinamento o ematridi
- Consigli pratici sulla gestione dei traumi domestici
- Supporto psicologico



► Follow-up e continuità assistenziale

- Programmazione dei controlli periodici e delle infusioni
- Monitoraggio laboristico del fattore VIII
- Addestramento progressivo alla tecnica di infusione domiciliare

TERAPIA DELL' EMOFILIA

TERAPIA SOSTITUTIVA

- ▶ Al bisogno: è la base storica del trattamento
- ▶ Il fattore è somministrato solo quando si verifica un' evento traumatico o spontaneo che lo richiede
- ▶ In profilassi
- ▶ Il fattore è somministrato in modo continuo e regolare per prevenire l'insorgenza delle emorragie e del danno articolare
- ▶ Scopo della profilassi è il mantenimento del livello del fattore VIII $>2\%$

TERAPIA DELL' EMOFILIA

Al momento della diagnosi è stato somministrato FVIII ricombinante: ciò ha contribuito a fermare il sanguinamento acuto (emartro) e a stabilizzare il paziente + analgesici per controllo del dolore.

- Gestione a lungo termine: FVIII ricombinante regolare(2/3 volte a settimana): dose basata su target di FVIII e peso del paziente
- Gestione eventi acuti: dose supplementare di FVIII+ eventualmente farmaci antifibrinolitici (acido tranexamico).

Le strategie terapeutiche sono cambiate molto negli ultimi anni grazie all'introduzione di nuovi farmaci: emicizumab (anticorpo monoclonale) è oggi la terapia rivoluzionaria per l'emofilia A a somministrazione sottocutanea una volta a settimana o al mese.

La terapia genica rappresenta il futuro, ma nei bambini è ancora sperimentale: somministrare il gene corretto affinché ripristini per sempre la produzione del fattore mancante.

TERAPIA SOSTITUTIVA E SUCCESSO TERAPEUTICO

Il bambino ha iniziato la profilassi con FVIII ricombinante subito dopo la diagnosi (FVIII <1%).

- Somministrazione: inizialmente 25 UI/kg tre volte a settimana.
- **Risposta clinica:** miglioramento assente o minimo
 - ▶ Lenta regressione delle ecchimosi.
 - ▶ Persistenza di episodi emorragici (nuovi ematridi nel ginocchio già interessato)
 - ▶ Ripresa progressiva della mobilità articolare.

Osservazione in ospedale:

- ▶ Nei primi giorni, la terapia viene monitorata in Day Hospital per valutare la tolleranza e la risposta al trattamento.
- ▶ Viene avviato uno screening precoce degli inibitori anti-FVIII, eseguito dopo le prime 5-10 esposizioni.

2. Dopo 1-3 mesi di terapia

- Progressivo recupero motorio → il bambino riprende a deambulare senza difficoltà e torna alle normali tappe di sviluppo motorio.
- Stabilità clinica → non si verificano nuovi episodi di sanguinamento spontaneo.
- Monitoraggio laboratoristico
- Riduzione della frequenza e della gravità delle manifestazioni emorragiche

3. Dopo 6 mesi di terapia

- Il bambino raggiunge un buon controllo della malattia:
 - Nessun episodio di sanguinamento maggiore.
 - Nessuna limitazione funzionale.
 - Nessuna evidenza di artropatia ecografica.
- In questa fase, la gestione si sposta principalmente in ambito ambulatoriale, con follow-up ogni 2-3 mesi.
 - La famiglia viene formata per l'autosomministrazione domiciliare:
 - Preparazione del farmaco.
 - Tecnica di iniezione.
 - Monitoraggio di eventuali eventi avversi.

FOLLOW- UP E TRATTAMENTO AMBULATORIALE

Dopo l'avvio della profilassi con FVIII ricombinante, il paziente è stato inserito in un programma di follow-up ambulatoriale dedicato presso il Centro Emofilia pediatrico, con un approccio multidisciplinare.

1. Monitoraggio clinico e laboratoristico

Visite ambulatoriali inizialmente mensili nei primi sei mesi, poi trimestrali, con valutazione di:

- Presenza di sanguinamenti spontanei o traumatici
- Eventuali episodi di ematoma o versamenti articolari subclinici
- Controllo della crescita e sviluppo motorio per adeguamento dosaggio

. Esami di laboratorio:

- Dosaggio periodico di FVIII per valutare l'efficacia della profilassi
- Screening per lo sviluppo di inibitori anti-FVIII mediante Bethesda assay, inizialmente ogni 3 mesi, poi semestrale dopo il 50° giorno di esposizione
- Monitoraggio di parametri emocoagulativi generali (aPTT, PT, fibrinogeno)

FOLLOW-UP E TRATTAMENTO AMBULATORIALE

2. Imaging e prevenzione delle complicanze articolari

- Viene effettuato ecografia articolare ogni 6 mesi
- RM articolare per identificare danni precoci.
- Viene avviato un programma di fisioterapia preventiva



3. Educazione della famiglia e gestione domiciliare

La famiglia è stata coinvolta in un percorso educativo strutturato, comprendente:

- Addestramento alla somministrazione domiciliare di FVIII
- Istruzioni su come gestire traumi e sanguinamenti minori
- Educazione alla prevenzione degli ematridi e delle ecchimosi

4. Follow-up multidisciplinare

- Diverse figure professionali interessate

TERAPIA E PROFILASSI

Avviata profilassi con
FVIII ricombinante



Scarsa risposta clinica



Progressivo beneficio
clinico nel tempo



Riduzione e assenza di
nuovi sanguinamenti



Obiettivo: prevenire
complicanze articolari

DISCUSSIONE

Il ritardo diagnostico nelle
coagulopatie può comportare
conseguenze importanti per il
bambino

Ritardo diagnostico
→ rischio di
conseguenze cliniche
importanti



Sospetto clinico:
necessario anche
senza familiarità
evidente



Segnali precoci:
ecchimosi ed
ematomi come
campanelli d'allarme

IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE

- ▶ Avvio tempestivo della terapia
- ▶ Riduzione del rischio di danni articolari
- ▶ Miglioramento della prognosi a lungo termine

Emofilia A: sospettare anche in assenza di familiarità

Non sottovalutare i segni emorragici precoci



Diagnosi precoce = **prevenzione delle complicanze**

CONCLUSIONI

La diagnosi precoce migliora la qualità di vita

Fondamentale l'educazione delle famiglie

Necessaria collaborazione multidisciplinare

BIBLIOGRAFIA

- ▶ 1. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia. 2020;26(Suppl 6)
- ▶ 2. Blanchette VS, Key NS, Ljung LR, Manco-Johnson MJ, van den Berg HM, Srivastava A. Definitions in hemophilia: communication from the SSC of the ISTH. J Thromb Haemost. 2014;12(11)
- ▶ 3. Peyvandi F, Garagiola I, Young G. The past and future of haemophilia: diagnosis, treatments, and its complications. Lancet. 2016;388(10040):187–197.
- ▶ 4. Manco-Johnson MJ, Soucie JM, Gill JC. Prophylaxis usage, bleeding rates, and joint outcomes of hemophilia, 1999 to 2010: a surveillance project. Blood. 2017;129(17):2368–2374.
- ▶ 5. World Federation of Hemophilia (WFH). Report on the Annual Global Survey 2023. Montréal: WFH; 2024.
- ▶ 6. Collins PW, Srivastava A. Modern approaches to hemophilia care: prevention and beyond. Blood Rev. 2021;48:100798.
- ▶ 7. Ikbel G., Baccouche H., Kaabar M.Y., et al. Outcomes of Emicizumab in Acquired Hemophilia Patients: A Systematic Review. 2024.
 - 1. Offre dati sull'uso di emicizumab in emofilia acquisita, compresa la profilassi, con valutazioni del rischio/beneficio.
- ▶ 8. Advances in Gene Therapy Clinical Trials for Hemophilia Care. Mini-review. 2022-2025.
 - 1. Rivede i dati clinici più recenti sui trial di terapia genica per emofilia A e B, con aspetti su efficacia, durata e immunogenicità.
- ▶ 9. Emicizumab: the hemophilia A game-changer. Haematologica, 2024.
 - 1. Articolo di revisione che discute il ruolo innovativo di emicizumab nel trattamento dell'emofilia A, specialmente nei casi con inibitori.
- ▶ 10. Ali Abdulnabi M., Al-Saadi E., Al-Bayaa I. Gene therapy for hemophilia: Recent developments and challenges (Review). World Academy of Sciences Journal, 2025.
 - 1. Copre novità, potenzialità e problemi della terapia genica; utile per capire dove siamo oggi.

BIBLIOGRAFIA

- 11. Principles of care for acquired hemophilia. Dolan et al., 2021. European Journal of Haematology.
1. Principi guida per la cura dell'emofilia acquisita (AHA), inclusa la collaborazione fra specialisti, diagnosi, gestione del paziente.
- 12. Severe haemophilia A children on low-dose tertiary prophylaxis showed less joint deterioration ... Studio di follow-up di 6 anni.
- 13. European haemophilia treatment guidelines: WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition.
1. Linee guida complete con raccomandazioni su terapia, follow-up, gestione delle complicanze, ecc.
- 14. Challenges associated with access to recently developed hemophilia treatments in routine care: perspectives of healthcare professionals. Haematologica, 2025.
1. Esamina le difficoltà nell'accesso ai nuovi trattamenti (costi, logistica, consapevolezza), importante per contestualizzare il mondo reale.
- 15. Centro Emofilia e Trombosi Angelo Bianchi Bonomi. Pubblicazioni Scientifiche 2023-2024. [Report pubblicazioni]
1. Elenco di articoli clinici, epidemiologici e di laboratorio pubblicati dal centro italiano di riferimento.
- 16. Policlinico di Milano — Centro Emofilia & Trombosi Angelo Bianchi Bonomi; Peyvandi F., et al. Emofilia A grave, terapia genica somministrata al primo paziente al Policlinico di Milano. News Policlinico Milano, 17 aprile 2024.
- 17. “Emofilia: le nuove prospettive terapeutiche ‘made in Italy’” – progetto START (studio su farmacocinetica, inibitori e personalizzazione terapeutica), presentato a Pescara.
- 18. Annuncio della disponibilità in Italia del fattore IX ricombinante a emivita prolungata (Nonacog beta pegol, Refixia) per l'emofilia B. Humanitas Research Hospital, Rozzano, Milano.
- 19. Linee guida e documenti di indirizzo sanitari nazionali (Centro Nazionale Sangue; Portale Malattie Rare; Sistema Nazionale Linee Guida) relativi a emofilia e altre patologie emorragiche congenite.
- 20. FedEmo, Istituto Superiore di Sanità (ISS). Registro Malattie Emorragiche Congenite (MEC): dati italiani, distribuzione delle coagulopatie, incidenza dell'emofilia A e B, monitoraggio epidemiologico. Report 2022 (o più recente)



Grazie per l'attenzione

*"Riconoscere presto, trattare
meglio, vivere piu a lungo"*

Dott.ssa Maria Cibelli