

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



Venerdì 15 aprile 2011

Iper eosinofilie e Mastocitosi: problematiche cliniche

Lisa Pieri

Università degli Studi di Firenze

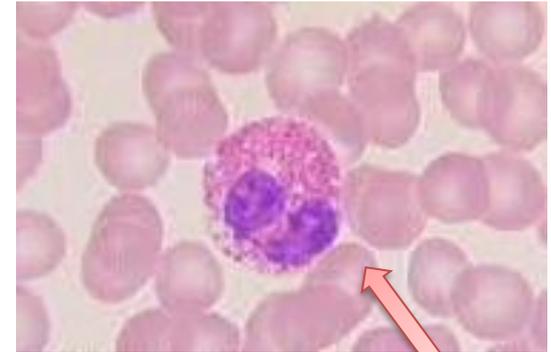
SODc Ematologia

IPEREOSINOFILIA

Aumento degli eosinofili nel sangue
maggiore di 1500/uL per almeno 6 mesi
senza una causa evidente



Biopsia del midollo osseo e studio di
alterazioni genetiche



GRANULOCITA
EOSINOFILO

Con riarrangiamento
FIP1L1/PDGFR α



Malattia mieloproliferativa
con eosinofilia e
riarrangiamento
FIP1L1/PDGFR α

Con traslocazione di
PDGFR β



Malattia mieloproliferativa
con eosinofilia e
riarrangiamento di
PDGFR β

Con traslocazione di
FGFR1



Malattia mieloproliferativa
con eosinofilia e
riarrangiamento di
FGFR1

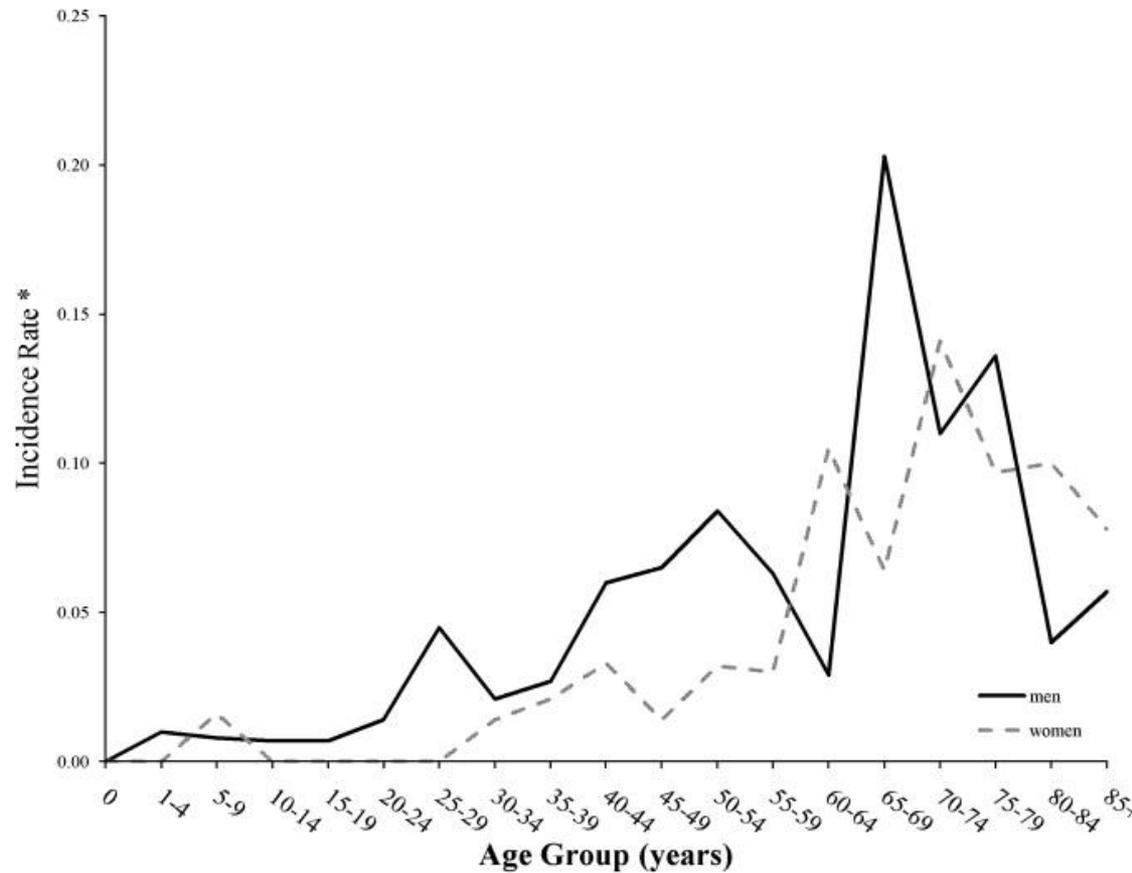
Nessuna anomalia
genetica conosciuta



Sindrome ipereosinofila
idiopatica/leucemia
eosinofila cronica

IPEREOSINOFILIA

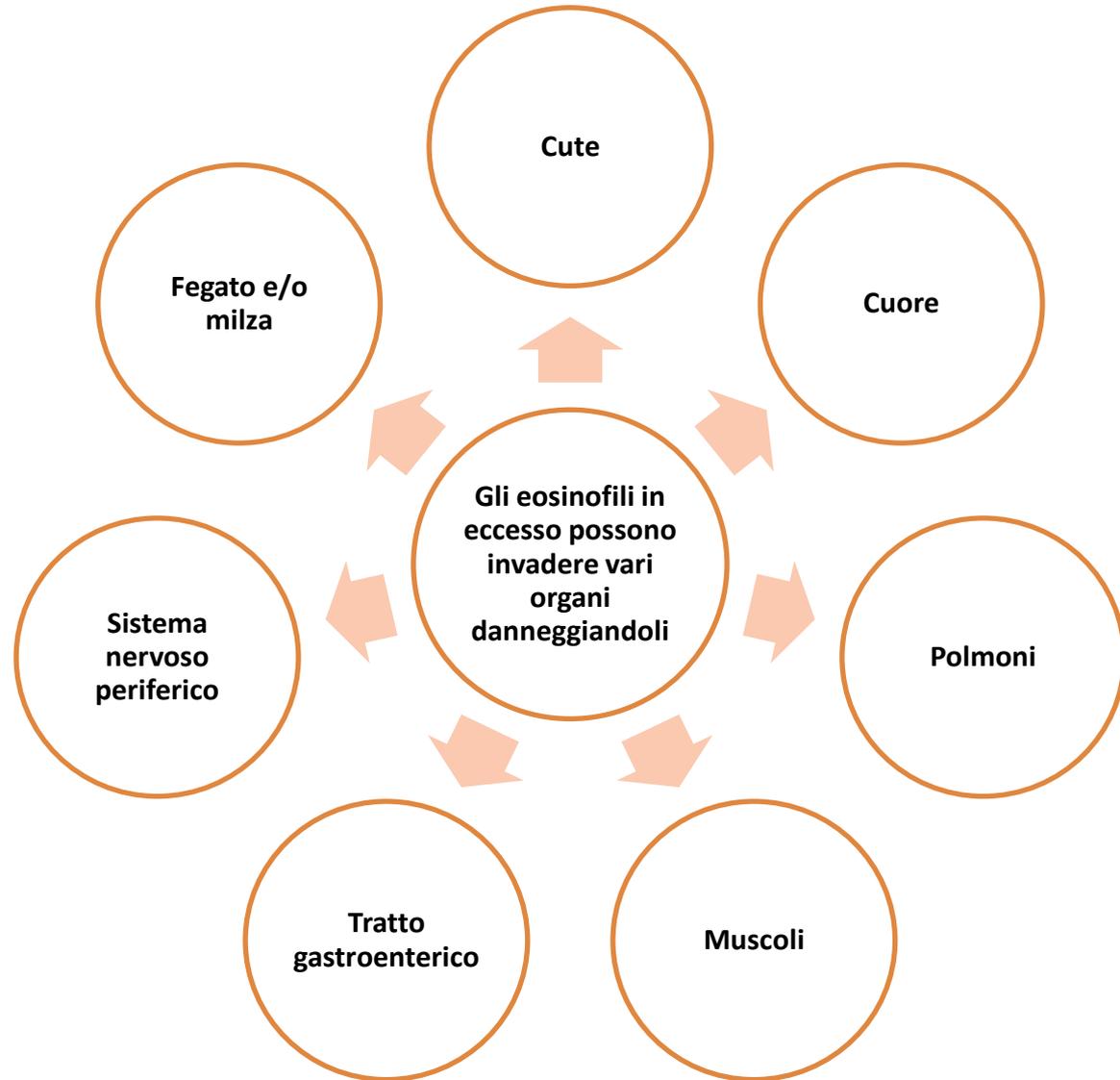
- ✓ Una stima dell'incidenza di questa patologia è stata fatta negli Stati Uniti negli anni 2001-2005:
- ✓ 0.035 per 100,000/anno
- ✓ Più frequente nei soggetti di sesso maschile
- ✓ Età mediana alla diagnosi: 52,5 anni
- ✓ Casi con il riarrangiamento
FIP1L1-PDGFR: 10-20%



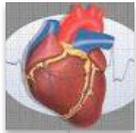
IPEREOSINOFILIA: problemi clinici

Alterazioni dei valori dell'emocromo:

- ✓ Aumento dei globuli bianchi
- ✓ Aumento degli eosinofili
- ✓ Riduzione dell'emoglobina
- ✓ Riduzione delle piastrine

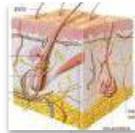


IPEREOSINOFILIA: problemi clinici



CUORE

- Insufficienza cardiaca (edemi, difficoltà a respirare)
- Trombosi dei ventricoli



CUTE

- Eczema
- Eritema
- Orticaria
- Ulcere delle mucose
- Vasculiti
- Papule



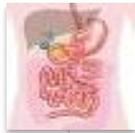
POLMONI

- Infiltrati polmonari
- Difficoltà respiratoria
- Tosse



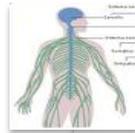
MUSCOLI

- Dolori muscolari
- Debolezza muscolare



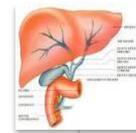
TRATTO GASTROENTERICO

- Diarrea
- Dolore addominale



SISTEMA NERVOSO PERIFERICO

- Debolezza muscolare
- Alterazioni della sensibilità



FEGATO

- Ingrossamento
- Possibile riduzione della funzione



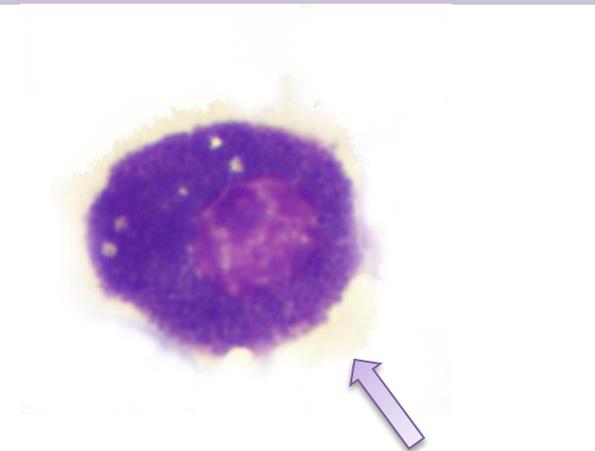
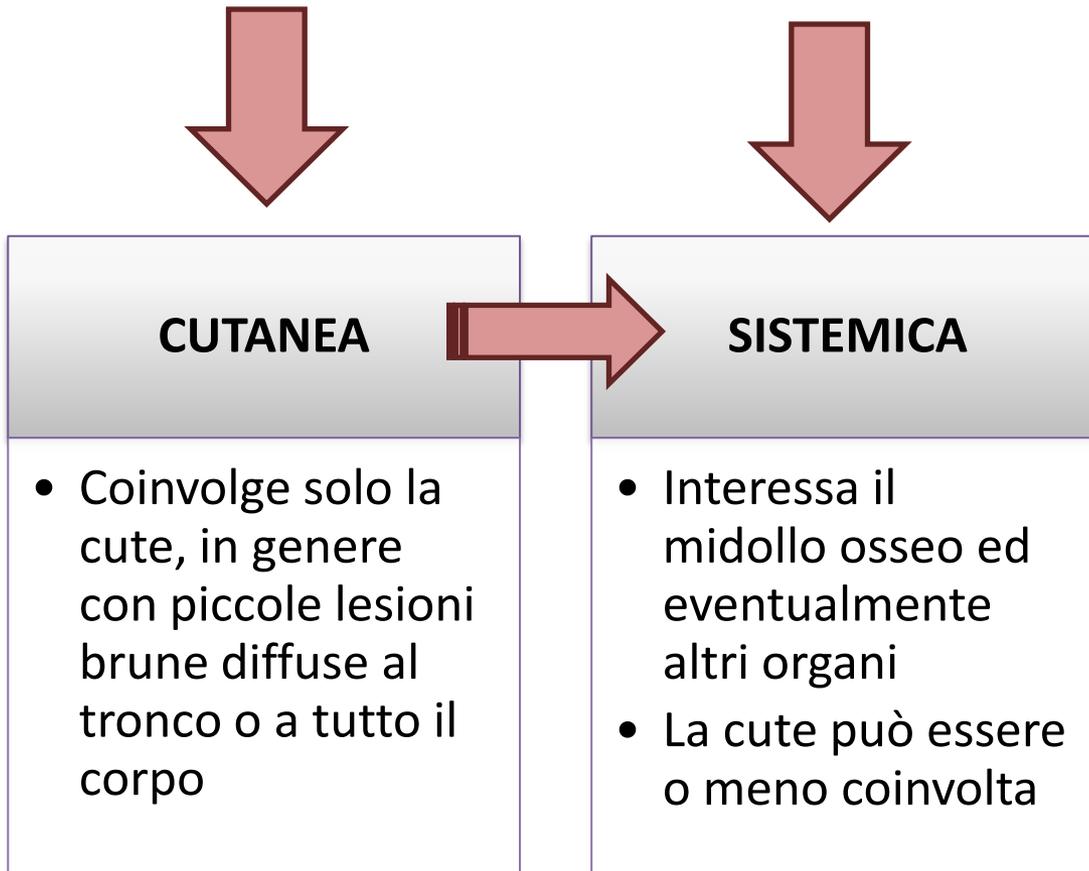
MILZA

- Ingrossamento

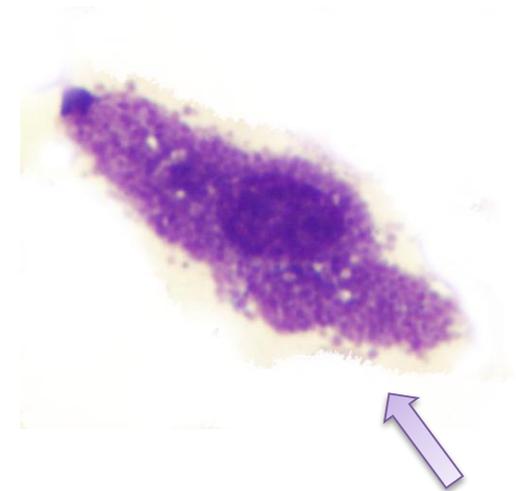
IPEEEOOSINOFILIA: problemi clinici

- ❖ L'entità dell'eosinofilia e le manifestazioni cliniche sono estremamente variabili;
- ❖ La prognosi è molto influenzata dalla presenza e dal tipo di danno d'organo;
- ❖ Le nuove terapie hanno reso questa patologia cronica ma raramente fatale.

MASTOCITOSI



MASTOCITA NORMALE



MASTOCITA IN CORSO DI MASTOCITOSI SISTEMICA

MASTOCITOSI SISTEMICA: elementi per la diagnosi

Aumento dei mastociti nel midollo osseo

Espressione anomala delle proteine CD2 e CD25

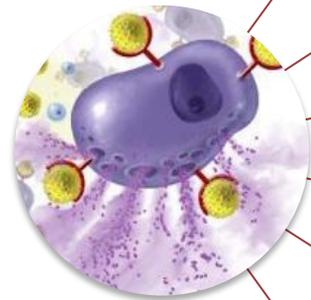
Mutazioni del gene cKIT

Triptasi sierica elevata

**Altre mutazioni, ad esempio FIPIL1/PDGFR α
nelle forme con ipereosinofilia**

MASTOCITOSI: problemi clinici

RILASCIO DI
MEDIATORI



Shock
anafilattico

- Idiopatico
- Da punture di imenotteri

Ipotensione

Vampate
di calore

Diarrea

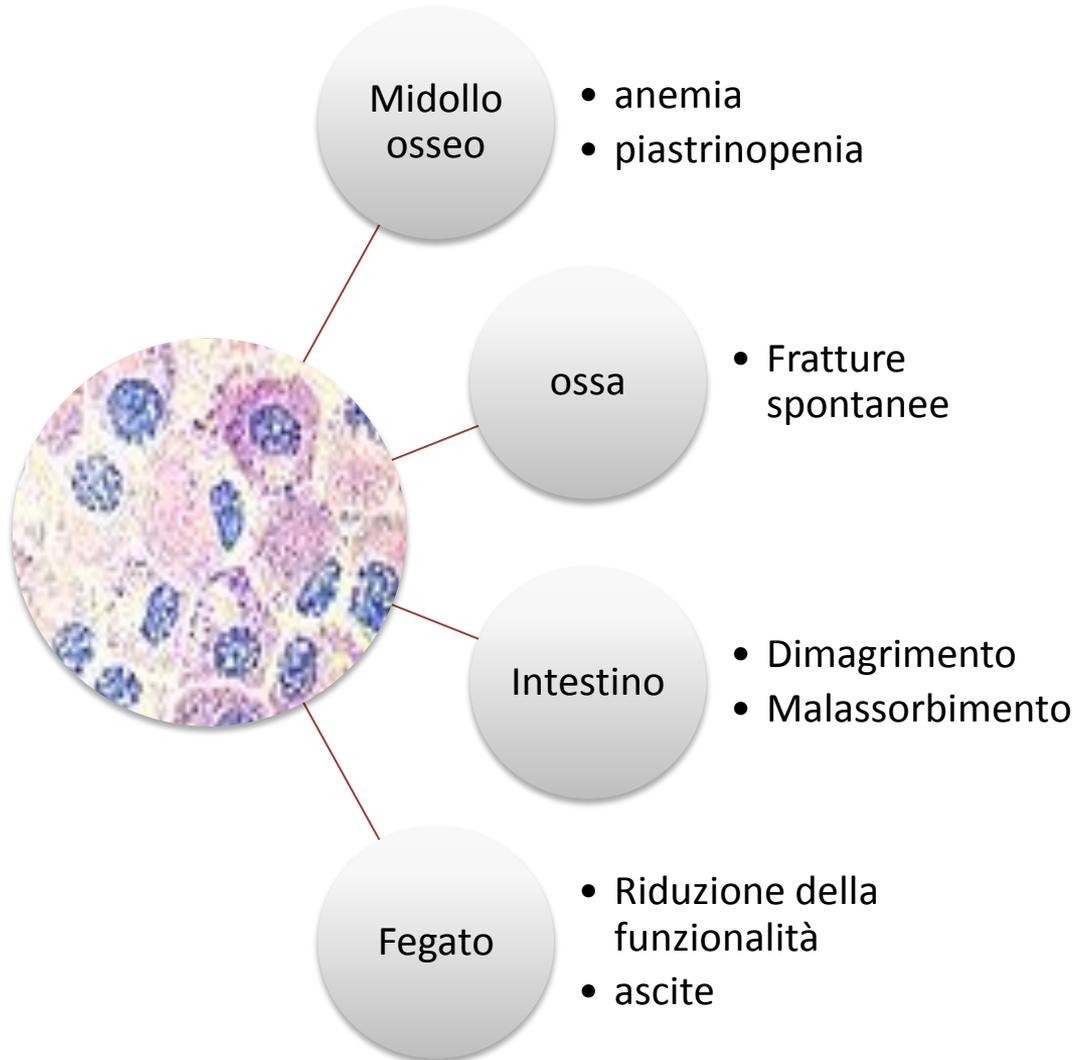
Ulcera
gastrica

osteoporosi

Possono essere
presenti in
qualsiasi forma di
mastocitosi, sia
cutanea che
sistemica

MASTOCITOSI SISTEMICA: problemi clinici

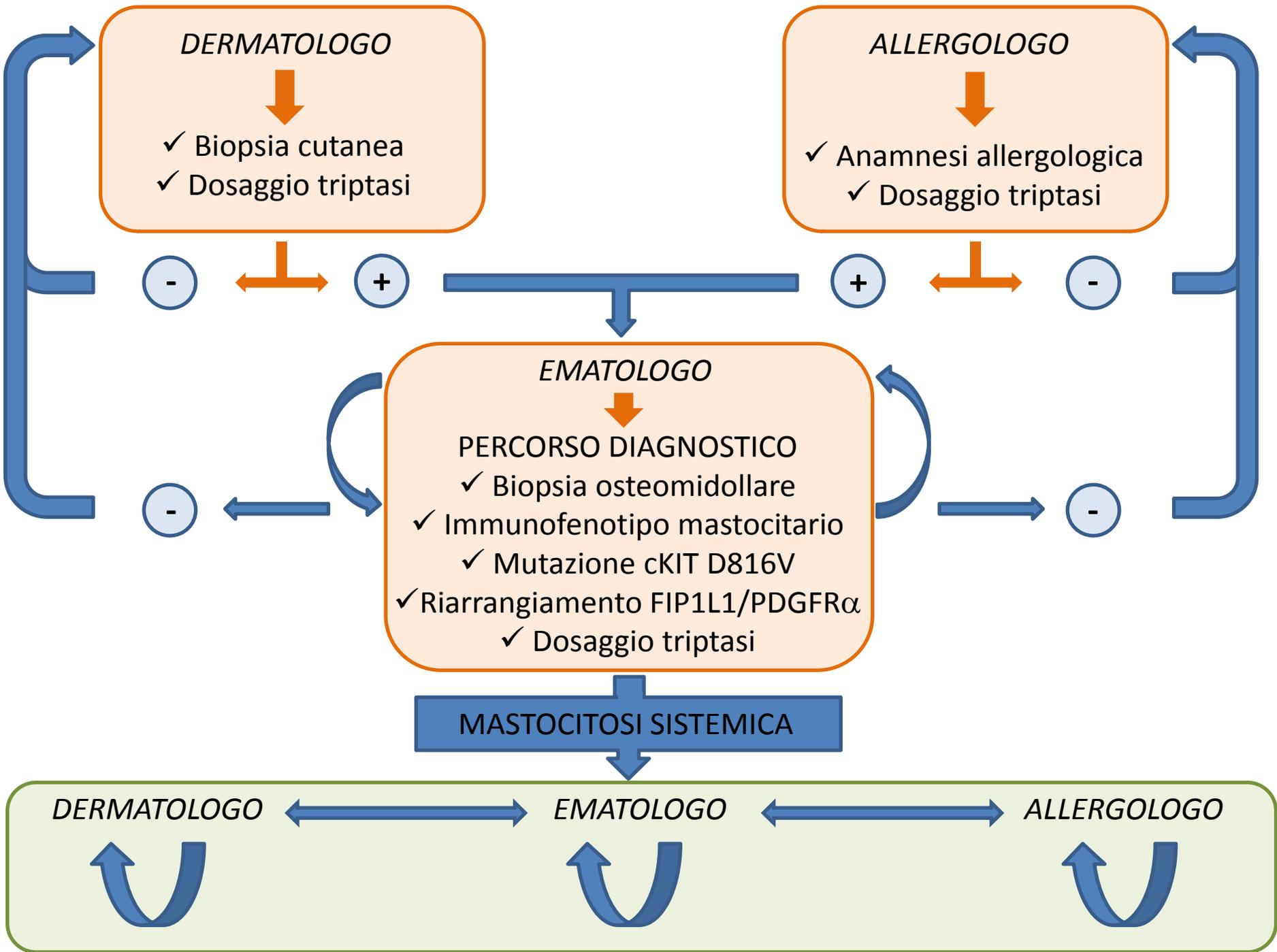
INFILTRAZIONE DI MASTOCITI



Solo nella forma
SISTEMICA
AGGRESSIVA

MASTOCITOSI SISTEMICA: varianti





MASTOCITOSI

- ❖ Malattia rara con problemi clinici diversi, che necessitano di specialisti diversi;
- ❖ La prognosi e la sopravvivenza sono influenzate dal sottotipo di forma sistemica e dall'entità del danno d'organo.

GRAZIE PER L'ATTENZIONE