



TROMBOCITEMIA ESSENZIALE

Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina

La Trombocitemia Essenziale (TE) fa parte delle Sindromi mieloproliferative croniche (SMC) Philadelphia negative (Ph1 neg), patologie che colpiscono più frequentemente l'adulto e l'anziano, ad andamento cronico, che tuttavia possono avere una morbilità (soprattutto complicanze trombotiche venose e arteriose) non trascurabile. Finora i pochi dati disponibili sulla eziopatogenesi di questa patologia, orientavano verso l'origine da una cellula staminale multipotente. Esistono inoltre dubbi fondati, soprattutto per quanto riguarda alcuni casi di TE, sull'origine monoclonale di tale patologia.

La recente scoperta che la mutazione del gene JAK2 (fenilalanina al posto della valina in posizione 617) a livello del braccio corto del cromosoma 9, determina nella cellula staminale emopoietica (multipotente) una ipersensibilità ai vari fattori di crescita emopoietici (stem cell factor, eritropoietina, trombopoietina, fattore di crescita granulocitario, ecc.), con conseguente proliferazione trilineare (eritrociti, piastrine, leucociti in varie combinazioni a seconda dei casi), ha permesso di aggiungere un importante tassello per la comprensione dell'eziopatogenesi delle SMC Ph1 neg. come la TE, la Policitemia Vera (PV) e la Mielofibrosi Idiopatica (MF), nelle quali il gene è mutato rispettivamente nel 40-50% (TE), 80-90% (PV), e 50% (MF) dei casi. Queste nuove conoscenze molecolari nell'ambito delle SMC Ph1 neg. hanno consentito di individuare nella mutazione del gene JAK2 un sicuro criterio diagnostico, da inserire tra quelli maggiori considerati nella Policitemia Vera. Il confronto fra i pazienti con PV, TE e MF mutati o non mutati, consentirà di individuare sottogruppi di pazienti con decorso clinico diverso.

Per il momento i **farmaci più comunemente utilizzati** nel trattamento di questa patologia sono:

- **Idrossiurea:** è il farmaco più comunemente usato, svolge la sua azione citotossica inibendo la ribonucleotide-reduttasi. E' molto "maneggevole" e generalmente ben tollerato; è tuttavia un chemioterapico e ha un potenziale mutageno-leucemogeno, con rischio di indurre una trasformazione leucemica della malattia valutabile attorno al 3%.
- **Busulfano:** chemioterapico appartenente alla famiglia degli alchilanti, dotato quindi di potenzialità mutagena e leucemogena non trascurabile e per questo attualmente utilizzato solo in casi molto selezionati.

- **Interferone alfa:** farmaco non appartenente alla famiglia dei chemioterapici, tuttavia in grado di sopprimere la mielopoiesi ed in particolare la megacariocitopoiesi. Utilizzato preferibilmente in pazienti giovani. Efficace nel controllare la piastrinosi nella maggior parte dei casi, è tuttavia gravato dalla presenza di effetti collaterali, che inducono circa il 25-30% dei pazienti a sospenderne a breve termine l'assunzione.
- **Anagrelide:** farmaco anch'esso non appartenente alla classe dei chemioterapici, efficace nella maggior parte dei casi, indicato principalmente per i pazienti giovani, pur mostrando qualche limite dovuto ad effetti collaterali e tossicità cardiocircolatoria, soprattutto se associato all'aspirina, come dimostrato da recenti dati della letteratura.

Redatto Comunicazione, Relazioni esterne aziendali, Ufficio stampa, URP ASUGI su testi ed immagini forniti dalla Struttura Complessa Ematologia Clinica

Struttura Complessa EMATOLOGIA

Piazza Ospitale 1 – 34121 Trieste

Tel: 040 – 399 2559; Fax: 040 – 399 2560

Tel: 040 399 2288 – 2554; Fax: 040 – 399 2560

Revisione 01 – maggio 2022