

Trombocitemia essenziale

La **Trombocitemia essenziale** 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 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.

Il termine di Trombocitemia si riferisce ad un aumento eccessivo delle piastrine nel sangue. Essa può essere “Essenziale”, quando non è possibile identificare una causa scatenante, oppure “Secondaria o reattiva”, quando il numero di piastrine aumenta per cause specifiche, regredendo spontaneamente con la cura della malattia di base.

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. Tali 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 trombocitemia essenziale sono rappresentate dal prurito acquagenico, ovvero che si scatena con il contatto con l’acqua o più raramente l’eritromelalgia, ovvero un senso di bruciore ai piedi e alle mani associato ad arrossamento 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 o altri sintomi come mal di testa, formicolii o disturbi visivi. È molto 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.