EMATOLOGIA

POLICITEMIA VERA

La vita è ciò che ne fai

Indice

Prefazione **4**

La malattia **6**

Che cos'è la policitemia vera? 6

Perché la policitemia vera è pericolosa? 8

Qual è il decorso della policitemia vera? 9

La fase tardiva: meno cellule del sangue
e ingrandimento della milza 10

La diagnosi **12**

Come si riconosce la policitemia vera? 12

Come si pone una diagnosi affidabile della policitemia vera? 14

I sintomi **17**

Sintomi frequenti 17

Disturbi della pelle 21

Occhi ben aperti ai segnali d'allarme della pelle 22

Disturbi circolatori e trombosi 23

Altre complicanze 25

Scheda di registrazione dei sintomi MPN10 26

La terapia **28**

Gli obiettivi della sua terapia della policitemia vera 28

Le opzioni terapeutiche **30**

Quali opzioni terapeutiche sono disponibili per lei? 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 policitemia vera 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 a lei risposte scientificamente valide a queste importanti domande. Acquisendo una chiara immagine dei rischi della policitemia vera e delle opzioni terapeutiche, sicuramente la malattia perde anche un po' della sensazione di minaccia incombente che provoca – infatti, lei verrà a conoscere le buone possibilità che oggigiorno sono a disposizione per il suo trattamento medico.

Inoltre, lei saprà anche che lei stessa/o potrà contribuire a un buon controllo sull'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 (ematologo e oncologo) sui nuovi sintomi ad essere di aiuto per mantenere sotto controllo la policitemia vera.

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, Ematologia
Dr. med. Nathan Cantoni, Ospedale cantonale di Aarau, Ematologia
Dr. med. Ilka Rüsges-Wolter, Ambulatorio di ematologia, Berna
Pazienti affetti da policitemia vera

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

Che cos'è la policitemia vera?

Policitemia vera: una malattia rara del midollo osseo

A lei o a una persona a lei cara è stata diagnosticata la malattia policitemia vera (PV)? In questo caso forse saprà già che la policitemia vera viene classificata come un cancro cronico del sangue, caratterizzato da un disturbo della formazione di nuove cellule del sangue nel midollo osseo.

La policitemia vera fa parte del gruppo delle «malattie rare», e si acquisisce la malattia nel corso della vita. Ogni anno, si registra circa 1 caso di policitemia vera ogni 100'000 persone. Di solito colpisce principalmente le persone dai anni 50 in su, ma può verificarsi anche in età più giovane. È importante sapere che: la policitemia vera oggigiorno può essere curata con vari provvedimenti e medicamenti.

Cosa succede nella policitemia vera?

Questa malattia del sistema emopoietico (il sistema deputato alla produzione delle cellule del sangue) causa la formazione di un numero eccessivo di cellule del sangue nel midollo osseo. Ne possono essere interessati tutti i tipi di cellule del sangue: globuli rossi o bianchi e anche le piastrine. L'eccessiva produzione riguarda prevalentemente i globuli rossi e fa diventare il sangue più viscoso e meno fluido.

Maggiori informazioni sulle conseguenze talora gravi a pagina 7.

La policitemia vera è ereditaria?

Probabilmente lei si sarà già posto questa domanda. La risposta è univoca: no.

Allo stato attuale delle conoscenze, la mutazione JAK2 della policitemia vera non è ereditaria. Il difetto localizzato nel gene JAK2 si verifica nel midollo osseo soltanto nel corso della vita. Poiché non ne sono interessati né l'ovocita né la cellula spermatica, le persone affette da policitemia vera non possono trasmettere il difetto genetico ai loro figli.

La policitemia vera è una forma di cancro?

Poiché nella policitemia vera si attiva una moltiplicazione incontrollata di determinate cellule del sangue, la maggior parte dei medici specialisti (ematologi e oncologi) classifica questa malattia nell'ambito dei cancri del sangue. Tuttavia, occorre tenere presente che i sintomi e il decorso della policitemia vera possono essere molto variabili e che la malattia di solito progredisce lentamente. Le persone che ne sono affette possono avere, a causa delle complicanze della malattia, una ridotta aspettativa di vita. Pertanto è importante prevenirne le complicanze. Il suo medico la sottoporrà a un trattamento che terrà conto della gravità e del decorso specifici della sua malattia.

Gli enzimi che attivano l'eccessiva produzione: le Janus chinasi (JAK)

Sicuramente lei si chiederà perché può succedere che la produzione delle cellule emopoietiche vada fuori controllo. Oggi sappiamo che quasi tutti i pazienti affetti da policitemia vera presentano una modificazione genetica nelle loro cellule produttrici del sangue: la mutazione degli enzimi Janus chinasi 1 e 2 (in breve JAK1 e JAK2). Queste proteine regolano alcuni dei processi biochimici nell'organismo.

In particolare l'enzima JAK2 svolge un ruolo importante nelle cellule che producono il sangue: in condizioni normali, esso «accende» o «spegne» la moltiplicazione delle cellule produttrici del sangue. Invece, a causa della mutazione dell'enzima JAK2, questo interruttore difettoso rimane costantemente in posizione «on». Ne consegue u'eccessiva produzione incontrollata dei corpuscoli del sangue, in particolare di globuli rossi, tuttavia può aumentare anche il numero dei globuli bianchi e delle piastrine.

Modalità di funzione degli interruttori JAK1 e JAK 2

Persona sana

Funzione JAK normale

Produzione normale di cellule del sangue

Paziente affetto da PV Iperattivazione delle JAK

Interruttore sempre su «on»

Produzione eccessiva di cellule del sangue

Perché la policitemia vera è pericolosa?

Sangue più denso, rischio aumentato: infarto cardiaco e ictus

A quali rischi può andare incontro se è affetta/o da policitemia vera? Ciò che rende la policitemia vera così preoccupante è la circostanza per cui, se non trattata, può causare trombosi, come per esempio l'infarto cardiaco, l'ictus, l'embolia polmonare o la trombosi dei vasi addominali, nonché sanguinamenti. La causa delle trombosi è che il sangue diventa più spesso, denso e viscoso, perché contiene sempre più globuli del sangue, in particolare globuli rossi e quindi particelle solide (cellule del sangue). La percentuale del volume sanguigno occupata da questi componenti solidi è denominata ematocrito.

L'ematocrito del sangue non dovrebbe superare il 45%. Con valori superiori aumenta notevolmente il rischio che si formino coaguli del sangue. Pertanto, il suo medico controllerà a intervalli regolari il valore del suo ematocrito ed eventualmente metterà in atto dei provvedimenti per abbassarne i valori.

Informazione breve

Il suo ematocrito non deve superare il 45%

Ematocrito < 45%!

Qual è il decorso della policitemia vera?

Il decorso della sua malattia **(prognosi)** è condizionato dalla sua situazione personale (p. es. l'età) e dalla storia delle sue malattie (p. es. complicanze trombotiche in passato) e anche dal modo in cui risponde alla terapia. Il suo ematologo o l'oncologo potrà fornirle informazioni più precise. Poiché le complicanze della policitemia vera, quali p. es. il passaggio alla mielofibrosi (MF) o alla leucemia mieloide acuta (LMA), le trombosi o le emorragie, possono ridurre l'aspettativa di vita, l'obiettivo del trattamento è quello di impedire la comparsa di queste complicanze. La mielofibrosi è una malattia in cui il midollo osseo si «brucia» portando ad altre conseguenze come la riduzione del numero di cellule del sangue. La leucemia mieloide acuta è una trasformazione maligna e aggressiva delle cellule del sangue.

Il presupposto perché ciò possa verificarsi consiste tuttavia nella possibilità che lei possa essere adeguatamente controllato e, se necessario, essere sottoposto a trattamento. In alcuni pazienti, la malattia può rimanere stabile per molti anni, in altri può progredire con il passare del tempo. Ciò non significa tuttavia che nel suo caso i sintomi tipici e le complicanze della policitemia vera debbano comparire necessariamente. Ed eventualmente potrebbero passare ancora anni prima che ciò possa verificarsi.

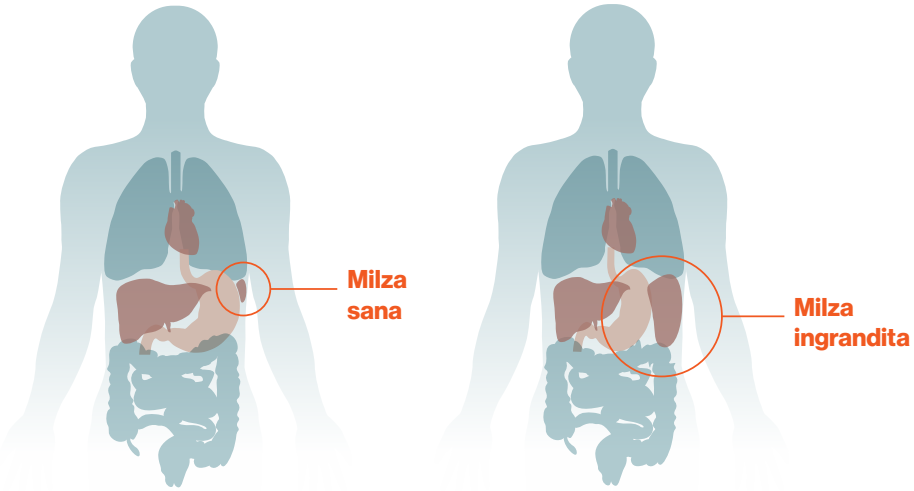
Molte persone con policitemia vera conducono per anni una vita del tutto normale senza complicanze né sintomi degni di nota. Tuttavia, anche se lei non avverte sintomi, i suoi valori del sangue, compreso l'ematocrito, dovranno essere misurati con regolarità. In questo modo è possibile ridurre il rischio che insorgano severi problemi, quali una trombosi importante, sanguinamenti o complicanze cardiovascolari.

La fase tardiva della policitemia vera: meno cellule del sangue e ingrandimento della milza

Aumenta ulteriormente il rischio di complicanze quali l'infarto cardiaco o l'ictus. Possono anche comparire o diventare più marcati sintomi come estrema stanchezza, prurito, disturbi della capacità di concentrarsi, dolori ossei o mal di testa.

Nella fase tardiva l'eccessiva produzione di cellule del sangue si tramuta in sottoproduzione: il midollo osseo diventa fibroso e riesce a produrre sempre meno nuove cellule del sangue. Poiché le cellule del sangue sono deputate anche alla difesa immunitaria (globuli bianchi) e alla coagulazione del sangue (piastrine), aumenta la predisposizione alle infezioni e ai sanguinamenti.

Quando anche i globuli rossi diventano sempre meno, si può arrivare all'anemia. La conseguenza: le sue capacità fisiche possono ulteriormente diminuire. In questa fase, il fegato e la milza si assumono il compito di produrre le cellule del sangue. Soprattutto la milza può, in queste condizioni, ingrandirsi (la cosiddetta splenomegalia), e causare dolori nella parte superiore dell'addome o una sensazione precoce di sazietà.



Tardive e rare: mielofibrosi e leucemia mieloide acuta

Solo in pochi pazienti si verifica un passaggio dalla policitemia vera alla mielofibrosi oppure alla leucemia mieloide acuta. Se il suo medico, durante i regolari controlli del decorso, trova segni di un tale passaggio, è richiesto un nuovo esame del midollo osseo.

Mielofibrosi: il midollo osseo diventa fibroso

Si verifica la mielofibrosi (MF) quando il midollo osseo viene gradualmente sostituito da tessuto fibroso e connettivo. La particolarità della mielofibrosi consiste nella progressiva diminuzione della produzione di cellule del sangue da parte del midollo osseo. Con lo spostamento della produzione di sangue in altri organi (fegato, milza), questi organi, come conseguenza, possono ingrandirsi.

Leucemia mieloide acuta: troppe cellule immature del sangue

La leucemia mieloide acuta (LMA) è una malattia grave, caratterizzata dalla presenza di troppe cellule del sangue immature (cosiddetti blasti) nel sangue e nel midollo osseo. In queste condizioni, il normale sviluppo delle cellule del sangue è ostacolato con conseguente anemia, diminuzione della difesa contro le infezioni e sanguinamenti.

Come si riconosce la policitemia vera?

Policitemia vera: spesso occorre un secondo sguardo

Forse anche la sua diagnosi di policitemia vera è stata posta soltanto alla seconda o terza visita medica.

Molti dei sintomi della policitemia vera inizialmente possono non essere correttamente interpretati. Infatti, essi compaiono anche in altre malattie, molto più frequenti. Questi sintomi vanno dal prurito e dalla sudorazione notturna a mal di testa, capogiri, disturbi della vista, sanguinamenti dal naso e/o ronzii alle orecchie.

- Alcune persone affette vanno dal medico perché accusano sintomi di **disturbi circolatori** alle mani o ai piedi, arrossamenti della pelle o colorazione bluastra delle labbra.
- In altri pazienti la policitemia vera viene scoperta solo per caso, perché **gli esami del sangue presentano valori irregolari.**
- Anche una **trombosi** come p. es. nel caso di un **infarto cardiaco** o di un ictus può, a posteriori, portare alla diagnosi di policitemia vera.
- Spesso, i sintomi **prurito (p. es. dopo il contatto con acqua) e stanchezza cronica** inizialmente non vengono proprio riconosciuti come sintomi della policitemia vera.

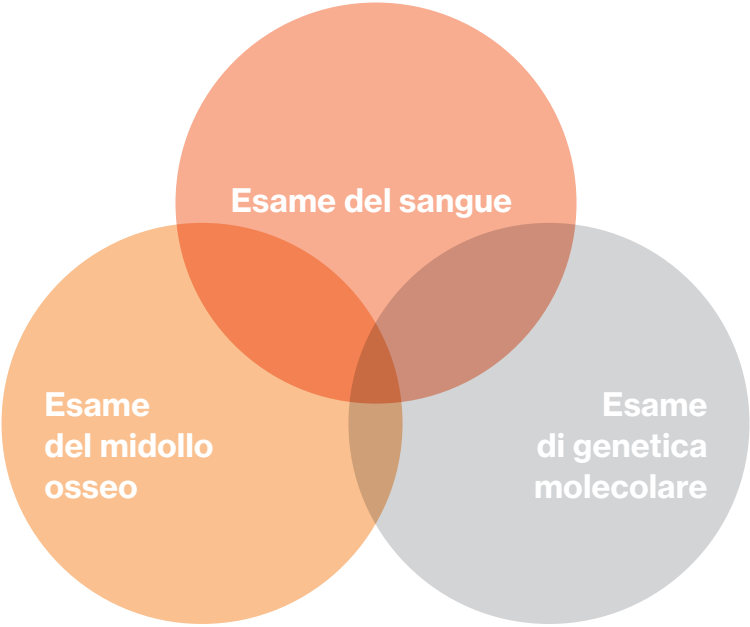
Come si pone una diagnosi affidabile della policitemia vera?

Poiché i sintomi fisici della policitemia vera spesso non sono inequivocabili, il medico dovrà indagare in modo molto mirato i possibili segni della malattia. Nel caso di una sospetta policitemia vera, il medico specialista farà effettuare i seguenti esami: esame del sangue, esame di eventuali difetti del corredo genetico (mutazioni geniche) e del midollo osseo (puntato midollare) ed eventualmente anche un esame ecografico per verificare le dimensioni della milza e del fegato.

Perché occorre un esame del sangue?

L'esame del sangue rende evidenti al medico eventuali irregolarità, p. es. un aumento dell'ematocrito e dell'emoglobina, che può rappresentare il primo segno della policitemia vera. Se anche i valori delle piastrine e dei globuli bianchi sono aumentati, il sospetto si consolida. Aggiungendo anche un esame di genetica molecolare, si potrà verificare se si è in presenza di un difetto genetico del gene JAK2 (il gene JAK2 contiene il piano di costruzione dell'enzima JAK2 – vedi pagina 7).

Nel caso di aumento dei valori del sangue insieme a un difetto del gene JAK2, il medico è già in grado di porre una diagnosi relativamente sicura di policitemia vera.



Esame del sangue: esame emocromocitometrico ed eritropoietina	Numero dei globuli bianchi
	Numero delle piastrine
	Emoglobina
	Ematocrito
	Eritropoietina
Esame del midollo osseo	Numero/Aspetto delle cellule emopoietiche (produttrici del sangue)
Esame di genetica molecolare	Mutazioni geniche (in particolare mutazione JAK2)

Il puntato midollare

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

Perché è così importante l'esame del midollo osseo?

Per avere la piena certezza che si tratta di una policitemia vera, di regola è necessario anche un esame del midollo osseo. Il campione di midollo osseo, sotto il microscopio, mostra se le cellule emopoietiche del midollo osseo sono modificate e in qual modo. Nella maggior parte dei casi, con questo esame, lo specialista può porre diagnosi di policitemia vera oppure escluderla. Per l'esame del midollo osseo, il medico preleva direttamente dall'osso del bacino una piccola quantità di midollo per l'analisi di laboratorio.

Si tratta di un breve intervento ambulatoriale che viene effettuato o in anestesia locale o aggiungendo medicamenti sonniferi e/o antidolorifici.

Sintomi frequenti

Disturbi spesso male interpretati

Forse lei ha una sua propria esperienza con i sintomi fisici della policitemia vera, sintomi che sono causati dalla policitemia vera ma che lei non ha in nessun modo posto in correlazione con la malattia. Questi sintomi, come la stanchezza, il prurito, il mal di testa o i disturbi della concentrazione, si manifestano in molti pazienti talora precocemente, ma a volte anche soltanto dopo anni. Se non vengono riconosciuti come legati alla malattia, non potranno essere curati con una terapia mirata.

Questi sintomi a volte angoscianti sono principalmente causati dalle cosiddette citochine. Queste sono sostanze messaggere del sistema immunitario che vengono rilasciate nel midollo osseo durante l'infiammazione. I sintomi possono compromettere la sua qualità di vita, perché limitano in modo più o meno intenso le capacità fisiche e conseguentemente anche la capacità lavorativa.

Panoramica dei disturbi più frequenti

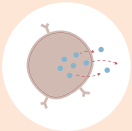
Intensa stanchezza (fatigue)

I messaggeri vengono rilasciati dal sistema immunitario

Reazione infiammatoria nell'organismo

Un elevato consumo energetico dà origine a stanchezza

Prurito



Reazione del sistema immunitario

Secrezione di messaggeri (citochine)

Prurito

Disturbi della concentrazione

Secrezione di messaggeri

Comparsa di infiammazioni

Disturbi della concentrazione

Inattività

Stanchezza e malumore

Apatia e mancanza di energia

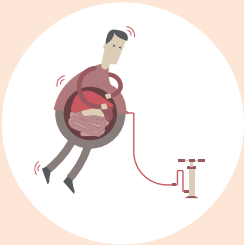
Si è meno attivi

Sudorazione notturna

Il sistema immunitario secerne le sostanze messaggere

Reazione infiammatoria nell'organismo

Eccessiva sudorazione durante la notte

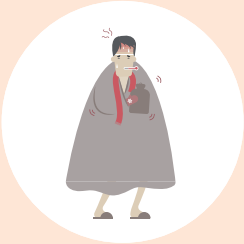


Disturbi addominali

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



Febbre

Il sistema immunitario secerne le sostanze messaggere

Reazione infiammatoria nell'organismo

Si può manifestare febbre

Perdita di peso

Meno fame a causa di sazietà precoce

Fastidio causato dall'ingrandimento degli organi interni

Aumento del metabolismo

Cosa può fare lei

Se soffre di policitemia vera, è importante *documentare tutti i suoi disturbi* e riferirli al suo medico, anche quando compaiono nuovi sintomi. Soltanto in questo modo il suo medico può *adattare il suo trattamento in maniera ottimale!*

Con la *Scheda di registrazione dei sintomi MPN 10*, messa a punto dai medici, lei potrà annotare i suoi disturbi e portare con sé il foglio stesso al successivo colloquio che avrà con il suo medico.

Disturbi della pelle

Disturbi spesso misconosciuti

Se è affetta/o da policitemia vera, è consigliabile porre particolare attenzione anche alla sua pelle. Infatti, in questa sede possono manifestarsi problemi sia dovuti alla malattia stessa, sia correlati alla terapia (maggiori informazioni sugli obiettivi della terapia e le opzioni terapeutiche a partire da pagina 28).

Problemi correlati alla malattia

Sono problemi causati dalla malattia stessa, tra cui il prurito già menzionato, soprattutto dopo il bagno/la doccia o anche un arrossamento dolente della pelle.

Problemi correlati alla terapia

Questi problemi possono, ad esempio, essere correlati ad alcune terapie usate nel trattamento della policitemia vera. Vanno menzionate la secchezza della pelle e le cosiddette cheratosi attiniche – ruvidità della pelle percepibili al tatto, che rappresentano uno stadio precursore del cancro cutaneo bianco. Quando si manifestano ulcere alle gambe (ulcere vedi pagina 22), si possono mettere in relazione alla terapia o alla malattia stessa.

Occhi ben aperti ai segnali d'allarme della pelle

È sempre consigliabile ispezionare regolarmente la pelle, in particolare se, a causa della policitemia vera, lei è in trattamento.

Infatti, oltre ai sintomi dovuti alla malattia come il prurito, possono verificarsi anche reazioni al trattamento. Qui di seguito vengono elencati alcuni problemi frequenti che possono comparire durante alcuni trattamenti della policitemia vera:

Secchezza della pelle

Spesso la pelle si presenta ruvida, opaca, si desquama ed è fragile; sono possibili arrossamenti e fissurazioni.

Infiammazioni vascolari

Generalmente compaiono prima sulle gambe sanguinamenti nella pelle grandi come la testa di uno spillo, che possono estendersi su superfici più vaste e apparire come ecchimosi (lividi).

Ulcerazione

Un foro nella pelle, dolente, con arrossamento infiammatorio e nettamente delimitato può essere correlato sia alla malattia sia al trattamento.

Cheratosi attinica

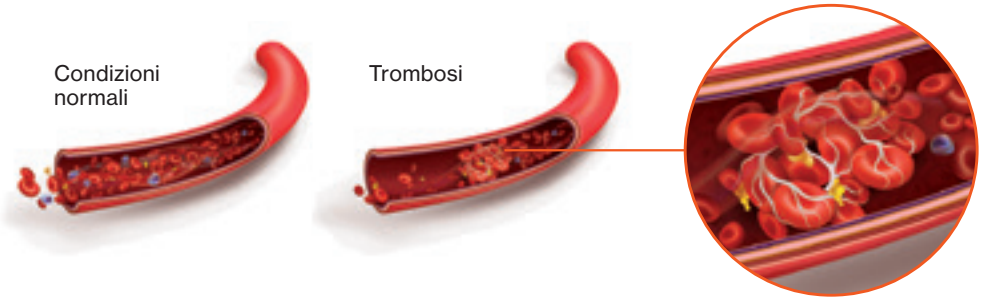
Fotodanneggiamenti, p. es. sulla fronte, sulle guance o sul dorso delle mani, sotto forma di rilievi cutanei palpabili, ruvidi, desquamanti, arrossati, che possono evolvere verso il cancro cutaneo bianco.

Cosa può fare lei

Faccia regolarmente un *autoesame della pelle* e se vede delle irregolarità, le segnali al suo medico. Protegga la sua pelle dai raggi solari.

Disturbi circolatori e trombosi

La policitemia vera è un disturbo della produzione del sangue e poiché una quantità troppo elevata di cellule ematiche può peggiorare le caratteristiche di fluidità del sangue, questa malattia può causare disturbi circolatori nelle mani e nei piedi, colorazione bluastra delle labbra e arrossamenti della pelle del viso. Come conseguenza possono comparire mal di testa, capogiri, disturbi visivi, sanguinamenti dal naso e/o ronzii alle orecchie. Se, nonostante il trattamento, lei nota uno di questi sintomi, ne parli assolutamente con il suo medico.



Il rischio delle trombosi (coaguli di sangue): quando il sangue viscoso coagula

Troppe cellule nel sangue lo rendono meno fluido e fanno aumentare il rischio di andare incontro a una trombosi dei vasi sanguigni maggiori.

Quando un coagulo **blocca il flusso del sangue in un'arteria importante,** si può verificare un **infarto cardiaco** o un **ictus.**

Quando un coagulo **blocca una vena,** si può verificare una trombosi venosa profonda e perfino un'embolia polmonare rischiosa per la vita.

- **Trombosi venosa profonda (TVP):** è una trombosi che si forma in una vena profonda, principalmente negli arti inferiori e nell'addome. I sintomi di una TVP possono essere dolori, gonfiore, arrossamento e dilatazione delle vene superficiali.
- **Embolia polmonare:** l'embolia polmonare può verificarsi quando il coagulo causato da una TVP si distacca, segue la corrente del sangue e va a chiudere una delle arterie polmonari. L'embolia polmonare può verificarsi anche nelle arterie polmonari stesse. L'embolia polmonare mette a rischio la vita.

Attivarsi contro le trombosi: alcuni suggerimenti

- **Segua un'alimentazione sana** ed equilibrata con molta frutta e verdura e bevendo una sufficiente quantità di liquidi al giorno, almeno due litri di acqua, tè o altre bevande non dolcificate.
- **Eviti** di **fumare.**
- Si muova regolarmente – **l'attività fisica** può avere un effetto positivo sui suoi sintomi e ridurre il rischio di trombosi.
- **Eviti di stare seduta/o a lungo,** p. es. in macchina, durante voli a lungo raggio o alla scrivania e indossi eventualmente calze a compressione.
- Per favorire la circolazione nelle gambe è consigliabile ogni tanto **alzarsi e camminare un po'.**

Altre complicanze

Complicanza ingrandimento della milza

Un'ulteriore complicanza è correlata con il disturbo della formazione del sangue nel midollo osseo: l'ingrandimento della milza. Poiché in una fase tardiva della malattia il midollo osseo viene progressivamente sostituito da tessuto fibroso e connettivo, viene meno la capacità del midollo osseo stesso di produrre nuove cellule del sangue. La formazione del sangue è demandata alla milza e al fegato, con conseguente ingrandimento della milza e dolori alla parte superiore dell'addome che vi sono correlati.

Cosa può fare lei

L'ingrandimento della milza può essere percepito con la palpazione. Per definire più precisamente il volume della milza, il suo medico può effettuare un esame ecografico dell'addome.

MPN10
Scheda di registrazione dei sintomi

Scheda di registrazione dei sintomi MPN10: il documento 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 stessa/o 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 a «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. Contatti 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.

10 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

ive Neoplasm (MPN) Symptom Assessment Form
tom Burden Scoring System Among Patients Wit

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

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

Gli obiettivi della sua terapia della policitemia vera

Un trattamento che accompagna la sua vita

La policitemia vera è una malattia cronica. Si considerano standard della terapia le procedure che permettono al medico di controllare la sua malattia e di alleviarne i sintomi per lunghi periodi, affinché lei possa condurre una vita più normale possibile. In questo contesto anche la conservazione della sua qualità di vita e delle sue capacità fisiche svolgono un ruolo molto importante.

Evitare complicanze, mitigare i sintomi

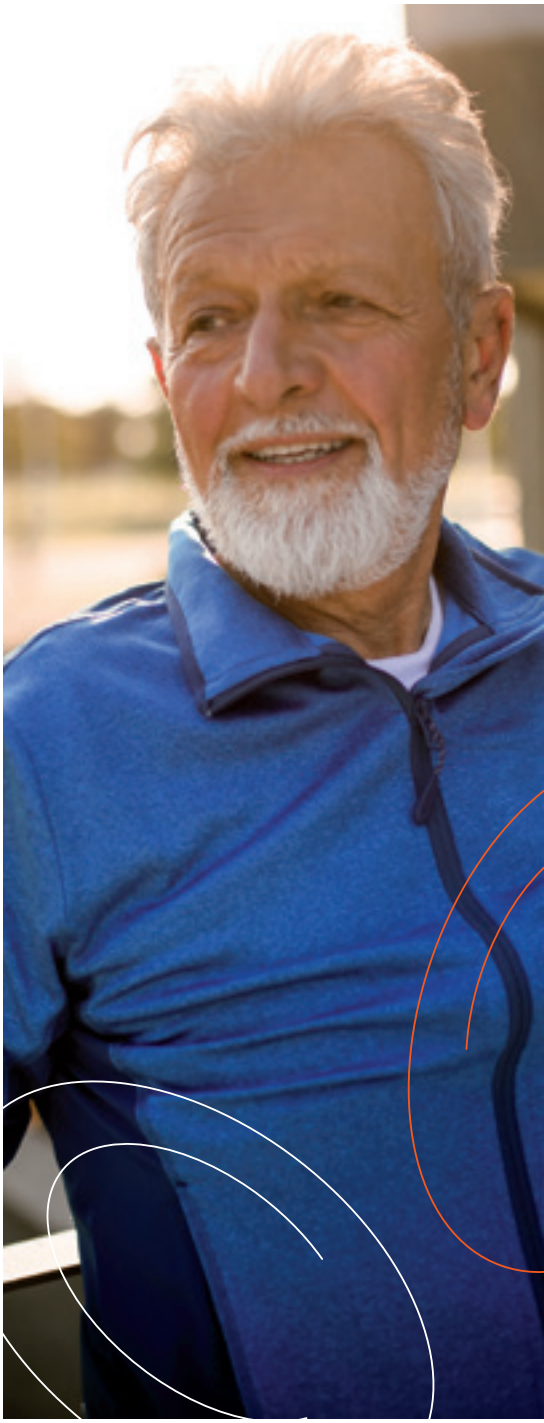
Al centro nel trattamento della policitemia vera sono tre importanti obiettivi: il primo e principale obiettivo da perseguire è quello di **abbassare** la costante **sovraproduzione delle cellule del sangue** (ematocrito < 45%), per migliorarne le caratteristiche di fluidità. In questo modo si cerca di evitare complicanze come p. es. le trombosi (in caso di infarto cardiaco o ictus) o i sanguinamenti.

Cosa può fare lei

Parli con il suo medico di tutto ciò che lei personalmente si attende dalla terapia.
Per esempio, per lei potrebbe essere molto importante la qualità di vita, qualora ogni giorno si ritrovasse a dover combattere con sintomi quali la stanchezza o il tormento del prurito.
Se questi disturbi legati alla malattia non venissero mitigati dalla terapia in corso, il medico potrebbe eventualmente modificarla.

La conservazione della qualità di vita è, secondo le linee guida dei medici, un ulteriore importante obiettivo. Le sofferenze non trattate come il prurito tormentoso e la continua stanchezza consumano talora molte forze, riducono la capacità fisica e disturbano la vita di tutti i giorni portando fino all'invalidità professionale. Per questi motivi il riconoscimento e il trattamento dei sintomi individuali assumono una grande importanza per decidere sul tipo di terapia da adottare.

Il terzo obiettivo contribuisce a **stabilizzare il più a lungo possibile la sua malattia.** Grazie a provvedimenti terapeutici intrapresi precocemente, concordati in base allo svolgimento della sua malattia, si cerca di evitare il passaggio tardivo ad altre malattie quali la mielofibrosi o la leucemia mieloide cronica.



Quali opzioni terapeutiche sono disponibili per lei?

Prima di tutto: nella policitemia vera non esiste un trattamento standard per tutti. In base all'età, alle altre malattie, ai desideri personali e allo stadio della policitemia vera possono essere usati vari metodi e medicamenti, per

- ridurre il numero delle cellule del sangue e migliorarne le caratteristiche di fluidità,
- ridurre i fattori di rischio cardiovascolari,
- mitigare sintomi quali il prurito o la stanchezza (vedi pagine 18-19).

Diluire il sangue

Il salasso è alla base della sua terapia; un trattamento da sempre convalidato, per abbassare il suo ematocrito in modo rapido e semplice. Con il salasso, il medico le preleverà da 300 a 500 ml di sangue. L'obiettivo è quello di mantenere al di sotto del 45% il suo ematocrito, quindi i componenti solidi del sangue, soprattutto i globuli rossi. In questo modo il sangue diventa più fluido e diminuisce il rischio di disturbi circolatori e trombosi nei vasi maggiori, come p. es. nell'infarto cardiaco o nell'ictus.

Di solito, il medico prescriverà anche un trattamento farmacologico con acido acetilsalicilico (ASA). L'ASA possiede la caratteristica di «diluire» il sangue, evitando l'aggregazione delle piastrine. Il medico terrà conto se l'ASA è da lei tollerato o se esistono motivi contrari al suo uso.

Terapia citoriduttiva

In base alle sue condizioni di salute personali, all'ematocrito, al volume della milza e alla valutazione del rischio (la valutazione del rischio si calcola, tra l'altro, in base alla sua età e alla presenza di complicanze trombotiche), il medico potrà prescriverle anche una terapia citoriduttiva, p. es. con idrossiurea, interferone o un inibitore delle Janus chinasi.

I medicamenti citoriduttivi possono limitare la funzione del midollo osseo e quindi ridurre la produzione delle cellule del sangue.

Idrossiurea (HDU)

L'idrossiurea è impiegata come terapia standard nel trattamento della policitemia vera, agisce inibendo un enzima, limitando la neoformazione delle cellule (citostatico).

Inibitori delle Janus chinasi (JAK)

Sono medicamenti che inibiscono in modo mirato dei segnali nelle cellule. A seconda della malattia bloccano l'attività di determinati enzimi, per cui vengono limitati nella loro funzione di dare alla cellula il segnale di avvio della moltiplicazione. Per questo motivo, il numero delle cellule circolanti nel sangue diminuisce e quindi anche l'ematocrito si abbassa.

Interferone alfa (IFN alfa)

L'interferone è un messaggero simile agli ormoni che agisce sulla cellula staminale emopoietica, e nella maggioranza dei pazienti determina una diminuzione delle cellule del sangue.

Al momento tuttavia non è noto alcun trattamento che abbassi in modo efficace il rischio che la policitemia vera si evolva a mielofibrosi (MF) oppure a una leucemia mieloide acuta (LMA).

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 policitemia vera 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 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

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

Coagulo di sangue (trombo o trombosi)
Un tappo di sangue coagulato in un vaso sanguigno. Quando il tappo si libera e si muove lungo la corrente del sangue, lo si chiama embolo. Se un embolo va a chiudere completamente un vaso, causa un'embolia.

Cronico
Una malattia cronica è una malattia che persiste per tanto tempo. Il nome deriva dalla parola greca *chronikós* che significa di lunga durata. Le neoplasie mieloproliferative, compresa la policitemia vera, sono considerate malattie croniche, infatti progrediscono lentamente e molti sintomi delle neoplasie mieloproliferative sono cronici.

Ematocrito
La percentuale di tutte le cellule del sangue sul volume totale del sangue. Valori dell'ematocrito inferiori al 45% possono ridurre il rischio di trombosi e di complicanze cardiovascolari.

Embolia
Quando un tappo di sangue coagulato (trombo) in un vaso sanguigno si libera e si muove lungo la corrente del sangue, lo si chiama embolo. Se un embolo va a chiudere completamente un vaso, si forma un'embolia.

Embolia polmonare
Occlusione delle arterie polmonari che portano il sangue ai polmoni o di una loro diramazione, spesso dovuta a un trombo.

Emocromo (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 o per le piastrine.

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

Flebotomia (salasso)
Procedura per ridurre il volume del sangue.

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.

Infarto cardiaco
La morte di tessuto muscolare cardiaco dovuta a insufficiente apporto di sangue. Il deficit di apporto sanguigno di solito è dovuto a una completa occlusione di uno o più vasi coronarici deputati al rifornimento di sangue al cuore.

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)
Una malattia maligna che si sviluppa quando nel midollo osseo sono presenti troppe cellule emopoietiche immature che migrano nel sangue in elevato numero. L'aggettivo «acuta» compreso nella definizione significa che la malattia può progredire rapidamente.

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 u'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 (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), una specie di «cerotto interno» per fermare uno stravaso di sangue.

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

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

Prurito
Sinonimo medico per pizzicore. Il prurito può manifestarsi a causa di secchezza o invecchiamento della pelle, di reazioni da contatto della pelle, di allergie alimentari, di effetti collaterali di medicamenti, di malattie cancerose, di malattie renali o epatiche, di parassiti o per cause ignote.

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

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

Sudorazione notturna
Intense vampate di calore che compaiono di notte e che comportano intensa sudorazione e necessità di cambiare il pigiama.

Terapia citoriduttiva
Trattamento che ha per obiettivo la rimozione del numero più alto possibile delle cellule che si moltiplicano in modo incontrollato.

Trombosi
Quando in un vaso sanguigno si forma un coagulo di sangue, ciò può verificarsi sia in un'arteria sia in una vena. Il coagulo stesso viene chiamato trombo (vedi coagulo).

Trombosi venosa profonda (TVP)
Un coagulo in una vena profonda della coscia o della gamba. Il coagulo può liberarsi ed essere trasportato dalla corrente del sangue.

Link e indirizzi

MPN Patientenunterstützungsverein Schweiz (non in italiano)
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 contro il cancro
Effingerstrasse 40
Casella postale
CH-3001 Berna
krebsinfo@krebsliga.ch
www.krebsliga.ch

Può trovare informazioni esaurienti sui siti (non in italiano)**:**
www.mpn-netzwerk.de
www.deutsche-fatigue-gesellschaft.de
www.onkopedia.com

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

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

NOVARTIS

Novartis Pharma Schweiz AG
Suurstoffi 14, Postfach, 6343 Rotkreuz, Telefon 041 763 71 11, www.novartispharma.ch

FA-11785044 09/2026