

Policitemia Vera

conosciamola insieme



Presentazione

Le persone a cui viene diagnosticata una malattia mieloproliferativa cronica del sangue (mielofibrosi, policitemia vera o trombocitemia essenziale) oltre alla reazione naturale di ansia e paura per una malattia di questo tipo, spesso sono disorientate perché le informazioni sono scarse, oppure scritte in linguaggio tecnico e quindi difficili da capire. Che malattia è? Quali sono i sintomi? Come si cura? Come evolve nel tempo? Come cambierà la mia vita quotidiana? Queste sono le domande che tutti noi pazienti ci poniamo, per cui chiediamo ai medici di darci risposte chiare.

Per questo AIL, insieme al Gruppo AIL Pazienti MMP Ph-, ha promosso la realizzazione di questa collana di opuscoli, di facile lettura e con tutte le informazioni essenziali.

Quindi non un trattato scientifico ma una guida pratica, scritta espressamente per noi.

Scopo di questi opuscoli è aiutarci a convivere con la nostra malattia.

Saper riconoscere quali sono i sintomi tipici e i “segnali d’allarme” rende più facile il nostro rapporto e il nostro dialogo con gli specialisti ematologi.

Tutto questo si traduce in un monitoraggio più attento ed in cure più tempestive ed efficaci.

Ciascun opuscolo è scritto da specialisti ematologi, ossia dai migliori esperti sull’argomento.

Il contributo del Gruppo Pazienti è stato quello di stimolare la massima attenzione alla chiarezza del linguaggio e alla spiegazione di tutti i termini scientifici.

Essere consapevoli della nostra malattia e aver capito “come funziona” è importantissimo per seguire al meglio le cure prescritte e prevenire eventuali complicazioni.

Quindi è utile sia per noi sia per i nostri medici curanti.

Ma non solo: capire la malattia ci aiuta anche a viverla con maggiore serenità, senza lasciarci condizionare e mantenendo una buona qualità di vita.

Buona lettura!

Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph-

Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- Obiettivi e Attività

Il Gruppo AIL Pazienti Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- è stato costituito a Roma il 29 gennaio 2014 al fine di combattere a fianco delle persone affette da **MIELOFIBROSI, POLICITEMIA VERA, TROMBOCITEMIA ESSENZIALE**.

Il Gruppo AIL Pazienti MMP Ph- non vuole, in alcun modo, sostituirsi alla figura del medico, ma vuole rappresentare un efficace mezzo di condivisione e di supporto fra pazienti.

Gli obiettivi del gruppo sono i seguenti:

- Divenire un valido strumento di auto-mutuo aiuto attraverso il contributo volontario degli stessi pazienti e dei loro familiari.
- Diffondere la conoscenza delle diverse patologie.
- Promuovere iniziative di incontro e confronto con gli specialisti ed iniziative sociali di supporto ai pazienti.
- Incoraggiare la ricerca.
- Aggiornare i pazienti sulle innovazioni terapeutiche.

Per poter condividere in tutta franchezza opinioni, sensazioni, percezioni oltreché dubbi, timori e speranze, è stato attivato il forum **“Parliamone insieme”** all’interno del sito www.ailpazienti.it/mmponline

Se vuoi aderire al **Gruppo AIL Pazienti MMP Ph-**, puoi chiedere informazioni:

GRUPPO AIL PAZIENTI Malattie Mieloproliferative Croniche Ph- AIL ONLUS - Via Casilina, 5 - 00182 Roma

Puoi aderire anche on line collegandoti al sito

www.ailpazienti.it/mmponline

Per contattare il gruppo:

- mail: infommp@ailpazienti.it
- telefono: **06 7038 6012**



INDICE

Che cosa è la policitemia vera	6	Viaggi	26
Come si manifesta (sintomi)	11	Attività fisica e sport	26
Sintomi	11	Consigli dermatologici	27
Complicanze vascolari	12	Farmaci contraccettivi e gravidanza	27
Come si arriva alla diagnosi	14	Domande frequenti	28
Osservazioni cliniche	15	I miei diritti come malato di malattie mieloproliferative croniche	32
Come evolve nel tempo	17	Diritto alla salute,	
Evoluzione in altre malattie	18	protezione sociale e lavoro	32
Come si cura	19	Diritto alla salute	33
Brevi cenni sui farmaci	20	La protezione sociale	34
Salasso	20	Assegni, pensioni e indennità	
Aspirina	20	per invalidità civile	35
Altri farmaci antitrombotici	21	Assegni e pensioni previdenziali	36
Idrossiurea	21	L'assegno ordinario di invalidità	36
Interferone	21	La pensione di inabilità ordinaria	37
Altri farmaci citoreducitori	23	Il lavoro	37
Nuovi farmaci	23	Per saperne di più	40
Stile di vita	25	Glossario	41
Consigli	25		
Consigli relativi alla dieta	25		

Che cosa è la policitemia

La parola *policitemia* significa letteralmente “tanti globuli rossi” (detti anche eritrociti).

I globuli rossi sono quelle cellule del sangue che hanno la funzione di trasportare l’ossigeno.

Per questo contengono l’emoglobina, una proteina che può “catturare” l’ossigeno dai polmoni e depositarlo poi nei vari tessuti del corpo.

La policitemia vera è una malattia *mieloproliferativa*, dovuta ad una alterazione delle cellule del midollo osseo (*mielo*) che porta ad una proliferazione incontrollata, ossia a una crescita eccessiva, di alcune cellule del sangue, in questo caso prevalentemente i globuli rossi. È una malattia cronica, ossia a decorso lento e progressivo.

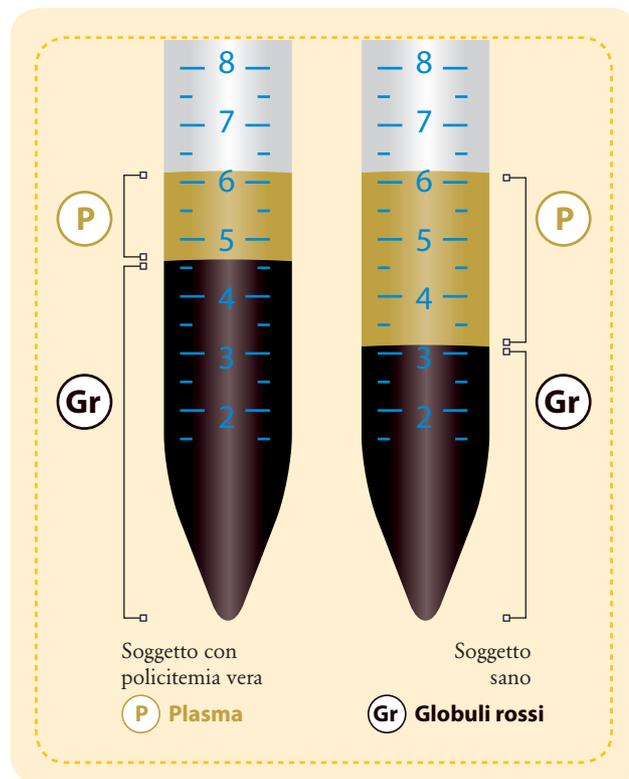
Si parla di policitemia “*vera*” per distinguerla da altre forme in cui si ha un di eccesso di globuli rossi, che si definiscono invece “*secondarie*” perché dipendono da altre cause.

Nelle forme secondarie i globuli rossi aumentano semplicemente perché l’organismo è in carenza di ossigeno, oppure in risposta ad altre malattie.

Per diagnosticare la malattia e valutare il suo andamento nel tempo si usano due valori fondamentali che si ricavano dall’esame del sangue: l’*emoglobina* e l’*ematocrito*.

L’emoglobina è la proteina contenuta nei globuli rossi che serve a trasportare l’ossigeno.

L’ematocrito è la percentuale di volume dei globuli rossi rispetto al volume totale del sangue.

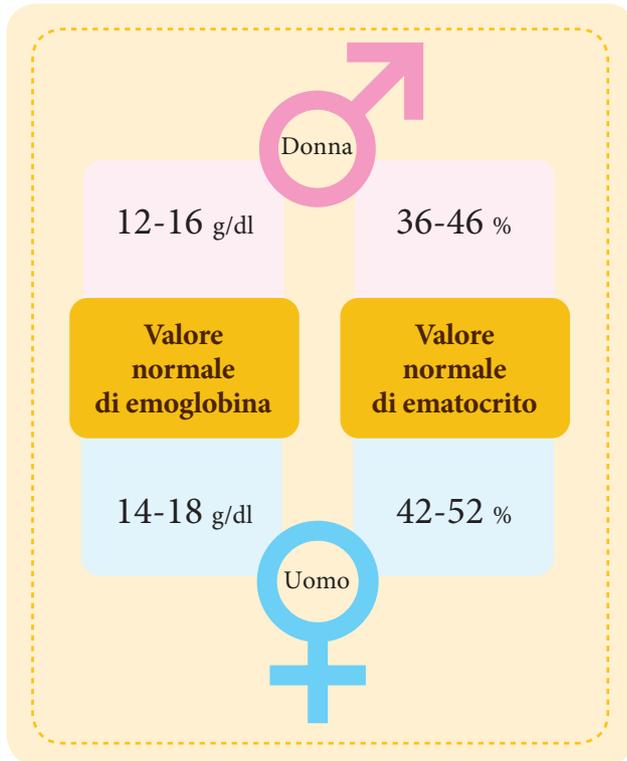


La figura sopra mostra come si fa a misurarlo. La provetta con il campione di sangue prelevato viene centrifugata. In questa maniera i globuli rossi tendono a sedimentare sul fondo della provetta, mentre nella parte superiore rimane del liquido giallastro, che è il *plasma*.

L’ematocrito rappresenta il volume di sangue che è occupato dai globuli rossi rispetto al volume totale del sangue, e viene espresso in percentuale.

Nella figura, a sinistra si vede l’ematocrito di un paziente con policitemia vera (circa 60%) e a destra quello di un soggetto sano (circa 42%).

I LIVELLI NORMALI DI EMOGLOBINA E DI EMATOCRITO NEGLI ADULTI SONO I SEGUENTI:



Tutte le cellule del sangue, compresi i globuli rossi, sono prodotte da una cellula nota come cellula staminale *emopoietica* (ossia “che produce il sangue”) che si trova nel midollo osseo. Le cellule staminali sono quelle cellule ancora non mature, presenti nel midollo osseo, in grado di sostituire le cellule dell’organismo che sono giunte al termine del loro ciclo vitale, con un processo di rigenerazione continua. Le cellu-

le staminali emopoietiche generano non solo i globuli rossi, ma anche le piastrine (*trombociti*) e i globuli bianchi (*leucociti*).

Come si diceva all’inizio, la policitemia vera è una malattia che colpisce la cellula staminale emopoietica, e questo spiega perché nei pazienti che ne sono affetti, molto spesso anche il numero di globuli bianchi e di piastrine può risultare alterato. Oltre alla policitemia vera, le malattie mieloproliferative croniche comprendono anche la trombocitemia essenziale (eccesso di piastrine, o trombociti) e la mielofibrosi (eccesso di fibre nel tessuto osseo).

Nel 95% dei pazienti con policitemia vera è presente una mutazione specifica (mutazione V617F) del gene JAK2 (Janus Activated Kinase 2). Si tratta di una mutazione specifica delle cellule del sangue, che viene acquisita nel corso della vita per questo non viene trasmessa ai figli. A seguito di questa mutazione, le cellule del midollo

“L’ematocrito era quasi al 60%...
«Qualcosa non va nel midollo»,
disse il mio medico...”

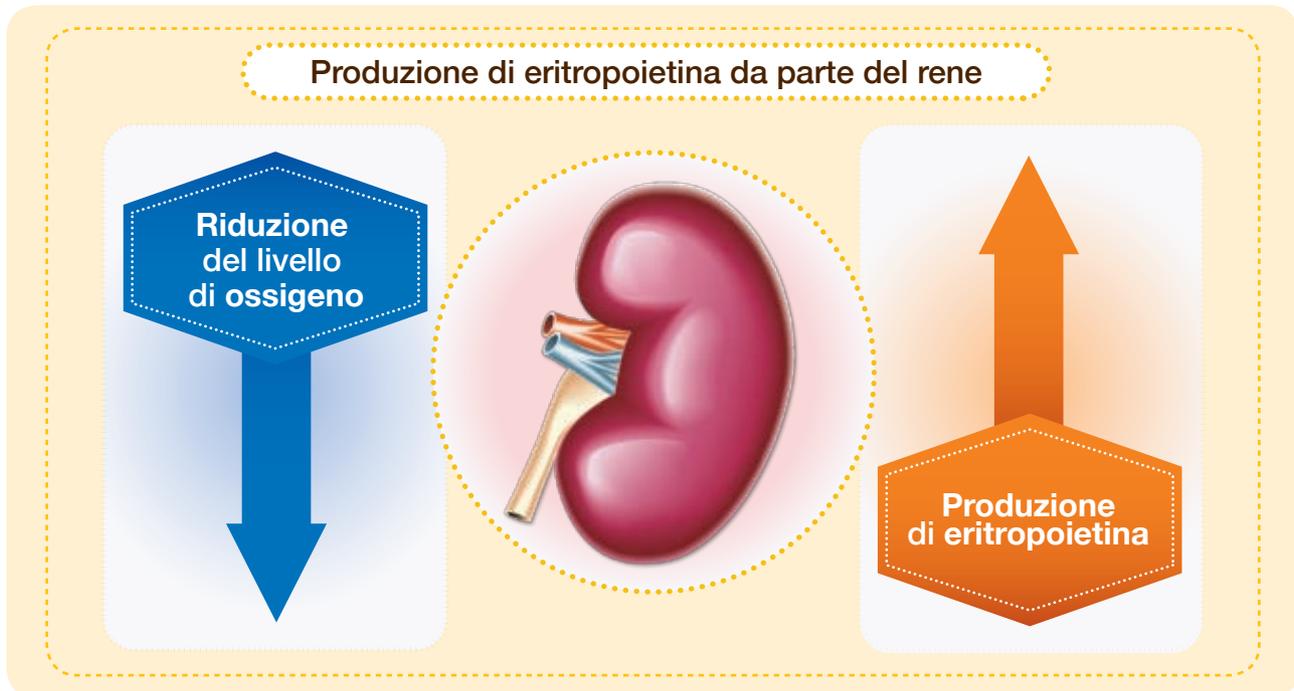
osseo, in particolare quelle da cui originano i globuli rossi, diventano capaci di crescere e maturare senza il normale controllo esercitato da proteine e ormoni di regolazione, tra i quali in particolare l'eritropoietina.

L'eritropoietina è l'ormone che regola la produzione dei globuli rossi e viene prodotto dal rene in funzione del contenuto di ossigeno del sangue. Quindi ogni volta che il contenuto di ossigeno si riduce (per esempio per una malattia dei polmoni, oppure perché ci si trova in alta montagna, dove l'aria contiene meno ossigeno), il rene produce eritropoietina, per stimolare una maggiore produzione di globuli rossi.

La figura seguente schematizza il meccanismo con cui il rene produce eritropoietina in risposta alla riduzione del livello di ossigeno nel sangue. Quando il livello di ossigeno diminuisce, aumenta la produzione di eritropoietina.

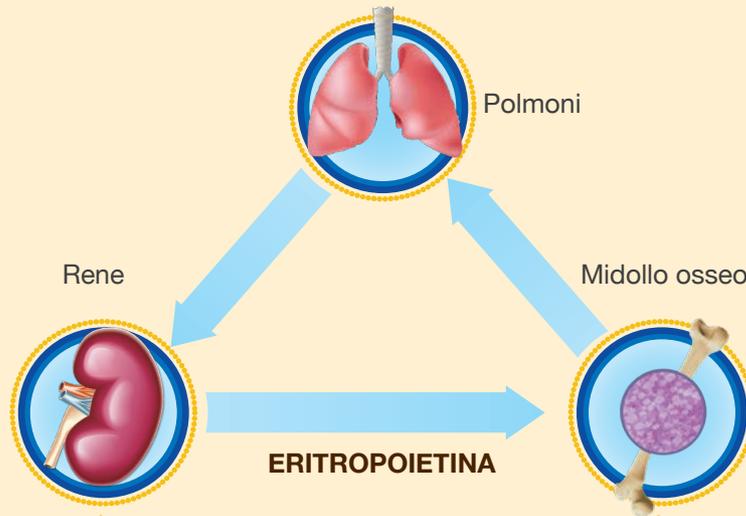
Normalmente il meccanismo si regola da solo, perché aumentando il numero di globuli rossi aumenta anche il livello di ossigeno nel sangue, per cui il rene riduce la produzione di eritropoietina.

La policitemia vera altera questo meccanismo di auto-regolazione, per cui la proliferazione dei globuli rossi avviene anche in assenza di eritropoietina.



Meccanismo di auto-regolazione della produzione dei globuli rossi

Apporto ridotto
di ossigeno ai tessuti



Produzione di eritropoietina
in risposta ai livelli di ossigeno

Produzione di globuli rossi
in risposta ai livelli di eritropoietina

“Non avevo capito bene
che malattia fosse,
ero spaventato e confuso...”

POLICITEMIA VERA E FORME SECONDARIE

Nelle forme secondarie, l'aumento eccessivo dei globuli rossi (*eritrocitosi*) non è dovuto all'alterazione delle cellule del midollo osseo, ma dipende da altre cause.

Per esempio, le persone con malattie polmonari croniche presentano un aumento del numero di globuli rossi che si traduce in livelli troppo elevati di emoglobina ed ematocrito. Questo è un esempio classico di *eritrocitosi secondaria*.

Nella tabella seguente vengono elencate le cause principali di eritrocitosi secondaria.

ALTERATA FUNZIONE POLMONARE (RIDUZIONE DELLO SCAMBIO DI OSSIGENO)

Fumo

Malattie broncopolmonari croniche

Enfisema e fibrosi polmonare

Malformazioni cardiache

Alterazioni genetiche dell'emoglobina

TUMORI SOLIDI CHE PRODUCONO ERITROPOIETINA

Tumori del rene

Tumori del polmone

Tumori dell'ovaio e dell'utero

Tumori del sistema nervoso centrale

È molto importante conoscere le forme secondarie e distinguerle dalla policitemia vera, ma altrettanto importante distinguerle tra di loro. Nei casi in cui l'eritrocitosi secondaria dipende da un'alterazione della funzione polmonare (e quindi da una riduzione della capacità di scambio dell'ossigeno), si tratta di una risposta naturale alla carenza di ossigeno, per cui non è dannosa, ma rappresenta una forma di difesa dell'organismo.

“Forse era una policitemia secondaria dipendente da problemi di ossigenazione del sangue”

Le altre forme secondarie sono dovute ad alcuni tumori (del rene, del polmone, dell'ovaio, dell'utero o del cervello).

La caratteristica comune a tutte queste forme di tumore, è che sono le stesse cellule tumorali a produrre eritropoietina.

Questi tumori possono essere inizialmente asintomatici e venire scoperti proprio per gli alti livelli di emoglobina ed ematocrito.

Come si manifesta

La policitemia vera può essere scoperta per caso, quasi sempre a seguito di una normale analisi del sangue fatta solo come controllo periodico da persone che in quel momento stanno bene e non hanno alcun sintomo. Altre volte, invece, il paziente riferisce al medico qualche sintomo generico, ed è il medico a prescrivergli l'esame del sangue di approfondimento.

Tipicamente l'esame del sangue rileva valori troppo alti di emoglobina ed ematocrito, in certi casi associati anche ad aumento dei globuli bianchi e/o delle piastrine.

Se il medico curante sospetta la policitemia vera, deve iniziare un'accurata valutazione, con ulteriori esami del sangue ed altre analisi specifiche, per poter escludere ogni altra possibile causa secondaria. Nel capitolo "Diagnosi" vengono descritti in dettaglio tutti gli esami.



“Il medico mi ha detto che avrei dovuto fare un sacco di esami...”

SINTOMI

Non tutti i sintomi sono presenti al momento della diagnosi, e il loro andamento è molto variabile da paziente a paziente e in funzione dell'evoluzione della malattia.

La seguente tabella descrive brevemente i sintomi, suddivisi in base a queste categorie.

I SINTOMI SI POSSONO CLASSIFICARE IN TRE CATEGORIE

Sintomi generali
(non specifici di questa malattia)

Sintomi costituzionali
(così chiamati perché riguardano tutto il corpo)

Sintomi dovuti all'ingrossamento della milza

SINTOMI GENERALI

- Generica sensazione di stanchezza (*astenia*) che peggiora progressivamente.
- Rossore anomalo del volto, che può essere accompagnato anche da arrossamento delle congiuntive e da una sensazione di calore diffuso, che spesso è più intensa per le braccia, le gambe e il torace.
- Mal di testa persistente o ricorrente.
- Disturbi temporanei alla vista, come lampi luminosi, zone scure nel campo visivo o visione annerita.
- Disturbi dell'udito (fischi, rumori indefiniti e ronzii).
- Disturbi della sensibilità alle dita delle mani o ai piedi (formicolio, prurito, sensibilità eccessiva, oppure sensibilità ridotta). Vengono chiamati *parestesie*.
- Prurito (soprattutto alle braccia, alle gambe e al torace, ma può essere in qualsiasi parte del corpo). Può essere persistente e molto fastidioso. Spesso viene dopo aver fatto il bagno o la doccia, e per questo si definisce *acquagenico*.
- Arrossamento intenso dei piedi e delle mani, con bruciore e dolore (*eritromelalgia*). Questo sintomo è poco frequente e più difficile da riconoscere. Spesso viene scatenato dall'esposizione a basse temperature.

INGROSSAMENTO DELLA MILZA ("SPLENOMEGALIA")

- A causa della malattia la milza si ingrossa e preme sullo stomaco e sull'intestino. Questo provoca una sensazione di "ingombro" e pesantezza di stomaco e dolori a livello dell'addome. Si possono avere difficoltà di digestione e funzioni intestinali irregolari, con episodi sia di diarrea che di stitichezza.

SINTOMI COSTITUZIONALI

- Febbre non dovuta a infezioni.
- Sudorazioni notturne abbondanti.
- Perdita di peso (pari o superiore al 10% del peso iniziale nell'arco di 6 mesi).

COMPLICANZE VASCOLARI

L'aumento del numero di globuli rossi, e quindi della percentuale di ematocrito, rende il sangue meno fluido e può portare ad un maggiore ingombro, con aumento del rischio di ostruzione di una vena o di una arteria (*trombosi*).

In oltre il 20% dei pazienti un episodio di ostruzione arteriosa o venosa è già presente al momento della diagnosi o si può riscontrare nella storia clinica del paziente.

Le trombosi possono verificarsi a qualsiasi livello (braccia e gambe, intestino, fegato, milza, occhi, cervello, cuore) e in certi casi possono precedere di alcuni mesi le altre manifestazioni della malattia.

Le trombosi arteriose più pericolose sono quelle che colpiscono il cuore (*infarto cardiaco*), il cervello (*ictus ischemico*), e il polmone (*embolia polmonare*), ma possono colpire anche altri organi come il rene o l'intestino.

Le trombosi venose colpiscono soprattutto le braccia e le gambe. Molto raramente si verificano anche delle trombosi venose addominali e della vena retinica dell'occhio.

In alcuni casi, piuttosto rari, si osserva un'umentata tendenza alle emorragie e la presenza di sintomi correlati, come ad esempio la comparsa di ematomi a carico delle articolazioni.



“Avevo le gambe piene di lividi, ma non ero caduta e non avevo preso colpi”

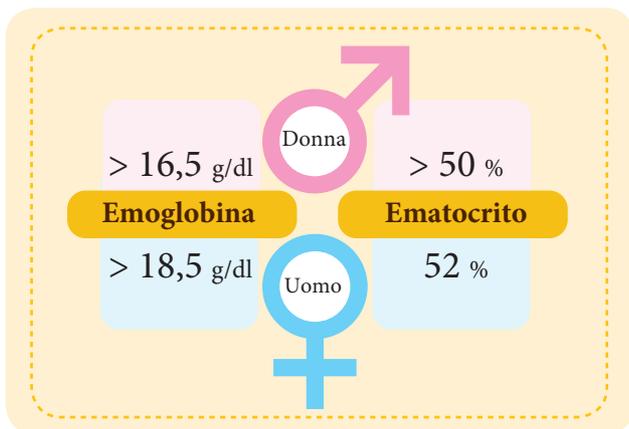
Come si arriva alla diagnosi

La diagnosi di policitemia vera può essere abbastanza semplice quando la malattia è già in stadio avanzato, ma è molto più difficile nelle sue forme iniziali.

Per poter arrivare a una diagnosi definitiva di policitemia vera servono altri esami del sangue e altre analisi specifiche, compresi esami genetici delle cellule del sangue e la biopsia del midollo osseo.

Tutti questi esami hanno lo scopo di escludere altre possibili cause di policitemia (cause secondarie) e di distinguere la policitemia vera dalle altre malattie mieloproliferative croniche (trombocitemia essenziale e mielofibrosi).

Come si è detto, nella grande maggioranza dei casi il sospetto della malattia deriva dall'alterazione di due parametri dell'esame del sangue: emoglobina ed ematocrito. I livelli di emoglobina ed ematocrito che devono indurre il medico a sospettare la malattia sono i seguenti.



Nel 2008 l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha definito una serie di criteri che devono essere rispettati per poter effettuare la diagnosi di policitemia vera. I criteri sono stati classificati come maggiori o minori, in funzione della loro importanza e della specificità, ossia della precisione con cui sono in grado di identificare la policitemia vera distinguendola da altre malattie.

CRITERI DIAGNOSTICI DELL'OMS PER LA POLICITEMIA VERA

CRITERI MAGGIORI

**Emoglobina > 18,5 gr/dl nell'uomo
o > 16,5 gr/dl nella donna o altra evidenza
di aumento dei globuli rossi**

**Presenza della mutazione V617F del gene
JAK2 o altre mutazioni dello stesso tipo**

CRITERI MINORI

**Aumento delle cellule del midollo osseo
con proliferazione soprattutto dei precursori
dei globuli rossi, dei precursori delle piastrine
e dei precursori dei globuli bianchi.**

**Valori di eritropoietina del sangue più bassi
rispetto a quelli normali**

**Formazione di colonie di precursori
dei globuli rossi spontanee (in assenza
di fattori stimolanti) che si rilevano
dalle analisi *in vitro*.**

Per la diagnosi di policitemia vera è necessaria la presenza di:

- Entrambi i criteri maggiori e almeno 1 criterio minore
oppure
- Il primo criterio maggiore e almeno 2 tra i criteri minori

Come si è già visto in precedenza, la mutazione V617F del gene JAK2 è presente in quasi tutti i casi di policitemia vera (95% dei pazienti) ma è invece assente in qualsiasi forma di malattia secondaria. Quindi la presenza della mutazione permette di escludere qualsiasi forma secondaria. La stessa mutazione è invece presente in circa il 60% dei pazienti affetti da una delle altre due malattie mieloproliferative croniche (trombocitemia essenziale e mielofibrosi). Per questo, per poter confermare la diagnosi, occorre che sia presente anche uno dei criteri minori.

I valori di eritropoietina nel sangue sono un altro parametro che permette di distinguere la policitemia vera dalle forme secondarie. Nella maggior parte delle forme secondarie i valori di eritropoietina nel sangue aumentano, mentre nella policitemia vera risultano inferiori a quelli normali.

Lo studio delle cellule del midollo osseo non sempre viene effettuato fin dall'inizio, ma è obbligatorio nei casi con diagnosi meno certa. Le due tecniche utilizzate sono la **biopsia osteomidollare** e l'**aspirato midollare**. Sono esami che si effettuano in ambulatorio, senza bisogno di ricovero in ospedale, in anestesia locale.

La **biopsia osteomidollare** consiste nel prelevare un piccolo campione di tessuto di midollo osseo (2-3 cm di lunghezza e 3 mm di diametro) dalla parte superiore e posteriore dell'osso dell'anca (**cresta iliaca posteriore**). Si inserisce un ago particolare direttamente nell'osso per un paio di centimetri.

L'**aspirato midollare** è il prelievo di una piccola quantità di sangue dal midollo, utilizzando un ago corto e robusto. Il prelievo viene quasi sempre effettuato nella stessa zona della biopsia, solo molto raramente a livello dell'osso dello sterno (parte anteriore del torace).

OSSERVAZIONI CLINICHE

Lo specialista ematologo ad una visita potrebbe fare molte domande che servono a valutare le condizioni di salute generale del paziente e capire se presenta dei fattori di rischio aggiuntivi. Informazioni rilevanti che potrebbero essere di interesse per l'ematologo per inquadrare al meglio la patologia potrebbero essere tra le altre:

- 1 Storia medica personale: attività lavorative, malattie precedenti, tumori, interventi chirurgici, malattie cardiovascolari tromboemboliche o emorragie, stato di menopausa, altitudine a cui si vive.
- 2 Familiarità: presenza di parenti in famiglia con malattie mieloproliferative o altre malattie ematologiche; parenti con alterazioni degli esami del sangue persistenti come incremento dei globuli rossi; parenti con trombosi in sedi anomale.
- 3 Stile di vita: fumo, attività fisica, abitudini alimentari, presenza di apnee notturne.

- 4 Comorbidità in generale e in particolare: ipertensione, diabete, ipercolesterolemia, ipertrigliceridemia, iperuricemia e gotta.
- 5 Farmaci: uso di antipertensivi soprattutto diuretici, androgeni, corticosteroidi, antiaggreganti o anticoagulanti e perché.
- 6 Domande specifiche per la donna: utilizzo di contraccettivi orali; gravidanza: precedenti gravidanze e/o interruzioni di gravidanza, aborti spontanei, pianificazione di maternità future.
- 7 Sintomi attuali: sudorazioni notturne profuse, perdita di peso indesiderata, febbre persistente; eventuale presenza di prurito e sue caratteristiche; presenza di sintomi come mal di testa, vertigini, tinniti (cioè ronzii), parestesie, problemi di concentrazione, arrossamenti cutanei, dolori muscolari o articolari o ossei. Presenza di disturbi addominali come sazietà precoce. Livello di stanchezza e come questo impatta sulla vita quotidiana.

In generale la policitemia vera non causa alterazioni che si possano vedere con una semplice visita medica. Alla visita si possono osservare l'arrossamento del viso e delle congiuntive. Inoltre la palpazione dell'addome può rivelare se la milza o il fegato sono ingrossati.

A seconda delle condizioni del paziente, dei fattori di rischio e della presenza di eventuali altre malattie, lo specialista potrà prescrivere una serie di esami complementari.

Gli esami di approfondimento più comuni ed il loro scopo sono schematizzati di seguito.

In funzione delle condizioni generali del paziente, della sua storia clinica personale e di quella dei propri familiari, il medico potrà richiedere altri esami per verificare l'eventuale presenza di altre malattie, come diabete, malattie del fegato e infezioni.

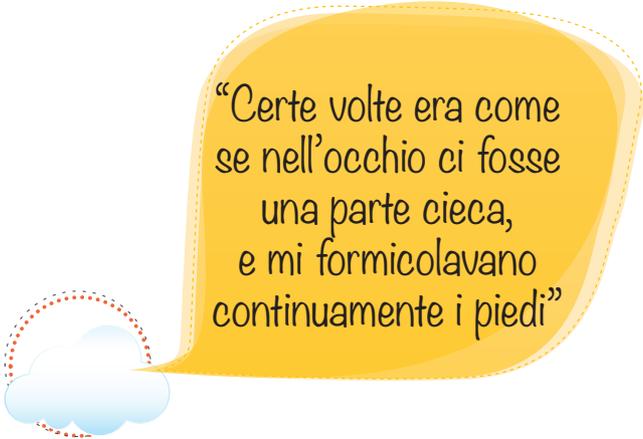
TIPO DI ESAME	A COSA SERVE
Ecografia dell'addome	Per valutare se la milza è ingrossata, e di quanto, e per escludere eventuali trombosi dei vasi addominali
Radiografia del polmone, spirometria, emogasanalisi, polisonnografia	Sono tutti esami che servono a valutare la presenza di malattie respiratorie croniche, che possono portare a carenza di ossigeno e quindi ad aumento dei valori di emoglobina ed ematocrito (forme secondarie)
Elettrocardiogramma e visita cardiologica	Per verificare se esistono malattie cardiache che in precedenza non sono state diagnosticate
Risonanza magnetica del cervello	Per inquadrare eventuali sintomatologie neurologiche

Come evolve nel tempo

Quando l'ematocrito è troppo alto, come succede ai pazienti con policitemia vera, il sangue diventa meno fluido e più viscoso, e quindi si riduce la velocità con cui scorre nelle arterie e nelle vene. Questo fenomeno riguarda soprattutto i vasi più piccoli, e per questo si parla di *alterazioni del microcircolo* che possono generare *sintomi microvascolari*.

Questo sta alla base di molti dei sintomi generali descritti in precedenza, come il mal di testa, i disturbi della vista (lampi, macchie scure o vista annebbiata), quelli dell'udito (ronzii e fischi) e le alterazioni della sensibilità delle mani e dei piedi (chiamate "parestesie", vedi al capitolo 2).

Ma il rischio più importante è quello di occlusione, parziale o totale, dei vasi più grandi, che si definisce "trombosi maggiore" e può colpire sia le vene sia le arterie.



"Certe volte era come se nell'occhio ci fosse una parte cieca, e mi formicolavano continuamente i piedi"

Questo rischio di trombosi diventa ancora più alto in presenza di specifiche condizioni, elencate di seguito.

Trombosi: fattori di rischio generali

- Età avanzata
- Diabete
- Fumo di sigaretta
- Ipertensione arteriosa
- Sovrappeso
- Fattori ereditari (storia di episodi di trombosi nei familiari)

Negli ultimi anni sono stati stabiliti dei criteri che permettono di classificare i pazienti con policitemia vera proprio in base al rischio di trombosi.

Vengono definiti "ad alto rischio" i soggetti con le seguenti caratteristiche:

- Età maggiore di 60 anni
- Pregressa trombosi documentata (uno o più eventi trombotici precedenti)

Rispetto alla popolazione generale, ossia a persone di pari età senza alcuna malattia, nei pazienti a basso rischio la possibilità di episodi di trombosi è 2 volte più alta. Nei pazienti ad alto rischio la possibilità di trombosi può essere fino a 5 volte maggiore, sempre rispetto alla popolazione generale.

La distinzione tra pazienti ad alto rischio o a basso rischio è molto importante per stabilire quale sia la terapia più adatta, che deve soprattutto essere in grado di ridurre il rischio di trombosi. Ad oggi si ritiene che i pazienti affetti da policitemia vera possano avere una sopravvivenza media di oltre 10 anni a partire dal momento della diagnosi. Dato che l'età alla diagnosi in genere è compresa tra 60 e 70 anni, la sopravvivenza dei soggetti con policitemia vera non è molto diversa da quella della popolazione generale.

EVOLUZIONE IN ALTRE MALATTIE

La policitemia, nel corso del tempo, può trasformarsi in altre malattie del sangue più gravi.

Circa il 20% dei pazienti con policitemia, nel corso del tempo, può andare incontro ad una trasformazione in mielofibrosi. Se si sospetta che ci sia questo tipo di evoluzione, è necessario effettuare l'esame del midollo osseo, che permette di osservare la presenza di *tessuto fibroso* (un insieme di fibre intrecciate tra loro)

tipico della mielofibrosi e le altrettanto tipiche alterazioni nella forma e nel numero delle cellule precursori sia dei globuli rossi che dei globuli bianchi e delle piastrine; queste ultime sono chiamate *megacariociti*.

In circa il 5% dei casi la policitemia vera può evolvere in una forma di leucemia acuta, caratterizzata da un eccesso di globuli bianchi e dall'andamento molto rapido.

Questo rischio si associa all'età avanzata e a una lunga durata della policitemia, ed è spesso in relazione all'utilizzo dei farmaci *citotossici* (detti anche *chemioterapici*), ossia che agiscono distruggendo o danneggiando le cellule malate. Alcuni di questi farmaci possono provocare un aumento del rischio di evoluzione della malattia verso forme di leucemia, detto *effetto leucemogeno*.

Per ulteriori informazioni, vedere il capitolo successivo.

Come si cura

Come per molte altre malattie, le linee guida di trattamento stabiliscono una serie di terapie da utilizzare in sequenza, a seconda delle condizioni del paziente.

Generalmente l'approccio si basa sul rischio di sviluppare trombosi.

I pazienti definiti a **basso rischio** (età minore di 60 anni e nessun episodio di trombosi precedente) ricevono come trattamenti iniziali:

- Salassi
- Aspirina a basse dosi (75-100 mg) a altri farmaci antitrombotici

Nel caso siano presenti anche alcuni sintomi come un ingrossamento della milza, alterazioni significative degli esami del sangue come leucocitosi o trombocitosi, o se il paziente presenta un rischio tromboembolico elevato o non è in grado di tollerare i salassi, il medico potrebbe prescrivere un'altra tipologia di trattamento farmacologico come l'idrossiurea per via orale.



“Ora mi sento meglio,
la sensazione di gonfiore
alla pancia
è quasi scomparsa”

Nei pazienti ad **alto rischio** tromboembolico (età maggiore di 60 anni e/o un episodio di trombosi pregresso) in aggiunta a salassi e terapia antiaggregante (aspirina a basse dosi) è indicato prescrivere un'altra terapia farmacologica (detta di prima linea) che può essere:

- Idrossiurea per via orale
- Interferone*
- Busulfano per via orale (nei pazienti con età maggiore di 75 anni).

** l'interferone è indicato nelle linee guida europee, specialmente nei pazienti giovani, ma in Italia non è attualmente autorizzato per la policitemia vera.*

Un discorso a parte meritano i **nuovi farmaci**. Infatti la scoperta della mutazione del gene JAK2, avvenuta nel 2005 grazie anche al contributo di ricercatori italiani, è stata di grande stimolo per la ricerca di nuovi farmaci in grado di colpire in maniera molto selettiva le cellule con questo tipo di mutazione e chiamati per questo inibitori di JAK2. Potenzialmente gli inibitori di JAK2 sono in grado di agire contro tutte le forme di malattie mieloproliferative croniche (trombocitemie essenziale, policitemia e mielofibrosi), dato che la mutazione JAK2 è presente in tutte queste malattie. Il capostipite di questa nuova classe di farmaci, ruxolitinib, è già disponibile in Italia nell'indicazione mielofibrosi e sta proseguendo lo sviluppo clinico per la policitemia vera.

Inoltre si stanno studiando altri tipi di farmaci, chiamati inibitori dell'istone deacetilasi. Gli istoni sono delle proteine che interagiscono con il DNA, e le loro alterazioni sono coinvolte in molte malattie, tra cui alcuni tipi di tumori.

Gli studi sull'efficacia degli inibitori dell'istone deacetilasi per la cura delle policitemia vera sono ancora in corso.

BREVI CENNI SUI FARMACI: COME AGISCONO E QUALI SONO I PRINCIPALI EFFETTI COLLATERALI.

Salasso

Il salasso è un prelievo di sangue dello stesso tipo di quello che viene fatto ai donatori di sangue che non hanno alcuna malattia.

Si effettua con una semplice puntura in vena, e dura meno di mezz'ora.

Nel caso dei pazienti con policitemia vera, ad ogni seduta si prelevano circa 450 cc di sangue. Per gli anziani o le persone con fattori di rischio cardiovascolare, si preleva un volume di sangue minore (250-350 cc). Il prelievo viene poi ripetuto a giorni alterni fino a raggiungere il valore desiderato di ematocrito. In genere l'obiettivo è un valore di ematocrito inferiore al 45%, ma a seconda dei casi l'ematologo può stabilire anche obiettivi diversi.

Il prelievo di sangue riduce progressivamente la quantità di ferro presente nell'organismo.

La riduzione del ferro limita la capacità del midollo osseo di produrre globuli rossi.

In genere servono più salassi nella fase iniziale della policitemia, poi ne servono sempre meno. Dopo il salasso, si può avere una sensazione di stanchezza, che si risolve nell'arco di alcune ore. L'altro principale effetto è il dolore per la puntura, molto variabile da paziente a paziente.

Reazioni più importanti, come vertigini o senso di svenimento, sono molto rare, e in ogni caso facilmente gestibili, dato che il prelievo si svolge in ospedale e sotto controllo medico.

La procedura del salasso può a lungo andare risultare scomoda per il paziente, perché richiede di recarsi in ospedale diverse volte.

Aspirina

L'aspirina (o acido acetilsalicilico) appartiene ad un gruppo di medicinali chiamati *antiaggreganti piastrinici*, perché impediscono alle piastrine di aggregarsi tra loro, prevenendo i fenomeni di trombosi tipici della policitemia.

L'aspirina a basse dosi (una compressa da 75 o da 100 mg una volta al giorno) riduce il rischio di formazione di coaguli del sangue e quindi previene la trombosi, gli attacchi di cuore e gli ictus.

La compressa va presa a stomaco pieno e deve essere inghiottita intera, aiutandosi con mezzo bicchiere d'acqua, senza scioglierla e senza masticarla.

Gli effetti indesiderati più comuni sono disturbi allo stomaco (bruciore e acidità) e un aumento della tendenza al sanguinamento. Per contrastare i disturbi allo stomaco, se presenti, si possono associare altri farmaci che lo proteggono, e sono per questo chiamati gastro-protettori. Se i sintomi gastrici persistono, si deve sospendere il trattamento.

Altri farmaci antitrombotici

Altri farmaci **antiaggreganti piastrinici**, con minori effetti collaterali gastroenterici, sono la ticlopidina e il clopidogrel. Si possono usare al posto dell'aspirina, ma la loro efficacia nei pazienti con policitemia vera è meno studiata.

Per la ticlopidina è stata segnalata la possibilità, anche se rara, di tossicità a livello del midollo osseo.

Un altro effetto collaterale comune a tutti gli antiaggreganti piastrinici, inclusi ticlopidina e clopidogrel, è la possibilità di sviluppare sanguinamenti. Questi possono essere a livello della pelle (lividi o ematomi), della bocca (sanguinamento delle gengive), del naso. In certi casi si può avere sangue nelle urine e nelle feci, e anche mestruazioni con perdita di molto più sangue rispetto al solito o che durano molto a lungo.

Anche in questi casi si deve considerare la sospensione del farmaco, ma comunque bisogna parlarne subito al proprio medico curante, per decidere eventuali accertamenti ulteriori.

Un'altra categoria di farmaci anti-trombotici sono gli anticoagulanti orali. Questi farmaci agiscono riducendo i livelli di vitamina K nell'organismo e quindi la funzionalità di alcuni fattori della coagulazione. L'effetto finale è una riduzione della normale capacità del sangue di coagulare. Possono essere prescritti in alcuni casi a pazienti con policitemia vera che abbiano già avuto un evento trombotico maggiore.

Gli anticoagulanti orali attualmente disponibili in Italia sono warfarin e acenocumarolo. La loro caratteristica è che non possono essere somministrati a dosi fisse, ma sulla base di un indice chiamato INR, che si misura con un prelievo di sangue con una frequenza che può variare da settimanale a mensile a seconda dei casi.

Oltre alla necessità di monitoraggio continuo, un'altra "scomodità" dei farmaci anticoagulanti orali è data dal fatto che presentano numerose interazioni con alcuni cibi e con altri farmaci. Il medico curante e l'ematologo di riferimento vi diranno quali sono i cibi da evitare e quali altri farmaci si possono assumere senza problemi.

Idrossiurea

L'idrossiurea è un farmaco citoreducente, ossia in grado di distruggere o danneggiare le cellule malate, per cui diminuisce la produzione di cellule del sangue da parte del midollo osseo interferendo con la sintesi del DNA.

Viene somministrata a dosi comprese tra 1 e 4 compresse al giorno, equivalenti a 500-2.000 mg/giorno e con controlli periodici del sangue per valutare eventuali modifiche della dose.

Riduce il numero di globuli rossi (come i salassi) ma anche di globuli bianchi e di piastrine. Inoltre, limita l'ingrossamento della milza.

Può dare fenomeni di tossicità a livello del midollo osseo, che si manifestano come anemia, riduzione eccessiva dei globuli bianchi (leucopenia) o delle piastrine (piastrinopenia). In questi casi si deve ridurre la dose, oppure sospendere il farmaco.

Altri effetti collaterali possibili sono reazioni a carico della pelle, come lesioni cutanee a lenta guarigione, dermatiti e afte del cavo orale (piccole lesioni della mucosa, in genere sulla bocca, le labbra e la lingua), e in certi casi anche rare neoplasie cutanee.

Una complicanza rara (meno dell'1% dei pazienti) ma tipica è la febbre da farmaco, che insorge in genere dopo 3-4 settimane di trattamento e si manifesta con temperatura molto elevata (anche oltre 39°C) e immediata risoluzione alla sospensione dell'idrossiurea.

Il rischio di sviluppare la leucemia con idrossiurea non è mai stato chiaramente dimostrato dagli studi clinici e gli esperti ritengono che pur non essendo possibile escluderlo del tutto, specialmente in caso

di trattamento molto prolungato, sia in genere molto basso. Questo rischio può risultare aumentato se il paziente ha assunto anche altri farmaci citotossici oltre l'idrossiurea. Va sottolineato che la policitemia vera può evolvere in leucemia acuta anche in assenza di qualsiasi storia di trattamento farmacologico, dato che questa è una possibile evoluzione naturale, sia pure infrequente, della malattia.

Interferone

L'interferone è indicato nelle linee guida europee, specialmente nei pazienti giovani o nelle donne gravide (il farmaco risulta sicuro in queste categorie di pazienti) ma **in Italia non è attualmente autorizzato per la policitemia vera**. Viene qui riportato per dare un'informazione completa.

La molecola dell'interferone è simile a una sostanza naturale prodotta dall'organismo per proteggere dalle infezioni virali, da tumori e da sostanze estranee. Il farmaco riconosce le cellule patologiche e le sostanze estranee e le altera, rallentando, bloccando o modificando la loro crescita o le loro funzioni.

Questo tipo di attività si chiama *immunomodulazione*, perché regola le risposte del sistema immunitario dell'organismo.

L'interferone si somministra con una iniezione sottocutanea, in media tre volte alla settimana.

È disponibile anche una formulazione a lento rilascio (interferone pegilato, detto anche interferone PEG), che permette di assumere il farmaco a intervalli più lunghi, ossia una sola volta alla settimana, invece di tre. L'effetto viene ottenuto rivestendo

la molecola di interferone con una sostanza chimica chiamata “polietilene glicole”, o PEG, da cui il nome del farmaco. Questo rivestimento rallenta la velocità con cui la sostanza viene eliminata dall’organismo, permettendo di somministrare il farmaco con minor frequenza. L’interferone pegilato è disponibile in siringhe preriempite mono-uso e deve essere conservato in frigorifero.

Il farmaco porta alla riduzione del numero di alcune cellule del sangue in eccesso, come globuli rossi e piastrine, ed è anche in grado di ridurre la quantità di cellule con la mutazione JAK2. Non è invece in grado di ridurre le dimensioni della milza.

Gli effetti collaterali più frequenti comprendono sintomi simili all’influenza, come affaticamento, febbre, dolori ai muscoli e alle articolazioni, mal di testa e sudore. Possono esserci effetti indesiderati gravi, come reazioni allergiche (difficoltà di respirazione o orticaria), diminuzione della vista o segni di depressione (tristezza, sensazione di inutilità). In questi casi si deve informare subito il medico.

Per l’interferone non è stato rilevato alcun aumento del rischio di evoluzione verso forme di leucemia, e per questo le linee guida europee ne raccomandano l’utilizzo soprattutto nei pazienti giovani. Si ricorda ancora che al momento attuale il farmaco non è approvato in Italia nell’indicazione policitemia vera.

Altri farmaci citoriduttori

Comprendono il busulfano e il pipobromano (non più disponibile). Questi farmaci hanno oggi un impiego limitato a pochi pazienti, in genere anziani o con intolleranza all’uso dell’idrossiurea. A differenza dell’idrossiurea, è possibile che il rischio di evoluzione leucemica risulti aumentato in coloro che hanno fatto uso di questi farmaci, specialmente se in combinazione.

Nuovi farmaci

Negli ultimi anni diversi studi hanno permesso di capire meglio i meccanismi che stanno alla base dello sviluppo della policitemia vera. Queste scoperte, in particolare la mutazione V617 del gene JAK2, portato allo sviluppo di nuovi farmaci, potenzialmente in grado di modificare la storia naturale della malattia, anche se al momento le evidenze a tal riguardo sono solo iniziali.

Tra i nuovi farmaci rientrano gli **inibitori di JAK2**; il primo dei farmaci appartenenti a questa nuova classe è ruxolitinib*.

Ruxolitinib è disponibile in compresse, ai dosaggi di 5, 15 e 20 mg per il trattamento della mielofibrosi.

Nella policitemia vera è stato studiato alla dose iniziale di 10 mg 2 volte al giorno. In base alla sicurezza e all’efficacia, il medico può decidere di aumentare la dose fino ad un massimo di 25 mg 2 volte al giorno.

* *Ruxolitinib non è al momento rimborsato in Italia per il trattamento della policitemia vera*

Negli studi clinici sulla policitemia vera ruxolitinib si è dimostrato in grado di ridurre il volume della milza, di migliorare i sintomi come prurito, stanchezza, dolori ossei ed articolari, mal di testa e febbre e di migliorare il controllo dell'ematocrito riducendo il numero di salassi cui vengono sottoposti i pazienti rispetto alle terapie tradizionali come l'idrossiurea. Molto importante il fatto che i benefici sono stati percepiti dai pazienti già dopo quattro settimane dopo l'inizio del trattamento.

Ruxolitinib deve essere assunto sotto stretto monitoraggio medico perché può portare a una riduzione eccessiva del numero di globuli rossi (anemia), di globuli bianchi (neutropenia) o di piastrine (trombocitopenia). Un altro possibile effetto collaterale è la riduzione delle difese immunitarie, con aumento di infezioni delle vie aeree superiori e delle vie urinarie, oppure herpes zoster (il cosiddetto "fuoco di Sant'Antonio").

Ruxolitinib è stato approvato a livello Europeo per il trattamento di pazienti adulti che sono resistenti o intolleranti a idrossiurea.

Gli altri nuovi farmaci in fase di studio nella policitemia vera sono gli **inibitori dell'istone deacetilasi**. Gli istoni sono delle proteine che interagiscono con il DNA, e le loro alterazioni sono coinvolte in molte malattie, tra cui alcuni tipi di tumori.

Le due molecole attualmente studiate per verificarne l'efficacia nella policitemia vera sono vorinostat e givinostat. Allo stato attuale, questi nuovi farmaci possono essere utilizzati in Italia solo nell'ambito di sperimentazioni cliniche regolate da specifici protocolli di ricerca. È tuttavia ipotizzabile che il loro uso possa essere approvato ufficialmente nei prossimi anni.



“Ora mi sento abbastanza bene,
e sono contento
perché ho meno bisogno
dei salassi”

Stile di vita

Come si è già detto, i principali fattori di rischio di trombosi sono l'età superiore a 60 anni e una storia di precedenti eventi trombotici. Ovviamente questi fattori non si possono modificare. Gli altri elementi che possono far aumentare il rischio di trombosi sono i fattori di rischio cardiovascolare tradizionali, come ipertensione, fumo, eccesso di grassi nel sangue (iperlipidemia), diabete ed eccesso di peso.

Quindi è molto importante, oltre alla terapia con i farmaci, ridurre l'impatto di quei fattori di rischio che si possono modificare con uno stile di vita più sano.

In pratica si tratta di seguire i seguenti consigli.

CONSIGLI

Smettere di fumare

Ridurre il peso (se si è in sovrappeso), modificando la dieta e aumentando l'attività fisica

Controllare regolarmente la pressione e i livelli di colesterolo trigliceridi e glicemia

Se si hanno altre patologie (come ipertensione o diabete o iperlipidemia), fare sempre dei controlli periodici con i propri medici di riferimento per verificare che siano ben controllate

Smettere di fumare è il primo obiettivo per tutti i pazienti. Il fumo aumenta il rischio di trombosi, quindi è inutile sottoporsi a delle cure per prevenire la trombosi e nello stesso tempo continuare a fumare. I consigli relativi alla dieta non sono specifici per la policitemia vera, ma sono gli stessi che valgono in termini generali, anche per chi non ha nessuna malattia.

CONSIGLI RELATIVA ALLA DIETA

Non mangiare sempre le stesse cose, ma variare il tipo di cibo

Mangiare regolarmente del pesce (l'ideale sarebbe almeno 2 volte alla settimana)

Ridurre il consumo di grassi di origine animale (carne, burro, formaggi, latte intero)

Usare poco sale

Mangiare sempre frutta, verdura e legumi

Bere vino in quantità moderata

Evitare il consumo eccessivo di alcolici e superalcolici

Seguendo questi semplici consigli si possono ridurre notevolmente sia i livelli di colesterolo che la pressione arteriosa.

Viaggi

Non ci sono controindicazioni specifiche ai viaggi di lunga durata, sia in aereo che in treno o in auto. L'eventuale minimo aumento del rischio trombotico legato alla prolungata immobilità può essere ridotto assumendo farmaci antitrombotici e seguendo una serie di indicazioni pratiche utili a prevenire questo tipo di rischio:

- evitare di rimanere seduti per troppo tempo (se il viaggio è lungo, ogni tanto alzarsi e camminare un po')
- indossare calze sanitarie anti-trombosi a gambaletto (che comprimono le vene delle gambe per prevenire i disturbi circolatori)
- indossare scarpe comode
- muovere frequentemente le gambe, anche da seduti (per esempio sollevarle e riabbassarle, oppure, con la gamba leggermente sollevata da terra, muovere la caviglia)
- non accavallare le gambe a lungo
- bere molta acqua o altri liquidi
- ridurre al minimo l'assunzione di alcool
- evitare l'uso di sedativi

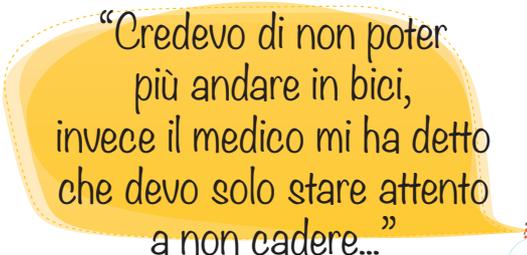


“Mi sento decisamente meglio, ed ho ripreso a viaggiare”

Attività fisica e sport

Essere affetto da policitemia vera non comporta alcuna limitazione per quanto riguarda l'attività fisica, che è sempre consigliata, purché sia adeguata alle condizioni generali e all'età di ciascun soggetto, quindi senza esagerare.

Per ottenere una riduzione del rischio vascolare può essere sufficiente camminare 30 minuti al giorno e, se possibile, salire le scale a piedi.



“Credevo di non poter più andare in bici, invece il medico mi ha detto che devo solo stare attento a non cadere...”



Per i pazienti più giovani non vi è alcuna limitazione a praticare attività sportive anche impegnative. Si devono però evitare gli sport con contatto fisico (come il pugilato o il rugby) per il maggior rischio di emorragie legato alla malattia, che potrebbe anche essere ulteriormente aumentato nel caso in cui si stiano assumendo farmaci antiaggreganti o anticoagulanti. Anche le attività sportive con rischio di cadute (ad esempio sci e ciclismo) andrebbero praticate con cautela e quanto meno con uso di casco protettivo.

Consigli dermatologici

Per limitare il prurito è meglio lavarsi con acqua fredda, o al massimo tiepida. Vanno evitati bagni o docce con acqua molto calda.

Per lo stesso motivo ci si deve asciugare senza strofinare, ma solo premendo delicatamente sulla pelle con l'asciugamano, che deve essere il più morbido possibile. Inoltre bisogna sforzarsi di non grattarsi, per evitare lesioni che potrebbero infettarsi.

La pelle va tenuta idratata impiegando apposite creme o lozioni. Infine si deve evitare un'esposizione eccessiva al sole. Nel caso, si devono usare creme con fattore di protezione molto alto (creme schermanti), specialmente nei casi in cui si sta assumendo idrossiurea.

Farmaci contraccettivi e gravidanza

Le donne in età fertile affette da policitemia vera sono relativamente rare, dato che la malattia colpisce di più i maschi e che l'età media alla diagnosi è tra 60 e 70 anni.

Per questo non ci sono molti dati relativi all'uso dei contraccettivi orali (farmaci estro-progestinici) e alla gravidanza in pazienti con policitemia vera.

In ogni caso le donne in età fertile devono essere informate sul fatto che l'uso di contraccettivi orali può aumentare anche di molto il rischio di

trombosi o di embolia e pertanto è sconsigliato. Inoltre, nelle donne che fanno uso di questi farmaci la trombosi può essere particolarmente grave, manifestandosi preferenzialmente nei vasi addominali.

Per quanto riguarda la gravidanza, la policitemia vera comporta un aumentato rischio di complicanze, sia per la madre (trombosi) che per il feto (perdita del feto o sviluppo insufficiente). Nel caso in cui la donna assuma farmaci citoriduttori (vedere Capitolo 5) è opportuno discutere con l'ematologo la programmazione del concepimento, per quanto possibile, per sospendere o cambiare tali farmaci.

Durante la gravidanza deve essere mantenuto uno stretto controllo dell'ematocrito, mediante salassi ed eventualmente con la somministrazione di interferone, farmaco che si può utilizzare anche in gravidanza.

Non è chiaro se l'aspirina assunta durante la gravidanza riduca in maniera apprezzabile il rischio di perdita del feto, e la scelta di assumerla va fatta caso per caso, sempre in accordo con l'ematologo di riferimento. L'impiego di eparina a basso peso molecolare è certamente giustificato nelle pazienti ad elevato rischio di trombosi, sia prima che dopo il parto. In particolare nel periodo post-parto si raccomanda l'assunzione di eparina a basso peso molecolare per almeno 6 settimane.

Domande frequenti

Posso guarire dalla policitemia vera

No. Ad oggi la guarigione, cioè la completa scomparsa della malattia, non si può ottenere con nessuna delle terapie attualmente utilizzate per il controllo della malattia. Queste terapie possono però tenere la malattia sotto controllo per molti anni.

Potrei fare il trapianto di midollo

No. In teoria il trapianto di cellule staminali da un donatore sano potrebbe portare alla guarigione della malattia, ma questo tipo di trapianto comporta molti rischi, incluso il rischio di decesso, e molte complicazioni gravi, per cui non è giustificato per una malattia come la policitemia, che ha un decorso generalmente benigno, con una sopravvivenza molto vicina a quella della popolazione generale. Il trapianto viene preso in considerazione in caso di insorgenza di leucemia acuta.

Posso avere figli

Sì. Va detto che in genere la malattia si presenta dopo i 50 anni, quindi il problema della gravidanza è limitato ai rari casi in cui l'esordio della malattia è molto precoce. Come discusso al capitolo 5, in caso di gravidanza, questa va seguita con grande at-

tenzione, perché aumentano sia il rischio di trombosi per la madre (fortunatamente raro) che quello di perdita o di sviluppo insufficiente del feto. Ma ci sono molti casi di donne con policitemia vera che hanno partorito bambini perfettamente sani dopo una gravidanza senza nessuna complicazione. Per quanto riguarda invece i soggetti di sesso maschile, la policitemia vera non influenza minimamente la possibilità di divenire padre. Nel caso in cui si assumano farmaci citoreducitori (vedere al capitolo 4), è necessario sospenderli un po' di tempo prima del concepimento ed eventualmente sostituirli con interferone, che non ha effetto teratogeno (cioè non induce malformazioni nel feto), a differenza dei farmaci citoreducitori convenzionali.

Posso trasmettere la malattia ai miei figli

No. Per la policitemia vera non vi è alcuna dimostrazione di una trasmissione ereditaria. Si sa invece che è possibile ereditare dai genitori e trasmettere ai figli una generica predisposizione a sviluppare una delle malattie mieloproliferative croniche, compresa la policitemia vera. Si tratta dello stesso meccanismo con cui si eredita o si trasmette la predisposizione ad ammalarsi di diabete o di ipertensione. Quindi, in assenza di sintomi, non è assolutamente necessario effettuare esami nei propri figli per ricercare i segni di policitemia vera o di un'altra malattia mieloproliferativa.

Come devo comportarmi in caso di intervento chirurgico



Prima dell'intervento, è importante parlarne con il proprio ematologo, perché si deve arrivare al giorno dell'intervento con un valore di ematocrito ben controllato.

Se si sta assumendo aspirina o un anticoagulante orale, bisogna valutare se sia opportuno o no proseguire, in funzione del tipo di intervento. In caso di chirurgia minore si può proseguire, mentre per gli interventi di chirurgia maggiore il farmaco viene sospeso da 7 a 10 giorni prima dell'intervento e sostituito con eparina a basso peso molecolare.

Se si stanno assumendo farmaci citoriduttivi, in genere si può proseguire anche nei giorni prima e dopo l'intervento, compatibilmente con le necessità dovute all'anestesia e al tipo di intervento.

Nei rari casi di intervento urgente in un soggetto con valori di piastrine molto alti (superiori a 1,5 milioni per millimetro cubo di sangue) può essere necessario ricorrere alla piastrinoafesi, che consiste nel rimuovere le piastrine con un separatore cellulare, esattamente come si fa per la procedura di donazione delle piastrine da parte dei soggetti sani.

Posso donare i miei globuli rossi in eccesso



No. Qualsiasi persona che sia affetta da una malattia delle cellule del sangue non può donare né sangue intero, né globuli rossi o altri componenti del sangue. È invece possibile donare il sangue del salasso a scopo di ricerca, presso alcuni Centri specializzati nello studio e nella cura delle malattie ematologiche.

Devo assumere ferro per compensare la perdita con i salassi



No. La riduzione del ferro nel sangue è l'effetto che si vuole ottenere con i salassi, perché si riduce così la capacità del midollo osseo di produrre globuli rossi. I salassi portano a una progressiva riduzione di ferro nell'organismo perché rimuovono i globuli rossi, che ne contengono una grande quantità al loro interno, legato all'emoglobina. Se la carenza di ferro dura a lungo, possono insorgere diversi disturbi specifici, come perdita di capelli, fragilità delle unghie e comparsa di alterazioni del gusto e della mucosa del cavo orale; inoltre, la carenza di ferro contribuisce a rendere ancora più sintomatica la sensazione di affaticamento associata alla malattia. In alcuni casi, se questi sintomi sono particolarmente gravi, si può prendere in considerazione l'assunzione di compresse di ferro, ma solo per poco tempo e sempre dietro indicazione dello specialista ematologo. Questo perché una eccessiva assunzione di ferro potrebbe fare aumentare rapidamente e vertiginosamente il valore dell'ematocrito, rendendo quindi necessari nuovi salassi.

I miei globuli rossi sono aumentati di volume da quando assumo idrossiurea. Devo prendere delle vitamine



No. L'aumento di volume dei globuli rossi – che si misura con il parametro MCV (dall'inglese *Mean Corpuscular Volume*, volume corpuscolare medio) nell'emocromo – nelle persone che assumono Oncocarbide® idrossiurea è un effetto, del tutto innocuo, dovuto al farmaco.

Pertanto, non vi è alcuna ragione di assumere vitamine quali acido folico o vitamina B12.

Posso continuare a fumare



No. Assolutamente no.

Il fumo di sigaretta può aumentare il suo rischio di avere trombosi, specialmente l'infarto del miocardio, fino a 7 volte, per cui smettere completamente e per sempre di fumare è molto importante.

Ridurre semplicemente il numero di sigarette serve a poco. Inoltre, il fumo può anche causare dei danni a livello dei polmoni che potrebbero contribuire all'aumento del valore dell'ematocrito, richiedendo salassi aggiuntivi o un aumento della dose dei farmaci citoreducitori.

Oltre all'ematologo, a quali altri specialisti devo rivolgermi



I due specialisti più importanti per chi è affetto da policitemia vera sono il cardiologo e il dermatologo. I controlli cardiologici sono fondamentali, soprattutto nelle persone anziane, perché si ha un aumento del rischio cardiovascolare rispetto alla popolazione generale.

I controlli dermatologici sono utili sia per il trattamento del prurito che per monitorare e gestire i possibili effetti collaterali a carico della pelle associati alla terapia con idrossiurea (vedere anche al capitolo 4). Purtroppo nessuno dei farmaci esclusivamente “dermatologici” è risultato sostanzialmente efficace.

Ogni quanto devo fare i controlli ematologici e clinici



Non esiste una regola specifica e sarà l'ematologo di riferimento a stabilire gli intervalli tra un controllo e il successivo. Di solito i controlli sono più frequenti nelle fasi iniziali del trattamento, per cui all'inizio può essere necessario effettuare l'esame del sangue anche ogni 7-15 giorni. In seguito, una volta raggiunta la stabilità della terapia (in termini di frequenza di salassi o di dosaggio del farmaco o dei farmaci), gli esami del sangue possono essere effettuati ogni 2-3 mesi e la visita medica specialistica ogni 3-6 mesi.

Cosa posso fare per il prurito



Il prurito di solito peggiora al contatto con l'acqua. Si devono evitare bagni o docce con acqua molto calda e per lavarsi va preferita l'acqua fredda o al massimo tiepida. Per asciugarsi, premere delicatamente l'asciugamano sulla pelle, senza strofinare. Ovviamente è bene utilizzare asciugamani morbidi.

L'uso di indumenti stretti o di fibre sintetiche può peggiorare il prurito, per cui è meglio evitarli.

La pelle va mantenuta idratata, impiegando apposite creme o lozioni. Sono stati segnalati benefici con l'impiego di soluzioni di bicarbonato di sodio o di creme alla capsaicina. In alcuni casi può essere utile l'assunzione di farmaci antistaminici, che però possono causare sonnolenza. Si possono provare anche trattamenti con raggi ultravioletti, purché sotto stretto controllo specialistico dermatologico.

Posso espormi al sole



Sì. Ma con moderazione. L'eccessiva esposizione al sole favorisce i tumori della pelle e, secondo alcuni studi, questi sono un po' più frequenti nelle persone con policitemia vera rispetto alla popolazione generale. Nel caso in cui si stia assumendo idrossiurea, l'esposizione al sole va limitata il più possibile (per esempio evitando le ore centrali della giornata e prendendo il sole solo al mattino e alla sera), perché il farmaco ha una tossicità cutanea che potrebbe essere accentuata dai raggi ultravioletti del sole.

I miei diritti come malato di malattie mieloproliferative croniche

DIRITTO ALLA SALUTE, PROTEZIONE SOCIALE E LAVORO

“Tra controlli e «giorni no» non è sempre facile giustificarmi sul lavoro. Quali sono i miei diritti?”



Oggi l'aspettativa di vita di persone con malattie mieloproliferative è significativamente cambiata. Pertanto è corretto che il paziente sia informato sui suoi diritti, dato che dovrà effettuare esami clinici e assumere delle terapie per tutta la vita. Inoltre è importante che il paziente possa mantenere il proprio posto di lavoro ed essere tutelato anche in questo ambito.

A conferma degli enormi passi avanti fatti in ambito oncoematologico, le norme in materia di tutela del lavoro sono decisamente aumentate nel corso degli anni, arrivando a coprire anche situazioni professionali spesso poco rappresentate come quelle dei liberi professionisti e dei lavoratori autonomi.

L'obiettivo di questo opuscolo è quello di spiegare quali sono i diritti di cui può godere una

persona con malattia mieloproliferativa, ma va sottolineato che la normativa al riguardo viene aggiornata e modificata di continuo, per cui è difficile fornire indicazioni particolareggiate e precise per ogni situazione.

In termini generali, i diritti e le tutele che riguardano qualsiasi malato sono sanciti da norme legislative che i servizi sanitari e sociali hanno l'obbligo di rispettare. Di conseguenza tali istituzioni hanno il dovere di fornire un'adeguata assistenza nel rispetto del diritto costituzionale alla salute, anche eventualmente supportate da organismi di volontariato. Infine, le agevolazioni possono cambiare non solo a livello nazionale, ma anche locale. Per questo motivo si deve sempre fare riferimento alla propria ASL, all'ufficio INPS di zona, ai servizi sociali territoriali, allo sportello socio-assistenziale dell'AIL o anche ad associazioni o sindacati che si occupano a livello locale di assistenza e previdenza.

“Quando si riceve una diagnosi come questa, ci si sente in una condizione di dipendenza dal medico e dalla struttura sanitaria, senza pensare che, in quanto malati, si hanno dei diritti ed è giusto farli valere”



IL DIRITTO ALLA SALUTE

Anche se può sembrare scontato, il primo diritto di ogni persona è quello di **avere un quadro chiaro del proprio stato di salute**. Le informazioni fornite devono rispondere a una doverosa conoscenza di ciascun individuo ed essere adeguate alle capacità di comprensione e al livello socio-culturale del singolo.

La persona deve essere informata non solo sul piano sanitario (diagnosi, controlli da effettuare, opzioni terapeutiche disponibili e loro pro e contro, effetti collaterali e loro gestione), ma anche sui sostegni socio-assistenziali e psicologici di cui può usufruire.

La persona ha, inoltre, il **diritto di conoscere il nome dello specialista e dei collaboratori che la seguiranno** durante il suo percorso diagnostico-terapeutico, oltre che di **poter accedere alla propria cartella clinica** e di richiederne una copia integrale.

Le malattie mieloproliferative Ph- (MMP Ph-) rientrano fra le patologie oncoematologiche e questo comporta un inquadramento normativo sovrapponibile alle patologie neoplastiche.

Ciò comporta, in ambito sanitario, la concessione delle medesime esenzioni previste per i *“Soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne e da tumori di comportamento incerto”*. Il **codice relativo è lo 048**.

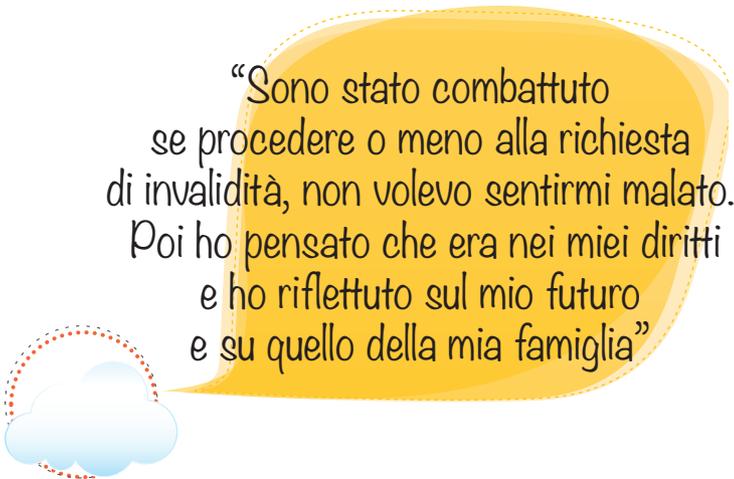
L'attribuzione del codice di esenzione 048 dà diritto a usufruire, senza partecipare alla spesa, delle prestazioni farmaceutiche e su tutte le prestazioni di specialistica ambulatoriale inseri-

te nei livelli essenziali di assistenza (LEA) appropriate per la patologia e le sue complicanze, nonché per la riabilitazione e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

L'esenzione si ottiene rivolgendosi alla propria ASL presentando la certificazione rilasciata da un medico specialista che attesti la patologia. Il codice di esenzione è inserito nella tessera sanitaria e riportato dal medico nelle relative prescrizioni per farmaci o visite specialistiche.

Il codice di esenzione 048 può essere concesso per un tempo limitato (cinque, dieci anni) oppure illimitato. Nel caso l'esenzione sia limitata, alla scadenza va ripresentata la domanda con la relativa certificazione.

Esistono anche ulteriori forme e codici di esenzione riservate agli invalidi civili e calibrate a seconda del grado di invalidità riconosciuta.



“Sono stato combattuto se procedere o meno alla richiesta di invalidità, non volevo sentirmi malato. Poi ho pensato che era nei miei diritti e ho riflettuto sul mio futuro e su quello della mia famiglia”

LA PROTEZIONE SOCIALE

Per i cittadini che si trovino in stato di bisogno per indigenza o invalidità sono previste norme di protezione sociale. Queste riguardano sia l'ambito dell'assistenza sociale (per tutti) che della previdenza (per i lavoratori).

Per accedere alle misure di assistenza sociale è necessario che sia accertato lo status di invalido civile o di persona con handicap (legge 104/1992).

L'invalidità civile consente di accedere ad alcuni benefici e provvidenze economiche. L'handicap con connotazione di gravità è invece la condizione per fruire di alcune agevolazioni lavorative. Si suggerisce sempre di richiedere entrambi gli accertamenti.

Il riconoscimento di invalidità e di handicap si avvia rivolgendosi al proprio medico di famiglia o a uno specialista autorizzato dall'INPS che redige il cosiddetto certificato introduttivo.

Questo certificato, redatto telematicamente sul sistema INPS, riporta la patologia (diagnosi), l'anamnesi, la terapia farmacologica in atto e i dati del cittadino finalizzati alla successiva domanda di accertamento.

È fondamentale che il medico annoti nel certificato che l'interessato è affetto da una patologia oncologica perché questa precisazione dà diritto

a un percorso accelerato di accertamento (entro 15 giorni dalla domanda) e di riconoscimento.

Il medico rilascia all'interessato una ricevuta dell'inserimento del certificato nel sistema INPS. A questo punto è possibile presentare la domanda di accertamento vera e propria. Lo si può fare autonomamente entrando con il proprio codice PIN nel sistema informatico INPS oppure rivolgendosi a un patronato sindacale o un'associazione autorizzata.

Dopo la presentazione della domanda, l'interessato riceve la formale **convocazione a visita presso la ASL o presso l'INPS**. Durante la visita presso la Commissione ASL o INPS l'interessato può farsi assistere, a proprie spese, da un medico di fiducia, ma soprattutto è importante presentare copie della documentazione sanitaria utile alla valutazione (es. referti ed esami recenti, relazioni specialistiche, lettere di dimissioni ospedaliere).

La visita si conclude con un verbale che successivamente verrà inviato all'interessato. Nel caso dei malati oncologici, e quindi anche delle persone con MMP, è prevista una consegna tempestiva del verbale e un immediato accesso a tutte le agevolazioni e prestazioni per invalidità civile e handicap, salvo successive verifiche. Il verbale di invalidità riporta la percentuale accertata e le eventuali condizioni sanitarie per la concessione dell'indennità di accompagnamento (vedi box). Il **verbale di handicap** (legge 104/1992) indica se è stata rilevata la connota-

zione di gravità (art. 3, comma 3) oppure no (art. 3, comma 1).

Se l'invalidità riconosciuta comporta la concessione di provvidenze economiche (pensioni, assegni, indennità) una successiva comunicazione dell'INPS richiederà ulteriori informazioni (reddito personale, ricovero, numero di conto su cui versare le provvidenze).

In entrambi i verbali può essere indicata una successiva data di **revisione**. Provvederà l'INPS a convocare la persona a nuova visita. Il verbale e i relativi benefici continuano a valere anche oltre la data di scadenza fintanto che l'iter di revisione non è stato completato.

Nel caso in cui le condizioni di salute si aggravino nel tempo è possibile, seguendo lo stesso iter (medico, domanda, visita), richiedere un nuovo accertamento di invalidità o di handicap.

Contro le decisioni assunte dalla Commissione **si può presentare ricorso** presso il Giudice competente entro 180 giorni dalla notifica del verbale. In tal caso è necessario farsi assistere da un legale anche tramite un patronato sindacale.

ASSEGNI, PENSIONI E INDENNITÀ PER INVALIDITÀ CIVILE

A seconda della percentuale di invalidità riconosciuta vengono concesse tre provvidenze economiche. Ci sono però anche altre condizioni (età, reddito) che devono essere considerate.

ASSEGNO MENSILE DI ASSISTENZA

Spetta agli invalidi parziali (74-99% di invalidità) dai 18 ai 65 anni di età

È fissato un limite di reddito personale rivisto annualmente

Viene erogato per 13 mensilità e non è reversibile

È richiesta la condizione di inoccupazione ma è ammessa l'attività lavorativa solo entro un certo reddito annuale

PENSIONE DI INABILITÀ

Spetta agli invalidi totali (100% di invalidità) dai 18 ai 65 anni di età

È fissato un limite di reddito personale rivisto annualmente

Viene erogata per 13 mensilità e non è reversibile

È compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa

INDENNITÀ DI ACCOMPAGNAMENTO

Spetta agli invalidi totali a cui sia stata riconosciuta la condizione di non essere in grado di deambulare autonomamente o senza l'aiuto di un accompagnatore oppure di non essere in grado di svolgere gli atti quotidiani della vita

Viene erogata a prescindere dal reddito personale e dall'età

Viene erogata per 12 mensilità e non è reversibile

È incompatibile con il ricovero in istituto o RSA a totale carico dello Stato o di Enti locali

Nel caso di ricovero ospedaliero superiore ai 30 giorni non viene erogata

È compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa

ASSEGNI E PENSIONI PREVIDENZIALI

Per i lavoratori che nel corso della loro carriera divengano parzialmente invalidi o non siano più in grado di svolgere proficuamente l'attività lavorativa, il sistema previdenziale ha predisposto strumenti di protezione specifica in aggiunta a quelli già previsti per gli invalidi civili. Le formule sono diverse per i dipendenti del comparto pubblico e di quello privato.

L'assegno ordinario di invalidità

L'assegno ordinario di invalidità è una prestazione economica erogata ai lavoratori la cui capacità lavorativa sia ridotta a meno di un terzo a causa di infermità fisica o mentale.

Spetta ai lavoratori dipendenti (esclusa buona parte dei dipendenti pubblici), autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri), ai lavoratori iscritti ad alcuni fondi pensione sostitutivi e integrativi dell'Assicurazione Generale Obbligatoria.

È necessario contare su almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione e assicurazione) di cui 156 (tre anni di contribuzione e assicurazione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

In questo caso non è richiesta la cessazione dell'attività lavorativa, quindi l'assegno erogato può rappresentare un'utile integrazione del reddito, ad esempio, per coloro che hanno scelto un'occupazione part-time. L'assegno è solitamente rinnovabile ogni tre anni, e dopo tre conferme viene stabilizzato.

Ottenuto il riconoscimento della condizione sanitaria, la domanda va presentata all'INPS, anche per via telematica.

La pensione di inabilità ordinaria

La pensione di inabilità è una prestazione economica erogata a favore dei lavoratori per i quali viene accertata l'assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa a causa di infermità o difetto fisico o mentale.

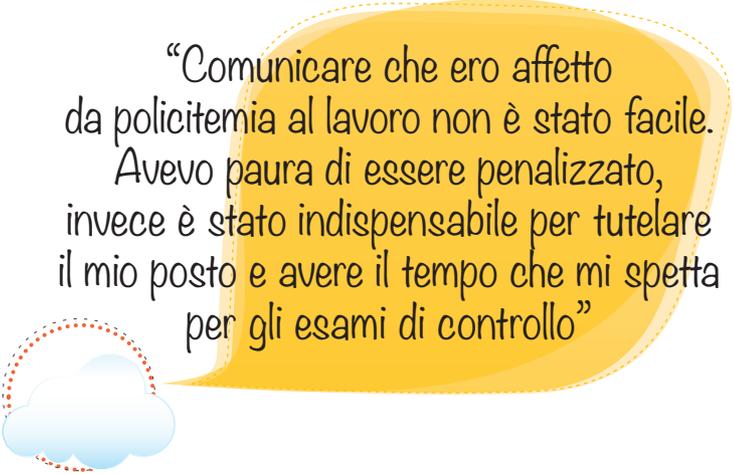
È necessario contare su almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione e assicurazione) di cui 156 (tre anni di contribuzione e assicurazione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

Hanno diritto alla pensione di inabilità i lavoratori: dipendenti; autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri); iscritti ai fondi pensione sostitutivi e integrativi dell'Assicurazione Generale Obbligatoria.

L'erogazione di questa pensione è incompatibile con lo svolgimento di qualsiasi attività lavorativa e con l'iscrizione agli albi professionali.

La domanda di accertamento va presentata all'INPS – anche per via telematica – una volta ottenuta la certificazione sanitaria.

Nota: i dipendenti del comparto pubblico possono fruire anche di altre forme di “prepensionamento” che variano a seconda della limitazione delle loro capacità lavorative (compromissione delle proprie mansioni, o dello svolgimento proficuo di qualsiasi attività) e a seconda dei versamenti contributivi.



“Comunicare che ero affetto da policitemia al lavoro non è stato facile. Avevo paura di essere penalizzato, invece è stato indispensabile per tutelare il mio posto e avere il tempo che mi spetta per gli esami di controllo”

IL LAVORO

Esistono alcune norme che facilitano il mantenimento dell'attività professionale garantendo una certa flessibilità dell'impegno lavorativo, in particolare alle persone con patologie oncoematologiche.

Innanzitutto le **mansioni assegnate** devono essere compatibili con lo stato di salute del lavoratore: questo vale per tutti i lavoratori. Qualora si ritenga che non lo siano, il lavoratore (ma anche l'azienda) ha il diritto di richiedere, al medico competente, una specifica valutazione sanitaria.

Il medico può stabilire l'assegnazione – anche temporanea – ad altre mansioni, compatibili con lo stato di salute, equivalenti o inferiori, pur mantenendo il proprio stipendio originale. Una seconda opportunità da tenere a mente è la **possibilità di trasformare il rapporto di lavoro da tempo pieno a tempo parziale**. Per i

lavoratori affetti da malattie oncologiche questo rappresenta un diritto che l'azienda non può rifiutare. Il lavoratore può tornare successivamente al tempo pieno quando le condizioni fisiche glielo permettano.

Questo diritto spetta - come dice la normativa vigente - ai dipendenti pubblici e privati *“per i quali residui una ridotta capacità lavorativa, anche a causa degli effetti invalidanti di terapie salvavita, accertata da una commissione medica istituita presso l'azienda unità sanitaria locale territorialmente competente”*.

Quindi va prima chiesto l'accertamento di questa condizione alla ASL e poi va presentata formale richiesta all'azienda (o amministrazione) che non può rifiutare il passaggio a tempo parziale.

Può accadere che una persona affetta da patologia oncoematologica, per terapie contingenti o per il suo stato di salute, sia costretta ad **assenze per malattia** anche prolungate che sono comunque indennizzate. In linea generale il lavoratore ha diritto a conservare il posto di lavoro per un periodo che è stabilito dalla legge e dai Contratti Collettivi Nazionali di Lavoro (CCNL). Questo periodo (che si chiama “periodo di comportamento”) ha una durata variabile e può essere diverso a seconda del Contratto di riferimento. Alcuni CCNL – sia pubblici sia privati – prevedono un periodo di comportamento superiore

per i lavoratori affetti da patologie oncologiche, in particolare nel caso di ricoveri ospedalieri o terapie invasive. È bene informarsi presso il sindacato di riferimento.

Anche i **lavoratori autonomi** iscritti alla gestione separata dell'INPS possono usufruire dell'indennità di malattia quando costretti a sospendere, anche solo per un breve periodo, la propria attività a causa della malattia o delle terapie.

I **liberi professionisti** iscritti alle rispettive casse previdenziali devono, invece, riferirsi alle diverse forme di assistenza economica stabilite dalla cassa.

I dipendenti pubblici e privati hanno anche diritto a **permessi lavorativi** a condizione che siano in possesso del certificato di handicap con connotazione di gravità (art. 3, comma 3, legge 104/1992). Questi permessi, di tre giorni al mese o di due ore al giorno, sono retribuiti e coperti da contributi figurativi.

La domanda di concessione dei permessi va rivolta all'azienda (o amministrazione) e all'INPS usando specifici moduli e allegando il verbale di handicap grave. Una volta concessi, l'articolazione dei permessi va concordata con l'azienda o con l'amministrazione.

I familiari di primo e secondo grado (eccezionalmente di terzo) che assistono una persona con handicap grave hanno diritto anche loro ai permessi lavorativi di tre giorni mensili.

I **familiari conviventi** (coniuge, genitori, figli, fratelli/sorelle) **hanno diritto a un congedo retribuito fino a due anni**, anche frazionabile, se assistono un congiunto con handicap grave. Questo congedo non spetta invece al diretto interessato.

Per tutti i lavoratori è prevista la concessione di **congedi per gravi motivi** che possono riguardare anche il proprio stato di salute. Il congedo non retribuito è pari a due anni nell'arco della vita lavorativa e può essere utilizzato anche in modo frazionato. I singoli CCNL disciplinano le modalità di richiesta e di concessione dei permessi.

I **lavoratori con invalidità superiore al 50% possono richiedere fino a 30 giorni di congedo per cure**. Per la concessione del congedo è necessaria una certificazione dalla quale risulti la necessità della cura in relazione all'infermità invalidante riconosciuta. Questa certificazione viene rilasciata da un medico dell'ASL. Le assenze per congedi per cure non vanno computati nel periodo di comporta.

CONDIVIDI I DUBBI

In quanto persona affetta da malattia mieloproliferativa cronica, ho diritto a qualche esenzione specifica?

A chi posso rivolgermi per avviare la procedura per la richiesta di invalidità?

Chi può assistermi per l'espletamento delle procedure previdenziali?

Nel caso avessi dei dubbi in merito alla tutela del mio posto di lavoro, a chi posso rivolgermi?

Nota:

I testi di questo opuscolo "I MIEI DIRITTI come malato di malattie mieloproliferative croniche" sono stati realizzati con la supervisione e il contributo incondizionato della Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap Onlus (FISH Onlus).

Per saperne di più

La maniera migliore per saperne di più è senz'altro quella di fare domande specifiche ai propri medici curanti, sia il medico di medicina generale che lo specialista ematologo.

Di seguito segnaliamo alcuni tra i numerosi siti internet che forniscono informazioni sulla policitemia vera e in generale sulle malattie mieloproliferative croniche.

www.progetto-agimm.it

Sito del gruppo italiano di ricerca sulle neoplasie mieloproliferative croniche. Comprende una sezione in cui si possono chiedere informazioni o lasciare commenti.

www.fcsa.it

Sito della Federazione dei Centri per la Diagnosi della Trombosi e la Sorveglianza delle Terapie Antitrombotiche (FCSA) dedicato ai pazienti che assumono anticoagulanti orali.

www.mpnresearchfoundation.org

Sito della Fondazione Americana per le Neoplasie Mieloproliferative Croniche, con informazioni sui progressi della ricerca e le nuove terapie.

Glossario

ANEMIA: disturbo causato da una riduzione di emoglobina e/o di globuli rossi nel sangue.

BIOPSIA: prelievo di una piccola porzione di tessuto per analizzare le alterazioni delle cellule al microscopio. Utile per diagnosticare una malattia o per controllare se un trattamento è efficace.

CHEMIOTERAPIA: termine comunemente impiegato per indicare il trattamento a base di farmaci per combattere i tumori.

COAGULAZIONE SANGUIGNA: meccanismo per cui in caso di lesione di un vaso sanguigno le piastrine formano un tappo (coagulo) che blocca l'emorragia. Se la coagulazione avviene in un vaso sano si forma un trombo che ostacola la circolazione del sangue, con gravi conseguenze per la salute.

DNA O ACIDO DESOSSIRIBONUCLEICO: sostanza presente nelle cellule contenente le informazioni genetiche necessarie per produrre le proteine indispensabili per lo sviluppo e il corretto funzionamento del nostro organismo.

EMATICO: relativo al sangue.

EMOCROMO O ESAME EMOCROMOCITOMETRICO: analisi del sangue che permette di contare le cellule ematiche (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine) e di misurare il contenuto di emoglobina.

EMOGLOBINA: sostanza contenuta nei globuli rossi del sangue adibita al trasporto di ossigeno in tutto il corpo.

EMOPOIESI: produzione di tutte le cellule mature del sangue a partire da un'unica cellula staminale, chiamata emopoietica, che per questo si definisce "multipotente" (che può produrre molte cellule diverse). Nell'adulto l'emopoiesi si svolge esclusivamente nel midollo osseo.

EMORRAGIA: perdita di sangue causata dalla rottura di un vaso sanguigno.

ERITROPOIESI: produzione dei globuli rossi del sangue (eritrociti), da parte del midollo osseo.

ERITROPOIETINA: sostanza prodotta dal rene, fondamentale per lo sviluppo dei globuli rossi.

GENE: tratto di DNA presente nel cromosoma che contiene le informazioni genetiche necessarie perché ogni cellula svolga una determinata funzione. È l'unità di informazione ereditaria che serve a trasferire a un nuovo individuo un carattere del genitore.

GLOBULI BIANCHI O LEUCOCITI: cellule del sangue responsabili della risposta immunitaria che il corpo mette in atto per difendersi dagli attacchi esterni (virus, batteri). Alcuni globuli bianchi distruggono direttamente gli agenti nocivi penetrati nell'organismo mentre altri servono a formare gli anticorpi.

GLOBULI ROSSI O ERITROCITI: cellule del sangue che contengono emoglobina e trasportano l'ossigeno dai polmoni verso i tessuti e l'anidride carbonica dai tessuti ai polmoni.

ICTUS CEREBRALE: danno causato da un insufficiente afflusso di sangue, e quindi di ossigeno, al cervello in seguito alla chiusura di un vaso.

IMMUNOMODULATORI: farmaci che modificano l'attività del sistema immunitario. Se la aumentano si chiamano immunostimolanti, se la riducono sono detti immunosoppressori.

INFARTO DEL MIOCARDIO: morte delle cellule del miocardio, ossia del cuore, provocata da una carenza prolungata di sangue dovuta al blocco di un'arteria che porta il sangue all'organo.

MEGACARIOCITA: cellula del midollo osseo responsabile della formazione di piastrine e derivante dalla cellula staminale emopoietica.

MIDOLLO OSSEO: sostanza gelatinosa che si trova all'interno di molte ossa. Il midollo è formato da cellule con funzioni di sostegno e da cellule che producono i globuli bianchi, i globuli rossi e le piastrine del sangue.

MILZA: organo non indispensabile alla vita situato nell'addome, a sinistra, vicino allo stomaco. Ha il compito di produrre globuli bianchi, ripulire il sangue dai globuli rossi vecchi e malfunzionanti e distruggere gli agenti nocivi.

NEOPLASIA: formazione di cellule anomale, di solito di origine tumorale.

PERIODO DI COMPORTO: periodo di tempo definito, di durata variabile in relazione al Contratto Collettivo Nazionale di Lavoro, durante il quale il lavoratore in malattia ha il diritto di conservare il proprio posto e non può essere licenziato.

PIASTRINE O TROMBOCITI: cellule del sangue che ne arrestano la fuoriuscita dai vasi lesionati, promuovendo la coagulazione del sangue. Aggregandosi tra di loro le piastrine creano un tappo (coagulo) che blocca l'emorragia.

PRESTAZIONE ASSISTENZIALE: è una prestazione di servizi o di trasferimenti economici (pensione di invalidità civile, indennità di accompagnamento) che spetta a tutti i cittadini che si trovino in particolari situazioni di disagio fisico o economico.

PRESTAZIONE PREVIDENZIALE: è una prestazione che è erogata ai soli lavoratori o ai pensionati da lavoro. Sono comprese le indennità per malattia o per infortunio e le forme di “prepensionamento” per i lavoratori che hanno perso la loro capacità lavorativa.

PROTEINA: composto molto complesso formato da aminoacidi e costituente fondamentale di tutte le cellule. Sono proteine gli enzimi, molti ormoni, l'emoglobina e gli anticorpi responsabili della risposta immunitaria.

PROTEZIONE SOCIALE: è l'insieme di politiche, prestazioni, servizi, trasferimenti economici, agevolazioni rivolti alla generalità dei cittadini che si trovino in particolari situazioni (minori, persone con disabilità, terza età, disoccupazione, indigenza ecc.)

SANGUE: fluido che scorre nell'apparato cardiovascolare formato da una parte liquida, detta plasma, e una cellulare in cui sono presenti globuli rossi, globuli bianchi e piastrine. Porta nutrimento e ossigeno ai tessuti liberandoli dai rifiuti accumulati.



AIL
Associazione Italiana contro le
Leucemie-linfomi e mieloma
ONLUS

Via Casilina, 5
00182 Roma
tel 06 7038601
www.ail.it
ail@ail.it

con il sostegno di

 NOVARTIS