

## Piastrinopatie congenite

Le piastrinopatie congenite (PC) sono un insieme di patologie emorragiche ereditarie caratterizzate da specifiche ed eterogenee alterazioni della funzione fisiologica delle piastrine, talvolta con riduzione del loro numero, e che si associano ad episodi di sanguinamento muco-cutaneo di entità variabile.

Le PC possono essere provocate da differenti meccanismi: difetti nell'interazione tra piastrine e parete vasale (difetti di adesione, come nella sindrome di Bernard-Soulier); disordini caratterizzati da anomalie di interazione tra piastrine (difetti di aggregazione, come nella tromboastenia di Glanzmann). I pazienti con anomalie della secrezione e del segnale piastrinico rappresentano un gruppo eterogeneo caratterizzato da difetti di aggregazione e secrezione. Un piccolo gruppo di questi pazienti presenta deficit dei granuli di riserva (deficit Storage Pool Disease), una difettosa produzione di tromboxano A2 (Aspirin-like Syndrome); la causa della disfunzione piastrinica talvolta resta sconosciuta.

Un difetto che alteri uno qualsiasi dei processi nei quali intervengono le piastrine compromette la formazione dell'aggregato emostatico e, di conseguenza, porta ad un rischio di sanguinamento più protratto del normale, talora spontaneo, soprattutto a livello delle mucose.

L'esatta prevalenza delle PC è sconosciuta a causa della mancanza di studi di popolazione, ma è stimata oscillare tra 2/1.000.000 per le forme più rare e clinicamente severe a più di 1/100 per le forme più comuni e di minor gravità clinica.

La gravità della diatesi emorragica è molto variabile, i sanguinamenti sono prevalentemente di tipo muco-cutaneo: epistassi, sanguinamenti cutanei spontanei o provocati da lievi traumi (ecchimosi, lividi, petecchie), sanguinamenti eccessivi da piccole ferite, sanguinamenti del cavo orale (prevalentemente gengivali), menorragie, sanguinamenti eccessivi e a insorgenza immediata in seguito a estrazioni dentali, interventi chirurgici o parto, più raramente sanguinamenti gastrointestinali, ematuria, o emorragie cerebrali. Esistono anche forme sindromiche, come la Sindrome di Hermansky-Pudlak o la Sindrome di Stormorken.

Le forme più gravi sono in genere trasmesse per via autosomica recessiva e pertanto l'anamnesi familiare, specie nei genitori, può essere silente.

La diagnosi può essere complessa ed è legata all'esecuzione di diversi test di laboratorio specifici, spesso di difficile interpretazione diagnostica e per lo più alla portata di laboratori altamente specializzati. Non infrequentemente queste patologie necessitano di approfondimenti di genetica molecolare per raggiungere una precisa definizione diagnostica.

Nonostante l'eterogeneità delle PC, le opzioni per la profilassi e il trattamento sono ancora relativamente limitate. Le condizioni che richiedono un intervento terapeutico sono principalmente la prevenzione del sanguinamento in caso di procedure invasive e il controllo delle emorragie maggiori, mentre le emorragie minori di solito richiedono raramente trattamenti, per lo più locali. I presidi terapeutici disponibili variano da acido tranexamico, a desmopressina, fattore VII attivato ricombinante, concentrati piastrinici fino al trapianto di cellule staminali ematopoietiche, nelle forme più gravi.

Resta una norma fondamentale della gestione dei pazienti con PC istruirli ad evitare i farmaci che interferiscano con la normale funzione piastrinica (ad esempio l'acido acetilsalicylico e i farmaci antinfiammatori non-steroidi).