EMATOLOGIA



MIELOFIBROSI

Cos'è e come gestirla

Indice

Prefazione **4**

La malattia **6**
Che cos'è la mielofibrosi (MF)? 6
Perché la mielofibrosi è pericolosa? 8
Qual è il decorso della mielofibrosi? 9
Possibili conseguenze 10

La diagnosi **12**
Come si riconosce la mielofibrosi? 12

I sintomi **17**
Sintomi frequenti 17
Panoramica dei disturbi più frequenti 18
Possibili complicanze 21
Scheda di registrazione dei sintomi MPN10 24

La terapia **26**
Gli obiettivi della terapia della mielofibrosi 26

Le opzioni terapeutiche **28**

Quali opzioni terapeutiche sono disponibili per il trattamento della mielofibrosi? 28

Terapie per problemi specifici 30

La qualità di vita **32**

Come ripristinare la propria qualità di vita 32

Agevolare la comprensione: quattro suggerimenti su come coinvolgere la famiglia e gli amici 36

Sostenere la terapia: tre raccomandazioni per il suo colloquio con il medico 38

Glossario **40**

Link e indirizzi **42**

Cara paziente, caro paziente

la diagnosi di mielofibrosi suscita insicurezza, ma prima di tutto molte domande. In cosa consiste questa malattia rara? Come si sviluppa? Quali sintomi e quali rischi possono comparire? E qual è il trattamento per questa malattia?

Questa brochure nasce con lo scopo di fornire risposte scientificamente valide a queste importanti domande. Acquisendo una chiara immagine dei rischi connessi alla mielofibrosi e delle opzioni terapeutiche, sicuramente la malattia perde anche un po' della sensazione di minaccia incombente che suscita – infatti, lei verrà a conoscere le buone possibilità che oggigiorno sono a disposizione per il suo trattamento medico.

Inoltre, si renderà conto che anche lei stesso potrà contribuire a un buon controllo dell'andamento della malattia e che potrà quindi condurre una vita normale. Saranno proprio la sua attenzione alle modifiche delle sue condizioni di salute e il colloquio con il medico sui nuovi sintomi a esserle di aiuto per tenere sotto controllo la mielofibrosi.

Le auguriamo che la lettura possa esserle di aiuto, con i nostri migliori auguri!

All’allestimento di questa brochure hanno gentilmente contribuito:

KD Dr. med. Axel Rüfer, Ospedale cantonale di Lucerna
Dr. med. Nathan Cantoni, Ospedale cantonale di Aarau
Dr. med. Ilka Rüsges-Wolter, Ambulatorio di ematologia, Berna
Pazienti affetti da mielofibrosi



KD Dr. med. Axel Rüfer, Ospedale cantonale di Lucerna



Dr. med. Nathan Cantoni, Ospedale cantonale di Aarau



Dr. med. Ilka Rüsges-Wolter, Ambulatorio di ematologia, Berna (Hämatologie Praxis Bern)

Che cos'è la mielofibrosi (MF)?

Mielofibrosi: una malattia rara del midollo osseo

A lei o a una persona a lei cara è stata diagnosticata la malattia conosciuta come mielofibrosi? In questo caso forse saprà già che la mielofibrosi è una malattia cronica del midollo osseo. La mielofibrosi può presentarsi o come «mielofibrosi primaria» (PMF), cioè senza che la preceda direttamente una malattia (de novo), oppure può svilupparsi da una policitemia vera (PV) o da una trombocitemia essenziale (TE), e, in questo caso, viene definita «mielofibrosi secondaria».

La mielofibrosi fa parte del gruppo delle «malattie rare»: ogni anno circa una persona su 100 000 si ammala di questa alterazione del midollo osseo. Generalmente sono interessate persone anziane: in media, la diagnosi di mielofibrosi viene posta all'età di 65 anni. Complessivamente, circa il 90% dei malati ha più di 46 anni. Con il 65%, gli uomini ne sono più frequentemente colpiti delle donne.

Cosa succede nella mielofibrosi?

Le cause precise della mielofibrosi non sono ancora state identificate. Gli esperti ritengono che nella mielofibrosi sia presente una alterazione delle cellule staminali nel midollo osseo. Da ciò conseguono due aspetti: il midollo osseo (dal termine greco *myelo*) emopoietico (che produce le cellule del sangue) viene sostituito da tessuto connettivo e diventa fibroso.
Questo processo è correlato a una modificazione del numero di cellule del sangue: in un primo tempo vengono prodotte troppe cellule del sangue (per questo motivo, la mielofibrosi appartiene al gruppo delle cosiddette neoplasie

Come si verifica la fibrosi del midollo osseo?

Le cellule emopoietiche contengono determinati fattori di crescita. Quando patologicamente si producono molte cellule del sangue nel midollo osseo, si verifica anche un aumento della secrezione di questi fattori di crescita. Questi, a loro volta, stimolano le cellule che si trovano nel midollo osseo che producono il tessuto connettivo. A causa dell'aumento della fibrosi, la funzione del midollo osseo viene sempre più limitata e si possono formare sempre meno cellule ematiche mature e funzionali.

mieloproliferative, in breve MPN). In seguito, con l'aumento della fibrosi, la produzione delle cellule del sangue diminuisce.

Difetti genetici: possibile causa della mielofibrosi

Un'alterazione genetica (mutazione) sul cromosoma 9 potrebbe svolgere un ruolo nella comparsa della mielofibrosi. La cosiddetta mutazione JAK2 è una modificazione genetica di un enzima, la cosiddetta Janus chinasi (JAK). Gli enzimi a loro volta sono proteine che controllano processi biochimici.

Normalmente, un enzima funge da «interruttore» per la moltiplicazione cellulare, che, in base al bisogno, può essere alternativamente acceso o spento. Tuttavia, la modificazione genetica della Janus chinasi fa sì che questo «interruttore» sia sempre acceso, e che, di conseguenza, si formino sempre più cellule del sangue.

Questa mutazione è presente circa nella metà delle persone affette da mielofibrosi. Tutt'ora non è chiaro se esista una diretta correlazione tra questa mutazione e la mielofibrosi. Non tutti i pazienti affetti da PMF presentano la mutazione JAK2. Il 20-30% dei pazienti affetti da MF presenta la cosiddetta mutazione del gene calreticulina (CALR), un ulteriore 5-10% presenta una mutazione del recettore della trombopoietina (MPL). Tuttavia, vi sono anche pazienti che non presentano nessuna delle tre mutazioni.

Modalità di funzione degli interruttori JAK1/2

Persona sana
Funzione JAK normale

Funzione normale dell'interruttore



Produzione normale di cellule del sangue

Paziente affetto da MF
Iperattivazione delle JAK

Interruttore sempre su «on»



Produzione eccessiva di cellule del sangue

Perché la mielofibrosi è pericolosa?

Il rischio varia da persona a persona

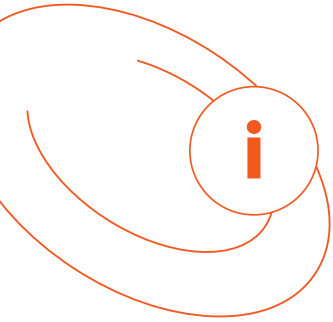
La mielofibrosi è una malattia a progressione costante. Il decorso della malattia dipende da quanto è già progredita la fibrosi del midollo osseo, e dai fattori di rischio del paziente individuali (cfr. glossario a pag. 40) al momento della diagnosi. Quindi, la mielofibrosi può presentarsi in forme diverse da persona a persona.

In base ai suoi fattori di rischio personali, lei fa parte di uno di quattro gruppi di rischio, secondo la classificazione stilata da esperti (vedi glossario a pag. 40).

Passaggio alla leucemia mieloide acuta

In una percentuale fino al 10% dei pazienti affetti da mielofibrosi, la malattia può evolvere verso un'altra patologia del midollo osseo, tra cui la leucemia mieloide acuta.

Il termine «acuta» significa che questo tipo di malattia evolve in modo rapido e intenso. A differenza dalle forme croniche di leucemia, le forme acute, senza trattamento, presentano un decorso letale entro settimane o entro pochi mesi.



Cosa può fare lei

Per riconoscere e curare per tempo le complicanze quali la leucemia mieloide acuta, è importante che il suo medico controlli con regolarità il decorso della malattia.

Qual è il decorso della mielofibrosi?

Fase precoce: le cellule del sangue si moltiplicano

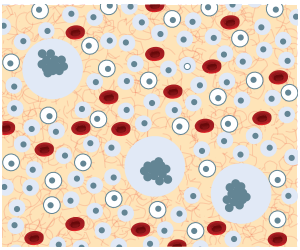
Nella fase precoce della malattia, dapprima si forma un numero maggiore di cellule del sangue. Nella mielofibrosi, all'inizio, l'eccessiva produzione interessa le piastrine (trombociti) e i globuli bianchi (leucociti). In base al tipo di cellule del sangue, queste modificazioni del sangue si definiscono come:

- **Trombocitosi:** aumento di numero delle piastrine (trombociti)
- **Leucocitosi:** aumento di numero dei globuli bianchi (leucociti)

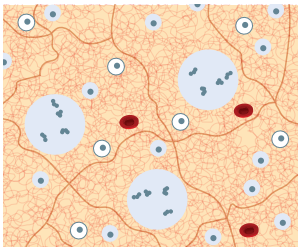
La produzione delle cellule del sangue, nella fase precoce della mielofibrosi, avviene prevalentemente nel midollo osseo, che in questo momento funziona ancora in modo sostanzialmente adeguato. In questa fase precoce può già verificarsi un ingrandimento della milza, poiché essa contribuisce alla degradazione delle cellule del sangue prodotte in eccesso.

Fase tardiva: cellule del sangue troppo scarse e disturbi fisici

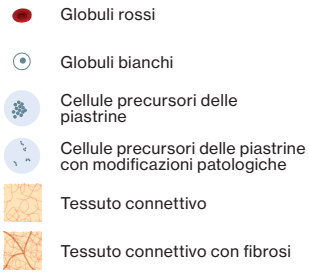
Nella fase tardiva, il midollo osseo emopoietico (che produce le cellule del sangue) è ormai ampiamente sostituito da tessuto connettivo. Si è in presenza di una marcata fibrosi. Da ciò consegue che il midollo osseo produce sempre meno cellule del sangue. Questo processo riguarda tutti i tipi di cellule del sangue, in particolare può riguardare i globuli rossi e le piastrine, e meno frequentemente i globuli bianchi.



Midollo osseo normale



Midollo osseo nella mielofibrosi



Possibili conseguenze

Anemia: quando vengono a mancare i globuli rossi

Un ridotto numero di globuli rossi dà origine a un'anemia con sintomi quali stanchezza e diminuzione delle capacità fisiche. L'anemia può anche svilupparsi già negli stadi più precoci della mielofibrosi. In questo caso tuttavia è meno marcata e spesso non causa o causa meno disturbi fisici. Più l'anemia progredisce, più sintomi possono manifestarsi.

Meno piastrine: maggiore tendenza ai sanguinamenti

Quando, nella fase tardiva della mielofibrosi, è presente un numero insufficiente di piastrine, è compromessa la coagulazione del sangue. Già in caso di ferite minori si possono verificare emorragie più durature e più intense.

Splenomegalia: l'ingrandimento della milza

Quando la produzione del sangue avviene di meno nel midollo osseo e sempre più nella milza e nel fegato, questi organi, durante il decorso della mielofibrosi, aumentano costantemente di volume. L'ingrandimento della milza è denominato splenomegalia. L'ingrandimento del fegato è chiamato epatomegalia. Nella fase tardiva spesso è presente una cosiddetta milza gigante, che può causare dolori nella parte superiore dell'addome. È anche possibile che la milza aumenti talmente di volume da spostare gli altri organi quali lo stomaco e l'intestino, con possibili effetti negativi sull'assunzione di alimenti e sulla digestione.



Come si riconosce la mielofibrosi?

La mielofibrosi: al suo esordio spesso non appare evidente

Forse anche nel suo caso, la mielofibrosi è stata diagnosticata soltanto in uno stadio più tardivo. Infatti, spesso i medici possono dimostrare la mielofibrosi soltanto quando la malattia è già progredita. Ciò dipende dal fatto che nella fase iniziale spesso non compaiono sintomi.

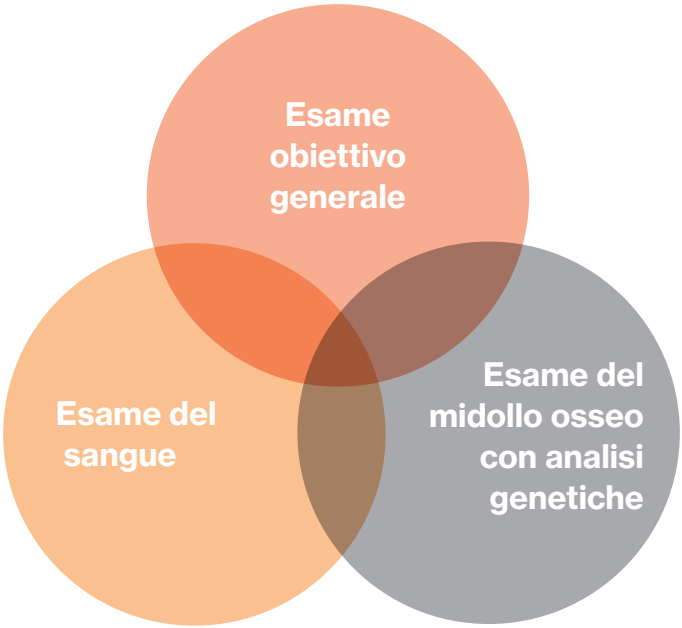
- Anche se, ancor prima della diagnosi, si verificano gravi complicanze vascolari, molti medici penseranno prima ad altre cause più frequenti.
- I sintomi quali la stanchezza e la perdita di peso, che infine fanno decidere il paziente a recarsi dal medico, di regola si manifestano soltanto nella fase tardiva.
- Talora, il medico scopre i primi segni della mielofibrosi per caso, durante una visita di routine. Spesso, in questo caso, sono i risultati insoliti degli esami del sangue che suscitano il sospetto. Una trombocitosi o un'anemia, ma anche l'ingrandimento della milza possono rappresentare segni di mielofibrosi.

Tre elementi diagnostici di mielofibrosi

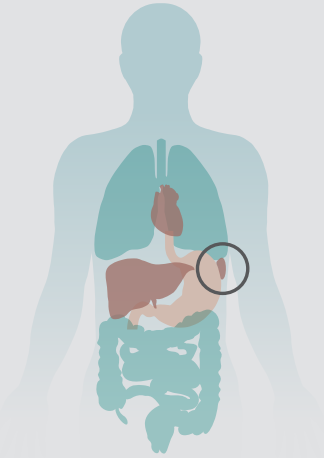
Quando si presenta il sospetto di mielofibrosi, il suo medico effettuerà i seguenti esami: una visita generale con anamnesi accurata (cioè ponendo domande sulla storia delle sue malattie), un esame del sangue e un esame del midollo osseo con analisi genetiche.

La visita generale: importanti segni di mielofibrosi

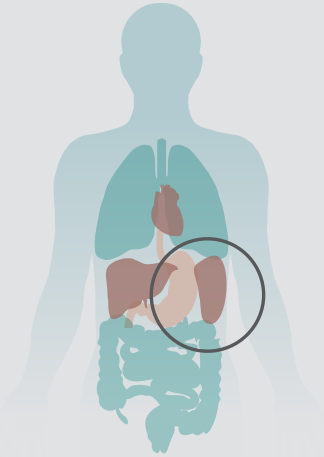
Al sospetto di mielofibrosi, il suo medico le chiederà se soffre dei sintomi tipici a essa connessi. Segni e sintomi come emorragie frequenti, p. es. epistassi (sangue dal naso) o anemia, pallore e inefficienza fisica con essa correlati possono indicare una mielofibrosi. Tuttavia, questi sintomi si possono presentare anche in molte altre malattie.



Esame obiettivo generale	Splenomegalia o epatomegalia
	Anemia
	Sintomi costituzionali (p. es. fatigue)
	Trombosi o segni di sanguinamento
Esame del sangue	Numero e conformazione dei vari tipi di cellule del sangue (in particolare globuli rossi e bianchi e piastrine)
Esame del midollo osseo con analisi genetiche	Esame del midollo osseo – Numero / aspetto delle cellule emopoietiche/atipie – Determinazione del grado di fibrosi – Colorazione al ferro
	Esami di genetica molecolare (su sangue o su midollo osseo) – Alterazioni genetiche (p. es. JAK2, CALR o MPL)



Milza sana



Milza ingrandita

Verifica dell'ingrandimento della milza

Nel caso di sospetta mielofibrosi, il suo medico, durante l'esame obiettivo, verificherà anche se vi sia un **ingrandimento della milza** (splenomegalia). Anche il fegato può presentarsi ingrandito.

Dalla palpazione dell'addome, il medico può ricavare una prima indicazione. Si possono determinare le esatte dimensioni della milza con un esame ecografico dell'addome.

Un indizio per un'eventuale mielofibrosi può essere dato anche da attuali o pregresse trombosi. L'anemia e un ingrandimento della milza si possono manifestare sia in una fase precoce, nella quale il midollo osseo presenta soltanto una lieve fibrosi (mielofibrosi prefibrotica), sia in una fase più tardiva con midollo più fibrotico (mielofibrosi fibrotica).

Per ottenere una sicura diagnosi di mielofibrosi, occorrono ulteriori esami, tra cui un esame del midollo osseo e le analisi genetiche.

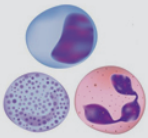
L'esame emocromocitometrico fornisce il primo sospetto di mielofibrosi

Con l'esame del sangue (esame emocromocitometrico) si può verificare, tra l'altro, se vi sia una modificazione del numero e della forma delle cellule del sangue. Le alterazioni di determinate cellule del sangue possono indicare una mielofibrosi.

- Nella fase precoce della mielofibrosi sono colpite in particolare le piastrine (trombociti). Di regola, risulta aumentato anche il numero dei globuli bianchi (leucociti).
- Nella fase tardiva della mielofibrosi si può dimostrare un numero insufficiente di cellule del sangue, spesso anche con funzione alterata. Ciò non riguarda soltanto le piastrine e i globuli bianchi, ma anche i globuli rossi (eritrociti). Una carenza di globuli rossi può causare un'anemia che può manifestarsi, per esempio, con ridotte prestazioni fisiche.
- A causa del disturbo della produzione del sangue si verificano ulteriori modificazioni a carico dei globuli rossi, che per esempio possono alterare la loro forma. Alcuni globuli rossi, nell'esame del sangue, possono apparire di forma non più rotonda, ma presentano una cosiddetta forma a «lacrima». Inoltre, a causa della mielofibrosi può modificarsi anche l'aspetto di altre cellule del sangue.
- Spesso nella mielofibrosi è presente un aumento dei valori di LDH (lattato deidrogenasi) nel sangue. La LDH è un enzima che rende possibili alcuni processi nel metabolismo delle cellule. Valori aumentati della LDH indicano, tra l'altro, il danno di un determinato organo, come p. es. della milza o del fegato.



Globuli rossi:
trasporto d'ossigeno



Globuli bianchi:
difesa dalle infezioni e dalle infiammazioni



Piastrine:
coagulazione del sangue

Il puntato midollare

Generalmente, il midollo osseo viene prelevato dalla cresta iliaca. Questo esame viene effettuato per determinare la densità e il tipo delle cellule. Inoltre viene valutata l'architettura del midollo osseo.



Perché l'esame del midollo osseo è così importante?

L'emocromo e i disturbi fisici correlati alla mielofibrosi possono essere molto simili a quelli di altre malattie mieloproliferative. Per questo motivo, per avere una diagnosi certa, è necessario l'esame del midollo osseo.

Per questo esame il medico preleva un campione di tessuto dal midollo osseo e lo fa esaminare in laboratorio sotto il microscopio. Di solito, il midollo osseo viene prelevato dall'osso del bacino. Per effettuare il prelievo si possono somministrare antidolorifici e/o calmanti.

Con determinate colorazioni si può infine constatare, in laboratorio, se il midollo osseo ha subito modificazioni o se è già presente un aumento del tessuto connettivo (formazione di fibre, detta anche fibrosi).

Le varie forme delle malattie mieloproliferative presentano ciascuna un'immagine diversa del tessuto midollare, pertanto, il medico di solito può riconoscere con sicurezza se effettivamente si tratti di una mielofibrosi.

Sintomi frequenti

Sintomi della mielofibrosi: a volte insorgono soltanto dopo anni

Se lei è affetto da mielofibrosi, probabilmente non è in grado di dire quando esattamente sia iniziata la sua malattia. Infatti, la mielofibrosi generalmente inizia in modo subdolo. Anche se, nella fase precoce, nel sangue si possono dimostrare le prime alterazioni, tuttavia, di solito non si manifestano ancora disturbi fisici. Spesso, essi si percepiscono soltanto dopo anni.

Quindi, i sintomi che avverte dipendono dalla fase di malattia in cui si trova, e precisamente: da quanto sia progredita la fibrosi del midollo osseo.

Dalla stanchezza cronica alla sudorazione notturna: le limitazioni nella vita di tutti i giorni

Ha già avuto esperienze su sé stesso con i sintomi della mielofibrosi? Molte persone interessate riferiscono stanchezza cronica e sudorazione notturna. Negli anni tardivi della malattia, molti pazienti segnalano sazietà precoce e dolori addominali e ossei. Tutti questi sintomi vengono chiamati anche sintomi costituzionali, sono dovuti alla malattia e di regola sono suscettibili di trattamento.

Panoramica dei disturbi più frequenti



Intensa stanchezza (fatigue)



Globuli rossi normali

Meno globuli rossi

Un elevato consumo energetico dà origine a stanchezza



Febbre



I messaggeri vengono rilasciati dal sistema immunitario

Reazione infiammatoria nell'organismo

Si può manifestare febbre



Difficoltà di concentrazione



Secrezione di messaggeri

Comparsa di infiammazioni

Difficoltà di concentrazione



Inattività



Stanchezza e malumore

Apatia e mancanza di energia

Si è meno attivi



Sudorazione notturna



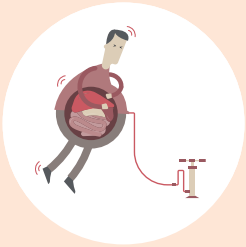
I messaggeri vengono rilasciati dal sistema immunitario



Reazione infiammatoria nell'organismo



Eccessiva sudorazione durante la notte



Disturbi addominali



A causa della formazione di tessuto fibroso il midollo osseo produce meno cellule del sangue



La milza o il fegato assumono la produzione del sangue, ingrandendosi



La compressione sullo stomaco causa fastidio



Dolori ossei



Moltiplicazione delle cellule ossee



Il periostio viene stirato...



... dando origine a dolori



Rapida sensazione di pienezza durante i pasti



La milza produce globuli del sangue



La milza aumenta di volume e preme sullo stomaco



Sensazione di pienezza dopo aver mangiato piccole porzioni



Cosa può fare lei

Se soffre di mielofibrosi, è importante documentare tutti i disturbi e riferire al proprio medico i disturbi e il loro decorso. Il medico, infatti, non può valutare la gravità dei sintomi che lei percepisce solo in base agli esami del sangue e alle dimensioni della milza.

A questo scopo è molto importante la *scheda di registrazione dei sintomi MPN10*. Compili con regolarità il modulo e lo porti con sé alla visita successiva.

Possibili complicanze

Ingrandimento della milza: conseguenze e sintomi

Quando la produzione del sangue nel midollo osseo fibrotico non avviene più in quantità sufficiente, anche la milza può assumere il compito di formazione del sangue. Per questo motivo, nelle fasi tardive della mielofibrosi si può verificare un ingrandimento di questo organo. La milza può aumentare notevolmente di volume, spostando gli altri organi presenti nello spazio addominale e compromettendone la funzione.



Con l'ingrandimento della milza, anche la degradazione di tutte le cellule del sangue può essere incrementata, determinando bassi valori dei parametri del sangue. A seconda del tipo di cellule del sangue colpite, ciò contribuisce alla comparsa di anemia, alla tendenza ai sanguinamenti o alla predisposizione alle infezioni.

I pazienti con splenomegalia spesso presentano i seguenti sintomi:

- Nausea, senso di pienezza
- Dolori addominali dovuti alla pressione che la milza esercita sugli altri organi
- Anemia, pallore
- Stanchezza e debolezza generalizzata

Anemia: quando la produzione di sangue diminuisce

Il suo medico parla di anemia quando il numero dei globuli rossi o la quantità del pigmento rosso del sangue (emoglobina) risultano inferiori ai valori normali. L'emoglobina è un importante componente dei globuli rossi ed è deputata a trasportare l'ossigeno nel corpo.

In linea di principio, l'anemia può comparire già in una fase precoce della mielofibrosi. Tuttavia, in questi casi, di solito è lieve e non causa alcun disturbo o solo lievi. Soltanto durante l'ulteriore decorso, più tardivamente, i sintomi quali stanchezza e ridotta prestazione fisica, aumentano sensibilmente.

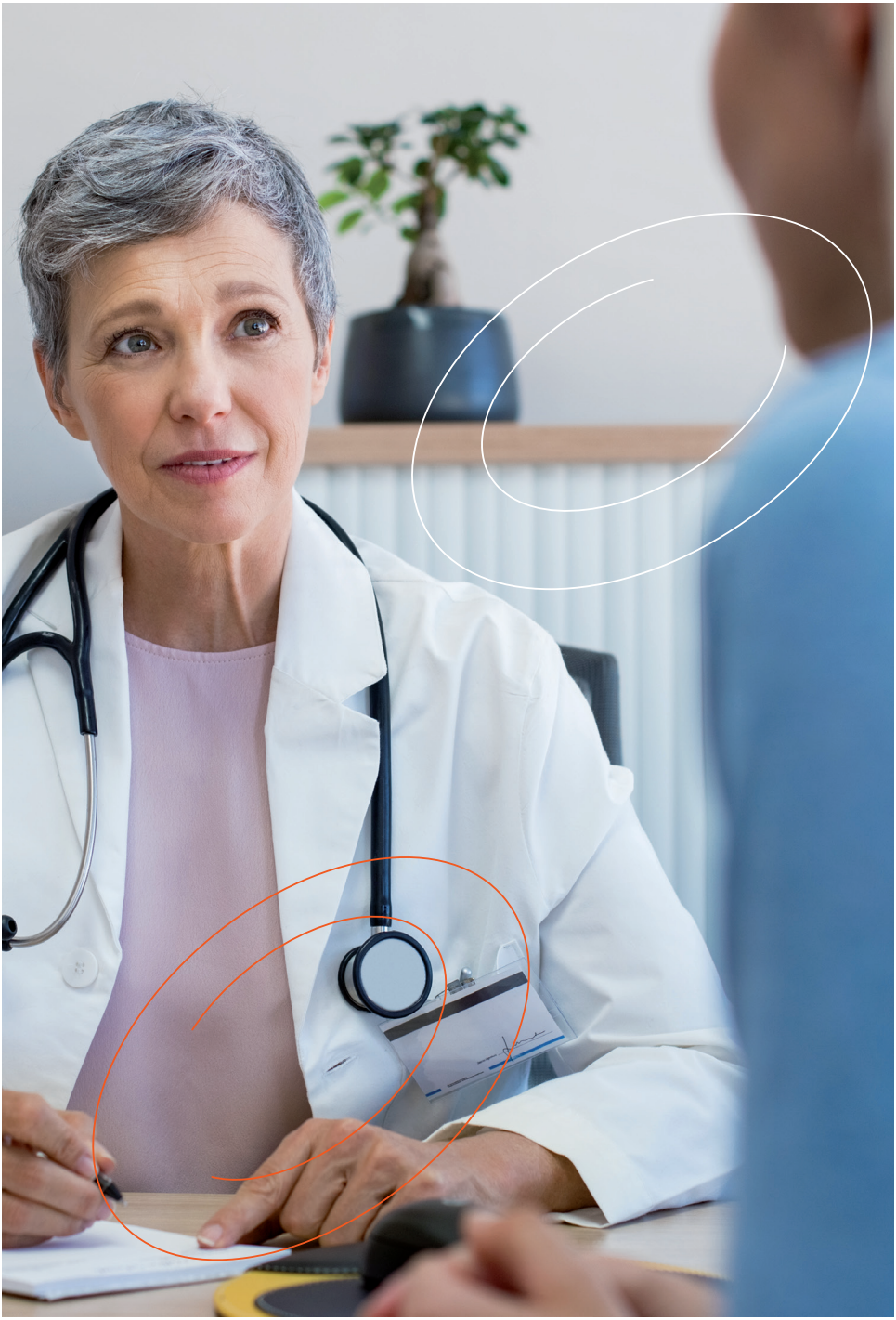
Generalmente, un'anemia può avere varie cause. Nella mielofibrosi, l'anemia è dovuta alla formazione disturbata del sangue. Quando il midollo osseo emopoietico viene sostituito da tessuto connettivo, la formazione del sangue non può più avvenire in quantità sufficiente.

Di conseguenza, vengono prodotte sempre meno cellule del sangue. Ne sono colpiti soprattutto i globuli rossi e le piastrine. La carenza di globuli rossi infine porta ad anemia.

Aumento del rischio di sanguinamento: troppo poche piastrine

Nella fase tardiva, progredita, della mielofibrosi spesso vengono formate troppo poche piastrine (trombociti), necessarie alla coagulazione del sangue. Ne consegue un aumento della tendenza alle emorragie: a causa della carenza di piastrine, le ferite, anche minime, possono causare intense emorragie. Questa carenza di piastrine viene chiamata trombocitopenia.

Inoltre, un'aumentata tendenza alle emorragie si manifesta spesso con emorragie nella pelle e nelle mucose, grandi come una testa di spillo (petecchie) e con stravasi di sangue (ematomi) o con improvviso sanguinamento dal naso. Di solito, ciò succede soltanto quando il numero delle piastrine è molto ridotto.



Scheda di registrazione dei sintomi MPN10

Scheda di registrazione dei sintomi MPN10: la documentazione delle sue condizioni di salute

La scheda di registrazione dei sintomi MPN10 le sarà di aiuto per conoscere in modo coerente la sua malattia, registrarla, valutarla e documentarla per il suo medico.

La scheda è stata messa a punto specificamente per le neoplasie mieloproliferative (MPN) e dovrà documentare a lei stesso e al suo medico, **quanto sia efficace il trattamento in corso**, e quanto (o quanto poco) i sintomi influenzino la sua vita quotidiana.

A questo scopo gli esperti hanno inserito i dieci sintomi più frequenti delle malattie MPN. La valutazione avviene in base a una scala da 0 a 10: **0 equivale ad «assente» e 10 a «intensità più grave immaginabile»**. In questo modo può valutare la gravità dei suoi sintomi con molta attendibilità e seguirne lo sviluppo ponendoli a confronto con i valori complessivi della settimana.

Consulti il suo medico se constata un aggravamento dei sintomi.

MPN TRACKER

Registrazione dei sintomi possibile anche online (applicazione web), con rappresentazione

Grafica nel tempo e download dei risultati:
https://ch.mpn.your-symptom-questionnaire.com

È consigliabile compilare la scheda **regolarmente** oppure secondo gli accordi presi con il medico curante e comunque prima della visita. Registri la **data e il suo nome.**

Apponga dapprima una crocetta sul **grado di gravità della spossatezza (fatigue)** nelle ultime 24 ore.

MPN 10 KNOW YOUR SCORE

Nome: _____

Data: _____

La scheda di registrazione dei sintomi MPN10 la aiuterà a riconoscere e a seguire attivamente i sintomi della sua malattia.

Valuti il suo affaticamento (spossatezza, sonnolenza) mettendo una crocetta sul numero che descrive il grado di MAGGIORE affaticamento **nelle ultime 24 ore:**

	nessun affaticamento									massimo possibile
Affaticamento	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Metta una crocetta sul numero che descrive l'intensità dei seguenti sintomi **negli ultimi 7 giorni** (un numero per ciascun sintomo):

	non presente									massimo possibile
Senso di «sazietà» immediato durante i pasti (sazietà precoce)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Disturbi addominali	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Inattività	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Difficoltà di concentrazione in confronto a prima della diagnosi di MPN	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Sudorazione notturna	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Prurito	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Dolori alle ossa (diffusi, non dolori articolari o da artrite)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Perdita di peso non intenzionale negli ultimi 6 mesi	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	non presente									ogni giorno
Febbre (> 38°C)	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Calcoli il suo livello sintomatico MPN10 per un quadro completo del suo carico sintomatico con MPN, sommando i numeri da lei precedentemente indicati:

TOTALE 0

Apponga una croce **sulla gravità degli altri sintomi** avvertiti nel corso della settimana passata.

Calcoli il **punteggio complessivo dei sintomi** addizionando tra loro i singoli valori.

Gli obiettivi della terapia della mielofibrosi

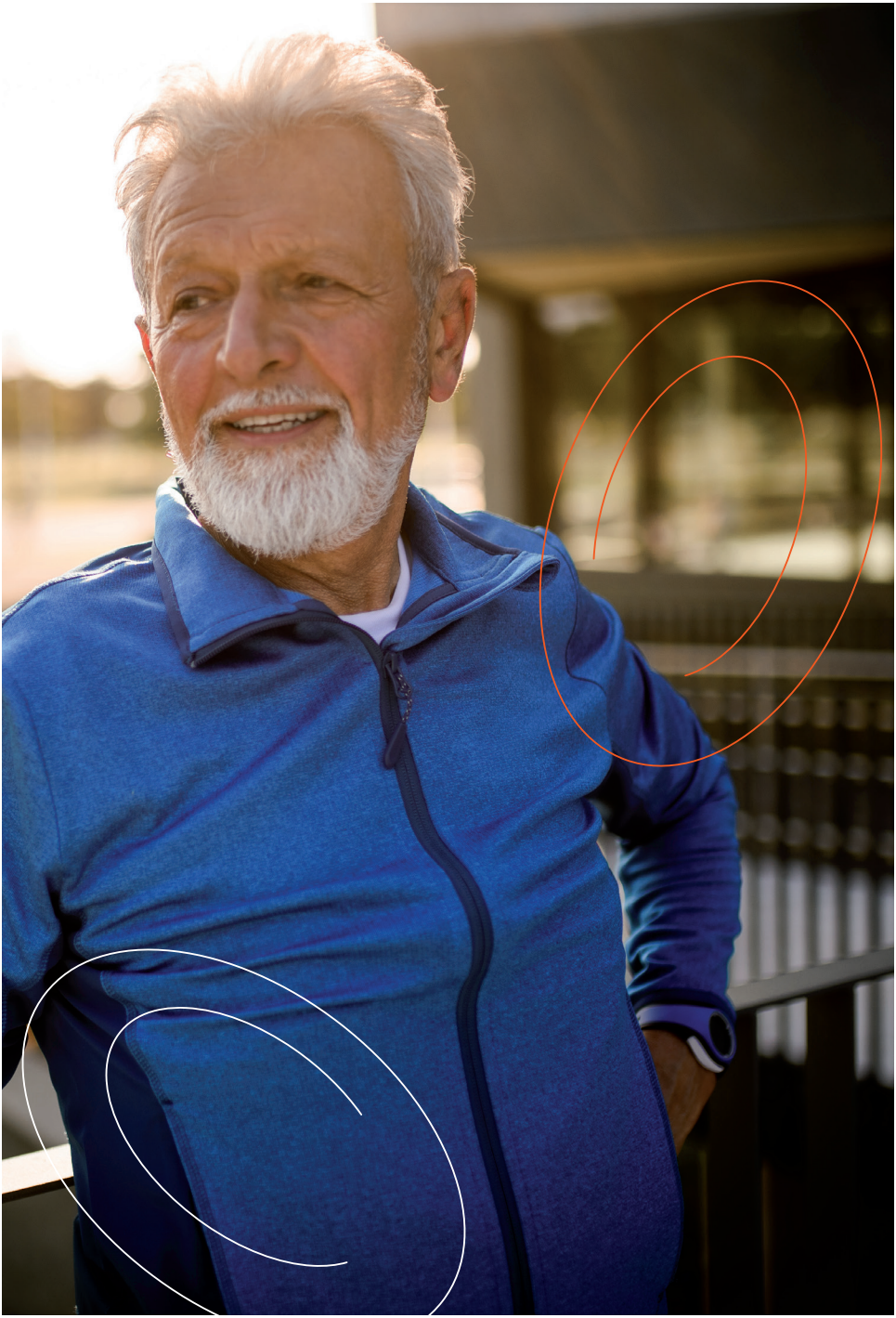
L'obiettivo terapeutico dipende dal suo quadro clinico

Esistono raccomandazioni scientificamente fondate per il trattamento? Sì, infatti le linee guida mediche forniscono raccomandazioni terapeutiche che aiutano il suo medico nel trattamento della mielofibrosi. In base ai sintomi e al suo personale rischio esistono due obiettivi terapeutici fondamentali.

- **Obiettivo curativo:**
  In questo caso, la terapia mira a guarire la mielofibrosi. Finora, l'unico trattamento che nella mielofibrosi riesce in questo intento, è il cosiddetto trapianto allogenico di cellule staminali. Allogenico significa che il tessuto trapiantato proviene da un donatore. È un trattamento molto intenso e per la grande maggioranza dei pazienti, a causa della loro età e di altre malattie, non può più essere preso in considerazione.

- **Obiettivo palliativo:**
  Nel caso in cui, per lei, la guarigione della malattia tramite trapianto di cellule staminali non fosse più possibile, il suo medico effettuerà la migliore terapia possibile per lenire i suoi sintomi e per migliorare la sua qualità di vita e l'aspettativa di vita.

Gli obiettivi terapeutici definiti dal medico dipendono dai sintomi e dalle patologie concomitanti. Un numero eccessivamente elevato di globuli bianchi o di piastrine, una splenomegalia (ingrossamento della milza), un'anemia o un basso numero di piastrine possono influenzare la scelta degli obiettivi terapeutici.



Quali opzioni terapeutiche sono disponibili per il trattamento della mielofibrosi?

Provvedimenti mirati per ogni paziente

In base alla particolare caratteristica della sua malattia, il medico intraprenderà provvedimenti mirati. In base alle necessità individuali, si tratta di:

- sorvegliare il decorso mantenendo la malattia priva di disturbi (Watch & Wait),
- lenire farmacologicamente i sintomi che compaiono o l'ingrandimento della milza o ridurre il volume della milza,
- trattare specificamente i problemi specifici (eccessiva produzione di cellule del sangue, anemia, carenza di piastrine),
- prendere in considerazione un trattamento curativo con un trapianto allogenico di cellule staminali.



Terapie per problemi specifici

Per i problemi che spesso sono correlati alla mielofibrosi, esistono ulteriori opzioni terapeutiche. In seguito, ne troverà una panoramica.

Aumento di numero delle cellule del sangue: idrossiurea (HU)

Quando, nel suo caso, si constata un aumento di numero delle cellule del sangue, si può usare l'idrossiurea. L'idrossiurea agisce inibendo un enzima, limitando la neoformazione di cellule (citostatico). In questo modo l'idrossiurea può ridurre il rischio che si formi un coagulo di sangue, cioè una trombosi.

Anemia: trasfusioni, eritropoietina e cortisone

L'emoglobina (pigmento rosso) è un importante componente dei globuli rossi ed è deputata a trasportare l'ossigeno nel corpo. Nel corso della mielofibrosi tuttavia, vengono prodotte sempre meno cellule del sangue. Con la diminuzione dei globuli rossi diminuisce anche la quantità di emoglobina, con frequente comparsa di anemia. L'anemia può essere trattata con diversi metodi, come le trasfusioni, l'eritropoietina (EPO) e i corticosteroidi (cortisone).

Provvedimenti in caso di ingrandimento della milza

Per il trattamento dell'ingrandimento della milza, oggi si impiegano i JAK2-inibitori. Si tratta di medicamenti che inibiscono in modo mirato segnali nelle cellule. A seconda della malattia, bloccano l'attività di determinati enzimi, in modo tale che questi ultimi sono solo limitatamente in grado di trasferire alle cellule il segnale per la divisione. Soltanto nel caso in cui questo trattamento non agisca o non agisca sufficientemente o quando dovessero manifestarsi problemi, si può prendere in considerazione l'irradiazione o la rimozione chirurgica della milza (splenectomia).

- **La splenectomia** – la rimozione della milza – comporta dei rischi quali emorragie tardive, infezioni e la comparsa di trombosi. Infatti, la milza contribuisce alla degradazione di piccoli coaguli, e pertanto, questo intervento si effettua solo raramente.

- **Irradiazione della milza** – può ridurre lievemente le dimensioni della milza. Tuttavia, dopo pochi mesi, questo tessuto ricresce. Ulteriori irradiazioni, a intervalli determinati, contrastano questo processo. Tuttavia, oggigiorno, questo trattamento viene effettuato solo raramente.

Il trapianto allogenico di cellule staminali: la procedura

Il trapianto allogenico di cellule staminali è una misura terapeutica importante, che consiste nella sostituzione delle proprie cellule staminali ematiche malate con cellule sane di un donatore. I trapianti in generale sono raccomandati solo raramente. Infatti, oltre a un elevato rischio di effetti collaterali rischiosi per la vita esiste anche il rischio che le nuove cellule staminali possano agire contro il tessuto sano del ricevente.

Il primo passo nella preparazione di un trapianto consiste in una chemioterapia o in una radioterapia. Di solito, i trapianti rappresentano un'opzione in pazienti giovani, quando la malattia è già progredita o quando sono presenti caratteristiche di elevato rischio.

Come ripristinare la propria qualità di vita

Osservi consapevolmente le modificazioni

Come valuterebbe le sue condizioni generali di salute? Come valuterebbe il suo benessere fisico? Com'è la sua autosufficienza nella quotidianità? Si sente di affrontare i suoi contatti sociali? Sono proprio queste valutazioni personali che determinano la sua qualità di vita: la sua qualità di vita non è altro che il suo personale «bilancio del benessere».

La mielofibrosi influenza molti aspetti del suo benessere. Per questo è importante controllare attentamente i cambiamenti quotidiani nella sua vita dovuti alla malattia, ma anche le possibili alternative positive.

Osservi in modo consapevole:

- se e che cosa si modifica nel suo stato di salute,
- cosa contribuisce al suo benessere e cosa no,
- se nota eventualmente effetti collaterali o sintomi.



Cosa può fare lei

Compilare un *diario* le offre un aiuto sia per raccogliere esperienze positive e analizzare informazioni sia per registrare le *modificazioni della sua salute*. Queste informazioni sono importanti anche per il medico, per valutare l'andamento della sua malattia.

Cosa può fare lei

Parli con il suo medico oppure con un fisioterapista o un fisioterapista sportivo delle sue possibilità di svolgere regolarmente attività fisica, chieda quali carichi oppure tipi di sport o esercizi fisici potranno essere adatti per lei e con quale frequenza potrà svolgere attività fisica.

Cosa può provocare in lei l'attività fisica?

L'attività fisica ha molti effetti positivi sul suo stato generale di benessere e viene raccomandata dai medici anche dopo malattie più gravi già durante la riabilitazione. Per lei come paziente con policitemia vera ci sono molti settori nei quali potrà trarre beneficio dall'attività fisica:

- il flusso del sangue migliora e il rischio di trombosi si riduce
- è dimostrato che l'attività fisica abbassa il rischio di infarto cardiaco e di ictus
- lo sforzo fisico favorisce la circolazione e quindi l'apporto di ossigeno all'organismo;
- l'esercizio moderato allevia la stanchezza e la spossatezza
- anche la stanchezza cronica (fatigue) dovuta alla policitemia vera può venirne positivamente influenzata
- lo sport agisce rischiarando l'umore, infatti viene stimolata la secrezione di endorfine
- l'allenamento regolare aumenta la fiducia nel proprio corpo e favorisce l'autostima
- nella policitemia vera sono adatti a migliorare l'efficienza fisica soprattutto i tipi di sport di resistenza come il camminare e il nordic walking.

Il rilassamento aiuta ad affrontare tutto più facilmente

Le malattie croniche sono spossanti e portano con sé insicurezza e a volte irrequietezza e ansia. In breve: stress. Le tecniche collaudate di rilassamento le saranno d'aiuto per affrontare meglio e attivamente le conseguenze dello stress e quindi per recuperare la qualità di vita. Con il rilassamento regolare può concretamente cambiare qualcosa:

- in caso di tensioni e spasmi,
- nelle manifestazioni di spossatezza,
- quando vengono compromesse la concentrazione e la memoria.

Di seguito trova una breve panoramica dei più noti metodi di rilassamento, per i quali è disponibile anche un'offerta relativamente vasta di informazioni e di corsi.

- **Training autogeno –**
  favorisce con immaginazioni autosuggestive il rilassamento fisico e mentale
- **Meditazione –**
  promuove la tranquillità interiore e la concentrazione
- **Rilassamento muscolare progressivo –**
  la messa in tensione e la distensione di determinati gruppi muscolari
- **Visualizzazioni –**
  tranquillizzano facendo immaginare situazioni e ambientazioni positive
- **Yoga –**
  unisce l'allenamento fisico con elementi meditativi per raggiungere una maggiore rilassatezza

L’alimentazione sana segue regole semplici

Proprio nelle malattie croniche lo stato di nutrizione svolge un ruolo importante: con il giusto apporto di nutrienti lei contribuisce a mantenere le sue funzioni fisiche e psichiche e può evitare manifestazioni carenziali dovute all’alimentazione. Viceversa è noto che i pazienti in cui i fabbisogni di energia e di nutrienti non sono coperti sufficientemente spesso presentano uno scarso rendimento fisico con diminuzione della loro qualità di vita.

Nel corso di molte terapie è stato constatato l’effetto favorevole di un’alimentazione equilibrata e sana. Tuttavia, non deve cercare una particolare dieta specifica per la sua malattia: infatti, essa non esiste!

Se non avverte particolari disturbi mangiando e bevendo, si raccomanda un’alimentazione che risulta benefica anche per le persone sane. Questa alimentazione segue alcune direttive facilmente comprensibili e lascia molto spazio per i gusti personali.



Cosa può fare lei

Si informi con i suggerimenti della Società Svizzera di Nutrizione su un’alimentazione sana ed equilibrata, e cerchi di metterla in pratica: *www.sge-ssn.ch*
Se avesse problemi di alimentazione, ne parli assolutamente con il suo medico.

Assistenza psicologica

La maggior parte dei centri offre oggigiorno un sostegno psicologico. Ciò non significa che la sua psiche sia malata. Si tratta di un sostegno per lei in riferimento a tutti gli aspetti non strettamente medici della malattia, quindi p. es. nell’elaborazione della malattia, nella situazione sociale e per molti altri aspetti.

Agevolare la comprensione: quattro suggerimenti su come coinvolgere la famiglia e gli amici



1 Primo suggerimento – evitare falsi segreti

La policitemia vera rappresenta una frattura con la sua vita precedente. Ma lo stress e i cambiamenti che per lei vi sono correlati, diventano percepibili anche alle persone a lei care. Perciò è opportuno informare la sua famiglia e i suoi amici sulla sua malattia. In questo modo si prevengono malintesi o conclusioni sbagliate, quando per esempio non troverà più tempo da dedicare agli altri nella misura abituale. Descriva alle persone di fiducia brevemente la malattia ed eventualmente anche le limitazioni e lo stress che la caratterizzano.

2 Secondo suggerimento – parlare delle attese

Le persone del suo ambiente desidereranno aiutarla o sostenerla attivamente. Ma non sempre sono ben accolti i consigli. Dica sinceramente quando non desidera parlare della malattia o se l'aiuto offerto supera la sua capacità di sopportazione. Alcune persone forse non sanno come affrontare lei e la sua malattia. Un colloquio aperto potrà aiutare entrambi.

3 Terzo suggerimento – accetti il vero aiuto

Nella policitemia vera può verificarsi che, a causa di visite mediche o di disturbi fisici, qualche volta potrebbe non essere in grado di affrontare in modo perfetto la vita di tutti i giorni.

Non esiti ad accettare l'aiuto offerto, sia in casa sia per svolgere commissioni o anche semplicemente attraverso un colloquio. Un prezioso aiuto sarà la disponibilità di un familiare ad accompagnarla al colloquio con il medico.

4 Quarto suggerimento – coppia e sessualità

Nella policitemia vera i sintomi come la stanchezza cronica, il prurito, i dolori, la febbre o la sudorazione notturna possono limitare anche il desiderio di vicinanza fisica. Dica al suo partner o alla sua partner quando si sente fisicamente a disagio e pertanto non sente il desiderio di vicinanza fisica.

Sostenere la terapia: tre raccomandazioni per il suo colloquio con il medico

1 Prima raccomandazione – informare con precisione!

Quando si è affetti da una malattia cronica come la policitemia vera, è di particolare importanza una collaborazione fiduciosa con il proprio medico: infatti, il trattamento l'accompagnerà per tutta la vita. Più è attiva e fiduciosa la collaborazione con il medico e più lo terrà informato sulle sue condizioni, meglio egli potrà aiutarla.

E non dimentichi: **un interlocutore principale**

Nel caso ideale dovrebbe avere un interlocutore medico che conosce tutta la storia della sua malattia e che la segue da tempo.

Questo compito può essere assunto dal suo medico di famiglia oppure da un ematologo specializzato nelle malattie del sangue, che di solito nel caso della policitemia vera è anche lo stesso medico che ne aveva elaborato la diagnosi. È consigliabile che tenga sempre informati tutti i suoi medici curanti sulla sua malattia!



2 Seconda raccomandazione – porre domande mirate

Anche per lei, tuttavia, l'informazione è importante. Essere ben informati sulla propria malattia, sulle opzioni terapeutiche e sugli obiettivi terapeutici contribuisce a sentirsi ben curati.

Quindi, non esiti a chiedere sempre quando desidera approfondire ancora un particolare o se non ha compreso qualcosa.

Più il suo medico comprende quali necessità o domande lei ha da porre e cosa la preoccupa, meglio potrà occuparsi di lei! Ciò è valido soprattutto per le sue esperienze che si presenteranno durante la terapia, p. es. nell'affrontare nuovi disturbi. Ciò che lei riferisce al medico potrà essere importante per adeguare la terapia.

3 Terza raccomandazione – dica ciò che la preoccupa

La fiducia cresce con una comunicazione aperta con il suo medico. Se le sembra che il medico comprenda le sue preoccupazioni, allora il rapporto è ottimo. Se invece non si sente a suo agio nel suo rapporto con il medico, ne riferisca i motivi. Dica al suo medico se ha dubbi, se le mancano determinate informazioni o se non comprende un particolare provvedimento. Soltanto così esiste la possibilità di comprendersi.

Può succedere che, nonostante un colloquio, non si riesca a trovare una comune intesa in aspetti importanti. In questo caso potrà decidere se desidera avere ancora una seconda opinione o se cercare un medico con il quale avere un ottimo rapporto.

Glossario

Anemia
Indica il ridotto contenuto di emoglobina nel sangue o un numero troppo scarso di globuli rossi (eritrociti).

Cellule del sangue
Vedi globuli rossi, globuli bianchi e piastrine.

Cellule staminali
Cellule del corpo, dalle quali si possono sviluppare varie cellule specializzate, p. es. cellule del sangue, cellule muscolari o cellule nervose.

Cronico
Una malattia cronica è una malattia che persiste per tanto tempo. Il nome deriva dalla parola greca «chronikos» che significa di lunga durata. Le neoplasie mieloproliferative, compresa la mielofibrosi, vengono considerate come malattie croniche, perché progrediscono lentamente e perché molti sintomi delle neoplasie mieloproliferative sono cronici.

Emocromo (esame emocromocitometrico)
Una serie di valori che rappresentano vari componenti del sangue. Per ogni componente del sangue è possibile indicare un valore, per esempio per i globuli bianchi, per i globuli rossi e per le piastrine.

Emoglobina
È il pigmento dei globuli rossi.

Fatigue (spossatezza)
Una sensazione di debolezza e stanchezza, che limita le capacità di lavorare o di svolgere altre attività. La spossatezza può essere acuta e comparire all'improvviso oppure può essere cronica e di lunga durata.

Globuli bianchi (leucociti)
Cellule del sangue che l'organismo produce per la difesa dalle infezioni.

Globuli rossi (eritrociti)
I globuli rossi sono responsabili del trasporto di ossigeno nell'organismo.

JAK2
JAK2 è una proteina presente in tutte le persone e che controlla la produzione delle cellule del sangue nel midollo osseo. Essa fa parte di una via di comunicazione che serve a trasmettere i messaggi biologici fino all'interno delle cellule.

Janus chinasi (JAK)
È una molecola di segnale all'interno della cellula che controlla la riproduzione e la crescita di alcuni tipi di cellule (p. es. delle cellule del sangue).

Leucemia mieloide acuta (LMA)
È una malattia maligna che si sviluppa quando nel sangue e nel midollo osseo sono presenti troppe cellule emopoietiche immature; ne viene compromesso lo sviluppo dei globuli bianchi che combattono le infezioni. L'aggettivo «acuta» compreso nella definizione significa che la malattia può progredire rapidamente.

Leucocitosi
Aumento dei leucociti (globuli bianchi) nel sangue.

Midollo osseo
È il tessuto morbido emopoietico (che produce le cellule del sangue) che riempie le ossa e che contiene le cellule del sangue immature, le cosiddette cellule staminali. Queste possono evolvere in globuli rossi che trasportano l'ossigeno nell'organismo, in globuli bianchi che combattono le infezioni o in piastrine che aiutano la coagulazione.

Mielofibrosi (MF)
È una cicatrizzazione del tessuto fibroso e connettivo nel midollo osseo, accompagnata da una evidente anemia e spesso da un ingrandimento della milza.

Milza
È un organo addominale che svolge la funzione di filtro per il sangue e per gli agenti delle malattie.

Mutazione
Una modificazione del corredo genetico.

Neoplasie mieloproliferative (MPN)
Un gruppo di malattie del sangue e del midollo osseo. Quattro tipi principali di MPN costituiscono circa il 95% di tutte le MPN: mielofibrosi, trombocitemia essenziale, policitemia vera e leucemia mieloide cronica (LMC).

Piastrine (o trombociti)
Sono componenti del sangue a forma di dischetto che contribuiscono alla coagulazione del sangue. Durante la coagulazione normale, le piastrine formano dei grumi (aggregazione). Anche se le piastrine spesso vengono elencate tra le cellule del sangue, in effetti si tratta di frammenti di grosse cellule del midollo osseo.

Policitemia vera (PV)
La PV è uno dei sottotipi delle neoplasie mieloproliferative ed è causata da una eccessiva produzione di cellule del sangue, in particolare dei globuli rossi.

Prognosi
Il probabile decorso o il probabile risultato di una malattia.

Sintomo
Segno di una malattia, spesso caratteristico di una determinata malattia.

Splenomegalia
È la denominazione dell'ingrandimento acuto o cronico della milza (greco: *splen*).

Sudorazione notturna
Intense vampate di calore che compaiono di notte e che comportano intensa sudorazione.

Terapia mirata
Forma di terapia che inibisce in modo mirato la trasmissione di un segnale (= terapia mirata) nelle cellule e quindi la moltiplicazione incontrollata delle cellule.

Trapianto di cellule staminali
Possibilità di trattamento nelle malattie ematologiche maligne. Nel trapianto allogenico di cellule staminali, cellule staminali del sangue vengono trapiantate da un donatore a un ricevente.

Trombocitemia essenziale (ET)
La ET è uno dei sottotipi delle neoplasie mieloproliferative e origina da una sovraproduzione di piastrine (trombociti).

Trombocitosi
Moltiplicazione delle piastrine (trombociti) nel sangue oltre i valori normali.

Link e indirizzi

MPN Patientenunterstützungsverein Schweiz (solo in tedesco)
Niesenstrasse 51
CH-3114 Wichtrach
info@mpnschweiz.ch
www.mpnschweiz.ch

Organizzazioni dei pazienti emato-oncologici Svizzera
Weidenweg 39
CH-4147 Aesch
info@hopos.ch
www.hopos.ch

Lega svizzera contro il cancro
Effingerstrasse 40
Casella postale
CH-3001 Berna
krebsinfo@krebsliga.ch
www.legacancro.ch

Può trovare informazioni esaurienti sulla mielofibrosi sui seguenti siti

Fondazione statunitense Myeloproliferative Neoplasms Research Foundation
www.mpnresearchfoundation.org

Fondazione statunitense
MPN Education Foundation
www.mpninfo.org

AIL - Associazione Italiana contro le Leucemie-linfomi e mieloma ONLUS
www.ail.it/patologie-e-terapie/patologie-ematologiche/leucemia/570-mielofibrosi-idiopatica

Questi link portano a siti web di terzi. Novartis non è responsabile dei relativi contenuti.

IL MIO PORTALE PAZIENTE
www.vivere-con-una-mf.ch



NOVARTIS

Novartis Pharma Schweiz AG
Suurstoffi 14, Casella postale, 6343 Rotkreuz, Telefono 041 763 71 11, www.novartispharma.ch

FA-11785029 09/2026