

	MODULO INFORMATIVO	ALL05_IOematT001_SIC	Pag 1 di 4
	TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	Verifica Dr E Berselli - RAQ	Rev 00
		Approvazione Dr G Visani	Del 01.07.2022

Il presente modulo Le viene presentato – ai sensi di Legge – allo scopo di informarLa sui benefici, sui rischi, sulle modalità di esecuzione e sulle alternative relativi alla procedura alla quale verrà sottoposto. La preghiamo di leggere il modulo con attenzione e di porre al sanitario qualunque domanda, ove Lei necessitasse di ulteriori chiarimenti.

La **trombocitemia essenziale** è un disturbo mieloproliferativo cronico caratterizzato dall'aumento sostenuto del numero di piastrine e dalla proliferazione anomala dei loro progenitori, i megacariociti. E' una malattia spesso asintomatica e a evoluzione relativamente tardiva, che cronicizza e richiede una terapia a lungo termine.

Circa la metà dei pazienti è asintomatica alla diagnosi, a cui si giunge per riscontro di alterazione dei valori piastrinici agli esami di laboratorio eseguiti per altri motivi. Sintomi microvascolari (cefalea, vertigini, ronzii, disturbi della vista, eritromelalgia, parestesie) acrocianosi, simil-fenomeno di Raynaud, manifestazioni trombotiche o emorragiche possono invece svilupparsi durante il decorso della malattia.

In molti pazienti si riscontrano mutazioni geniche acquisite delle cellule emopoietiche a carico dei geni JAK2 (60-65%), CALR (20-25%), MPL (3%). Nel 10-15% dei casi non sono rilevabili mutazioni (tripli negativi)

La diagnosi di trombocitemia essenziale richiede ovviamente l'esclusione di altre patologie mieloproliferative croniche (policitemia vera, mielofibrosi idiopatica, leucemia mieloide cronica) e di piastrinosi secondarie.

Anche se non c'è un'associazione dimostrata tra numero di piastrine e insorgenza di eventi vascolari maggiori, conte piastriniche superiori a 1.500.000/mmc sono correlate a un rischio significativamente maggiore di insorgenza di manifestazioni emorragiche (malattia di von Willebrand acquisita).

La sopravvivenza dei pazienti con TE non è molto dissimile da quella della popolazione generale. I fattori di rischio per la sopravvivenza comprendono età avanzata, la leucocitosi,

	MODULO INFORMATIVO TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	ALL05_IOematT001_SIC	Pag 2 di 4
		Verifica Dr E Berselli - RAQ	Rev 00
		Approvazione Dr G Visani	Del 01.07.2022

l'anamnesi per eventi trombotici. L'evoluzione in leucemia acuta avviene nel 5% dei casi dopo un intervallo di tempo di 20 anni.

Per la TE è stato elaborato uno score prognostico basato sul rischio di trombosi (IPSET Score) che divide i pazienti in:

-ALTO RISCHIO (anamnesi di trombosi a qualunque età e/o età maggiore di 60 anni con presenza di mutazione JAK2 V617F)

-RISCHIO INTERMEDIO (età > 60 anni, assenza di trombosi, assenza di mutazione JAK2)

-BASSO RISCHIO (età inferiore a 60 anni con presenza di mutazione JAK2, assenza di storia di trombosi)

-BASSISSIMO RISCHIO (età inferiore a 60 anni, assenza di mutazione JAK, assenza di storia di trombosi)

La Trombocitemia essenziale è una malattia cronica con cui il paziente deve imparare a convivere.

Le strategie terapeutiche solitamente impiegate consentono di controllare i sintomi, di ridurre le complicanze della malattia (eventi trombotici e sanguinamento, in particolare) ma non sono in grado di prevenire il rischio di evoluzione leucemica o mielofibrotica, ovvero in altre parole non sono in grado di guarire la malattia.

E' sempre auspicabile un adeguato controllo degli altri possibili fattori di rischio vascolare (ipertensione arteriosa, dislipidemia, fumo di sigaretta, obesità, diabete mellito, ecc.) per ridurre possibili eventi vascolari maggiori in grado di impattare negativamente sulla sopravvivenza globale.

Le strategie per minimizzare le complicanze trombotiche, prima causa di mortalità e morbilità, sono una citoriduzione efficace e scelte terapeutiche di impiego sicuro a lungo termine nella malattia cronica.

In questa prospettiva sono state elaborate strategie terapeutiche diverse a seconda dell'età, dell'entità della piastrinosi, del rischio trombotico e/o emorragico e di altre concomitanti patologie.

I dati disponibili in letteratura prevedono per i pazienti con TE a basso rischio l'impiego di

	MODULO INFORMATIVO	ALL05_IOematT001_SIC	Pag 3 di 4
	TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	Verifica Dr E Berselli - RAQ	Rev 00
		Approvazione Dr G Visani	Del 01.07.2022

terapia antiaggregante con acido acetilsalicilico a basse dosi.

La terapia citoriduttiva è indicata nei pazienti ad alto rischio e in tal senso il farmaco di prima linea è l'idrossiurea antiblastico somministrabile cronicamente per via orale (in casi selezionati va adottata una citoriduzione con antiblastici somministrati per via endovenosa, come citosina arabinoside)

Anche nei casi con piastrine superiori a 1.500.000/mmc, dove prevale un rischio vascolare di tipo emorragico, deve essere considerata la terapia citoriduttiva.

Come opzioni terapeutiche di seconda linea si annoverano la citoriduzione con immunomodulatori (interferone) o con altri inibitori della produzione di megacariociti (anagrelide).

Una volta iniziata una terapia citoriduttiva va proseguita indefinitamente: è necessario perciò programmare visite ematologiche di controllo ed effettuare periodicamente esami ematochimici per valutare l'efficacia della cura e modulare la posologia dei farmaci utilizzati oltre ad esami strumentali tra cui un'ecografia addominale da ripetere almeno una volta l'anno

Quali sono i rischi complicanze del trattamento?

In caso di trattamento a lungo termine con antiblastici gli effetti collaterali più frequenti sono quelli ematologici (leucopenia, anemizzazione), gastroenterici (prevenuti dall'assunzione di gastroprotettori), cutanei (ulcere da idrossiurea), mentre raro sembra lo sviluppo di malattie ematologiche (leucemie acute) secondarie all'assunzione di antiblastici quali idrossiurea e pipobromano.

L'anagrelide si associa principalmente a disturbi gastroenterici (nausea, diarrea) e cardiaci (alterazioni del ritmo cardiaco).

L'interferone è responsabile di sindromi simil-influenzali, febbre, depressione, disfunzione tiroidea.

Nel caso in cui un controllo non ottimale della piastrinosi sia responsabile dello sviluppo di

	MODULO INFORMATIVO	ALL05_IOematT001_SIC	Pag 4 di 4
	TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	Verifica Dr E Berselli - RAQ	Rev 00
		Approvazione Dr G Visani	Del 01.07.2022

trombosi venose e/o embolie polmonari, oltre alla cura della malattia ematologica, si rende necessario iniziare una specifica terapia anticoagulante.

Esistono alternative alla terapia citoreducitiva?

Solo per valori piastrinici contenuti e in assenza di fattori di rischio trombotico/emorragico è possibile attuare una strategia di attesa ed adottare, se necessario, unicamente una terapia antiaggregante.