

Trombocitemia

conosciamola insieme



Presentazione

Le persone a cui viene diagnosticata una malattia mieloproliferativa cronica del sangue (mielofibrosi, policitemia vera o trombocitemia essenziale) oltre alla reazione naturale di ansia e paura per una malattia di questo tipo, spesso sono disorientate perché le informazioni sono scarse, oppure scritte in linguaggio tecnico e quindi difficili da capire. Che malattia è? Quali sono i sintomi? Come si cura? Come evolve nel tempo? Come cambierà la mia vita quotidiana? Queste sono le domande che tutti noi pazienti ci poniamo, per cui chiediamo ai medici di darci risposte chiare.

Per questo AIL, insieme al Gruppo AIL Pazienti MMP Ph-, ha promosso la realizzazione di questa collana di opuscoli, di facile lettura e con tutte le informazioni essenziali.

Quindi non un trattato scientifico ma una guida pratica, scritta espressamente per noi.

Scopo di questi opuscoli è aiutarci a convivere con la nostra malattia.

Saper riconoscere quali sono i sintomi tipici e i “segnali d’allarme” rende più facile il nostro rapporto e il nostro dialogo con gli specialisti ematologi.

Tutto questo si traduce in un monitoraggio più attento ed in cure più tempestive ed efficaci.

Ciascun opuscolo è scritto da specialisti ematologi, ossia dai migliori esperti sull’argomento.

Il contributo del Gruppo Pazienti è stato quello di stimolare la massima attenzione alla chiarezza del linguaggio e alla spiegazione di tutti i termini scientifici.

Essere consapevoli della nostra malattia e aver capito “come funziona” è importantissimo per seguire al meglio le cure prescritte e prevenire eventuali complicazioni.

Quindi è utile sia per noi sia per i nostri medici curanti.

Ma non solo: capire la malattia ci aiuta anche a viverla con maggiore serenità, senza lasciarci condizionare e mantenendo una buona qualità di vita.

Buona lettura!

Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph-

Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- Obiettivi e Attività

Il Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- è stato costituito a Roma il 29 gennaio 2014 al fine di combattere a fianco delle persone affette da **MIELOFIBROSI, POLICITEMIA VERA, TROMBOCITEMIA ESSENZIALE**.

Il Gruppo AIL Pazienti MMP Ph- non vuole, in alcun modo, sostituirsi alla figura del medico, ma vuole rappresentare un efficace mezzo di condivisione e di supporto fra pazienti.

Gli obiettivi del gruppo sono i seguenti:

- Divenire un valido strumento di auto-mutuo aiuto attraverso il contributo volontario degli stessi pazienti e dei loro familiari.
- Diffondere la conoscenza delle diverse patologie.
- Promuovere iniziative di incontro e confronto con gli specialisti ed iniziative sociali di supporto ai pazienti.
- Incoraggiare la ricerca.
- Aggiornare i pazienti sulle innovazioni terapeutiche.

Per poter condividere in tutta franchezza opinioni, sensazioni, percezioni oltreché dubbi, timori e speranze, è stato attivato il forum **“Parliamone insieme”** all’interno del sito **www.ailpazienti.it/mmponline**

Se vuoi aderire al Gruppo AIL Pazienti MMP Ph-, puoi chiedere informazioni:

GRUPPO AIL PAZIENTI Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- AIL ONLUS - Via Casilina, 5 - 00182 Roma

Puoi aderire anche on line collegandoti al sito **www.ailpazienti.it/mmponline**

Per contattare il gruppo:

- mail: **infommp@ailpazienti.it**
- telefono: **06 7038 6012**



INDICE

Che cosa è la trombocitemia	6	I farmaci antiaggreganti o anticoagulanti	24
Come viene scoperta?	8	Piastrinoaferesi	26
Come si effettua la diagnosi	10	Nuovi farmaci	26
Esami del sangue	10	Domande frequenti	28
Valutazione clinica	10	La mia qualità della vita	31
Ricerca di mutazioni genetiche	11	I miei diritti come malato di malattie mieloproliferative croniche	33
I sintomi	13	Diritto alla salute, protezione sociale e lavoro	33
Trombosi arteriose e venose	14	Diritto alla salute	34
Come evolve nel tempo?	16	La protezione sociale	35
Cosa posso fare e cosa non devo fare se ho la trombocitemia	17	Assegni, pensioni e indennità per invalidità civile	36
Stile di vita	17	Assegni e pensioni previdenziali	37
Viaggi	19	L'assegno ordinario di invalidità	37
Uso di altri farmaci	19	La pensione di inabilità ordinaria	38
Contraccettivi orali	19	Il lavoro	38
Gravidanza	19	Per saperne di più	41
Interventi chirurgici	20	Glossario	42
Come si cura la trombocitemia	21		
I farmaci citoreducitori	22		

Che cosa è la trombocitemia

La **trombocitemia essenziale** (che da ora in avanti chiameremo semplicemente “**trombocitemia**”) è una malattia caratterizzata da un aumento eccessivo del numero di piastrine nel sangue circolante. Le piastrine sono piccole cellule, dieci volte più piccole di un globulo rosso, che normalmente servono per la coagulazione del sangue e contribuiscono a fermare il sanguinamento in caso di ferite. Le piastrine si chiamano anche “**trombociti**” e la malattia dovuta al loro eccesso si chiama “**trombocitemia**”; si definisce “**essenziale**” quando non è possibile identificare una causa scatenante della malattia. Al contrario, quando il numero di piastrine aumenta per cause specifiche (malattie infiammatorie o infettive, anemia dovuta a carenza di ferro, alcuni tipi di tumore, interventi chirurgici, condizioni di stress fisico) e non rappresenta una malattia di per sé, si parla di trombocitemia “secondaria” o “reattiva”. Queste forme secondarie o reattive durano al massimo pochi mesi e regrediscono spontaneamente o con la cura della malattia di base.

La trombocitemia essenziale, invece, non è una reazione a uno stimolo esterno o a fattori di stress, ma una malattia dovuta a un’alterazione, ancora non completamente conosciuta, della **cellula staminale emopoietica** del midollo osseo che dà origine a tutte le cellule mature del sangue.

Le cellule staminali sono quelle cellule ancora non mature, presenti nel midollo osseo, in grado di generare in maniera regolata sia le piastrine che

i globuli rossi e i globuli bianchi, mantenendo il loro numero nel sangue circolante entro limiti numerici ben definiti. Le cellule staminali che danno avvio alla generazione si chiamano “ematopoietiche”, ossia produttrici delle cellule del sangue.

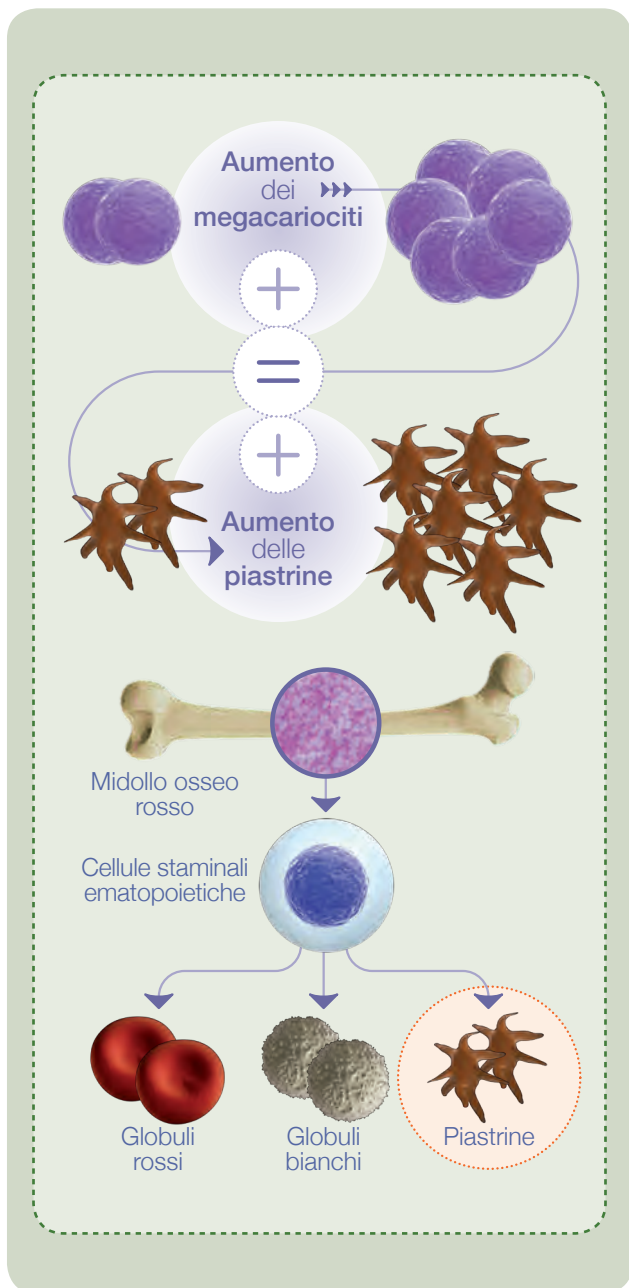
Tra queste cellule, quelle che producono le piastrine si chiamano “**megacariociti**”, e sono le più grandi tra le cellule che si trovano nel midollo osseo. Una volta raggiunto un certo livello di maturazione, ciascun megacariocita si frammenta in centinaia o migliaia di piastrine che abbandonano il midollo osseo e passano nel sangue.

Nella trombocitemia il numero di megacariociti nel midollo osseo è notevolmente aumentato, e di conseguenza il numero di piastrine rilasciato è superiore al normale.

A volte, dato che la malattia colpisce la cellula staminale, anche il numero di globuli bianchi (“**leucociti**”) e di globuli rossi (“**eritrociti**”) può aumentare, sia lievemente che in maniera più accentuata.

La trombocitemia fa parte di una famiglia di patologie che vengono definite “**malattie mieloproliferative croniche**”. Il termine “**mieloproliferative**” indica che si tratta di un’alterazione che si verifica nelle cellule del midollo osseo (“**mielo**”) che si manifesta con l’aumento della loro capacità di crescita fino a produrre più cellule mature della norma (in questo caso le piastrine).

Le malattie mieloproliferative croniche comprendono, oltre alla trombocitemia essenziale, anche la *policitemia vera* e la *mielofibrosi*. In termini



molto generali, se nel caso della trombocitemia essenziale si ha un aumento eccessivo delle piastrine, per la policitemia vera si ha un eccesso di globuli rossi, e per la mielofibrosi un eccesso di fibre nel midollo osseo.

Dato il loro decorso cronico, queste malattie vanno tenute ben distinte da altre condizioni mieloproliferative con decorso acuto e ben più grave, come le leucemie mieloidi acute.

La trombocitemia è una malattia relativamente rara, con una frequenza attorno a 1-3 nuovi casi per anno ogni 100.000 soggetti. È comunque la più frequente tra le malattie mieloproliferative croniche. Si può manifestare a tutte le età (sono descritti casi anche nei bambini), con un'età media alla diagnosi di 55-60 anni.

“Non mi è ancora chiaro questo tipo di malattia, non capisco se ha una particolare gravità...”

Come viene scoperta?

In oltre la metà dei casi, la trombocitemia viene individuata in seguito a un controllo casuale degli esami del sangue, in assenza di qualunque sintomo.

La scoperta occasionale è oggi ancor più frequente che nel passato, grazie alla diffusione degli apparecchi contaglobuli automatici.

In altri casi la trombocitemia viene diagnosticata in seguito alla comparsa di sintomi.

Spesso i disturbi iniziali sono lievi, ma tipici. Si tratta di disturbi legati alla circolazione del sangue nei piccoli vasi, per questo chiamati “disturbi del microcircolo”. Questi comprendono mal di testa o vertigini, disturbi dell’udito (ronzii e

“Mi sono svegliata perché avevo una gamba completamente addormentata...
e comunque mi sono resa conto che le gambe possono addormentarsi facilmente...”



“Tutto è cominciato qualche mese fa, quando il mio corpo mi ha mandato segnali che qualcosa non andava...”



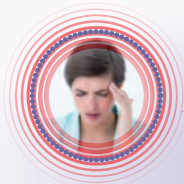
fischi), disturbi della vista (visione offuscata o lampi), e alterazioni della sensibilità alle mani e ai piedi (formicolio, prurito, sensibilità eccessiva oppure scarsa).

Un sintomo caratteristico, anche se non frequente, è l'eritromelalgia, ovvero un senso di bruciore ai piedi e alle mani associato ad arrossamento spiccato e calore della pelle.

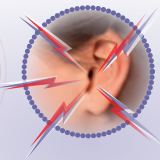
In altri casi la prima manifestazione della malattia può essere clinicamente più importante, con una complicanza vascolare maggiore (trombosi), arteriosa o venosa. Più raramente la malattia può presentarsi con una emorragia.

I sintomi specifici della trombocitemia sono descritti più in dettaglio al capitolo 4.

Un esordio clinico improvviso è oggi molto raro, per la diffusione dei controlli di routine anche nei soggetti più giovani.



mal di testa
o vertigini



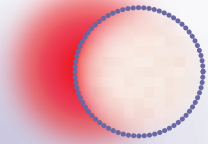
disturbi
dell'udito



disturbi
della vista



senso di bruciore
ai piedi e alle mani

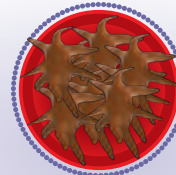


associato ad arrossamento
e calore della pelle

La sintomatologia della trombocitemia essenziale



alterazioni
della sensibilità
alle mani e ai piedi



complicanza vascolare
maggiore (trombosi)
arteriosa o venosa

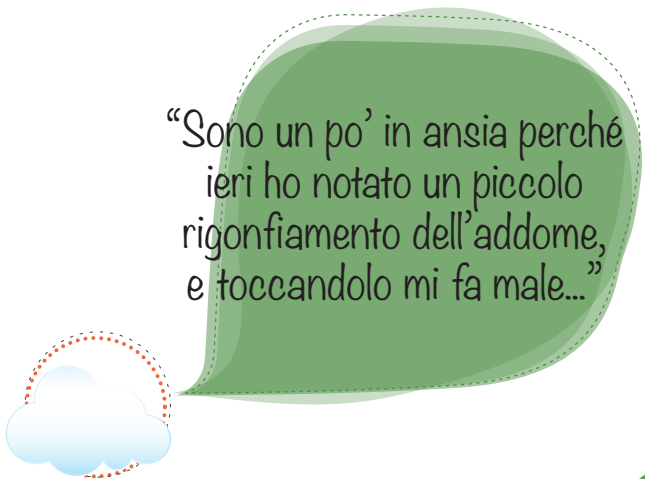
Come si effettua la diagnosi

ESAMI DEL SANGUE

Per poter ipotizzare una diagnosi di trombocitemia essenziale, l'elemento fondamentale è una conta piastrinica elevata (superiore a 450.000 / millimetro cubo).

La conta piastrinica elevata, specialmente se non sono presenti altri sintomi che possano far pensare ad altre malattie concomitanti, deve essere confermata in almeno due esami del sangue successivi, a distanza di alcune settimane o qualche mese, per escludere le forme temporanee di tipo "reattivo" o "secondario".

In ogni caso, per essere sicuri che si tratti di trombocitemia essenziale, escludendo tutte le altre cause secondarie che potrebbero dare gli stessi sintomi, servono ulteriori analisi del sangue ed esami strumentali.



"Sono un po' in ansia perché ieri ho notato un piccolo rigonfiamento dell'addome, e toccandolo mi fa male..."

VALUTAZIONE CLINICA

La trombocitemia in genere non dà alcuna alterazione che si possa notare con una semplice visita medica; gli unici segni possono essere un eventuale ingrossamento della milza o del fegato, rilevabili con la palpazione dell'addome.

ESAMI DEL MIDOLLO OSSEO

Biopsia osteomidollare (BOM)

- È un esame che non richiede il ricovero, ma si esegue in anestesia locale, e può essere leggermente fastidioso.
- Consiste nel prelevare un piccolo campione di tessuto di midollo osseo (2-3 cm di lunghezza e 3 mm di diametro) dalla parte superiore e posteriore dell'osso dell'anca (*cresta iliaca posteriore*).
- Si inserisce un ago particolare direttamente nell'osso per un paio di centimetri, e si preleva così un piccolo frammento di tessuto da analizzare.

Aspirato midollare

- Consiste nel prelievo di una piccola quantità di sangue dal midollo.
- In genere si effettua in anestesia locale, utilizzando un ago corto e robusto.
- Le zone utilizzate per il prelievo possono essere la parte superiore e posteriore dell'anca (*cresta iliaca posteriore* - come per la BOM) oppure l'osso dello sterno (parte anteriore del torace).
- Nei bambini il prelievo si può fare anche dalla parte anteriore del bacino (*cresta iliaca anteriore*).
- L'aspirazione è breve e in genere dà un dolore di breve durata. Poiché l'aspirato midollare di per sé non è sufficiente a porre la diagnosi di trombocitemia essenziale, viene sempre eseguito durante la procedura della BOM.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità nel 2008 ha confermato la BOM come una delle indagini necessarie per arrivare alla diagnosi di trombocitemia. Infatti permette quasi sempre di distinguere la "vera" trombocitemia dalle condizioni molto simili che si possono avere nelle fasi iniziali di mielofibrosi o di policitemia vera, e nello stesso tempo di escludere altre malattie.

RICERCA DI MUTAZIONI GENETICHE (STUDIO MOLECOLARE)

Fino al 2005 non era nota alcuna alterazione molecolare (ovvero un'anomalia del DNA) che fosse associata con la trombocitemia. Adesso sappiamo che circa 6 pazienti su 10 presentano una mutazione puntiforme (che cambia, cioè, una sola "lettera" del codice genetico del DNA) del gene che codifica per la proteina JAK2 (Janus Activated Kinase 2), detta JAK2V617F.

Un altro gene che può essere mutato in una piccola percentuale di casi (meno del 5%), è chiamato MPL.

MPL è una proteina (recettore) di membrana la cui azione è quella di trasferire nella cellula un segnale di stimolo rappresentato dalla trombopoietina, un ormone prodotto dal fegato la cui azione principale è quella di stimolare la crescita dei megacariociti e la produzione di piastrine.

Infine, nel 2013, è stato scoperto che 2-3 pazienti su 10 presentano mutazioni in un terzo gene, detto CALR, mutualmente esclusive con le mutazioni di JAK2 e MPL; questo gene controlla la produzione di una proteina multifunzionale, calreticolina, il cui ruolo nel causare la malattia non è stato ancora definito.

Tutte queste mutazioni del DNA sono responsabili della produzione di una proteina anomala che è alla base della malattia.

Attualmente, pertanto, meno del 10% dei pazienti con una diagnosi di trombocitemia non presenta mutazioni in nessuno dei tre geni sopra menzionati; è possibile che alcuni di questi soggetti non abbiano una vera trombocitemia ma malattie simili, a volte anche ereditarie.

Le nuove tecnologie di sequenziamento del DNA potranno aiutare a caratterizzare questi casi e, forse, scoprire nuove entità cliniche.

Ecco perché le analisi genetiche in grado di rilevare queste mutazioni rappresentano un test fondamentale per la diagnosi di trombocitemia.

Tuttavia queste mutazioni non sono presenti solo in caso di trombocitemia, ma anche nella

policitemia vera (solo la mutazione di JAK2) e nella mielofibrosi (sia la mutazione di JAK2 che quella di MPL e di CALR).

Oltre a ricercare la presenza di queste mutazioni, si deve escludere che ce ne sia un'altra, chiamata "del gene di fusione BCR/ABL", che rappresenta l'indicatore di una malattia diversa, la leucemia mieloide cronica, che sia pur non frequentemente, può presentarsi con un notevole aumento delle piastrine in genere associato ad un aumento dei globuli bianchi.

Per la ricerca di queste mutazioni è sufficiente un normale prelievo di sangue.

I sintomi

Le alterazioni delle cellule del sangue legate alla trombocitemia portano a una *ipercoagulabilità*, cioè a una tendenza alla formazione di coaguli all'interno dei vasi sanguigni. Questi coaguli possono causare la complicanza più frequente della malattia, cioè la trombosi. L'aumento della tendenza a formare coaguli può essere dovuto sia all'aumento del numero delle piastrine e dei globuli bianchi che ad alterazioni dei loro meccanismi di funzionamento. In certi casi, quindi, una ipercoagulabilità può essere presente anche se il numero di piastrine è aumentato di poco. Quando i fenomeni di trombosi colpiscono i vasi sanguigni più piccoli, danno origine ai cosiddetti "*disturbi del microcircolo*". Si tratta della formazione, in questi piccoli vasi, di minuscoli aggregati piastrinici che vanno poi incontro a rapida dissoluzione. Tali sintomi possono essere presenti fino al 40% dei pazienti e sono spesso generici.



“Uffa,
non riesco più a fare niente...
questa cosa non mi piace...
mi fanno malissimo
le gambe.”

SINTOMI ASSOCIATI A DISTURBI DEL MICROCIRCOLO

Mal di testa

Vertigini

Disturbi dell'udito
(ronzii e fischi nelle orecchie)

Disturbi della vista (offuscamento
della visione, percezione di lampi
o scintille, brevi momenti di cecità,
a volte limitati a un solo occhio
o a una piccola parte del campo visivo)

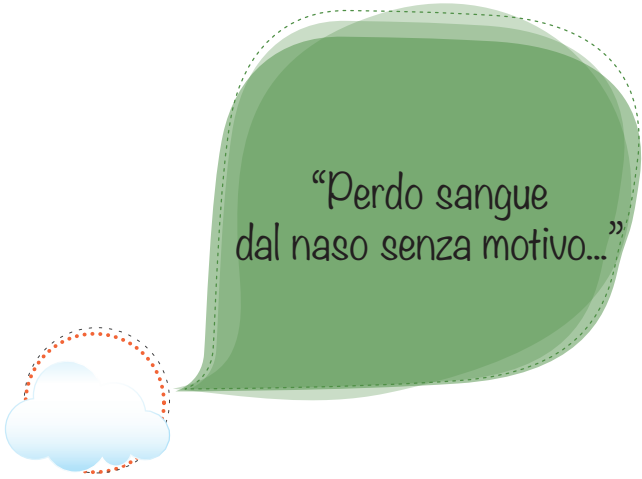
Alterazioni alla sensibilità delle gambe
e delle braccia; queste alterazioni sono
chiamate "*parestesie*" e si presentano come
formicolio, prurito, sensibilità
eccessiva oppure sensibilità ridotta;
colpiscono soprattutto le mani e i piedi

Sensazione di bruciore ai piedi
e alle mani, associata ad arrossamento
e calore della pelle; questo sintomo
si definisce "*eritromelalgia*"
ed è molto caratteristico,
anche se non frequente.

Naturalmente, anche se si sospetta la trombocitemia o se la malattia è già stata diagnosticata, non è detto che qualsiasi sintomo sia per forza dovuto a cause vascolari.

Per esempio, in caso di fenomeni come vertigini, disturbi dell'udito o disturbi della vista, sarà opportuno un controllo da parte di uno specialista (otorinolaringoiatra oppure oculista) per escludere la presenza di problemi non legati alla malattia ematologica.

In caso di conta piastrinica molto elevata (oltre 1,5 milioni per millimetro cubo), la trombocitemia può essere complicata da emorragie, come sangue dal naso (*"epistassi"*), sanguinamento delle gengive (*"gengivorragie"*), o perdita di sangue dal tratto gastroenterico più alto (*"melena"*, cioè emissione di feci scure contenenti sangue digerito) o terminale (*"rettorragia"*, cioè emissione di sangue rosso nelle feci).



"Perdo sangue
dal naso senza motivo..."

Questi casi sono limitati a meno del 10% dei pazienti, e possono essere leggermente più frequenti nei pazienti in terapia con farmaci antiaggreganti. Altri sintomi generali, presenti in una minoranza dei pazienti, possono consistere in dolori alle articolazioni (*artralgie*), sudorazione (specialmente di notte), perdita di peso e dolori alle ossa. Può essere presente prurito in qualsiasi zona del corpo, soprattutto dopo contatto con l'acqua.

TROMBOSI ARTERIOSE E VENOSE

La trombocitemia può essere complicata da manifestazioni più gravi quando la trombosi colpisce i vasi sanguigni principali. Nella maggior parte dei casi le trombosi colpiscono le arterie, solo in un quarto circa dei casi si manifestano a carico del sistema venoso.

Le trombosi arteriose possono manifestarsi come infarto del miocardio, angina, ictus cerebrale, ischemia cerebrale transitoria o arteriopatie periferiche. Le trombosi venose profonde possono verificarsi alle gambe o più raramente alle braccia; in particolare, alle gambe si possono avere tromboflebiti superficiali, ossia infiammazioni delle vene superficiali che portano ad un restringimento del vaso o alla sua occlusione.

Trombosi venose molto più gravi si possono avere in altre zone del corpo, per esempio a carico delle vene addominali (come la vena porta del fegato, le vene intestinali e la vena della milza), della vena centrale della retina (può provocare

difetti visivi anche permanenti) e di alcune vene cerebrali (seni venosi). Possono verificarsi anche casi di ostruzione di uno o più rami dell'arteria polmonare (*embolia polmonare*).

FATTORI CHE PREDISPONGONO AD UN AUMENTATO RISCHIO DI TROMBOSI

Età maggiore di 60 anni

Conta piastrinica maggiore
di 1.500.000/mmc

Diabete o ipertensione che necessitano
di trattamento farmacologico

Aumento dei leucociti

Presenza della mutazione
del gene JAK2V617F

Fattori di rischio aggiuntivi possono essere alterazioni ereditarie di alcune proteine della coagulazione del sangue e i fattori di rischio cardiovascolare, come l'eccesso di grassi nel sangue (iperlipidemia), il fumo e l'obesità.

È importante sottolineare che le trombosi spesso sono il sintomo iniziale che permette sospettare la presenza della malattia quando non è ancora stata diagnosticata, ma la loro frequenza si riduce notevolmente nei pazienti che ricevono un trattamento adeguato.

Improvvisamente
mi si è alzata la pressione,
senza causa apparente



Come evolve nel tempo

La trombocitemia è considerata una malattia cronica a decorso favorevole, che raramente si trasforma in altre malattie del sangue maggiormente aggressive.

Per questo la sopravvivenza media è pressoché simile a quella della popolazione generale.

In circa il 5-10% dei casi la trombocitemia evolve in mielofibrosi; si tratta di un'altra malattia mieloproliferativa che si caratterizza per un notevole aumento delle fibre nel midollo osseo, per la presenza nel sangue di globuli rossi e globuli bianchi non maturi e per un notevole aumento di volume della milza.

In casi ancora più rari la trombocitemia evolve in policitemia vera, nella quale è aumentato soprattutto il numero di globuli rossi.

Infine, in pochissimi casi (circa l'1%) la trombocitemia può evolvere in leucemia acuta o in mielodisplasia (forma di anemia grave, che non risponde alla terapia con ferro o vitamine), malattie decisamente più gravi.

In una parte dei casi, questo tipo di evoluzione è stato associato al trattamento del paziente con farmaci citotossici, ossia farmaci che danneggiano le cellule interagendo con il loro DNA ed impedendone la formazione o la duplicazione.

“Sono un po' confuso e preoccupato...
che problemi mi potrà
dare questa malattia
con il passare degli anni?”

“In quali casi la trombocitemia
si è trasforma in mielofibrosi?
E dopo quanto tempo?
Come lo si scopre?”

Come posso fare e cosa non devo fare se ho la trombocitemia

STILE DI VITA

Alcuni dei fattori di rischio per trombosi (età, precedenti episodi di trombosi, fattori ereditari, presenza della mutazione di JAK2) non si possono modificare. I tradizionali fattori di rischio cardiovascolare, quali l'ipertensione, il fumo, l'iperlipidemia (eccesso di grassi nel sangue), il diabete, il sovrappeso e la vita sedentaria possono invece essere controllati e modificati.

Per questo le modifiche allo stile di vita sono molto importanti

“Stanchezza con le piastrine alte, stanchezza con le piastrine basse... ma allora sarò sempre stanco?”



MODIFICHE ALLO STILE DI VITA CONSIGLIATE

Ridurre il peso corporeo (se è eccessivo)

Fare attività fisica regolare

Smettere di fumare

Controllare la pressione arteriosa e, se alterata, iniziare un trattamento specifico

Controllare i livelli di colesterolo, trigliceridi e glicemia, e se alterati intervenire con una dieta appropriata e/o con un trattamento specifico, se indicato

FUMO

Smettere di fumare dovrebbe essere il primo obiettivo per ogni paziente: ha poco senso assumere farmaci o sottoporsi a controlli ambulatoriali se la riduzione del rischio ottenuta con interventi medici viene poi vanificata dal fatto di continuare a fumare. Naturalmente, se il paziente è affetto anche da altre malattie come ipertensione, diabete o iperlipidemia, deve seguire i consigli dei propri medici di riferimento per ciascuna di queste condizioni.

DIETA

La dieta non influenza direttamente il decorso della trombocitemia, ma è comunque consigliabile seguire una dieta equilibrata, come la dieta mediterranea, che riduce il rischio cardiovascolare.

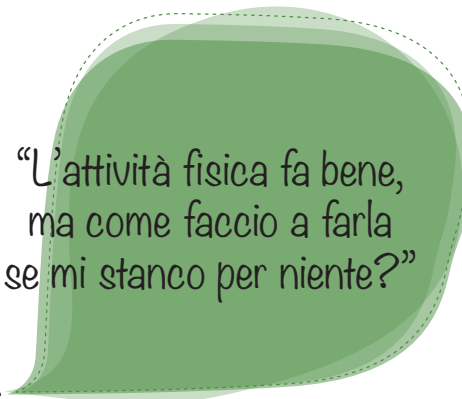
Si può bere vino in modica quantità, mentre l'abuso di bevande alcoliche e superalcoliche è fortemente sconsigliato.

ATTIVITÀ FISICA

Per quanto riguarda l'attività fisica non c'è alcuna limitazione, anzi, è senz'altro consigliata, ovviamente tenendo conto dell'età e dello stato di salute generale.

I pazienti più giovani possono anche praticare attività sportive impegnative e agonistiche, previa un'accurata valutazione del loro stato di salute generale.

Una particolare attenzione va posta nel caso di pazienti che stanno assumendo farmaci antiaggreganti o anticoagulanti. In questi casi le attività sportive in cui ci possono essere contatti violenti e rischio di traumi (per esempio sci, ciclismo e rugby, ma in realtà qualsiasi sport che possa provocare cadute e urti violenti) devono essere praticate indossando il casco e altri dispositivi di protezione.



“L'attività fisica fa bene, ma come faccio a farla se mi stanco per niente?”



VIAGGI

Non ci sono controindicazioni specifiche ai viaggi di lunga durata, sia in aereo che in treno o in auto. L'eventuale minimo aumento del rischio trombotico legato alla prolungata immobilità può essere ridotto assumendo farmaci antitrombotici e seguendo una serie di indicazioni pratiche utili a prevenire questo tipo di rischio:

INDICAZIONI PRATICHE PER I VIAGGI

Evitare di rimanere seduti per troppo tempo (se il viaggio è lungo, ogni tanto alzarsi e camminare un po')

Indossare calze sanitarie anti-trombosi a gambaletto (che comprimono le vene delle gambe per prevenire i disturbi circolatori)

Indossare scarpe comode

Muovere frequentemente le gambe, anche da seduti (per esempio sollevarle e riabbassarle, oppure, con la gamba leggermente sollevata da terra, muovere la caviglia)

Non accavallare le gambe a lungo

Bere molta acqua o altri liquidi

Ridurre al minimo l'assunzione di alcol

Evitare l'uso di sedativi

USO DI ALTRI FARMACI

L'uso di sildenafil (Viagra e molecole simili) per il trattamento delle disfunzioni erettili deve essere valutato con grande cautela in tutti i pazienti con trombocitemia, e in particolare in chi ha già avuto precedenti eventi cardiovascolari o sta utilizzando farmaci vasodilatatori. In questi casi, consultarsi sempre con il proprio medico.

CONTRACCETTIVI ORALI

Le donne in età fertile devono essere informate che l'uso di contraccettivi orali può aumentare il rischio di trombosi soprattutto venose, ed embolia, fino a 3 volte tanto rispetto alle pazienti che non ne fanno uso. Inoltre in questi casi la trombosi può manifestarsi con maggiore frequenza a carico dei vasi sanguigni addominali, con un decorso clinico che può essere particolarmente grave. In conclusione, nelle pazienti con trombocitemia essenziale l'uso dei contraccettivi orali è fortemente sconsigliato.

GRAVIDANZA

La trombocitemia non costituisce di per sé motivo di controindicazione alla gravidanza. Infatti, le complicanze materne nelle pazienti con trombocitemia non risultano mai letali e sono comunque di poco superiori a quelle della popolazione generale.

Pertanto, l'incidenza di complicanze fetali, con perdita del feto, è di 2-3 volte superiore rispetto alla popolazione di controllo, ma interessa co-

munque solo circa un quarto delle gravidanze, ed in questi ultimi anni è in continua riduzione, grazie alla crescente collaborazione tra ematologi e ginecologi.

Nel caso in cui la donna con trombocitemia assuma farmaci citoriduttori (vedere Capitolo 7) è opportuno discutere con l'ematologo la programmazione del concepimento, per quanto possibile, per sospendere o cambiare tali farmaci. Non è chiaro se l'aspirina assunta durante la gravidanza riduca in maniera apprezzabile il rischio di perdita del feto, e la scelta di assumerla va fatta caso per caso, d'accordo con l'ematologo di riferimento.

L'impiego di eparina a basso peso molecolare è certamente giustificato nelle pazienti ad elevato rischio trombotico e più in generale è indicato nel periodo post-parto.

INTERVENTI CHIRURGICI

Se un paziente con trombocitemia deve sottoporsi a un intervento chirurgico, si deve tener presente che la sua malattia fa aumentare il rischio sia di trombosi che di sanguinamento.

Quindi è importante che il chirurgo e l'ematologo di riferimento si scambino tutte le informazioni necessarie e concordino la strategia più adatta a prevenire queste complicazioni.

Se il paziente sta già assumendo farmaci antiaggreganti o anticoagulanti orali, può essere necessario sospenderli da 5 a 10 giorni prima dell'intervento. La sospensione di un farmaco di questo tipo non può mai essere gestita dal paziente, ma nemmeno da medici non sufficientemente esperti. Per questo, nel momento in cui si programma un intervento chirurgico, è fondamentale segnalarlo all'ematologo di riferimento.

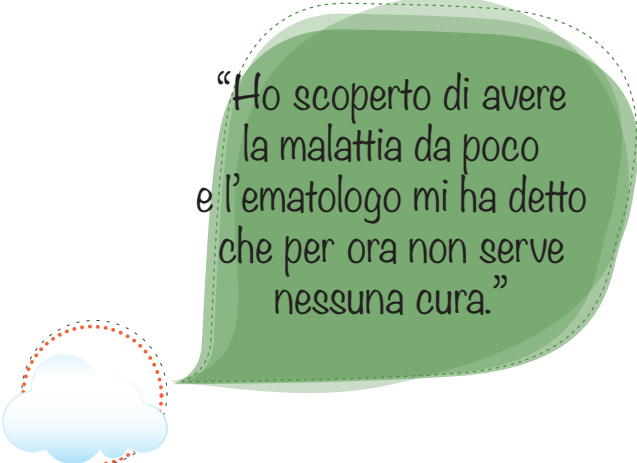
Per interventi di chirurgia minore, come per esempio le cure dentistiche o l'asportazione di un neo, il medico può anche decidere di non sospendere questi farmaci, oppure di effettuare solo una breve sospensione di 3 giorni.

In ogni caso il fatto di essere in trattamento con farmaci anticoagulanti o antiaggreganti va sempre segnalato, richiedendo il parere del proprio ematologo prima di qualsiasi intervento.

Come si cura la trombocitemia

La trombocitemia, una volta diagnosticata, va seguita con attenzione e con controlli regolari, ma ci sono due considerazioni molto importanti da fare, per evitare ansia e paure ingiustificate:

- non sempre la trombocitemia richiede un trattamento
- non esiste una correlazione tra il numero delle piastrine e il rischio di trombosi; quindi, anche in casi in cui il numero di piastrine è piuttosto elevato, non è detto che si debba per forza iniziare un trattamento con farmaci.



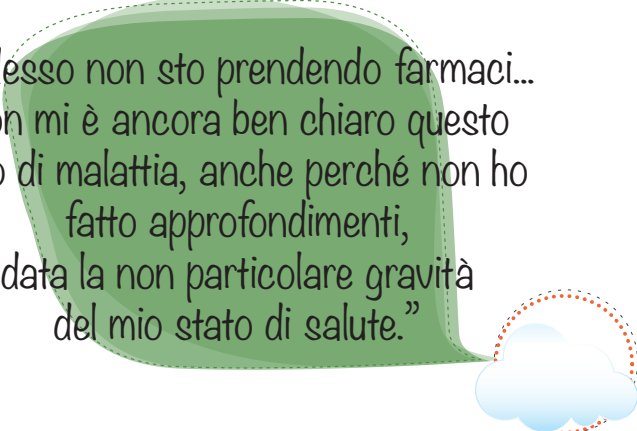
“Ho scoperto di avere la malattia da poco e l’ematologo mi ha detto che per ora non serve nessuna cura.”

Infatti, nei soggetti giovani e che non hanno mai avuto episodi di trombosi, molto spesso si sceglie di limitarsi a sorvegliare l’andamento della malattia senza prescrivere alcun farmaco.

Se sono presenti uno o più fattori di rischio per trombosi (vita sedentaria, obesità, fumo, elevati livelli di colesterolo nel sangue, ipertensione, diabete e storia di episodi di trombosi nei familiari), l’ematologo potrebbe prescrivere un antiaggregante (aspirina a basso dosaggio).

Solo nei soggetti di età superiore a 60-65 anni, o in chi ha già avuto un episodio di trombosi, si preferisce iniziare subito un trattamento specifico per la trombocitemia, che viene associato all’aspirina a basse dosi o a agli anticoagulanti orali a seconda del tipo di trombosi precedente, arteriosa o venosa.

Queste indicazioni di massima, che derivano da molti studi clinici, devono sempre essere adattate al singolo paziente secondo il giudizio e l’esperienza dell’ematologo che lo ha in cura.



“Adesso non sto prendendo farmaci... non mi è ancora ben chiaro questo tipo di malattia, anche perché non ho fatto approfondimenti, data la non particolare gravità del mio stato di salute.”

FARMACI CITORIDUTTORI

I farmaci citoriduttori, o citoriduttivi, si chiamano così perché servono a ridurre il numero di determinate cellule, in questo caso le piastrine. Se si decide di utilizzare uno di questi farmaci, va scelto quello più adatto ad ogni singolo paziente. I parametri da considerare per la scelta di un farmaco citoriduttore sono i seguenti:

PARAMETRI

Età

Sesso (con particolare attenzione per l'età fertile nelle donne)

Presenza di altre malattie concomitanti (soprattutto cardiovascolari, neurologiche, della tiroide, del fegato e gastro-intestinali)

Meccanismo d'azione specifico, modalità d'uso, ed effetti collaterali di ciascun farmaco

Consenso del paziente per un determinato tipo di trattamento.

Per esempio può risultare determinante il fatto che un farmaco sia a somministrazione orale o sottocute, che vada usato continuativamente oppure a cicli, e che richieda controlli più o meno frequenti.

I farmaci citoriduttori oggi disponibili sono l'idrossiurea, il busulfano, l'interferone (interferone alpha e interferone pegilato, a lento rilascio) e l'anagrelide.

Idrossiurea (Oncocarbide). Viene somministrato per bocca, in maniera continua, da 1 a 3 volte al giorno. Negli studi clinici è risultata molto efficace nel ridurre il rischio di trombosi. Per questo è il farmaco di primo impiego in oltre la metà dei pazienti con trombocitemia.

Come il busulfano, può dare fenomeni di tossicità a livello del midollo osseo (riduzione eccessiva dei globuli rossi, dei globuli bianchi e delle piastrine), ma tale eventuale tossicità è più rapidamente reversibile.

Si possono osservare reazioni a carico della pelle, come lesioni cutanee a lenta guarigione, secchezza della pelle e afte (piccole lesioni della mucosa, in genere sulla bocca, le labbra e la lingua). Altri effetti di questo tipo sono l'eccessiva pigmentazione della pelle e delle unghie, e in alcuni rari casi anche la possibilità di tumori della pelle (*neoplasie cutanee*).

I fenomeni di tossicità cutanea possono anche portare alla comparsa di ulcere alle gambe e ai piedi (tipicamente nella zona sopra la caviglia) e causano l'interruzione del trattamento in oltre il 10% dei casi. Pertanto i pazienti che assumono idrossiurea devono fare molta attenzione a

queste alterazioni della pelle, e, se compaiono, segnalarle immediatamente al proprio medico. Riguardo alla possibilità che il trattamento con idrossiurea possa essere associato ad un maggior rischio di evoluzione verso forme di leucemia, ci sono molti studi che non hanno rilevato un aumento significativo del rischio. Tuttavia tale rischio non può essere del tutto escluso in caso di trattamento molto prolungato, e se possibile si dovrebbe evitare di associare o combinare in sequenza l'idrossiurea con altri farmaci citotossici. Pertanto, a titolo prudenziale, l'uso di idrossiurea non è raccomandato nei pazienti più giovani, se non in caso di reale necessità.

Busulfano (Myleran). Si assume per via orale con cicli di breve durata. Dato che non necessita di frequenti controlli clinici, viene spesso impiegato nei pazienti molto anziani.

Tra gli effetti collaterali segnalati vi è un piccolo rischio di tossicità sul midollo osseo, che si manifesta con la riduzione eccessiva del numero dei globuli rossi (*anemia*), dei globuli bianchi (*leucopenia*) e delle piastrine (*piastrinopenia*). In casi molto rari e in genere solo dopo un uso molto prolungato, potrebbe favorire l'evoluzione della trombocitemia verso forme di leucemia, ma i dati al riguardo sono ancora dibattuti.

Interferone alpha (Intron, Roferon, o simili). Si assume con una iniezione sottocutanea, in media tre volte alla settimana.

L'interferone è simile a una sostanza naturale prodotta dall'organismo per proteggere dalle infezioni virali, da tumori e da sostanze estranee.

Il farmaco riconosce le cellule patologiche e le altera, rallentando, bloccando o modificando la loro crescita o le loro funzioni. Questo tipo di attività si chiama *immunomodulazione*, perché regola le risposte del sistema immunitario dell'organismo. L'esatto meccanismo con cui il farmaco funziona nella trombocitemia essenziale (così come nella policitemia vera e in altre malattie del sangue) non è conosciuto.

Per l'interferone non è stato rilevato alcun aumento del rischio di evoluzione verso forme di leucemia, ma sono noti diversi effetti collaterali, che in molti casi portano all'interruzione del trattamento. Quelli più frequenti comprendono sintomi simili all'influenza, come febbre, dolori ai muscoli e alle articolazioni, mal di testa e sudore. Possono esserci effetti indesiderati gravi, come reazioni allergiche (difficoltà di respirazione o orticaria), diminuzione della vista o segni di depressione (tristezza, sensazione di inutilità), o raramente anche una tossicità cardiaca. In questi casi si deve informare subito il medico.

Interferone a lento rilascio (interferone pegilato).

Si tratta dello stesso farmaco, ma in formulazione a rilascio prolungato, così da poterlo assumere anche una sola volta la settimana. Il farmaco è disponibile in siringhe preriempite mono-uso e deve essere conservato in frigorifero.

Anagrelide (Xagrid, Tromboreductin, ecc.). È l'unico farmaco citoriduttore in grado di ridurre in modo selettivo il numero delle piastrine, in quanto gli altri farmaci riducono anche il numero dei globuli rossi e dei globuli bianchi. È ritenuto un farmaco privo di effetto leucemogeno, ossia che non aumenta il rischio di evoluzione della trombocitemia verso forme di leucemia.

Si somministra per bocca una volta al giorno e agisce rapidamente, riducendo il numero di piastrine prodotte dal midollo osseo e riportando la concentrazione di piastrine nel sangue a livelli normali.

Gli effetti collaterali più comuni sono: mal di testa, capogiri, stanchezza e disturbi gastro-intestinali. A livello cardiovascolare si possono avere accelerazione del battito cardiaco, (tachicardia) e battiti irregolari o forti (palpitazioni). Va sottolineato che anagrelide ha un lieve effetto antiaggregante (come l'aspirina). Per questo motivo l'impiego di aspirina per la prevenzione della trombosi in pazienti che stanno già assumendo anagrelide deve essere valutato caso per caso.

FARMACI ANTIAGGREGANTI E ANTICOAGULANTI

Le piastrine sono le cellule del sangue che causano la coagulazione e quindi sono coinvolte nella trombosi: quando si forma un coagulo di sangue in un'arteria, il flusso del sangue si ferma e si interrompe l'apporto di ossigeno. Quando

questo accade nel cuore, può causare un attacco di cuore o di angina, nel cervello può causare un ictus.

I farmaci anti aggreganti contrastano l'aggregazione delle piastrine e quindi prevengono la trombosi, gli attacchi di cuore e l'ictus. Si usano sia da soli che in combinazione con i farmaci citoriduttori. Il rischio di emorragie importanti con l'uso di tali farmaci è basso, circa l'1%.

Antiaggreganti

I farmaci antiaggreganti più comuni sono **aspirina** (acido acetilsalilico), **ticlopidina** e, più raramente, **clopidogrel**. Agiscono senza modificare il numero delle piastrine ma interferendo con le loro funzioni e quindi riducendo la loro capacità di aggregarsi formando dei coaguli.

Gli effetti indesiderati più comuni dell'aspirina sono disturbi allo stomaco (bruciore e acidità) e una facilitazione ai piccoli sanguinamenti superficiali (ecchimosi) o delle mucose (modeste gengivorragie spazzolandosi i denti, un allungamento del tempo necessario per arrestare un'emorragia in caso di traumi, anche minori). Per contrastare i disturbi allo stomaco si possono associare altri farmaci che lo proteggono, che sono per questo chiamati gastro-protettori, ma in linea di massima non ne è consigliato l'uso profilattico se non nei soggetti a rischio e/o con storia precedente di ulcera gastrica.

Tra i possibili effetti collaterali di ticlopidina va ricordata la possibilità, comunque rara, di tossicità a livello del midollo osseo.

Per il clopidogrel l'effetto collaterale più comunemente segnalato è il sanguinamento, che si verifica principalmente durante il primo mese di trattamento.

La frequenza degli episodi di sanguinamento e quella dei casi gravi è paragonabile a quella dell'aspirina. La percentuale di emorragie gravi o fatali è attorno all'1%. Effetti collaterali meno comuni sono la riduzione eccessiva del numero di piastrine (trombocitopenia) e dei globuli bianchi (leucopenia).

Anticoagulanti orali

Gli anticoagulanti orali più comunemente utilizzati sono il Coumadin (**warfarin**) da 5 mg e il Sintrom (**acenocumarolo**) da 4 mg e 1 mg. Entrambi sono efficaci soprattutto per la prevenzione delle trombosi venose. Riducono la normale capacità del sangue di coagulare agendo su alcune proteine presenti nel sangue stesso.

La particolarità di questi farmaci è che non possono essere somministrati a dosi fisse. Per raggiungere il livello di anticoagulazione adeguato ogni paziente richiede una dose diversa, che deve essere stabilita e controllata nel tempo, e che varia spesso per fattori concomitanti, quali ad esempio la dieta.

Per questo si usa un indicatore chiamato INR, che si misura con un prelievo di sangue con una frequenza che può variare da settimanale a mensile a seconda dei casi.

La sigla INR significa *International Normalized Ratio* (rapporto normalizzato in base agli standard internazionali). Questo indice specifico misura il tempo necessario alla formazione di un coagulo in provetta. Il suo valore ottimale varia in base alle caratteristiche del paziente. In condizioni di buona salute il valore ottimale è circa 1, per la prevenzione della trombosi venosa il valore che si vuole raggiungere con il trattamento è in genere compreso tra 2 e 3, e per i portatori di pace-maker è un po' più alto, tra 2,5 e 3,5.

In ogni caso questo valore deve essere stabilito dal proprio ematologo.

Oltre alla necessità di monitoraggio continuo, un'altra "scomodità" dei farmaci anticoagulanti orali è data dal fatto che presentano numerose interazioni con alcuni cibi e con altri farmaci.

Il medico curante e l'ematologo di riferimento vi diranno quali sono i cibi da evitare e quali altri farmaci si possono assumere senza problemi.

Sono oggi disponibili anche dei nuovi farmaci anticoagulanti che non hanno queste limitazioni d'uso (controlli periodici e cibi da evitare). Le molecole autorizzate in Italia sono **apixaban** (Eliquis), **dabigatran etexilato** (Pradaxa) e **rivaroxaban** (Xarelto). Tuttavia gli eventi di sanguinamento maggiore, inclusi eventi fatali, sono rischi significativi anche per i nuovi anticoagulanti orali. Occorre inoltre tenere sotto controllo la funzionalità renale, e la presenza di malattie che interessano il rene può costituire

una controindicazione all'uso o un motivo per non usare questi medicinali o ridurne la dose.

Questi nuovi anticoagulanti non possono essere prescritti per lunghi periodi e non devono mai essere assunti in concomitanza con altri anticoagulanti di qualsiasi tipo, inclusa l'eparina; inoltre il loro uso, in termini di prescrivibilità, è limitato ad alcune precise indicazioni.

Nota: in caso di incidente, particolarmente se si verifica un trauma cranico, anche lieve, si deve segnalare tempestivamente l'eventuale assunzione di farmaci antiaggreganti o anticoagulanti orali. In questi casi sono previste attenzioni particolari per prevenire e/o identificare precocemente episodi di sanguinamento, per esempio con impiego più frequente della TAC (Tomografia Assiale Computerizzata), tecnica di radiologia avanzata che è in grado di evidenziare anche piccoli sanguinamenti all'interno del cranio. È consigliabile, per ogni evenienza, portare sempre con sé una nota scritta che segnali il fatto che si stanno assumendo farmaci antiaggreganti o anticoagulanti orali.

PIASTRINOAFERESI

In particolari circostanze in cui sia necessaria una rapida riduzione del numero delle piastrine può essere impiegata una procedura chiamata piastrinoaferesi, che consiste nel rimuovere dal sangue le piastrine mediante un separatore cellulare, esattamente come si fa nei donatori sani di piastrine.

L'effetto di tale procedura sulla diminuzione delle piastrine è di breve durata. Per controllare la situazione in maniera stabile bisogna contemporaneamente iniziare un trattamento con farmaci citoriduttivi.

NUOVI FARMACI

Nel 2005, grazie anche al contributo di ricercatori italiani, è stata scoperta la mutazione del gene JAK2, che regola una proteina che è normalmente coinvolta nella regolazione della crescita delle cellule progenitrici del midollo nella trombocitemia e nelle altre malattie mieloproliferative croniche.

Questa scoperta ha stimolato la ricerca di nuovi approcci e di nuovi farmaci, chiamati inibitori di JAK2, in grado di colpire in maniera più selettiva le cellule che contengono questa proteina alterata. Ci si aspetta quindi sia una maggiore efficacia che e minori effetti collaterali. Numerosi studi hanno dimostrato che la mutazione JAK2 è presente in oltre il 95% dei casi di policitemia vera e in circa il 60% dei casi di trombocitemia essenziale o mielofibrosi.

Al momento attuale, vi sono almeno tre o quattro nuove molecole in corso di sperimentazione nei pazienti con mielofibrosi, che è la più grave delle malattie mieloproliferative. Tra queste, ruxolitimib (Jakavi) è già approvato in Europa e negli Stati Uniti per l'utilizzo in categorie selezionate di pazienti con mielofibrosi e policitemia vera.

Per quanto riguarda il potenziale degli inibitori di JAK2 nella trombocitemia essenziale, gli studi sono ancora preliminari (fase 2, ricerca del dosaggio più adatto), ma i primi dati sono incoraggianti, con buoni risultati di risposta. Al momento però questi farmaci non sono ancora commercializzati per l'indicazione alla cura della trombocitemia essenziale.

Un'altra categoria di farmaci ancora in fase sperimentale sono gli inibitori delle istone deacetilasi. Gli istoni sono una categoria di proteine che interagiscono con il DNA, e le loro alterazioni sono coinvolte in numerose malattie, tra cui alcuni tipi di tumori. Gli studi sui possibili effetti delle istone deacetilasi nella trombocitemia essenziale sono ancora in fase iniziale, ma

non è chiaro se vi potrà essere un ulteriore sviluppo di questi farmaci per la trombocitemia.

Infine, un altro farmaco che è stato impiegato recentemente nella trombocitemia essenziale è imetelstat, che inibisce le telomerasi, che sono una famiglia di proteine coinvolte nella regolazione del DNA. Sebbene il farmaco sia risultato molto efficace nel ridurre la conta piastrinica e anche la quantità di cellule JAK2 mutate, ha mostrato una non trascurabile tossicità ematologica e infettiva, ed appare improbabile che possa essere ulteriormente sviluppato per questa indicazione.

Comunque è possibile che in un prossimo futuro il trattamento della trombocitemia possa giovare di nuovi farmaci, più efficaci e meno tossici.

Domande frequenti

Posso guarire dalla trombocitemia ?

No. Nessuna delle terapie attualmente usate per il trattamento della trombocitemia è capace di ottenere la guarigione (cioè la scomparsa definitiva) della malattia, ma queste terapie possono risultare molto efficaci nel tenerla sotto controllo.

Se ho la trombocitemia, la mia durata di vita sarà ridotta ?

Non in maniera significativa. Le persone con trombocitemia hanno un'attesa di sopravvivenza molto simile a quella della popolazione normale, ossia dei soggetti sani di pari età.

Posso trasmettere la trombocitemia ai miei figli ?

No. Non esiste dimostrazione che la trombocitemia possa essere trasmessa ereditariamente ai figli. È però possibile ricevere dai genitori, e trasmettere ai figli, una generica predisposizione a sviluppare la trombocitemia o altre malattie mieloproliferative croniche, allo stesso modo in cui viene trasmessa, ad esempio, la predisposizione a sviluppare malattie quali il diabete, l'ipertensione arteriosa, l'ipercolesterolemia e molte altre ancora.

Sulla base dei dati attuali, i casi in cui più membri di una stessa famiglia sono affetti da una malattia mieloproliferativa cronica come la trombocitemia essenziale sono circa il 7% del totale.

Potrei fare il trapianto di midollo ?

No. Al momento non esiste alcuna indicazione ad effettuare il trapianto di cellule staminali raccolte dal sangue periferico o dal midollo osseo.

Il trapianto può essere preso in considerazione solo nel caso in cui la trombocitemia si sia trasformata in mielofibrosi.

In teoria il trapianto da un donatore sano potrebbe essere l'unica procedura in grado di ottenere la guarigione completa dalla trombocitemia (scomparsa definitiva della malattia), ma il trapianto comporta molti rischi, incluso il rischio di decesso, e molte complicazioni gravi, per cui non è giustificato per una malattia benigna come la trombocitemia, in cui l'attesa di vita è molto simile a quella della popolazione sana.

Posso donare le mie piastrine in eccesso?

No. Qualsiasi persona che sia affetta da una malattia delle cellule del sangue non può donare né piastrine né altri componenti del sangue.

Posso avere figli se assumo farmaci per la trombocitemia?

I farmaci utilizzati per il trattamento della trombocitemia non sembrano condizionare significativamente la fertilità.

Pertanto, in considerazione di un loro potenziale effetto genotossico (ossia dannoso per gli spermatozoi e/o le cellule uovo) e mutageno (rischio di indurre malformazioni nel feto), a titolo prudenziale si raccomanda di programmare il concepimento, in modo da poter sospendere l'assunzione dei farmaci in tempo utile, secondo le indicazioni dell'ematologo di riferimento.

Sempre a titolo prudenziale, si raccomanda l'adozione di misure anticoncezionali nei pazienti, maschi e femmine, in età fertile che ricevono un trattamento con farmaci citoreducitori.

Da sottolineare che il grado di tossicità è diverso per i vari farmaci, e appare pressoché trascurabile per l'interferone, che può essere utilizzato in gravidanza, se necessario.

Dati recenti dimostrano che il concepimento avvenuto durante il trattamento con farmaci citoreducitori in pazienti con trombocitemia non si è associato ad un aumento significativo delle complicanze, né materne né fetali. Pertanto, in tali casi, un eventuale aborto volontario può essere scoraggiato, e comunque dovrebbe essere valutato insieme ai medici curanti.

L'assunzione di anticoagulanti orali tra la sesta e la dodicesima settimana di gravidanza comporta un rischio ben definito di malformazioni fetali. Pertanto ogni donna in età fertile che debba iniziare la terapia anticoagulante orale deve effettuare un test di gravidanza; una volta iniziato il trattamento, il test di gravidanza va tempestivamente effettuato in caso di ritardo mestruale.

Cosa mi accade se dimentico di assumere i farmaci per un breve tempo?

Dato che la trombocitemia è una malattia cronica, i farmaci citoreducitori non hanno un ruolo "salva-vita" come in altre malattie acute ma servono solo per il controllo della malattia e/o la prevenzione delle complicanze, specie di quelle vascolari.

Pertanto, una breve sospensione del trattamento raramente arriva a compromettere lo stato di salute. Questo non toglie il fatto che l'assunzione corretta e regolare dei propri farmaci è sempre importante per garantire la migliore efficacia, e permette al medico curante di valutare con precisione l'efficacia del trattamento e di modularlo in funzione della risposta del paziente.

A quale/i specialista/i debbo riferirmi ?

Una volta diagnosticata, la trombocitemia essenziale viene seguita dallo specialista ematologo in collaborazione con il medico di medicina generale (medico di famiglia).

Ove necessario, sarà quasi sempre l'ematologo a richiedere il coinvolgimento di altri specialisti, ad esempio il ginecologo, il cardiologo, il dermatologo, ed altri, in relazione a situazioni e condizioni specifiche del paziente.

Ogni quanto devo fare i controlli ematologici e clinici ?

Gli intervalli tra i vari controlli sono stabiliti dall'ematologo di riferimento, in accordo e con la collaborazione del medico di medicina generale. Molto dipende dalle condizioni cliniche del paziente e dal tipo di farmaci utilizzati.

Per esempio, un paziente che non riferisce alcun sintomo ed è in trattamento da anni con idrossiurea può essere controllato anche ogni tre mesi.

Invece, durante la fase di aggiustamento della dose di oncocarbide, anagrelide o interferone potrebbe rendersi necessario un controllo molto più ravvicinato.

Alcuni esami particolari, come l'ecografia dell'addome, l'elettrocardiogramma e l'ecocardiogramma, o gli esami ancora più specifici come quelli sulle cellule del midollo osseo, si possono eseguire ad intervalli diversi, anche pluriennali, in base alle necessità cliniche o a specifici protocolli di studio in cui il paziente può essere inserito.

Ogni quanto devo fare la biopsia osteomidollare ?

Questo esame è necessario per la diagnosi.

Se un paziente viene inserito in protocolli di studio specifici, o se si notano cambiamenti evidenti delle condizioni di salute, può essere opportuno ripetere la biopsia, soprattutto se si sospetta un'evoluzione della malattia verso forme più gravi, come la mielofibrosi o, più raramente, la leucemia acuta.

Ad esclusione di questi casi specifici, dopo la diagnosi non è più necessario ripetere questo esame.

La mia qualità della vita

Quando si parla di “qualità di vita legata alla salute” si intende l’impatto non solo della malattia ma anche delle cure e degli esami che questa richiede sulla vita quotidiana del paziente.

È un aspetto molto importante da discutere, perché la trombocitemia è una malattia dalla quale non si può guarire, per cui bisognerà gestirla al meglio per il resto della propria vita.

È del tutto normale farsi alcune domande. Di seguito vengono riportate le più frequenti.

I sintomi della trombocitemia essenziale possono peggiorare la qualità della vita?

Al di là degli episodi di trombosi, che potrebbero essere anche gravi, i sintomi della trombocitemia non sono frequenti né gravi. Il sintomo più fastidioso è la sensazione di debolezza generale (in inglese, “fatigue”) che si manifesta anche senza aver fatto particolari sforzi e può portare a mancanza di appetito, dolori muscolari alle gambe, problemi al sonno, ansia e difficoltà di concentrazione.

In questi casi è bene consultarsi col proprio medico per valutare se ci sono altre cause oltre alla trombocitemia per individuare eventuali terapie.

Se la mia conta piastrinica è più elevata, me ne posso accorgere fisicamente?

No, la conta piastrinica non ha alcun impatto né sulla salute fisica né sulla difficoltà di concentrazione o altri aspetti mentali.

La terapia antiaggregante piastrinica potrebbe peggiorare/migliorare il mio stato di benessere?

No, la terapia antiaggregante non influenza la qualità di vita.

I farmaci citoreducitori o l’anagrelide potrebbero peggiorare la qualità di vita?

Generalmente no, anche se, come per tutti i farmaci, in alcuni pazienti si possono manifestare degli effetti collaterali che possono avere un impatto negativo sulla qualità di vita.

A volte l’impatto per il paziente è dato dal fatto che deve assumere troppi farmaci diversi. Questo è un aspetto che va gestito con i propri medici curanti, cercando di assumere soltanto i farmaci effettivamente necessari.

Se la trombocitemia va ad aggiungersi ad altre malattie da cui sono già affetto, la mia qualità di vita può peggiorare



Non si può dare una risposta assoluta, ma probabilmente no.

L'idea di avere un'altra malattia può portare ad ansia e paura, ma nel caso della trombocitemia il fatto importante da tener presente è che l'aspettativa di vita non cambia in maniera significativa nella grande maggioranza dei casi, per cui si può "accettare" la malattia senza eccessive preoccupazioni, continuando a vivere come prima.

Come posso migliorare la qualità di vita?



L'atteggiamento mentale è fondamentale.

Non bisogna preoccuparsi troppo, e si deve cercare di mantenere o addirittura aumentare le proprie attività quotidiane, sia fisiche che mentali.

Lo stesso vale per le relazioni sociali: non ha senso chiudersi in casa e smettere di vedere gli amici, anzi, più si esce in compagnia e meglio è.

I miei diritti come malato di malattie mieloproliferative croniche

DIRITTO ALLA SALUTE, PROTEZIONE SOCIALE E LAVORO

“Tra controlli e «giorni no» non è sempre facile giustificarmi sul lavoro. Quali sono i miei diritti?”



Oggi l'aspettativa di vita di persone con malattie mieloproliferative è significativamente cambiata. Pertanto è corretto che il paziente sia informato sui suoi diritti, dato che dovrà effettuare esami clinici e assumere delle terapie per tutta la vita. Inoltre è importante che il paziente possa mantenere il proprio posto di lavoro ed essere tutelato anche in questo ambito.

A conferma degli enormi passi avanti fatti in ambito oncoematologico, le norme in materia di tutela del lavoro sono decisamente aumentate nel corso degli anni, arrivando a coprire anche situazioni professionali spesso poco rappresentate come quelle dei liberi professionisti e dei lavoratori autonomi.

L'obiettivo di questo opuscolo è quello di spiegare quali sono i diritti di cui può godere una

persona con malattia mieloproliferativa, ma va sottolineato che la normativa al riguardo viene aggiornata e modificata di continuo, per cui è difficile fornire indicazioni particolareggiate e precise per ogni situazione.

In termini generali, i diritti e le tutele che riguardano qualsiasi malato sono sanciti da norme legislative che i servizi sanitari e sociali hanno l'obbligo di rispettare. Di conseguenza tali istituzioni hanno il dovere di fornire un'adeguata assistenza nel rispetto del diritto costituzionale alla salute, anche eventualmente supportate da organismi di volontariato. Infine, le agevolazioni possono cambiare non solo a livello nazionale, ma anche locale. Per questo motivo si deve sempre fare riferimento alla propria ASL, all'ufficio INPS di zona, ai servizi sociali territoriali, allo sportello socio-assistenziale dell'AIL o anche ad associazioni o sindacati che si occupano a livello locale di assistenza e previdenza.

“Quando si riceve una diagnosi come quella della trombocitemia ci si sente in una condizione di dipendenza dal medico e dalla struttura sanitaria, senza pensare che, in quanto malati, si hanno dei diritti ed è giusto farli valere”



IL DIRITTO ALLA SALUTE

Anche se può sembrare scontato, il primo diritto di ogni persona è quello di **avere un quadro chiaro del proprio stato di salute**. Le informazioni fornite devono rispondere a una doverosa conoscenza di ciascun individuo ed essere adeguate alle capacità di comprensione e al livello socio-culturale del singolo.

La persona deve essere informata non solo sul piano sanitario (diagnosi, controlli da effettuare, opzioni terapeutiche disponibili e loro pro e contro, effetti collaterali e loro gestione), ma anche sui sostegni socio-assistenziali e psicologici di cui può usufruire.

La persona ha, inoltre, il **diritto di conoscere il nome dello specialista e dei collaboratori che la seguiranno** durante il suo percorso diagnostico-terapeutico, oltre che di **poter accedere alla propria cartella clinica** e di richiederne una copia integrale.

Le malattie mieloproliferative Ph- (MMP Ph-) rientrano fra le patologie oncoematologiche e questo comporta un inquadramento normativo sovrapponibile alle patologie neoplastiche.

Ciò comporta, in ambito sanitario, la concessione delle medesime esenzioni previste per i *“Soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne e da tumori di comportamento incerto”*. Il **codice relativo è lo 048**.

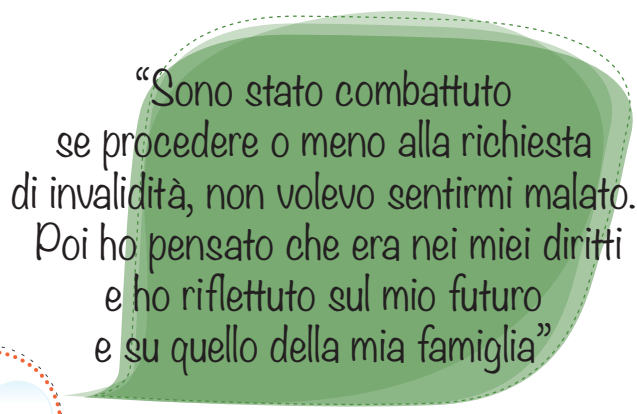
L'attribuzione del codice di esenzione 048 dà diritto a usufruire, senza partecipare alla spesa, delle prestazioni farmaceutiche e su tutte le prestazioni di specialistica ambulatoriale inseri-

te nei livelli essenziali di assistenza (LEA) appropriate per la patologia e le sue complicanze, nonché per la riabilitazione e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

L'esenzione si ottiene rivolgendosi alla propria ASL presentando la certificazione rilasciata da un medico specialista che attesti la patologia. Il codice di esenzione è inserito nella tessera sanitaria e riportato dal medico nelle relative prescrizioni per farmaci o visite specialistiche.

Il codice di esenzione 048 può essere concesso per un tempo limitato (cinque, dieci anni) oppure illimitato. Nel caso l'esenzione sia limitata, alla scadenza va ripresentata la domanda con la relativa certificazione.

Esistono anche ulteriori forme e codici di esenzione riservate agli invalidi civili e calibrate a seconda del grado di invalidità riconosciuta.



“Sono stato combattuto se procedere o meno alla richiesta di invalidità, non volevo sentirmi malato. Poi ho pensato che era nei miei diritti e ho riflettuto sul mio futuro e su quello della mia famiglia”

LA PROTEZIONE SOCIALE

Per i cittadini che si trovino in stato di bisogno per indigenza o invalidità sono previste norme di protezione sociale. Queste riguardano sia l'ambito dell'assistenza sociale (per tutti) che della previdenza (per i lavoratori).

Per accedere alle misure di assistenza sociale è necessario che sia accertato lo status di invalido civile o di persona con handicap (legge 104/1992).

L'invalidità civile consente di accedere ad alcuni benefici e provvidenze economiche. L'handicap con connotazione di gravità è invece la condizione per fruire di alcune agevolazioni lavorative. Si suggerisce sempre di richiedere entrambi gli accertamenti.

Il riconoscimento di invalidità e di handicap si avvia rivolgendosi al proprio medico di famiglia o a uno specialista autorizzato dall'INPS che redige il cosiddetto certificato introduttivo.

Questo certificato, redatto telematicamente sul sistema INPS, riporta la patologia (diagnosi), l'anamnesi, la terapia farmacologica in atto e i dati del cittadino finalizzati alla successiva domanda di accertamento.

È fondamentale che il medico annoti nel certificato che l'interessato è affetto da una patologia oncologica perché questa precisazione dà diritto

a un percorso accelerato di accertamento (entro 15 giorni dalla domanda) e di riconoscimento. Il medico rilascia all'interessato una ricevuta dell'inserimento del certificato nel sistema INPS. A questo punto è possibile presentare la domanda di accertamento vera e propria. Lo si può fare autonomamente entrando con il proprio codice PIN nel sistema informatico INPS oppure rivolgendosi a un patronato sindacale o un'associazione autorizzata.

Dopo la presentazione della domanda, l'interessato riceve la formale **convocazione a visita presso la ASL o presso l'INPS**. Durante la visita presso la Commissione ASL o INPS l'interessato può farsi assistere, a proprie spese, da un medico di fiducia, ma soprattutto è importante presentare copie della documentazione sanitaria utile alla valutazione (es. referti ed esami recenti, relazioni specialistiche, lettere di dimissioni ospedaliere).

La vista si conclude con un verbale che successivamente verrà inviato all'interessato. Nel caso dei malati oncologici, e quindi anche delle persone con MMP, è prevista una consegna tempestiva del verbale e un immediato accesso a tutte le agevolazioni e prestazioni per invalidità civile e handicap, salvo successive verifiche. Il verbale di invalidità riporta la percentuale accertata e le eventuali condizioni sanitarie per la concessione dell'indennità di accompagnamento (vedi box). Il **verbale di handicap** (legge 104/1992) indica se è stata rilevata la connota-

zione di gravità (art. 3, comma 3) oppure no (art. 3, comma 1).

Se l'invalidità riconosciuta comporta la concessione di provvidenze economiche (pensioni, assegni, indennità) una successiva comunicazione dell'INPS richiederà ulteriori informazioni (reddito personale, ricovero, numero di conto su cui versare le provvidenze).

In entrambi i verbali può essere indicata una successiva data di **revisione**. Provvederà l'INPS a convocare la persona a nuova visita. Il verbale e i relativi benefici continuano a valere anche oltre la data di scadenza fintanto che l'iter di revisione non è stato completato.

Nel caso in cui le condizioni di salute si aggravino nel tempo è possibile, seguendo lo stesso iter (medico, domanda, visita), richiedere un nuovo accertamento di invalidità o di handicap.

Contro le decisioni assunte dalla Commissione **si può presentare ricorso** presso il Giudice competente entro 180 giorni dalla notifica del verbale. In tal caso è necessario farsi assistere da un legale anche tramite un patronato sindacale.

ASSEGNI, PENSIONI E INDENNITÀ PER INVALIDITÀ CIVILE

A seconda della percentuale di invalidità riconosciuta vengono concesse tre provvidenze economiche. Ci sono però anche altre condizioni (età, reddito) che devono essere considerate.

ASSEGNO MENSILE DI ASSISTENZA

Spetta agli invalidi parziali (74-99% di invalidità) dai 18 ai 65 anni di età

È fissato un limite di reddito personale rivisto annualmente

Viene erogato per 13 mensilità e non è reversibile

È richiesta la condizione di inoccupazione ma è ammessa l'attività lavorativa solo entro un certo reddito annuale

PENSIONE DI INABILITÀ

Spetta agli invalidi totali (100% di invalidità) dai 18 ai 65 anni di età

È fissato un limite di reddito personale rivisto annualmente

Viene erogata per 13 mensilità e non è reversibile

È compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa

INDENNITÀ DI ACCOMPAGNAMENTO

Spetta agli invalidi totali a cui sia stata riconosciuta la condizione di non essere in grado di deambulare autonomamente o senza l'aiuto di un accompagnatore oppure di non essere in grado di svolgere gli atti quotidiani della vita

Viene erogata a prescindere dal reddito personale e dall'età

Viene erogata per 12 mensilità e non è reversibile

È incompatibile con il ricovero in istituto o RSA a totale carico dello Stato o di Enti locali

Nel caso di ricovero ospedaliero superiore ai 30 giorni non viene erogata

È compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa

ASSEGNI E PENSIONI PREVIDENZIALI

Per i lavoratori che nel corso della loro carriera divengano parzialmente invalidi o non siano più in grado di svolgere proficuamente l'attività lavorativa, il sistema previdenziale ha predisposto strumenti di protezione specifica in aggiunta a quelli già previsti per gli invalidi civili. Le formule sono diverse per i dipendenti del comparto pubblico e di quello privato.

L'assegno ordinario di invalidità

L'assegno ordinario di invalidità è una prestazione economica erogata ai lavoratori la cui capacità lavorativa sia ridotta a meno di un terzo a causa di infermità fisica o mentale.

Spetta ai lavoratori dipendenti (esclusa buona parte dei dipendenti pubblici), autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri), ai lavoratori iscritti ad alcuni fondi pensione sostitutivi e integrativi dell'Assicurazione Generale Obbligatoria.

È necessario contare su almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione e assicurazione) di cui 156 (tre anni di contribuzione e assicurazione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

In questo caso non è richiesta la cessazione dell'attività lavorativa, quindi l'assegno erogato può rappresentare un'utile integrazione del reddito, ad esempio, per coloro che hanno scelto un'occupazione part-time. L'assegno è solitamente rinnovabile ogni tre anni, e dopo tre conferme viene stabilizzato.

Ottenuto il riconoscimento della condizione sanitaria, la domanda va presentata all'INPS, anche per via telematica.

La pensione di inabilità ordinaria

La pensione di inabilità è una prestazione economica erogata a favore dei lavoratori per i quali viene accertata l'assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa a causa di infermità o difetto fisico o mentale.

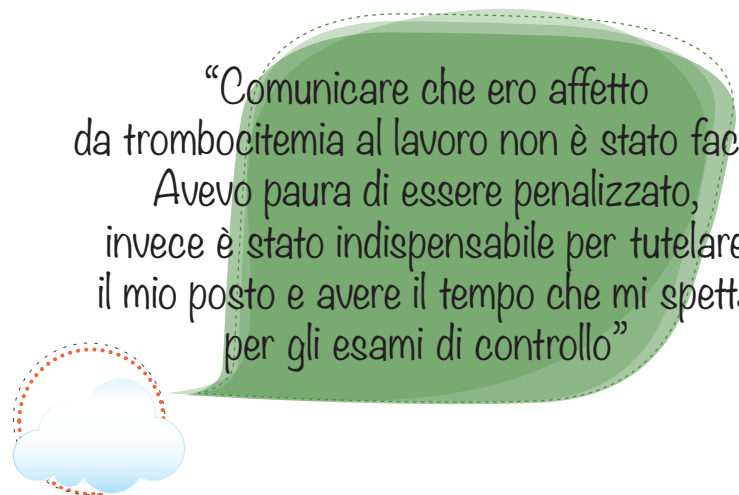
È necessario contare su almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione e assicurazione) di cui 156 (tre anni di contribuzione e assicurazione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

Hanno diritto alla pensione di inabilità i lavoratori: dipendenti; autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri); iscritti ai fondi pensione sostitutivi e integrativi dell'Assicurazione Generale Obbligatoria.

L'erogazione di questa pensione è incompatibile con lo svolgimento di qualsiasi attività lavorativa e con l'iscrizione agli albi professionali.

La domanda di accertamento va presentata all'INPS – anche per via telematica – una volta ottenuta la certificazione sanitaria.

Nota: i dipendenti del comparto pubblico possono fruire anche di altre forme di “prepensionamento” che variano a seconda della limitazione delle loro capacità lavorative (compromissione delle proprie mansioni, o dello svolgimento proficuo di qualsiasi attività) e a seconda dei versamenti contributivi.



“Comunicare che ero affetto da trombocitemia al lavoro non è stato facile. Avevo paura di essere penalizzato, invece è stato indispensabile per tutelare il mio posto e avere il tempo che mi spetta per gli esami di controllo”

IL LAVORO

Esistono alcune norme che facilitano il mantenimento dell'attività professionale garantendo una certa flessibilità dell'impegno lavorativo, in particolare alle persone con patologie oncoematologiche. Innanzitutto le **mansioni assegnate** devono essere compatibili con lo stato di salute del lavoratore: questo vale per tutti i lavoratori. Qualora si ritenga che non lo siano, il lavoratore (ma anche l'azienda) ha il diritto di richiedere, al medico competente, una specifica valutazione sanitaria. Il medico può stabilire l'assegnazione – anche temporanea – ad altre mansioni, compatibili con lo stato di salute, equivalenti o inferiori, pur mantenendo il proprio stipendio originale. Una seconda opportunità da tenere a mente è la **possibilità di trasformare il rapporto di lavoro da tempo pieno a tempo parziale**. Per i lavoratori affetti da malattie oncologiche questo rappresenta un diritto che l'azienda non può rifiutare.

Il lavoratore può tornare successivamente al tempo pieno quando le condizioni fisiche glielo permettano.

Questo diritto spetta - come dice la normativa vigente - ai dipendenti pubblici e privati *“per i quali residui una ridotta capacità lavorativa, anche a causa degli effetti invalidanti di terapie salvavita, accertata da una commissione medica istituita presso l’azienda unità sanitaria locale territorialmente competente”*.

Quindi va prima chiesto l’accertamento di questa condizione alla ASL e poi va presentata formale richiesta all’azienda (o amministrazione) che non può rifiutare il passaggio a tempo parziale.

Può accadere che una persona affetta da patologia oncoematologica, per terapie contingenti o per il suo stato di salute, sia costretta ad **assenze per malattia** anche prolungate che sono comunque indennizzate. In linea generale il lavoratore ha diritto a conservare il posto di lavoro per un periodo che è stabilito dalla legge e dai Contratti Collettivi Nazionali di Lavoro (CCNL). Questo periodo (che si chiama “periodo di comportamento”) ha una durata variabile e può essere diverso a seconda del Contratto di riferimento. Alcuni CCNL – sia pubblici sia privati – prevedono un periodo di comportamento superiore per i lavoratori affetti da patologie oncologiche, in particolare nel caso di ricoveri ospedalieri o terapie invasive. È bene informarsi presso il sindacato di riferimento.

Anche i **lavoratori autonomi** iscritti alla gestione separata dell’INPS possono usufruire dell’indennità di malattia quando costretti a sospendere, anche solo per un breve periodo, la propria atti-

ività a causa della malattia o delle terapie.

I **liberi professionisti** iscritti alle rispettive casse previdenziali devono, invece, riferirsi alle diverse forme di assistenza economica stabilite dalla cassa.

I dipendenti pubblici e privati hanno anche diritto a **permessi lavorativi** a condizione che siano in possesso del certificato di handicap con connotazione di gravità (art. 3, comma 3, legge 104/1992). Questi permessi, di tre giorni al mese o di due ore al giorno, sono retribuiti e coperti da contributi figurativi.

La domanda di concessione dei permessi va rivolta all’azienda (o amministrazione) e all’INPS usando specifici moduli e allegando il verbale di handicap grave. Una volta concessi, l’articolazione dei permessi va concordata con l’azienda o con l’amministrazione.

I familiari di primo e secondo grado (eccezionalmente di terzo) che assistono una persona con handicap grave hanno diritto anche loro ai permessi lavorativi di tre giorni mensili.

I **familiari conviventi** (coniuge, genitori, figli, fratelli/sorelle) **hanno diritto a un congedo retribuito fino a due anni**, anche frazionabile, se assistono un congiunto con handicap grave. Questo congedo non spetta invece al diretto interessato.

Per tutti i lavoratori è prevista la concessione di **congedi per gravi motivi** che possono riguardare anche il proprio stato di salute. Il congedo non retribuito è pari a due anni nell’arco della vita lavorativa e può essere utilizzato anche in modo

frazionato. I singoli CCNL disciplinano le modalità di richiesta e di concessione dei permessi. **I lavoratori con invalidità superiore al 50% possono richiedere fino a 30 giorni di congedo per cure.** Per la concessione del congedo è necessaria una certificazione dalla quale risulti la necessità della cura in relazione all'infermità invalidante riconosciuta. Questa certificazione viene rilasciata da un medico dell'ASL. Le assenze per congedi per cure non vanno computati nel periodo di comporta.

CONDIVIDI I DUBBI

In quanto persona affetta da malattia mieloproliferativa cronica, ho diritto a qualche esenzione specifica?

A chi posso rivolgermi per avviare la procedura per la richiesta di invalidità?

Chi può assistermi per l'espletamento delle procedure previdenziali?

Nel caso avessi dei dubbi in merito alla tutela del mio posto di lavoro, a chi posso rivolgermi?

Nota:

I testi di questo opuscolo "I MIEI DIRITTI come malato di malattie mieloproliferative croniche" sono stati realizzati con la supervisione e il contributo incondizionato della Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap Onlus (FISH Onlus)

Per saperne di più

In termini generali, la prima persona a cui chiedere è sempre il proprio medico, sia il medico di medicina generale che lo specialista o gli specialisti di riferimento. Vi sono comunque altre fonti di informazioni utili, sia manuali come questo che siti di Società Scientifiche ed istituzioni.

Tra questi ultimi segnaliamo:

www.trombocitemia.it

Sito del Registro Italiano Trombocitemia (RIT). Nella sua parte pubblica contiene informazioni generali sulla trombocitemia e sui farmaci impiegati, un glossario con i principali termini medici, uno spazio per fare domande agli esperti del settore (FAQ) e l'elenco delle principali riviste e Istituzioni scientifiche di specifico interesse.

www.siematologia.it

Sito della Società Italiana di Ematologia (SIE) con accesso alle Linee Guida sulla terapia della Trombocitemia.

www.fcsa.it

Sito della F.C.S.A (Federazione dei Centri per la diagnosi della trombosi e la Sorveglianza delle terapie Antitrombotiche), dedicato ai pazienti che assumono anticoagulanti orali.

www.progettoagimm.it

Sito di un progetto finanziato dalla Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC, progetto 5 per mille) che contiene informazioni aggiornate sullo stato della ricerca nella trombocitemia essenziale e le altre malattie mieloproliferative, studi clinici con nuovi farmaci, nonché una sezione interattiva dedicata ai pazienti.

www.aipazienti.it

Gruppo AIL Pazienti MMP Ph-. Il gruppo è formato esclusivamente da pazienti e familiari. Non si sostituisce in alcun modo alla figura del medico, ma vuole essere di sostegno ai pazienti stessi dando risposte alle loro domande e aiutandoli a migliorare l'approccio alla malattia.

www.aipamm.it

L'AIPAMM (Associazione Italiana Pazienti con Malattie Mieloproliferative) ha l'obiettivo di aumentare le opportunità di ricerca scientifica su queste malattie, divulgare le conoscenze fra i pazienti e i medici, e promuovere un'assistenza adeguata ai malati e alle loro famiglie.

Glossario

ANEMIA: disturbo causato da una riduzione di emoglobina e/o di globuli rossi nel sangue.

BIOPSIA: prelievo di una piccola porzione di tessuto per analizzare le alterazioni delle cellule al microscopio. Utile per diagnosticare una malattia o per controllare se un trattamento è efficace.

CHEMIOTERAPIA: termine comunemente impiegato per indicare il trattamento a base di farmaci per combattere i tumori.

COAGULAZIONE SANGUIGNA: meccanismo per cui in caso di lesione di un vaso sanguigno le piastrine formano un tappo (coagulo) che blocca l'emorragia. Se la coagulazione avviene in un vaso sano si forma un trombo che ostacola la circolazione del sangue, con gravi conseguenze per la salute.

DNA O ACIDO DESOSSIRIBONUCLEICO: sostanza presente nelle cellule contenente le informazioni genetiche necessarie per produrre le proteine indispensabili per lo sviluppo e il corretto funzionamento del nostro organismo.

EMATICO: relativo al sangue.

EMOCROMO: analisi del sangue che permette di contare le cellule ematiche (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine) e di misurare il contenuto di emoglobina.

EMOGLOBINA: sostanza contenuta nei globuli rossi del sangue adibita al trasporto di ossigeno in tutto il corpo.

EMOPOIESI: produzione di tutte le cellule mature del sangue a partire da un'unica cellula staminale, chiamata emopoietica, che per questo si definisce "multipotente" (che può produrre molte cellule diverse). Nell'adulto l'emopoiesi si svolge esclusivamente nel midollo osseo.

EMORRAGIA: perdita di sangue causata dalla rottura di un vaso sanguigno.

ERITROPOIESI: produzione dei globuli rossi del sangue (eritrociti), da parte del midollo osseo.

ERITROPOIETINA: sostanza prodotta dal rene, fondamentale per lo sviluppo dei globuli rossi.

GENE: tratto di DNA presente nel cromosoma che contiene le informazioni genetiche necessarie perché ogni cellula svolga una determinata funzione. È l'unità di informazione ereditaria che serve a trasferire a un nuovo individuo un carattere del genitore.

GLOBULI BIANCHI O LEUCOCITI: cellule del sangue responsabili della risposta immunitaria che il corpo mette in atto per difendersi dagli attacchi esterni (virus, batteri). Alcuni globuli bianchi distruggono direttamente gli agenti nocivi penetrati nell'organismo mentre altri servono a formare gli anticorpi.

GLOBULI ROSSI O ERITROCITI: cellule del sangue che contengono emoglobina e trasportano l'ossigeno dai polmoni verso i tessuti e l'anidride carbonica dai tessuti ai polmoni.

ICTUS CEREBRALE: danno causato da un insufficiente afflusso di sangue, e quindi di ossigeno, al cervello in seguito alla chiusura di un vaso.

IMMUNOMODULATORI: farmaci che modificano l'attività del sistema immunitario. Se la aumentano si chiamano immunostimolanti, se la riducono sono detti immunosoppressori.

INFARTO DEL MIOCARDIO: morte delle cellule del miocardio, ossia del cuore, provocata da una carenza prolungata di sangue dovuta al blocco di un'arteria che porta il sangue all'organo.

MEGACARIOCITA: cellula del midollo osseo responsabile della formazione di piastrine e derivante dalla cellula staminale emopoietica.

MIDOLLO OSSEO: sostanza gelatinosa che si trova all'interno di molte ossa. Il midollo è formato da cellule con funzioni di sostegno e da cellule che producono i globuli bianchi, i globuli rossi e le piastrine del sangue.

MILZA: organo non indispensabile alla vita situato nell'addome, a sinistra, vicino allo stomaco. Ha il compito di produrre globuli bianchi, ripulire il sangue dai globuli rossi vecchi e malfunzionanti e distruggere gli agenti nocivi.

NEOPLASIA: formazione di cellule anomale, di solito di origine tumorale.

PERIODO DI COMPORTO: periodo di tempo definito, di durata variabile in relazione al Contratto Collettivo Nazionale di Lavoro, durante il quale il lavoratore in malattia ha il diritto di conservare il proprio posto e non può essere licenziato.

PIASTRINE O TROMBOCITI: cellule del sangue che ne arrestano la fuoriuscita dai vasi lesionati, promuovendo la coagulazione del sangue. Aggregandosi tra di loro le piastrine creano un tappo (coagulo) che blocca l'emorragia.

PRESTAZIONE ASSISTENZIALE: è una prestazione di servizi o di trasferimenti economici (pensione di inva-

lidità civile, indennità di accompagnamento) che spetta a tutti i cittadini che si trovino in particolari situazioni di disagio fisico o economico.

PRESTAZIONE PREVIDENZIALE: è una prestazione che è erogata ai soli lavoratori o ai pensionati da lavoro. Sono comprese le indennità per malattia o per infortunio e le forme di "prepensionamento" per i lavoratori che hanno perso la loro capacità lavorativa.

PROTEINA: composto molto complesso formato da aminoacidi e costituente fondamentale di tutte le cellule. Sono proteine gli enzimi, molti ormoni, l'emoglobina e gli anticorpi responsabili della risposta immunitaria.

PROTEZIONE SOCIALE: è l'insieme di politiche, prestazioni, servizi, trasferimenti economici, agevolazioni rivolti alla generalità dei cittadini che si trovino in particolari situazioni (minori, persone con disabilità, terza età, disoccupazione, indigenza ecc.)

SANGUE: fluido che scorre nell'apparato cardiovascolare formato da una parte liquida, detta plasma, e una cellulare in cui sono presenti globuli rossi, globuli bianchi e piastrine. Porta nutrimento e ossigeno ai tessuti liberandoli dai rifiuti accumulati.



AIL
Associazione Italiana contro le
Leucemie-linfomi e mieloma
ONLUS

Via Casilina, 5
00182 Roma
tel 06 7038601
www.ail.it
ail@ail.it

con il sostegno di

 NOVARTIS

 **Shire**