



FONDAZIONE  
INTERNAZIONALE  
MENARINI

Comunicato stampa

## Test e indagini per diagnosticare emorragie e trombosi

Milano, 19 novembre 2014 - Test diagnostici, esami di laboratorio e monitoraggio per valutare i rischi di emorragie e trombosi. Ed eventualmente intervenire con terapie appropriate in caso di necessità. Sono gli argomenti al centro del Corso di aggiornamento dal titolo "Alterazioni congenite ed acquisite della coagulazione" organizzato il 19 e 20 novembre 2014 a Milano dalla Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e promosso dalla Fondazione Internazionale Menarini.

«Il Corso intende evidenziare i progressi che sono stati fatti negli ultimi decenni per mettere a punto metodi di laboratorio efficaci per diagnosticare le principali malattie emorragiche e trombotiche» spiega Pier Mannuccio Mannucci, Direttore Scientifico Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e chairman del corso. «Gli argomenti spaziano da manifestazioni ischemiche come la trombosi venosa profonda e l'embolia polmonare a manifestazioni di insufficienza placentare come la sindrome da anticorpi antifosfolipidi. Viene poi messa in evidenza l'evoluzione delle conoscenze nel controllo di laboratorio della terapia con farmaci anticoagulanti. Nonché i criteri per la diagnosi e il monitoraggio della terapia delle più frequenti coagulopatie congenite: le emofilie, la malattia di von Willebrand e i difetti funzionali piastrinici».

Il principale fattore che causa la trombosi è la carenza di anticoagulanti naturali. La frequenza della carenza di antitrombina nella popolazione generale è stimata intorno a 1 ogni 2000/5000 persone.

Il sintomo più frequente è la trombosi venosa delle vene profonde degli arti inferiori, che rappresenta circa il 90% di tutti gli episodi. La trombosi delle vene degli arti superiori, invece, non è sintomo tipico delle trombofilie congenite e quando si manifesta bisogna ricercare altre cause, spesso di natura locale. Altre tromboosi delle vene cerebrali o addominali sono più rare (5% di tutti gli episodi) ma di ben maggiore gravità clinica. La tromboflebite superficiale costituisce il rimanente 5% di tutti i sintomi.

Anche se circa metà degli episodi trombotici si sviluppano apparentemente in maniera spontanea, nell'altra metà dei casi si devono ricercare e si possono riconoscere delle concause contingenti. Fra queste, le più importanti sono senz'altro la gravidanza/puerperio e l'assunzione di contraccettivi estroprogestinici.

Lo sviluppo di manifestazioni trombotiche durante la gravidanza/puerperio sembra essere più frequente nelle donne carenti di antitrombina. Queste mutazioni aumentano di 6-10 volte il rischio di sviluppare trombosi delle vene profonde della gamba rispetto alle donne che assumono la pillola senza avere un difetto trombofilico, che a loro volta hanno un rischio trombotico da 4 a 6 volte superiore di donne che non usano la pillola e che non sono portatrici di alterazioni trombofiliche.

Un'altra concausa contingente per lo sviluppo di trombosi negli individui con trombofilia ereditaria è l'intervento chirurgico. Un'analisi retrospettiva condotta in Italia in una numerosa casistica di individui con carenze degli anticoagulanti naturali ha dimostrato un'alta frequenza di trombosi venosa dopo chirurgia addominale (21%) e dopo chirurgia ortopedica e oncologica ad alto rischio (37%).

«Lo scopo dell'indagine di laboratorio è di identificare accuratamente la presenza di uno o più dei difetti noti per essere causa di trombofilia congenita. Sono chiaramente da indagare individui che hanno una storia familiare di trombosi venosa» prosegue Mannucci. «Altri fattori che indicano l'indagine sono l'età giovanile della comparsa del primo sintomo trombotico (meno di 40-45 anni), la ricorrenza e anche il suo manifestarsi in sedi inusuali (come nelle vene cerebrali, mesenteriche, portali). Manifestazioni trombotiche nel periodo neonatale sono un'altra indicazione per l'indagine».

Vi sono situazioni cliniche in cui non è opportuno eseguire l'indagine, come per esempio quando la trombosi venosa compare in età adulta o senile, soprattutto se si vi è una causa contingente di trombosi come la chirurgia, un tumore, l'immobilizzazione prolungata. In questi casi, la conoscenza dell'esistenza o meno di una causa congenita di trombofilia non cambia l'approccio terapeutico. Inoltre, le prove diagnostiche di trombofilia non vanno eseguite in individui sani senza storia personale o familiare di trombosi venosa quando essi siano esposti elettivamente a fattori di rischio trombotici contingenti, come per esempio la gravidanza, la chirurgia ortopedica ad alto rischio e la prolungata immobilizzazione.

Il corso avrà un focus particolare sulla malattia di von Willebrand (VWD) che rappresenta, insieme all'emofilia A, il più frequente difetto congenito dell'emostasi, associato a una tendenza emorragica di media gravità. La sua diagnosi è complessa, ma in questi ultimi anni è diventata più generalmente disponibile, nel nostro come in altri Paesi del mondo. Anche la terapia è in genere ottimale.

«Per quanto riguarda la diagnosi, un recente studio pubblicato dalla rivista Blood (Blood 2014;123(26):4037-4044) conferma che il test BS (bleeding score) è utile non soltanto per confermare la diagnosi, ma anche per predire nuovi episodi di emorragie spontanee e di conseguenza per sottoporre il paziente a trattamento farmacologico. Lo studio, condotto in Italia su 796 soggetti con differenti forme della malattia di von Willebrand, ha indicato che un valore superiore a 10 nel bleeding score predice la comparsa di emorragie e la necessità di trattamento» aggiunge Mannucci.

Un altro studio, pubblicato dalla rivista Thrombosis and Haemostasis (Thromb Haemost 2014; 112: 427–431) ha evidenziato come la malattia di von Willebrand sia più severa nel caso il soggetto colpito soffra anche di angiodisplasia, una condizione che si verifica quando un piccolo gruppo di vene tortuose e dilatate nella mucosa del colon e del piccolo intestino causa un sanguinamento dal tratto gastrointestinale inferiore. L'angiodisplasia si può verificare in una persona su quattro dopo i 60 anni, è asintomatica nella maggior parte delle persone e si arresta spontaneamente nella grande maggioranza dei casi.

**Ufficio stampa:**

Marco Strambi

Phone: 328 3979185

E-mail: [marco.strambi@ibiscomunicazione.it](mailto:marco.strambi@ibiscomunicazione.it)

**FONDAZIONE INTERNAZIONALE MENARINI**

Edificio L - Strada 6

Centro Direzionale Milanofiori

I-20089 Rozzano (Milan, Italy)

Phone: +39 02 55308110

E-mail: [eibrahim@fondazione-menarini.it](mailto:eibrahim@fondazione-menarini.it)

E-mail: [fgaias@fondazione-menarini.it](mailto:fgaias@fondazione-menarini.it)

<http://www.fondazione-menarini.it>