

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

Sabato 20 maggio 2023

“Trombocitemia essenziale: introduzione alla malattia”

Barbara Mora

***Ematologia, Ospedale di Circolo,
ASST Sette Laghi, Varese***



Trombocitemia: epidemiologia

- **Incidenza annuale: $1-3 \times 10^5$**
- **Età media alla diagnosi: quinta-sesta decade**
- **20% dei pazienti <60 anni**

Come si arriva alla diagnosi (I)

- **Riscontro di alterazioni dell'emocromo:**
piastrine alte (20% $>1000 \times 10^9/L$), raramente leucocitosi (globuli bianchi alti)
- **Riscontro di sintomatologia (40%):**
disturbi vasomotori (cefalea), stanchezza, problemi di concentrazione, dolori ossei, trombosi o sanguinamenti

Come si arriva alla diagnosi (II)

- **Riscontro di splenomegalia (20%):**
 - Occasionale (indagine radiologica di routine)
 - Per sintomatologia (dolore o ingombro in addome, senso di sazietà o dolore dopo pasto)

Quali sono i criteri per la diagnosi?

- Piastrine almeno pari a $450 \times 10^9/L$
- Proliferazione prominente di megacariociti maturi e cellularità nei limiti alla biopsia osteomidollare
- Esclusione di policitemia, leucemia mieloide cronica, mielofibrosi, mielodisplasia
- Mutazione *driver* (*JAK2*, *CALR*, *MPL*) o altra anomalia clonale -> se assenti, escludere cause secondarie

È importante eseguire la biopsia osteomidollare?

- E' un criterio diagnostico maggiore
- Consente di distinguere la trombocitemia dalla mielofibrosi prefibrotica e dalla mielofibrosi

La biopsia nella mielofibrosi prefibrotica

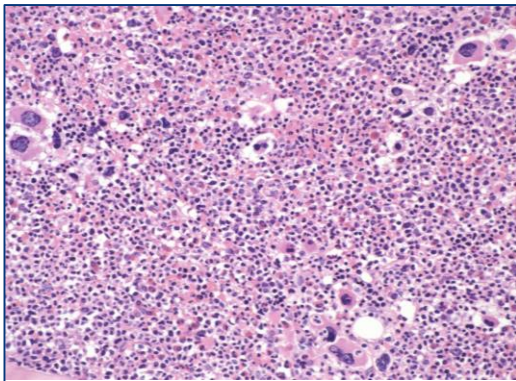
↑ cellularità totale

↑ progenitori dei globuli bianchi

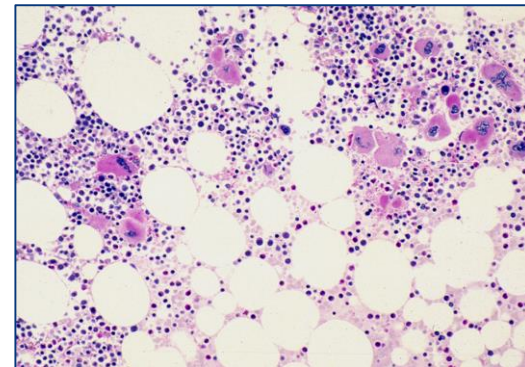
↓ progenitori dei globuli rossi

possibile fibrosi di grado 1

Mielofibrosi prefibrotica

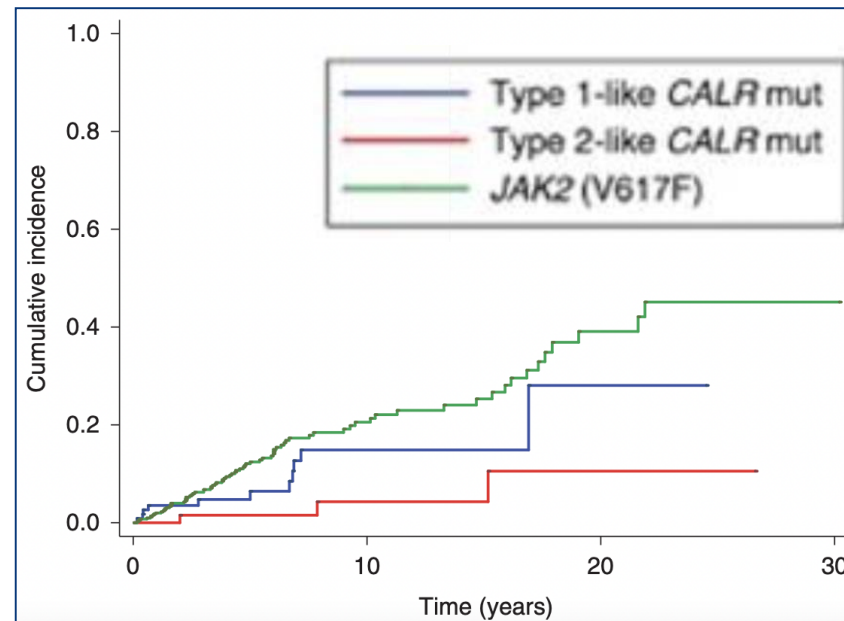


Trombocitemia



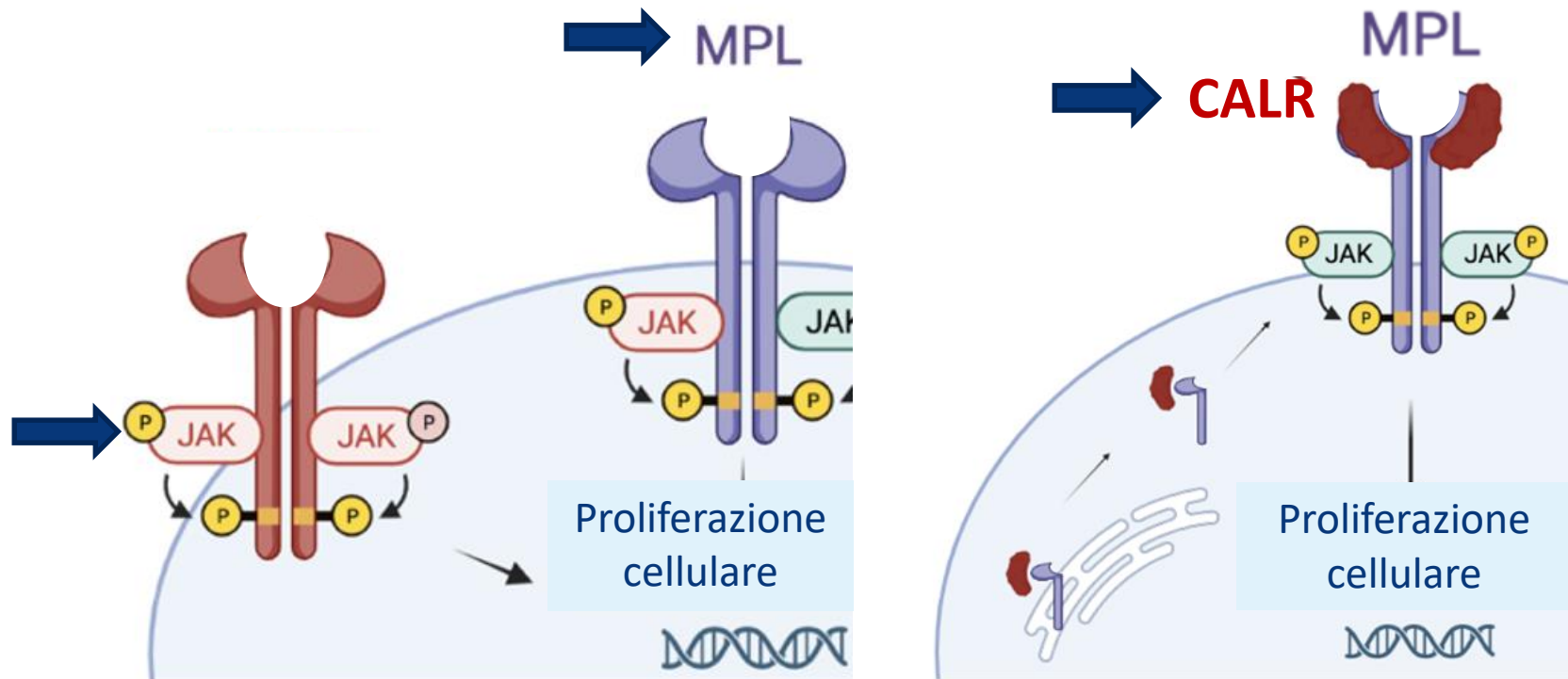
È importante ricercare le mutazioni *driver* **JAK2**, **CALR** e **MPL**?

- È un criterio diagnostico maggiore
- Diverse caratteristiche dell'emocromo
- Diverso rischio di eventi trombotici

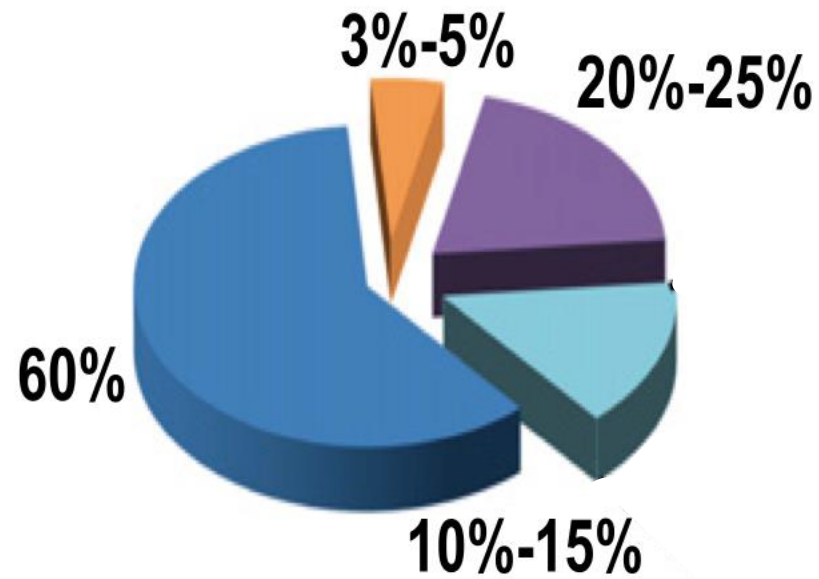
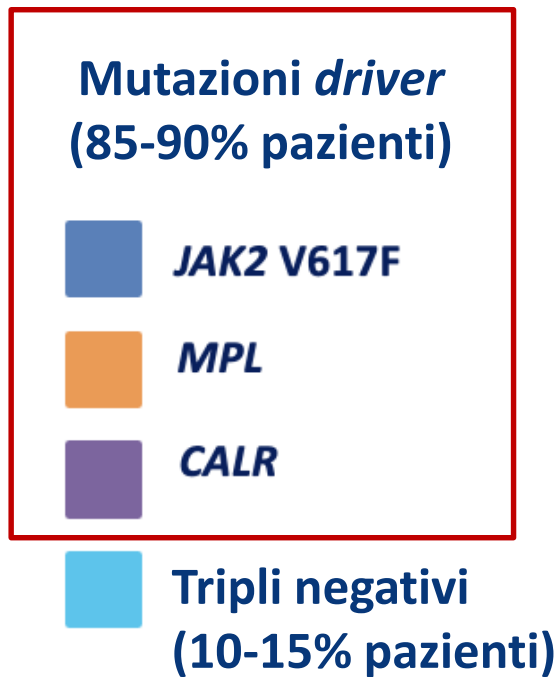


Mutazioni *driver* nella trombocitemia (I)

Geni coinvolti nella trasmissione del segnale di proliferazione delle cellule midollari che diventeranno globuli bianchi, globuli rossi e piastrine



Mutazioni *driver* nella trombocitemia (II)



Quali sono gli eventi vascolari?

- **Eventi trombotici arteriosi**
 - Encefalo, cuore,...
 - **Eventi trombotici venosi**
 - arti inferiori, distretto addominale
 - **Eventi emorragici**
 - gastroenterico
 - epistassi, gengivorragia
 - genito-urinario
- 21% alla diagnosi
- 16% nel tempo
- 7% alla diagnosi
- 9% nel tempo
-

Fattori predittivi di rischio trombotico

1. Età >60 anni
2. Pregressa trombosi

BASSO RISCHIO
(no fattori)

ALTO RISCHIO
(≥1 fattore)

N.B. Correggere/prevenire i principali fattori di rischio cardiovascolare (sovrappeso, fumo, ipertensione, iperglicemia)

Quali altri pazienti ad alto rischio di eventi vascolari?

- Piastrine $>1500 \times 10^9/L$
 - Leucocitosi
 - Mutazione *JAK2*
- trombosi {
- } emorragie

La sopravvivenza nella trombocitemia

- Patologia indolente
- Età ≥ 60 anni è il fattore a peso maggiore
- Altri fattori predittivi: trombosi, leucocitosi
- La mutazione *driver* non ha rilievo

É possibile portare a termine una gravidanza?

- Maggior rischio di aborto (primo trimestre)
- Attenzione a pazienti *JAK2* mutate, o con storia di complicanze ostetriche/trombosi
- Gestione condivisa ematologo-ginecologo

I familiari sono a rischio di avere la stessa malattia?

- Forme familiari nel 7-8%
- Mutazioni *driver* acquisite in modo somatico
- Predisposizione genica ereditaria variabile
- Clinica e mutazione *driver* variabili oppure omogenei nella famiglia
- Non indicazione stretta a studiare i familiari

Consigli conclusivi

- Chiedere il più possibile per ottenere informazioni
- Partecipare attivamente alla gestione dei problemi
- Seguire con fiducia il programma di monitoraggio