

Policitemia vera

La **Policitemia vera** è una rara malattia cronica del midollo osseo che appartiene a un gruppo di disturbi detti **Neoplasie mieloproliferative croniche** (che comprendono anche la trombocitemia essenziale e la mielofibrosi). 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 parola Policitemia significa letteralmente “tanti globuli rossi” (detti anche eritrociti) con aumento dei valori di emoglobina ed ematocrito. Si parla di policitemia “vera” per distinguerla da altre forme in cui si ha un di eccesso di globuli rossi, che si definiscono invece “secondarie” perché dipendono da altre cause.

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 a carico del gene JAK2 (la variante V617F presente nel 95% dei pazienti o le mutazioni dell’esone 12 presente nel 3-4% dei casi). Queste mutazioni verranno ricercate al momento della diagnosi e opportunamente nel decorso.

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 policitemia vera sono rappresentate dal prurito acquagenico, ovvero che si scatena con il contatto con l’acqua o l’eritromelalgia, ovvero un senso di bruciore ai piedi e alle mani associato ad arrossamento spiccato e calore della pelle. Altre manifestazioni cliniche includono i sintomi sistemici, inclusi la perdita di peso, la febbre e le sudorazioni profuse, 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.

Il decorso della patologia è cronico, ma con un’ampia variabilità individuale, è quindi necessario identificare i soggetti a più elevato rischio di progressione in altre patologie più gravi, come l’evoluzione in mielofibrosi.

Sono disponibili alcuni farmaci per trattare le principali manifestazioni cliniche della malattia e per ridurre il rischio trombotico e/o emorragico 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.