



Azienda
Ospedaliero
Universitaria
Careggi



FONDAZIONE CAREGGI
ONLUS

**Settima
Giornata Fiorentina
dedicata ai pazienti con
malattie mieloproliferative
croniche**

Sabato 13 Maggio 2017

**CRIMM
Centro di Ricerca e Innovazione per le
Malattie Mieloproliferative
AOU Careggi**

Introduzione alla patologia

Mario Cazzola

Università di Pavia



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE



Programma
Clinical
Molecular
Oncology

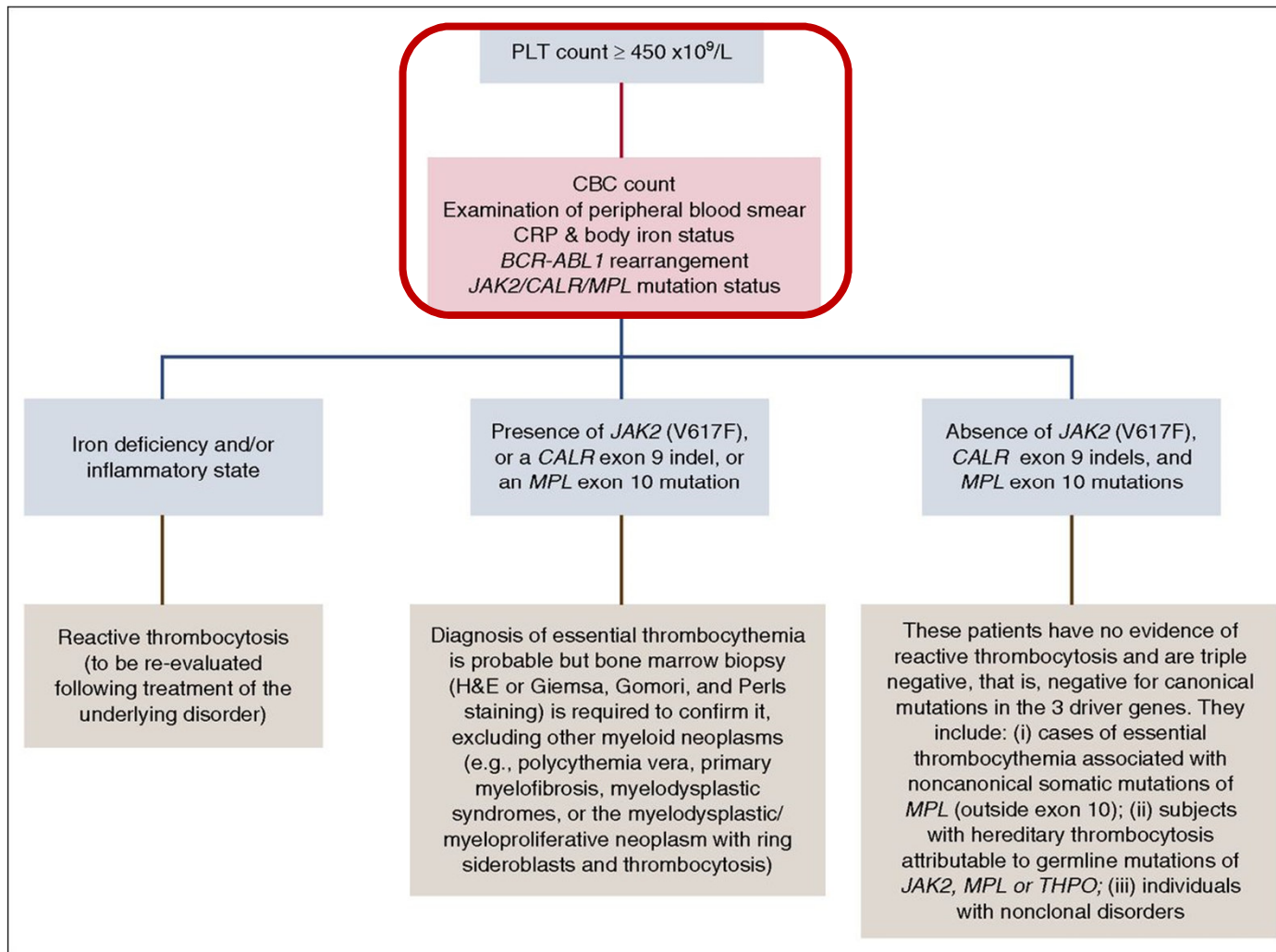
AGIMM
AIRC Gruppo Istituto Istituto Nazionale Tumori



Come facciamo la diagnosi di trombocitemia essenziale (criteri WHO)

- Piastrinosi (conta piastrinica $\geq 450 \times 10^9/L$)
- Proliferazione eccessiva di megacariociti nel midollo
- Esclusione di altre neoplasie mieloidi
- Presenza di una mutazione somatica di *JAK2*, *CALR* o *MPL*

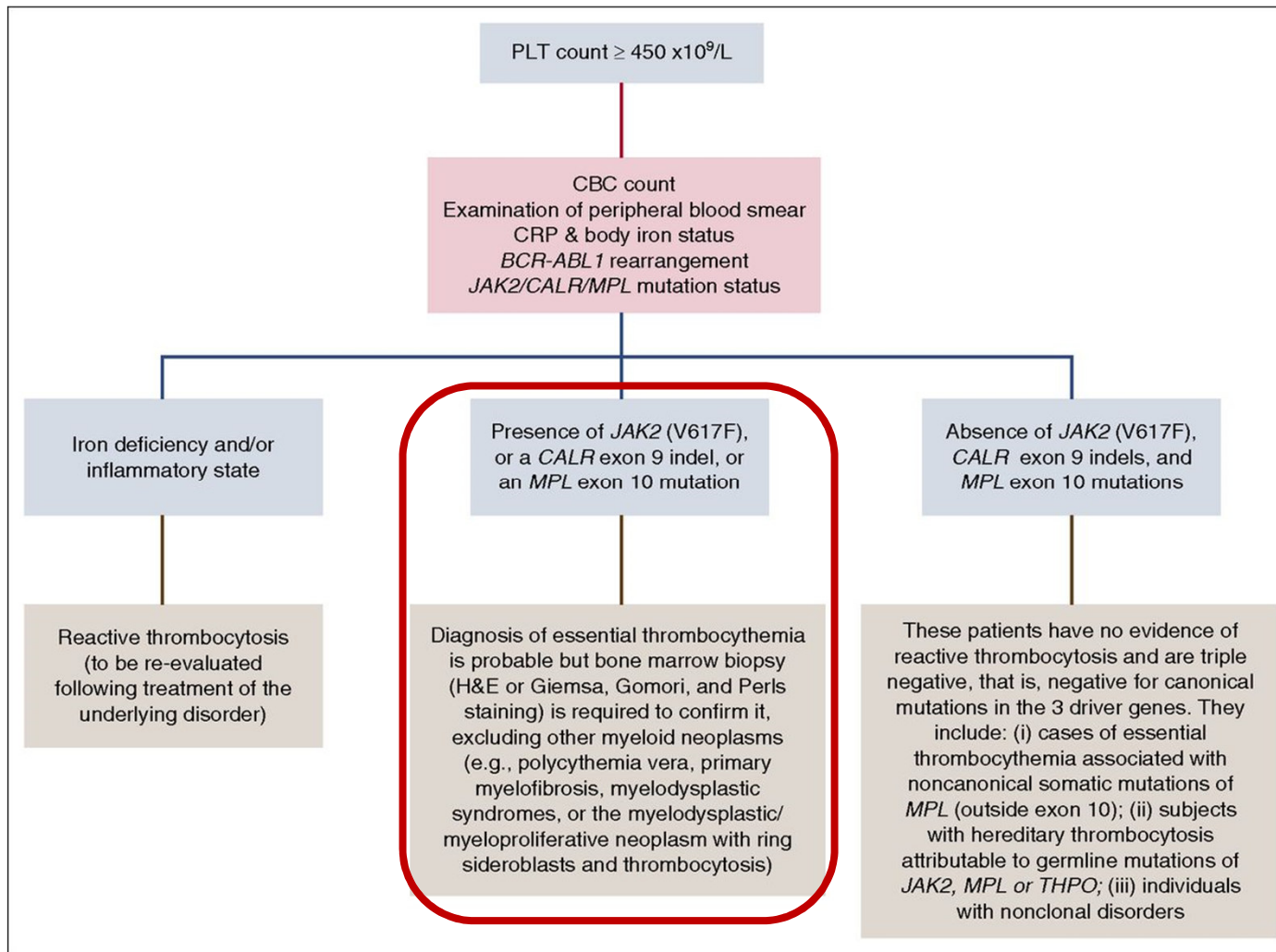
Il nostro approccio alla diagnosi differenziale di trombocitosi



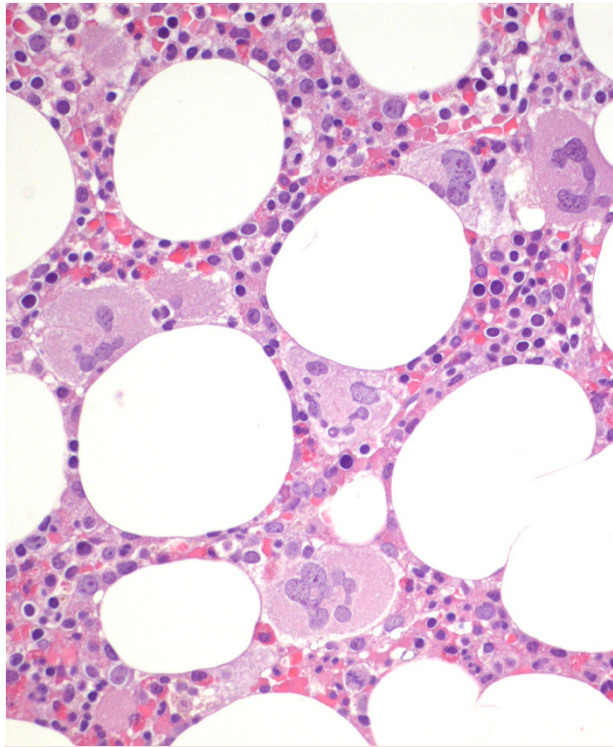
Geni mutanti nella trombocitemia essenziale

No.	<i>JAK2</i> (V617F)	<i>CARL</i> indel	<i>MPL</i> mutation	<i>MPL</i> noncanonical mutation	Triple negative
816	557	221	34	4	89
	68%	27%	4%	0.5%	11%

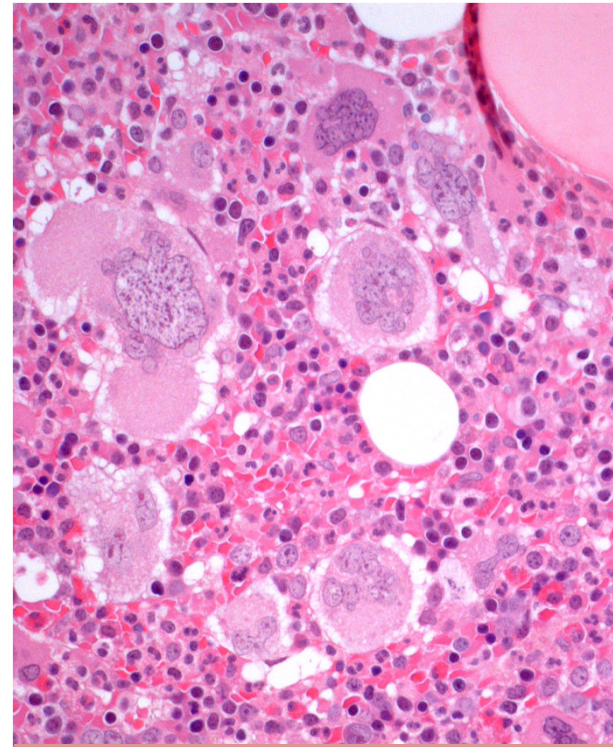
Il nostro approccio alla diagnosi differenziale di trombocitosi



Perché facciamo la biopsia ossea: diagnosi differenziale tra trombocitemia essenziale e mielofibrosi prefibrotica

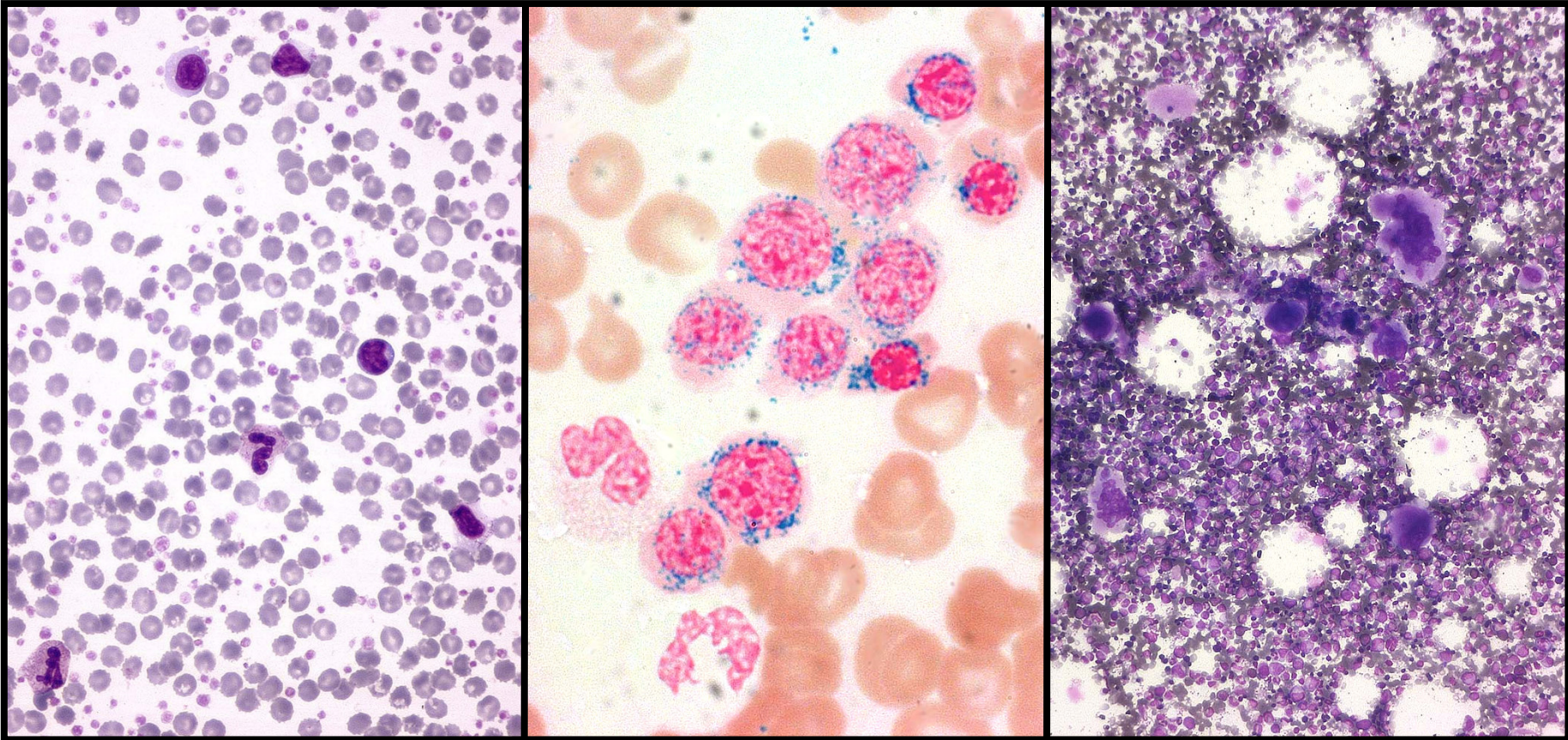


Trombocitemia essenziale

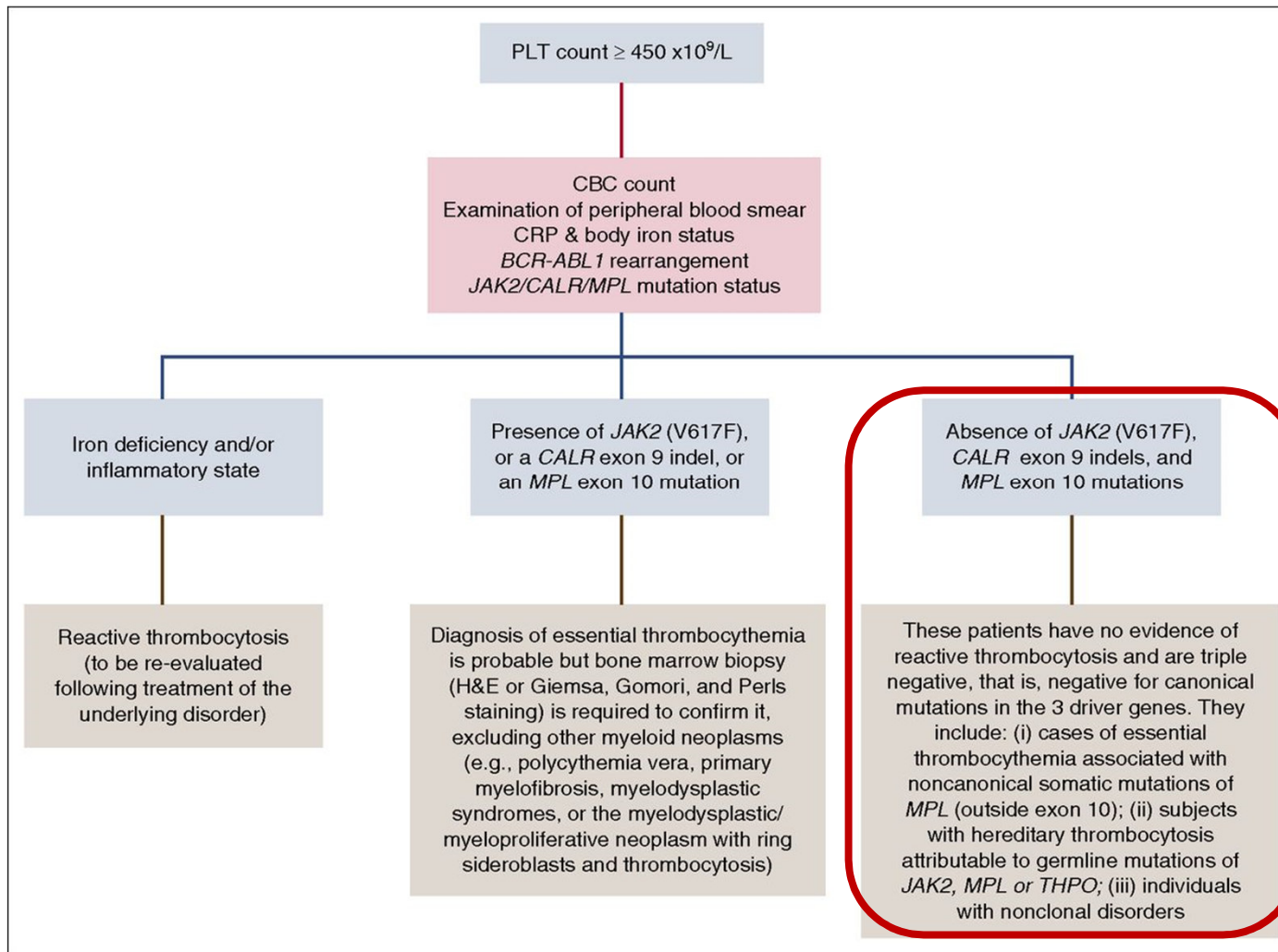


Mielofibrosi prefibrotica

Perché facciamo la biopsia ossea: diagnosi differenziale tra trombocitemia essenziale e neoplasia mielodisplastica/mieloproliferativa con sideroblasti ad anello e trombocitosi



Il nostro approccio alla diagnosi differenziale di trombocitosi



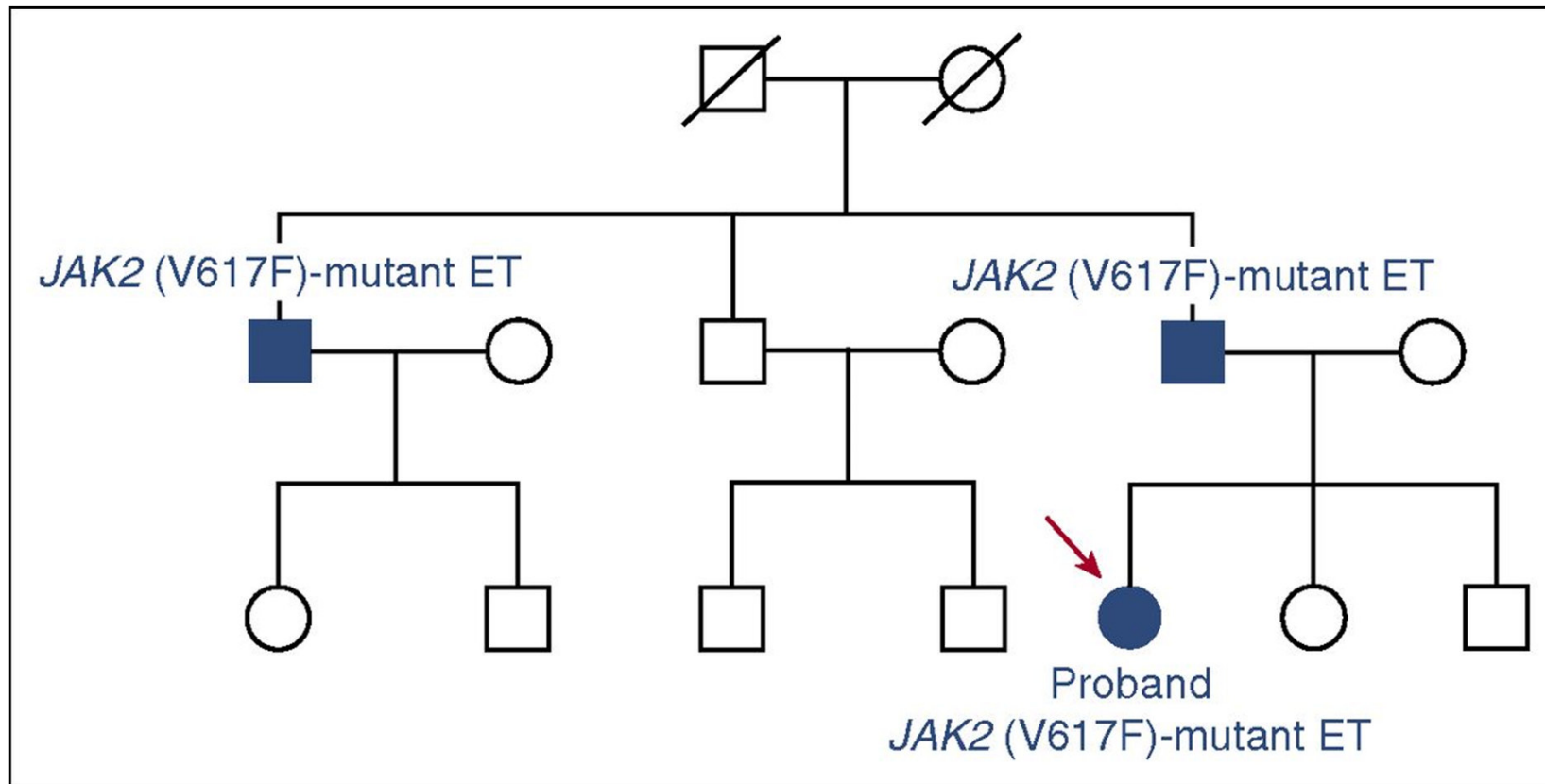
Geni mutanti nella trombocitemia essenziale

No.	<i>JAK2</i> (V617F)	<i>CARL</i> indel	<i>MPL</i> mutation	<i>MPL</i> noncanonical mutation	Triple negative
816	557	221	34	4	89
	68%	27%	4%	0.5%	11%

Trombocitemia essenziale: geni mutanti e loro rilevanza clinica

- *JAK2* (V617F): presente nel 60-65% dei pazienti
 - *Rischio più elevato di complicanze tromboemboliche*
- *CALR*: mutazioni dell'esone 9 nel 20-25% dei pazienti
 - *Rischio più elevato di progressione a mielofibrosi*
- *MPL*: mutazioni dell'esone 10 nel 4-5% dei pazienti
- Circa il 10% dei pazienti non hanno mutazioni di *JAK2*, *CALR* o *MPL* (cosiddetti pazienti tripli negativi)
 - *Decorso clinico indolente (favorevole)*
 - *(Trombocitosi ereditarie)*

Predisposizione genetica sviluppare una neoplasia mieloproliferativa



Trombocitosi ereditaria (mutazioni costitutive – ereditarie- di *JAK2* o *MPL*)

