

Sindromi mielodisplastiche

Le **sindromi mielodisplastiche (SMD)** sono un gruppo di malattie che originano nel midollo osseo. Nelle SMD viene persa la normale capacità di produrre un numero sufficiente di una o più tipologie di cellule del sangue (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine).

Le SMD hanno un decorso estremamente eterogeneo, da forme ad andamento più indolente e cronico (definite a “basso rischio”) a forme che possono evolvere in leucemia mieloide acuta (definite a più “alto rischio”).

Le sindromi mielodisplastiche colpiscono prevalentemente la popolazione anziana e in Italia interessano circa 50 ogni 100.000 abitanti sopra i 70 anni di età (dati dal registro italiano sindromi mielodisplastiche, www.fisimematologia.it), mentre solo una minima parte delle SMD colpisce soggetti più giovani. Nella maggior parte dei casi non si identifica una causa d'insorgenza (SMD “primarie”) e solo pochi casi sono correlati all'esposizione a una precedente chemio- / radioterapia o ad agenti tossici, quali il benzene (SMD “secondarie”).

Il percorso diagnostico origina dal riscontro all'emocromo di valori ridotti delle cellule del sangue. L'anemia (ridotti valori di emoglobina) costituisce l'alterazione più frequente, anche se possono essere ridotti i livelli di neutrofili (un sottotipo di globuli bianchi) e di piastrine.

I sintomi, quando presenti, sono dovuti all'abbassamento dei valori dell'emocromo:

- i soggetti anemici manifesteranno stanchezza, ridotta tolleranza allo sforzo fisico, con talora difficoltà respiratorie, e frequenza cardiaca accelerata.
- la riduzione delle piastrine che provocherà una maggiore facilità al sanguinamento
- il ridotto numero di neutrofili comporterà una maggiore suscettibilità alle infezioni

Nel caso in cui non vengano identificate altre cause che spieghino tali alterazioni dell'emocromo (come, ad esempio, carenze di alcune vitamine o di ferro), la diagnosi di SMD viene posta mediante l'esame del midollo osseo tramite prelievo a livello del bacino. L'esame del midollo osseo prevede l'analisi microscopica delle cellule per valutarne alterazioni morfologiche (cellule cosiddette “displastiche”) e analisi genetiche che serviranno per la diagnosi, per il corretto inquadramento prognostico, imprescindibile per impostare la terapia.

L'unico trattamento potenzialmente curativo è il trapianto di cellule staminali del midollo osseo, una procedura non scevra di complicanze, anche letali, e che viene generalmente riservata a pazienti più giovani, in buono stato di salute e per forme di SMD ad alto rischio.

Nei restanti casi, la terapia si differenzia a seconda del rischio prognostico:

- **Nelle SMD a “basso rischio”** il trattamento è mirato alla normalizzazione dei valori del sangue mediante farmaci che stimolano la produzione del midollo osseo (come, ad esempio, l'uso di eritropoietina per correggere l'anemia) unitamente alla terapia di supporto (come trasfusione di globuli rossi e/o piastrine)
- **Nelle SMD ad “alto rischio”** la terapia si basa sull'utilizzo di agenti definiti “ipometilanti” (azacitidina) che, riprogrammando il DNA delle cellule del midollo osseo, permettono la maturazione delle cellule del sangue e frenano l'evoluzione a leucemia mieloide acuta.

I pazienti affetti da SMD vengono periodicamente controllati dallo specialista ematologo di riferimento per monitorare l'andamento dei sintomi, dei valori del sangue e, nelle forme ad alto rischio, per la somministrazione a cicli della terapia (in regime di day-hospital). L'esame del midollo osseo viene ripetuto a cadenze regolari (6-12 mesi a seconda dei casi), per valutare la risposta al trattamento oppure in caso di peggioramento dei valori dell'emocromo.

All'interno dell'AOU Careggi è presente la MDS Unit (dedicata alla ricerca, alla diagnosi e alla gestione terapeutica dei pazienti affetti da SMD. Presso la MDS Unit sono attivi numerosi protocolli terapeutici sperimentali sia come prima linea di trattamento, sia per i pazienti che falliscono le terapie standard.