

Mielofibrosi

La **Mielofibrosi** è una rara malattia cronica del midollo osseo che appartiene a un gruppo di disturbi detti **Neoplasie mieloproliferative croniche** (che comprendono anche la policitemia vera e la trombocitemia essenziale). Il termine “mieloproliferative” indica che si tratta di un’alterazione che si verifica nelle cellule staminali del midollo osseo e che induce una proliferazione eccessiva delle cellule mature del sangue periferico.

La mielofibrosi può essere Primaria, a sua volta distinta in una forma “prefibrotica” ed una “fibrotica franca”, oppure Secondaria, quando rappresenta l’evoluzione di una precedente policitemia vera o trombocitemia essenziale.

Il nome della malattia deriva dal fatto che l’alterazione delle cellule staminali si manifesta anche con la graduale comparsa di un tessuto fibroso che modifica definitivamente la struttura del midollo osseo stesso non consentendogli più di funzionare correttamente.

Si tratta di un tumore raro, che si osserva tipicamente nell’età adulta, sebbene la frequenza con la quale si riconoscono gli stadi precoci anche nei soggetti più giovani sia in aumento.

È dovuta all’acquisizione da parte delle cellule staminali di mutazioni del DNA, che sono acquisite e quindi non trasmesse attraverso la famiglia, in geni quali JAK2, MPL, CALR. Queste mutazioni verranno ricercate al momento della diagnosi e opportunamente nel decorso, assieme ad altri geni mutati che servono sia per la diagnosi che per stabilire la prognosi della malattia.

Per la diagnosi, oltre alla ricerca delle mutazioni, sono necessari esami del sangue, indagini radiologiche, e la biopsia del midollo osseo con lo studio dei cromosomi.

Le principali manifestazioni cliniche della mielofibrosi sono rappresentate dall’ingrossamento della milza e del fegato, da sintomi sistemici, inclusi la perdita di peso, la febbre e le sudorazioni profuse, il prurito, ed una generale stanchezza che può limitare le attività più pesanti. È aumentato il rischio di trombosi e di emorragie, così come il rischio infettivo e di sviluppare tumori secondari. Si può sviluppare riduzione della emoglobina (anemia) e delle piastrine (piastrinopenia).

Il decorso della patologia è cronico, ma con un’ampia variabilità individuale, è quindi necessario identificare i soggetti a più elevato rischio, candidati al trapianto di cellule staminali, che è l’unica terapia definitiva della mielofibrosi, ad oggi.

Sono disponibili alcuni farmaci per trattare le principali manifestazioni cliniche della malattia, ma non sempre sono in grado di correggere adeguatamente tutte le problematiche nel singolo individuo.

Nell’AOU Careggi è attivo il CRIMM, Centro Ricerca e innovazione delle Malattie Mieloproliferative, che svolge tutte le necessarie indagini per la diagnosi, effettua la presa in carico accompagnando il paziente nel decorso della malattia, e offre numerose opportunità di terapia innovativa mediante studi clinici controllati.