



Cagliari 05.12.2018

Prot. Nr. 118/18as

Al Direttore Generale
Dott. G. Pintus
AOB

Oggetto: Richiesta raccolta fondi con manifestazione di interesse per il finanziamento del progetto: creazione di un supporto informatico per la raccolta dei dati nell'ambito del miglioramento della gestione dei pazienti affetti da Emofilia e Patologie congenite della Coagulazione.

Premessa:

Le malattie emorragiche congenite (MEC) sono malattie rare ereditarie caratterizzate dalla carenza congenita di proteine plasmatiche implicate nella coagulazione del sangue.

Tra queste la più frequente è rappresentata dalla Emofilia A, caratterizzata dal deficit congenito del Fattore VIII della coagulazione, condizione che espone il paziente affetto ad eventi emorragici spontanei o per traumi molto lievi.

L'espressività del quadro clinico è in relazione alla quantità di fattore VIII prodotto. La forma lieve non presenta generalmente fenomeni emorragici, quella moderata può presentare sanguinamento spontaneo o sanguinamento importante in seguito a traumi o contusioni. La forma grave esordisce invece in età precoce, talvolta dopo il parto o nei primi mesi di vita.

Sede di emorragia caratteristica della malattia sono le articolazioni. Le emorragie ripetute in queste sedi (soprattutto a carico delle grandi articolazioni quali caviglia, ginocchio, anca, spalla, gomito), erano responsabili in passato di grave artropatia progressiva con il coinvolgimento dell'apparato scheletrico e muscolare.

La terapia è rappresentata attualmente dalla somministrazione per via endovenosa del concentrato di Fattore in relazione ad eventi traumatici o chirurgia (trattamento on demand) o come terapia di profilassi continuativa a giorni alterni o ogni 2 giorni allo scopo di mantenere un livello costante di Fattore VIII capace di prevenire il sanguinamento spontaneo. In relazione ad eventi particolari può essere necessaria la somministrazione immediata e ripetuta dello stesso Fattore anche più volte al giorno.

Tra i Fattori attualmente a disposizione ci sono quelli plasmaderivati, considerati oggi sicuri dal punto di vista infettivologico in relazione ai trattamenti di purificazione ed inattivazione virale attualmente utilizzati e quelli ottenuti da DNA ricombinante, apparsi negli anni 2000.

Recentemente sono diventati disponibili prodotti ricombinanti sottoposti a modifiche strutturali capaci di aumentarne l'emivita e quindi la permanenza in circolo, in modo tale da ridurre la frequenza della somministrazione.

Un aspetto problematico legato alla terapia sostitutiva è rappresentato dalla insorgenza di anticorpi contro il fattore trasfuso che ne determina la distruzione lasciando il paziente a rischio di gravi emorragie. Si tratta di una grave complicanza, che rende necessario l'utilizzo di dosi molto alte di Fattore VIII oppure di terapie alternative.

Modalità assistenziali:

Questa patologia come le altre MEC richiedono, considerata la complessità dei problemi diagnostici e terapeutici che le caratterizzano, competenze specialistiche e gestione multidisciplinare.

La nostra Struttura è Centro di Riferimento regionale per pazienti provenienti da tutto il territorio regionale, di età attualmente compresa tra 3 e gli 80 anni, affetti da diverse patologie emorragiche.

L'accordo Stato-Regioni del 13 marzo 2013 definisce i percorsi assistenziali che rispondono in modo appropriato ai bisogni dei pazienti affetti da MEC per quanto attiene alla diagnosi, cura, gestione delle emergenze, prevenzione e trattamento delle complicanze



Le bassa numerosità di questa patologia che presenta elevata complessità assistenziale e le peculiarità della nostra realtà regionale caratterizzata da un vasto territorio geografico di riferimento rendono necessarie una attenta programmazione di tali percorsi.

Obiettivo

Il progetto ha come obiettivo primario quello di reperire le risorse necessarie ad acquisire una risorsa umana, medico specialista in pediatria con formazione in ambito ematologico, che provveda alla raccolta dati atta a costruire un supporto informatico utile a migliorare la programmazione della gestione multidisciplinare dei pazienti e a seguirne il percorso terapeutico nelle sue varie articolazioni. La durata del progetto è individuata in 12 mesi

Stima dei costi: L'ammontare delle risorse necessarie al finanziamento del progetto è di euro 15.000. Le risorse saranno utilizzate interamente per l'acquisizione della figura professionale indicata

Il Responsabile
Dott. R. Mura