

Emofilia, libertà di movimento e salute muscolo-scheletrica grazie ai farmaci e alla riabilitazione

Nell'immaginario collettivo l'emofilia è un difetto della coagulazione e chi ne è affetto è costantemente a rischio di sanguinamento a causa di traumi o lesioni. In realtà, il segno distintivo di questa malattia è il sanguinamento a livello articolare, chiamato emartro, che nel tempo, se la malattia non viene adeguatamente trattata, porta al deterioramento delle articolazioni e all'artropatia, una condizione cronica invalidante con danni alla cartilagine e alle ossa, dolore cronico e ridotta qualità della vita.

Fortunatamente negli ultimi anni la terapia farmacologica ha permesso di controllare molto meglio la patologia. I farmaci ad oggi disponibili e il moderno approccio fisioterapico, inseriti in un contesto di collaborazione di un team multidisciplinare sono in grado di cambiare letteralmente la vita dei pazienti, consentendo un progressivo ripristino della mobilità e quindi la conduzione di una vita attiva come non era pensabile in passato.

Mobilità compromessa dal sanguinamento articolare

L'emofilia è una rara malattia ereditaria caratterizzata dalla carenza del fattore VIII della coagulazione nell'emofilia A o del fattore IX nell'emofilia B. La principale manifestazione clinica, soprattutto nella malattia severa e se non adeguatamente trattata, è il sanguinamento ricorrente, con conseguenti diversi gradi di danno d'organo. Le manifestazioni emorragiche dipendono in gran parte dal grado di deficit dei fattori della coagulazione e i segni clinici più comuni si verificano a livello del sistema muscoloscheletrico, come emartri, sinovite, ematomi e artropatia cronica.

L'emartro, ovvero il sanguinamento a livello articolare, è il segno distintivo dell'emofilia. Le articolazioni colpite più frequentemente sono caviglie, ginocchia e gomiti, seguite da spalla e anca. Il coinvolgimento articolare porta a una mobilità ridotta, a gonfiore dovuto all'ipertrofia sinoviale così come a contratture muscolari e capsulari. Si ritiene che l'evento scatenante sia la sinovite, che evolve parallelamente al danno cartilagineo, entrambi sostenuti dalla presenza di sangue nell'articolazione.

Nella persona emofilica la capacità della sinovia di rimuovere il sangue è ostacolata dal ripetersi delle emorragie, con conseguenti depositi di emosiderina e iperplasia sinoviale. La sinovia infiammata è altamente vascolarizzata e friabile, e quindi sanguina facilmente anche in seguito a traumi minori, innescando un circolo vizioso difficile da interrompere. Episodi ripetuti di emartro portano al rimodellamento articolare e infine all'artropatia, una

condizione cronica invalidante caratterizzata da danni alla cartilagine e alle ossa, dolore cronico e ridotta qualità della vita.

Un'altra complicanza frequente dell'emofilia è la comparsa di ematomi, che di solito derivano da eventi traumatici, anche minori. Le emorragie muscolari si verificano in circa il 10%-20% dei malati e rappresentano il 10%-15% di tutti gli eventi emorragici, causando limitazioni motorie e disabilità.

«L'emofilia ha una ricaduta molto importante a livello articolare. Il perdurare del sanguinamento all'interno delle articolazioni ne causa la degenerazione e provoca una conseguente immobilità articolare e un'importante ipotrofia muscolare che impedisce al paziente di muoversi» ha spiegato la dr.ssa **Elena Boccalandro** osteopata e fisioterapista presso il Centro Emofilia e Trombosi Angelo Bianchi Bonomi, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Milano. «Queste problematiche erano un tempo molto importanti, ma oggi la disponibilità dei nuovi farmaci ha promosso l'evitamento di questi sanguinamenti e il loro riassorbimento rapido a livello articolare e quindi anche la capacità di movimento».

Una svolta grazie a farmacoterapia e riabilitazione

Fino a 50 anni fa il trattamento farmacologico dell'emofilia era quasi inesistente e le poche armi disponibili avevano un'efficacia molto limitata, al punto che l'aspettativa di vita dei pazienti era di 15-20 anni. I malati che superavano l'adolescenza presentavano gravi danni muscolo scheletrici ed erano spesso confinati su sedia a rotelle o allettati. Nel corso del tempo le nuove terapie hanno permesso di migliorare enormemente la qualità della vita e l'aspettativa di vita degli emofilici, a patto che siano affiancati da un'équipe multidisciplinare che li aiuti a mantenere i miglioramenti ottenuti con la profilassi.

Uno degli specialisti che deve far parte di questo team è il fisioterapista che dovrebbe essere presente durante tutta la vita del paziente. Nei bambini, per evitare l'instaurarsi di posture e comportamenti scorretti che rischiano di indebolire la struttura muscolo-scheletrica. Negli adulti, per la riabilitazione post-chirurgica o per mantenere l'attività funzionale residua dopo un danno articolare cronico, e comunque a tutte le età per promuovere e supervisionare l'esercizio fisico e le attività sportive.

Importanza crescente della fisioterapia

Negli anni è cambiata radicalmente anche la riabilitazione. Una volta la fisioterapia era relegata esclusivamente a risolvere problemi post traumatici oppure nel postoperatorio per il ripristino della funzionalità dopo un intervento a livello articolare. Fino agli anni '70 i pazienti non avevano quasi nessuna possibilità di cura e veniva sconsigliata ogni forma di

attività fisica per timore del sanguinamento. Oggi invece si parla di riabilitazione preventiva primaria, considerata fondamentale per evitare o ridurre l'insorgenza di sanguinamenti e mantenere la funzionalità articolare e muscolare.

«Al Policlinico di Milano l'ambulatorio dedicato si occupa in modo specifico della cura del sistema muscolo scheletrico, avvalendosi delle visite cliniche e strumentali raccomandate dalle linee guida internazionali» ha fatto presente Boccalandro. «In questo modo la visione del paziente non è più finalizzata al solo recupero di una specifica articolazione, ma di tutto il sistema muscoloscheletrico. A seguito di un'anamnesi funzionale volta a evidenziare la funzione o la disfunzione, il paziente viene avviato allo sport e alle sue attività ludiche abituali».

Con gli ulteriori miglioramenti dei farmaci per il trattamento dell'emofilia e la possibilità di accedere a un nuovo stile di vita grazie ad essi, la riabilitazione ha accresciuto la sua importanza educativa e preventiva e una gestione più completa e multidisciplinare della malattia ha coinvolto insieme più figure professionali, come l'ematologo, l'ortopedico, il fisioterapista e lo psicologo. L'importanza della fisioterapia all'interno dell'équipe multidisciplinare è stata sempre più riconosciuta, tanto che oggi gioca un ruolo centrale nella gestione della malattia.

Una guida per migliorare movimento e prestazioni fisiche senza il rischio di sanguinamenti

L'esercizio fisico e lo sport si sono sempre più spesso rivelati un approccio sicuro e necessario per migliorare la salute generale dei pazienti, prevenire le emorragie e migliorare la qualità della vita percepita. Più recentemente sono stati introdotti interventi fisioterapici specifici, dall'allenamento di forza e resistenza fino all'idroterapia e alla teleriabilitazione.

La pratica dello sport richiede una prescrizione accurata e personalizzata, basata su una valutazione completa di ogni singolo paziente e una supervisione, oltre che dell'ematologo, anche da parte del fisioterapista, che deve essere coinvolto in tutti gli aspetti della gestione del paziente. Gli sport, se personalizzati e supervisionati in base alle capacità dell'individuo, riescono a migliorare il movimento e le prestazioni fisiche senza aumentare l'incidenza di sanguinamenti e traumi rispetto al paziente emofilico sedentario, ma anzi prevenendoli

La possibilità per il malato di praticare attività fisiche e sportive anche impegnative ha portato inevitabilmente anche all'emergere di problemi disfunzionali preesistenti, nascosti dalla precedente inattività. Solo un intervento fisioterapico preventivo, attuato prima che il danno disfunzionale diventi irreversibile, è in grado di consentire il mantenimento della

funzionalità originaria dell'apparato muscoloscheletrico. Attraverso un'accurata analisi funzionale devono quindi essere individuati i compensi biomeccanici reversibili che il paziente mette in atto per compensare il movimento funzionale compromesso. Il fisioterapista dovrebbe intervenire anche in questo contesto e seguire il paziente passo dopo passo, insegnandogli come muoversi in sicurezza e come utilizzare al meglio il suo sistema muscoloscheletrico.

Referenze

Boccalandro EA et al. The evolution of physiotherapy in the multidisciplinary management of persons with haemophilia (PWH): A scoping review. Haemophilia. 2023 Jan;29(1):11-20.

Matlary RED et al. Promoting physical activity for people with haemophilia in the age of new treatments. Haemophilia. 2022 Nov;28(6):885-890.

Kennedy M et al. A systematic review of physical activity in people with haemophilia and its relationship with bleeding phenotype and treatment regimen. Haemophilia. 2021 Jul;27(4):544-562.