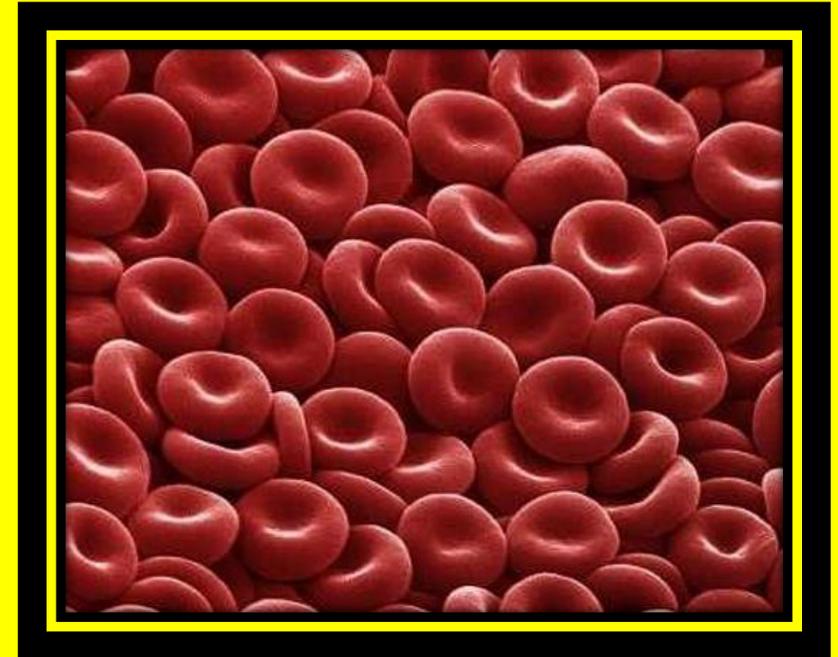
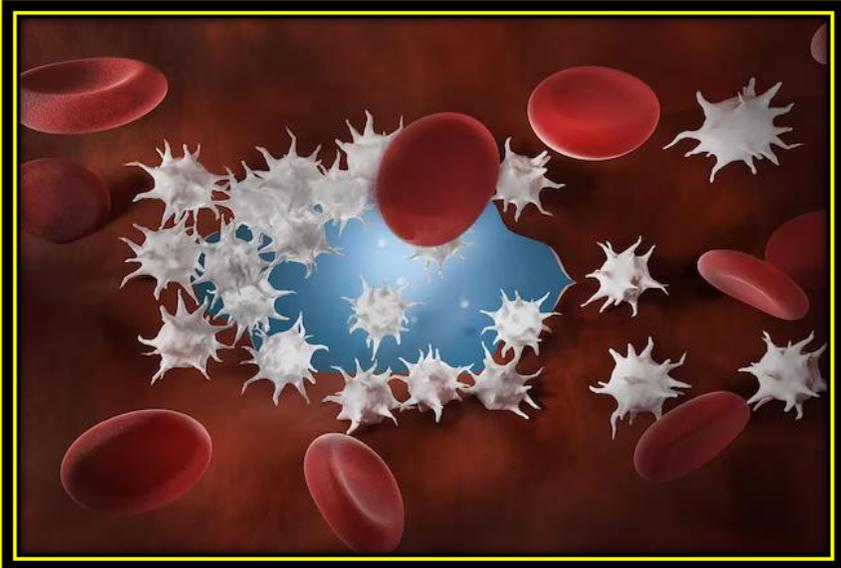


Trombocitemia e policitemia : il ruolo del medico curante



Ragusa 9 marzo 2024

Gianni Digiacomo
medico di famiglia

Come nella maggioranza delle patologie il ruolo del medico di famiglia è trasversale e il suo intervento dovrebbe essere attivo in tutte le fasi della patologia

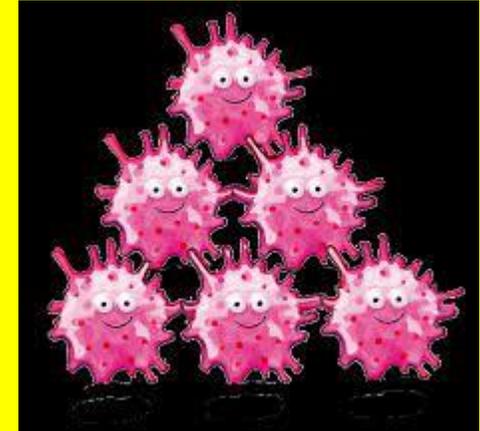


- *Sospetto diagnostico*
- *Invio dallo Specialista*
- *Gestione e monitoraggio della terapia*
- *Follow up*

Trombocitemie



- *La trombocitemia essenziale (TE) è una malattia congenita mieloproliferativa caratterizzata da un aumento significativo del numero delle piastrine.*
- *La prevalenza nella popolazione generale è circa 1/3.330.*
- *L'età media alla diagnosi è tra 60 e 65 anni, ma la malattia può manifestarsi a tutte le età.*
- *Il rapporto femmina-maschio è circa 2:1.*





Sospetto diagnostico

Reperto occasionale di anomalie nell'emocromo

*Più raramente presenza di sintomi suggestivi
(eritromelalgia*, cefalea, disturbi visivi,
sanguinamenti, splenomegalia, ...)*



** arrossamenti, calore o parestesie mani e piedi*

L'OMS ha definito i criteri diagnostici per la trombocitemia essenziale :

Emocromo : piastrine > 450.000



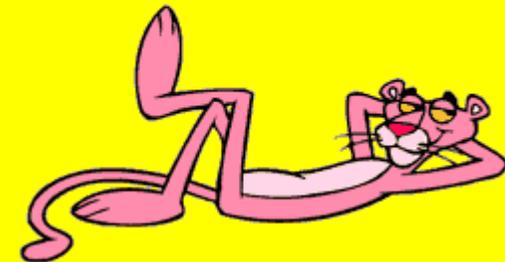
Prima dell'invio allo Specialista per gli esami di secondo livello bisogna escludere forme di trombocitosi secondaria.





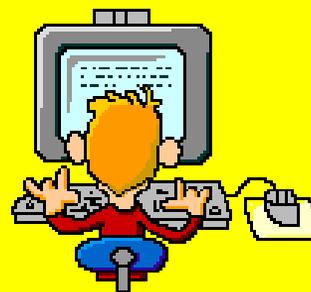
Cause di trombocitosi secondaria :

- *Neoplasie maligne*
- *Anemia sideropenica*
- *Splenectomia*
- *Emolisi*
- *Emorragie*
- *Infezioni*
- *Connettiviti*
- *Malattie croniche intestinali*





Per tali patologie il medico di famiglia è l'interlocutore privilegiato perché in possesso di una cartella informatizzata con tutti i problemi del paziente comprese anamnesi e familiarità che consentono di verificare la correlazione tra dati ematochimici e altre comorbilità che posso giustificare le variazioni nell'emocromo

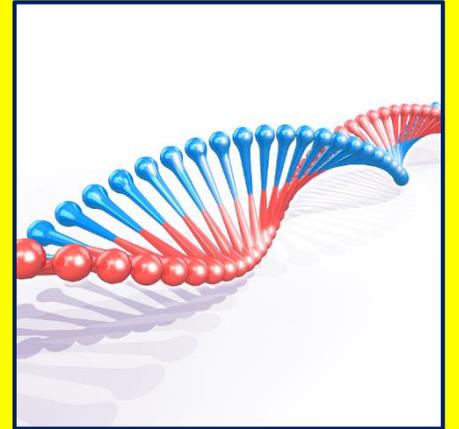




Consulenza ematologica

Esami di secondo livello :

- Test genetici (mutazione V617F del gene JAK-2 o MPL)*
- Biopsia midollo osseo*



Se confermata diagnosi lo specialista prescrive la terapia



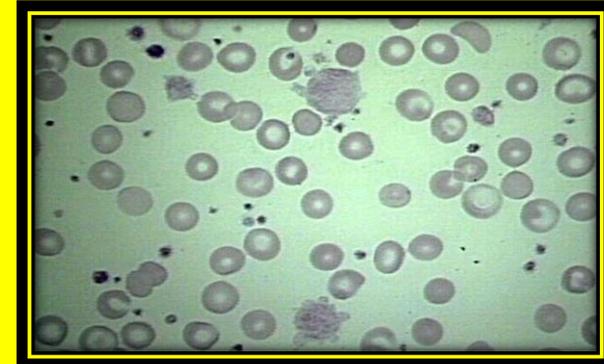
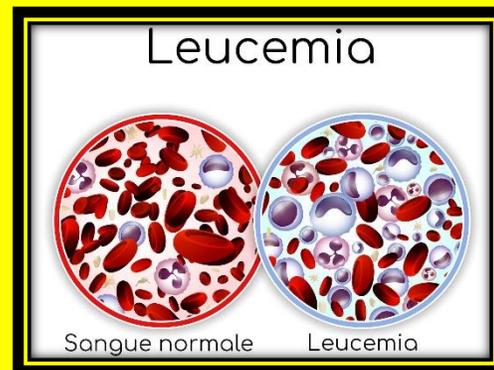
Ruolo del MMG nella terapia e nel follow up

- ✓ *Aderenza*
- ✓ *Tollerabilità*
- ✓ *Monitoraggio ematocchimico*
- ✓ *Controlli specialistici periodici*
- ✓ *Valutazione eventuali complicanze*



Complicanze trombocitemie

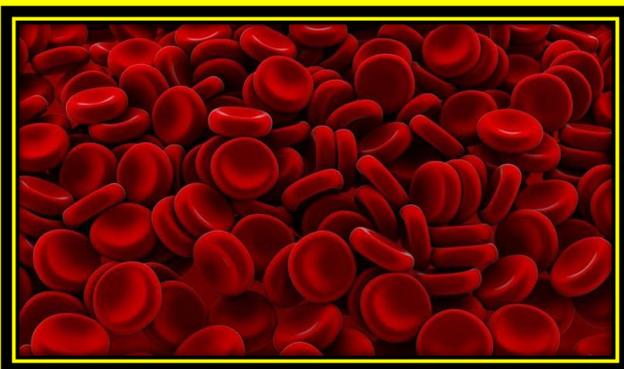
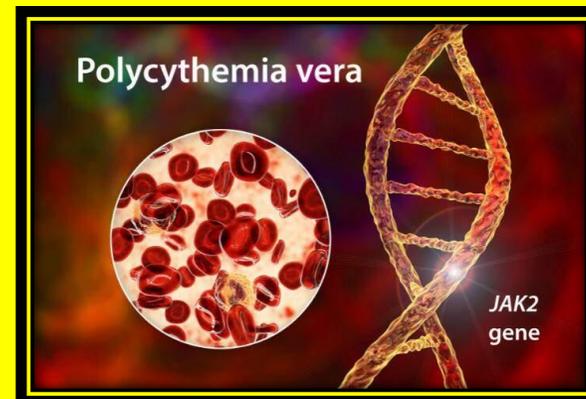
- *Le complicanze trombotiche arteriose sono rare ma possono essere fatali.*
- *Nel 2% dei casi si può verificare una trasformazione leucemica.*
- *In alcuni casi può evolvere in mielofibrosi che è la forma più grave di neoplasia mieloproliferativa cronica.*





Policitemie

La Policitemia Vera (PV) è un disordine clonale appartenente al gruppo delle neoplasie mieloproliferative croniche (MPN) caratterizzate da un aumento della massa degli eritrociti, spesso associato a una produzione incontrollata di leucociti e piastrine (panmielosi)



*L'incremento della produzione della sola linea di globuli rossi viene definita eritrocitosi.
L'eritrocitosi isolata può essere riscontrata nella policitemia vera, ma più comunemente si associa ad altre cause (eritrocitosi secondaria).*

Eritrocitosi secondaria



Può essere causata da diversi fattori, tra cui: la talassemia e la leucemia; malattie renali, come la sindrome nefrosica; malattie polmonari, come l'emottisi; malattie epatiche, come la cirrosi epatica; situazioni di stress, come i traumi, le operazioni chirurgiche, le malattie infettive gravi e le infiammazioni; alcuni farmaci, come gli ormoni steroidei, gli androgeni e alcuni farmaci che agiscono sull'ormone della crescita; elevati livelli di ossigeno, come nelle situazioni di alta quota; e alcuni tumori, come i tumori del midollo osseo e del polmone.



Epidemiologia



- Prevalenza : da 1 a 5 casi su 100.000**
- Incidenza : Da 0,7 a 2,6 nuovi casi per 100.000 pazienti all'anno, aumenta all'aumentare dell'età**
- Età alla diagnosi : tra i 60 e 70 anni**
- Sesso : lieve prevalenza sesso maschile**



Sospetto diagnostico

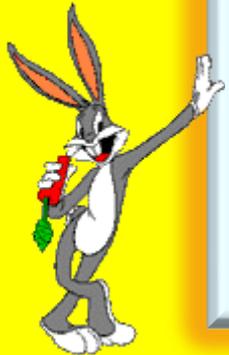


La policitemia vera è spesso il primo sospetto a causa di un emocromo anomalo (emoglobina > 16,5 g/dL negli uomini o > 16,0 g/dL nelle donne). Tuttavia, i livelli di emoglobina ed ematocrito possono essere fuorvianti. L'ematocrito può essere normale a causa dell'espansione del volume plasmatico e l'emoglobina può essere normale se vi è una concomitante carenza di ferro.

Pertanto un elevato numero di globuli rossi è la misura più utile di eritrocitosi. Insieme all'eritrocitosi, la conta dei neutrofili e delle piastrine è di solito, ma non sempre, più elevata.

Secondo i criteri diagnostici della WHO 2016, la diagnosi di policitemia vera deve essere sospettata in presenza di :

- ***elevati livelli di emoglobina (Hb > 16.5 g/dl nell'uomo e > 16 g/dl nella donna) o di ematocrito (> 49% nell'uomo e > 48% nella donna).***
- ***ricerca della mutazione del gene Jak-2 mediante analisi di biologia molecolare (tecnica RT-PCR) su prelievo di sangue periferico.***
- ***Biopsia osteomidollare che discrimina tra le varie forme di neoplasie mieloproliferative.***
- ***Criterio importante ma non indispensabile per la diagnosi (criterio minore) è la soppressione dell'eritropoietina endogena.***

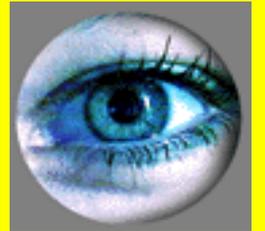


Sintomatologia

La policitemia vera è spesso asintomatica o provoca una sintomatologia aspecifica.

I sintomi più diffusi sono :

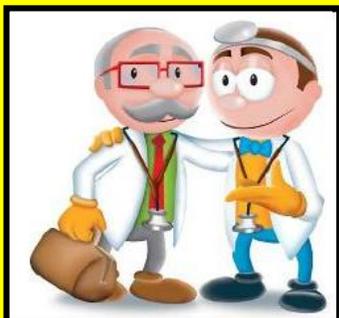
- ✓ *Cefalea*
- ✓ *Vertigini*
- ✓ *Astenia*
- ✓ *Prurito, soprattutto dopo la doccia o dopo un bagno*
- ✓ *Formicolii ai 4 arti*
- ✓ *Eritromelalgia*
- ✓ *Dispnea, soprattutto in posizione supina*
- ✓ *Dolore addominale localizzato (sede della milza) e splenomegalia*
- ✓ *Vista offuscata*
- ✓ *Acufeni*
- ✓ *Emorragie, come epistassi o gengivorragia*
- ✓ *Ematomi ed ecchimosi*
- ✓ *Edema a livello delle articolazioni fino alla gotta*
- ✓ *Ipertensione*



Dopo il sospetto diagnostico



- ❖ *Invio dallo Specialista (ricerca genetica, biopsia midollare e valutazione eritropoietina)*
- ❖ *Condivisione terapia e monitoraggio*
- ❖ *Prevenzione complicanze*



Le principali complicanze legate alla malattia sono:

- *Formazione di coaguli secondari ad un aumento della densità del sangue e una riduzione del flusso ematico con un rischio aumentato di infarto, ictus, embolia polmonare o trombosi.*
- *Splenomegalia : l'aumento della produzione di globuli rossi, aumenta il lavoro della milza causandone un ingrossamento.*
- *Emorragie, anche a livello dello stomaco o dell'intestino.*
- *Iperuricemia*



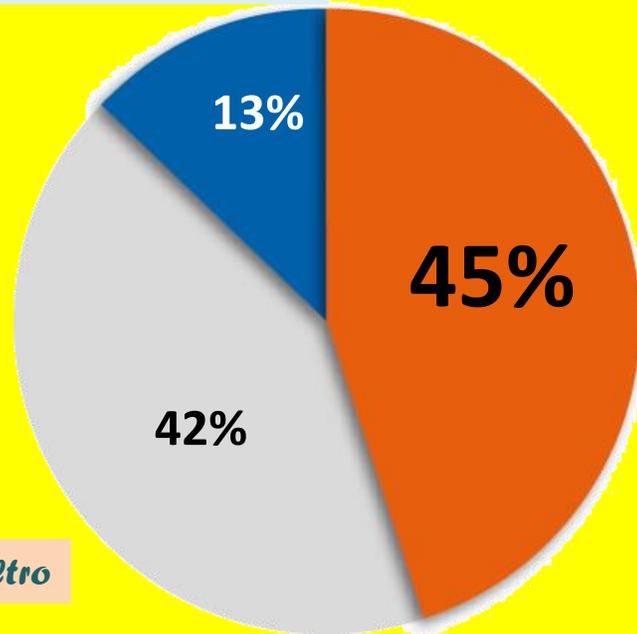
Le complicanze più gravi riguardano le malattie ematiche, come ad esempio:

- *Mielofibrosi, malattia mieloproliferativa che in piccola percentuale può progredire in leucemia mieloide acuta.*
- *Sindrome mielodisplasica, patologia che genera cellule ematiche immature o anomale.*
- *Leucemia mieloide acuta, tumore del sangue aggressivo.*



Cause di morte nei pazienti con PV

Trasformazioni Ematologiche



Altro



Le complicanze cardiovascolari rappresentano la principale causa di morte tra i pazienti affetti da PV.



Fondamentale è la presa in carico condivisa del paziente in tutte le fasi cliniche della patologia attraverso un contatto diretto (telefono, messaggistica, mail,) o indiretto (cartella informatizzata condivisa, rilascio di referto diretto al Medico di Famiglia).





Ematologo

Medico di famiglia



Grazie !