
La mastocitosi sistemica aggressiva

Malattia in fase avanzata che si è diffusa
in diverse parti del corpo

Guida
per il paziente



Con il patrocinio di



Leukemia Care ha collaborato nello sviluppo dei contenuti e ASIMAS Onlus ha dato la propria validazione

Introduzione

Se sta leggendo questo libretto, probabilmente qualcuno che conosce – oppure lei stesso – ha ricevuto una diagnosi di mastocitosi sistemica aggressiva. Questo opuscolo le farà da guida, fornendole le informazioni necessarie per aiutarla a comprendere ciò che l'equipe medica discuterà con lei o con chi la assiste.

Se sta leggendo questo opuscolo, probabilmente qualcuno che conosce – oppure lei stesso – ha ricevuto una diagnosi di mastocitosi sistemica aggressiva. Questo opuscolo le farà da guida, fornendole le informazioni necessarie per aiutarla a comprendere ciò che l'equipe medica discuterà con lei o con il suo assistito.

Le spiegherà cos'è la mastocitosi sistemica aggressiva, come viene diagnosticata e quali opzioni di trattamento sono disponibili, aiutandola a porre le domande giuste e a fare le scelte migliori. Potrebbe anche essere utile passare questo opuscolo ad amici e parenti, in modo che possano comprendere

meglio la situazione e fornirle un sostegno più appropriato.

Potrebbe usare le pagine dedicate alle note per segnarsi alcuni punti di discussione da affrontare con il suo medico o con i suoi cari, oppure per prendere appunti durante le visite con l'equipe medica: questo la aiuterà a ricordare meglio gli argomenti trattati.

Troverà infine un elenco delle organizzazioni che possono offrirle aiuto e rispondere ad alcune delle sue domande.

Ci auguriamo che tutte queste informazioni le siano utili.

"La mastocitosi si presenta in molti modi diversi, ed è estremamente difficile da diagnosticare"

"Ho deciso fin dall'inizio che era importante rimanere positivi: avrei fatto ciò che dovevo fare, ma non avevo alcuna intenzione di vivere in funzione della malattia o di soccombervi"

Sommario

Come accedere ai servizi di supporto	6
I fatti sulla ASM	8
Cos'è la mastocitosi sistemica aggressiva?	9
Il rischio di una reazione allergica grave (shock anafilattico) nelle patologie mastocitarie	10
La mastocitosi è una forma di tumore?	12
La mastocitosi cutanea	14
La mastocitosi sistemica	16
La mastocitosi sistemica indolente	17
La mastocitosi sistemica aggressiva	18
La mastocitosi sistemica con neoplasia ematologia (SM-AHN)	20
La leucemia mastocitaria	22
Quali sono le cause della mastocitosi sistemica aggressiva?	24
Come viene diagnosticata la ASM?	25
Quali test vengono utilizzati per diagnosticare la MS?	27

Sommario

Come si può avere la certezza diagnostica?	30
Come vanno interpretati i referti?	32
I membri dell'equipe medica	34
Quali sono le opzioni terapeutiche?	36
Gli studi clinici	41
Quali trattamenti sta ricevendo il paziente?	42
Assistenza per malati terminali (EOLC, end-of-life-care)	44
Dove ottenere supporto	46
Domande da fare al medico	47
Glossario	48
Visite di follow-up	51
Note	52





I fatti sulla ASM

L'espressione "mastocitosi sistemica aggressiva" (ASM, Advanced Systemic Mastocytosis) definisce un gruppo di rare patologie mastocitarie nell'ambito nelle quali la malattia si è diffusa in più parti del corpo, pregiudicando il corretto funzionamento dell'organismo

Nel caso di una diagnosi di mastocitosi sistemica aggressiva, è probabile che essa appartenga a una di queste tre tipologie:

- 1. Mastocitosi sistemica aggressiva (ASM, Advanced Systemic Mastocytosis)**
- 2. Mastocitosi sistemica con neoplasia ematologica (SM-AHN, Systemic Mastocytosis with Associated Hematological Neoplasm)**
- 3. Leucemia mastocitaria (MCL, Mast Cell Leukaemia)**

Sebbene non esista una cura per la mastocitosi sistemica aggressiva, alcuni trattamenti possono essere d'aiuto.

Di norma, l'aspettativa di vita delle persone con mastocitosi sistemica aggressiva è inferiore ai cinque anni, ma può essere anche molto più breve (pochi mesi).

Le persone con mastocitosi sistemica aggressiva hanno bisogno di supporto per prepararsi alla fase terminale della loro vita.

Cos'è la mastocitosi sistemica aggressiva?

La mastocitosi sistemica aggressiva (ASM) è la fase avanzata di una patologia mastocitaria chiamata mastocitosi.

La mastocitosi è un accumulo anomalo di mastociti in una o più zone del corpo, come la pelle, gli organi interni o le ossa. Chi soffre di un disturbo mastocitario come la mastocitosi presenta un numero di mastociti superiore a quello di cui l'organismo ha bisogno. Nel caso della ASM, i mastociti potrebbero penetrare in diversi organi e impedirne il corretto funzionamento.

I mastociti

I mastociti sono un tipo di globuli bianchi chiamati "cellule immunitarie". I mastociti sono normalmente presenti nell'organismo, tanto che senza di loro non possiamo sopravvivere; essi svolgono infatti un ruolo molto importante nel mantenerci sani. I mastociti sono formati da piccole sacche che rilasciano sostanze chimiche atte a difendere l'organismo ogni volta che questo ne ha bisogno: un classico esempio sono le allergie, durante le quali i mastociti producono una sostanza chimica chiamata istamina,

che contribuisce a proteggere l'organismo dalle infezioni. I mastociti possono trovarsi in qualsiasi parte del corpo: nella pelle, nel sangue, nelle ossa o in qualsiasi altro organo.

Le patologie mastocitarie

C'è una grande differenza tra una persona sana - i cui mastociti lavorano normalmente - e una persona affetta da mastocitosi. I mastociti possono iniziare a non funzionare correttamente in due modi, entrambi i quali si verificano spesso nel medesimo soggetto:

1. L'organismo potrebbe produrre un numero eccessivo di mastociti in una o più zone del corpo (mastocitosi)
2. I mastociti potrebbero rilasciare nell'organismo troppe sostanze chimiche, o perfino le sostanze sbagliate (sindrome da attivazione mastocitaria).

Le patologie mastocitarie possono causare enormi sofferenze e disabilità quotidiane, a causa dei problemi dovuti alla presenza di quantità eccessive di sostanze chimiche nel corpo, e possono anche pregiudicare il corretto funzionamento di alcuni organi.

Il rischio di una reazione allergica grave (shock anafilattico) nelle patologie mastocitarie

Le patologie mastocitarie possono provocare gravi reazioni allergiche (shock anafilattico), causate dal rilascio di un'elevata quantità di istamina nell'organismo, il quale provoca il rigonfiamento dei vasi sanguigni, nonché prurito ed edema cutaneo e - con il restringersi delle vie aeree - difficoltà respiratorie.

Questa reazione allergica può essere innescata da fattori scatenanti prevedibili (come gli allergeni), oppure può accadere in modo repentino e inaspettato.

È importante fare attenzione ai primi segni di shock anafilattico, quali:

- prurito o eruzione cutanea arrossata e in rilievo
- gonfiore di occhi, labbra, mani e piedi
- sensazione di capogiro o di svenimento
- dispnea (affanno) e difficoltà di respirazione
- dolore allo stomaco (epigastralgia), nausea e vomito

Se ritiene che lei - o un'altra persona - stia avendo una reazione allergica grave, chiami immediatamente un'ambulanza.

È altamente consigliabile che chiunque soffra di una qualsiasi forma di questa malattia, come la mastocitosi, eviti il contatto con tutto ciò che potrebbe provocare una reazione allergica. Le persone a rischio di shock anafilattico e/o i loro caregiver devono essere preparati a riconoscere e trattare questa reazione potenzialmente fatale, tenendo sempre a portata di mano un autoiniettore di epinefrina, per poter fermare la reazione allergica.



La mastocitosi è una forma di tumore?

Nella maggior parte dei casi le forme di mastocitosi non sono di tipo tumorale.

Tuttavia, progredendo verso fasi più avanzate, la malattia può effettivamente trasformarsi in cancro. Un tipo di MS aggressiva chiamato leucemia mastocitaria, per esempio, è un tipo di tumore. Inoltre, se si soffre di una forma di MS aggressiva, si potrebbe sviluppare anche un tumore (una condizione nota come mastocitosi sistemica con neoplasia ematologica). In caso di dubbi relativi alla possibile insorgenza di un cancro, rivolgersi all'equipe medica.

Tipi di mastocitosi

La mastocitosi è una malattia rara, che colpisce circa una persona su 10.000, in modo equamente distribuito tra maschi e femmine.

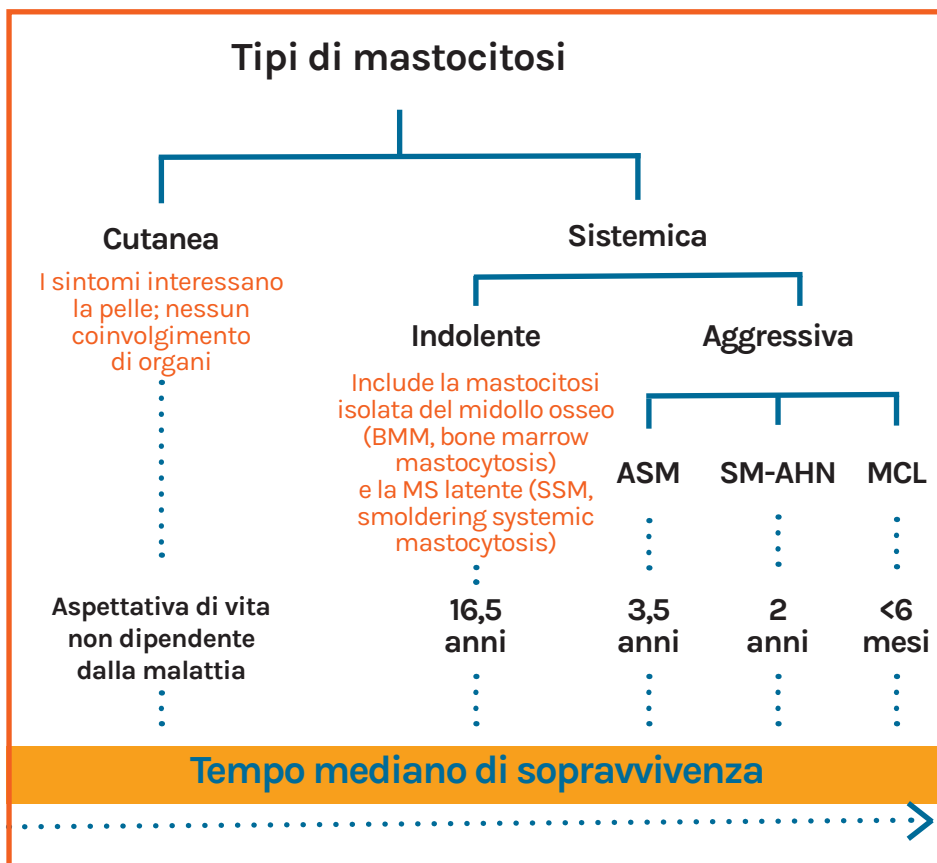
All'equipe medica spetta il difficile compito di identificare il tipo di mastocitosi in base ai sintomi, che spesso sono però solo leggermente diversi. Molti sintomi dipenderanno dalla zona del corpo in cui si sono accumulati i mastociti. In generale, più la malattia è in fase avanzata, più saranno le zone del corpo interessate da un accumulo di mastociti, e più grave sarà quindi la malattia.

I principali tipi di mastocitosi sono due:

1. mastocitosi cutanea, dove i mastociti si accumulano nella pelle
2. mastocitosi sistemica, dove i mastociti si diffondono in tutto il corpo

I bambini tendono ad avere la mastocitosi cutanea, mentre gli adulti tendono ad avere la mastocitosi sistemica.

Esiste anche un tipo estremamente raro di tumore chiamato sarcoma mastocitario, che i medici ritengono sia una rara forma di mastocitosi. Esso tuttavia si differenzia dalle altre due forme di mastocitosi per il fatto che i mastociti si uniscono fino a formare un tumore solido, che può distruggere parti del corpo. È molto pericoloso e difficile da trattare, e i carcinomi possono diffondersi in altre aree. Le persone con un sarcoma mastocitario normalmente non sopravvivono che per pochi mesi. La mastocitosi cutanea (MC) non è un tumore: è un'innocua malattia della pelle, osservata in prevalenza nei bambini. Può avere esiti eccellenti, in particolare se si identificano i primi segni cutanei entro il primo anno di vita, e fino all'80% dei casi si risolve entro l'adolescenza.



Questo grafico mostra i diversi tipi di mastocitosi, la cui gravità aumenta spostandosi da sinistra a destra. Nella mastocitosi cutanea i mastociti si accumulano nella pelle, e le persone con questa forma hanno un'aspettativa di vita normale. Nella mastocitosi sistemica l'accumulo di mastociti si diffonde invece in diverse parti del corpo.

Nella mastocitosi sistemica aggressiva - la forma più grave - si verifica una crescita incontrollata di mastociti in uno o più organi; i mastociti si accumulano in quantità così elevate e si diffondono

in modo così vasto da far sì che gli organi non funzionino correttamente, o affatto. Le persone con la malattia in fase avanzata soffrono di un maggior numero di problemi di salute e hanno un'aspettativa di vita ridotta.

La mastocitosi cutanea

In rare occasioni potrebbe diffondersi in diverse parti del corpo (e diventare così una mastocitosi sistemica), in particolare se insorge nei bambini più grandi o negli adulti.

In questi casi il medico potrebbe raccomandare ulteriori indagini, per verificare se la malattia si è diffusa in altre parti del corpo.

Man mano che i mastociti si accumulano, sulla pelle compaiono i segni di MC. Nella maggior parte dei casi si tratta di macchie pruriginose rosse o marroni, che producono vesciche quando vengono grattate ("segno di Darier"). Il segno di Darier viene usato come test per la MC.

La forma più comune di MC è chiamata orticaria pigmentosa, nota anche come mastocitosi cutanea maculopapulare (MPCM, Maculopapular Cutaneous Mastocytosis). Un altro tipo, che può essere diagnosticato da una singola macchia pruriginosa di pelle bruno-rossastra, è chiamato mastocitoma. Se tutta la cute diventa coriacea e di colore bruno-giallastro e produce facilmente vesciche, potrebbe trattarsi di una forma rara di MC chiamata mastocitosi cutanea diffusa.

In rare occasioni, gli adulti potrebbero sviluppare una forma di MC chiamata telangiectasia macularis

eruptiva perstans, a causa della quale la pelle presenta chiazze marroni e molti vasi sanguigni arrossati ("vene a ragnatela").

Questo è l'unico tipo di MC in cui la pelle non produce vesciche quando viene grattata, quindi il segno di Darier non può essere utilizzato per la diagnosi.

Non esiste una cura per la MC, poiché la maggior parte dei casi si risolve da sola, con il tempo. Sono però disponibili trattamenti (antistaminici o creme steroidee) per gestire i sintomi della malattia, come il prurito.

Un mastocitoma può talvolta essere rimosso da un chirurgo, in regime di anestesia locale.



**Venopuntura in paziente
con mastocitosi cutanea**

La mastocitosi sistemica

La mastocitosi sistemica (MS) è una malattia molto rara, che colpisce solo una persona (in prevalenza adulta) su 20-40.000. I bambini contraggono la MS molto raramente. Non è tumorale, ma le forme più avanzate possono trasformarsi in cancro.

I tipi di mastocitosi sistemica sono due:

1. Indolente, una forma stabile e non grave che interessa il 70% circa delle persone con MS
2. Aggressiva, una forma rara e grave che interessa il 30% circa delle persone con MS

I tipi più comuni di mastocitosi sono la mastocitosi cutanea e la mastocitosi sistemica indolente, entrambi i quali non sono considerati molto gravi.

A volte il medico potrebbe non essere sicuro del tipo di mastocitosi sistemica, quindi la diagnosi potrebbe essere "mastocitosi sistemica con sottotipo sconosciuto". Questo significa che è difficile effettuare una classificazione precisa, e che il paziente continuerà a ricevere un trattamento sulla base dei suoi sintomi.

La mastocitosi sistemica indolente (ISM)

La MS indolente (ISM, indolent systemic mastocytosis) non è un tumore. Non è una malattia grave. Non è una forma di mastocitosi sistemica aggressiva.

"Indolente" significa che cresce o progredisce lentamente, causando poco o nessun dolore.

Nonostante l'accumulo di mastociti, i sintomi della mastocitosi sistemica indolente non sembrano peggiorare nel tempo, né sembrano influenzare il funzionamento degli organi. È il tipo di mastocitosi sistemica che ha gli esiti migliori.

Un numero molto esiguo di persone con MS indolente progredisce verso una forma aggressiva (più grave) di MS. Questo potrebbe avvenire dopo mesi o anni.

Esistono due tipi di MS indolente: la mastocitosi sistemica latente e la mastocitosi isolata del midollo osseo. Il medico cercherà di identificare la forma della malattia dal modo in cui i mastociti si sono diffusi nel corpo. La MS latente può essere più grave, in quanto può avere un impatto su alcuni organi, ma può essere trattata.

La maggior parte delle persone con MS indolente ha un'aspettativa di vita normale. Tuttavia, il rischio

di morte prematura è maggiore nelle persone che hanno gravi reazioni allergiche, perché lo shock anafilattico è potenzialmente letale.

**Se ritiene che lei
– o un'altra persona –
stia avendo
una reazione allergica
grave, chiami
immediatamente
un'ambulanza.**

La mastocitosi sistemica aggressiva

Esistono tre tipi di MS aggressiva:

1. Mastocitosi sistemica aggressiva (ASM)
2. Mastocitosi sistemica con neoplasia ematologica (SM-AHN)
3. Leucemia mastocitaria (MCL, mast cell leukaemia)

Tutte queste forme sono estremamente rare; infatti – trattandosi di numeri così piccoli – non si sa neppure con precisione quante persone ne soffrano.

La mastocitosi sistemica aggressiva

La mastocitosi sistemica aggressiva (ASM) può essere considerata un tipo di cancro, perché è grave quanto quest'ultimo. Nella ASM i mastociti sono penetrati in alcuni organi, e questo impedisce loro di funzionare correttamente.

È una malattia molto rara, e meno del 10% delle persone con MS ha questa forma aggressiva.

Si ritiene che, a livello globale, possa colpire una persona su 250-400.000. L'ASM di solito non si sviluppa nei bambini. Le persone con ASM potrebbero progredire fino a sviluppare un cancro.

Quali sono i sintomi della ASM?

Nel caso di ASM che si diffonde in diverse parti del corpo, come stomaco, fegato, ossa o sangue, la malattia impedirà a questi organi di funzionare correttamente. Questo significa che si potrebbero contrarre alcune delle tipiche malattie che insorgono quando tali organi non funzionano correttamente. Per esempio, se la ASM si è diffusa al fegato, è possibile che si sviluppino malattie epatiche, che potrebbero essere gravi. Una persona con ASM potrebbe sentirsi molto male, e non essere in grado di svolgere le normali attività quotidiane. Il medico spiegherà a ciascun paziente quali parti del suo corpo sono coinvolte, perché queste saranno diverse, così come i sintomi e gli effetti.

Di seguito sono elencati alcuni dei problemi che il medico potrebbe identificare:

- conta ematica troppo bassa (citopenia o pancitopenia)
- livello di albumina nel sangue troppo basso (ipoalbuminemia)
- non si ricevono abbastanza nutrienti dal cibo (malassorbimento)

- tessuto osseo di bassa qualità, che può provocare fratture ossee (osteolisi)
- fegato che rilascia sostanze chimiche nell'organismo (elevati enzimi epatici)
- accumulo di liquido nello stomaco (ascite)
- gonfiore di uno o più organi (organomegalia)
- malfunzionamento delle cellule staminali (compromissione ematopoietica)

Le persone con ASM subiscono spesso gravi reazioni allergiche, come prurito, vampate di calore e gonfiore delle vie aeree, che impedisce loro di respirare correttamente: queste reazioni, se presenti in forma molto grave, possono causare uno shock anafilattico che a sua volta, se non viene trattato urgentemente, potrebbe essere fatale.

Esiste una cura per la ASM?

Non esiste alcuna cura per la ASM. Il medico può cercare di rallentare la crescita mastocitaria e trattare gli altri eventuali problemi, come l'insufficienza epatica. In caso di diagnosi di ASM, l'aspettativa di vita dipende dalla gravità della situazione organica. Molte persone con ASM possono aspettarsi di vivere per altri 3 o 4 anni.

La mastocitosi sistemica con neoplasia ematologica (SM-AHN, systemic mastocytosis with associated haematologic neoplasm)

Avere la SM-AHN significa aver sviluppato, oltre alla MS, anche un tipo di tumore ematologico. Il tipo di cancro varia da una persona all'altra. In caso di diagnosi di SM-AHN, il medico potrebbe identificare uno dei seguenti tipi di cancro:

- sindrome mielodisplastica (MDS, myelodysplastic syndrome)
- leucemia mielomonocitica cronica (CMML, chronic myelomonocytic leukaemia)
- leucemia mieloide acuta (LMA)
- linfoma a cellule B/leucemia/neoplasie plasmacellulari
- neoplasie mieloproliferative
- leucemia mieloblastica acuta (in particolare i tipi 1, 2 e 4)
- leucemia mieloide cronica (LMC)
- linfoma non Hodgkin

La maggior parte di questi tipi di tumore si sviluppa nel midollo osseo, dove inizia anche la mastocitosi. Questo è il motivo per cui le due cose sono correlate, e per il quale fino al 40% delle persone con MS aggressiva

svilupperà anche un tumore ematologico (SM-AHN). Alcune persone con SM-AHN possono sviluppare un sarcoma mastocitario, che è un tipo di tumore solido (non ematologico) correlato alla mastocitosi, molto difficile da trattare e caratterizzato da una crescita rapida (aggressivo). La maggior parte delle persone con un sarcoma mastocitario sopravvive alla sua scoperta solo per pochi mesi.

Quali sono i sintomi della SM-AHN?

I sintomi di questa malattia sono gli stessi di quelli osservati nella ASM, oltre a tutti quelli supplementari causati dal tumore. Alcuni dei sintomi del cancro possono essere:

- Perdita di peso involontaria
- Febbre o brividi
- Dolore osseo
- Stanchezza persistente e debolezza corporea
- Affanno
- Pelle pallida o giallastra

- Infezioni frequenti o gravi
- Facilità a sviluppare ematomi
- Emorragie insolite, come frequente epistassi e sanguinamento delle gengive
- Ingrossamento di linfonodi, fegato o milza
- Minuscole macchie rosse sulla pelle

Esiste una cura per la SM-AHN?

Non esiste alcuna cura per la SM-AHN. Il medico probabilmente si concentrerà sul trattamento del tumore, che in genere è il fattore più grave: si potrebbero quindi ricevere terapie contro il cancro, come la chemioterapia o un trapianto di cellule staminali. Il medico potrebbe anche cercare di trattare la MS in concomitanza, e in questo caso il paziente potrebbe ricevere un trattamento atto a rallentare la proliferazione dei mastociti.

Con una diagnosi di SM-AHN, la durata della sopravvivenza dipende dalla rapidità di crescita del tumore (aggressività) e dagli altri problemi causati dalla MS. Molte persone con SM-AHN vivranno per circa 2 anni dopo la diagnosi.

La leucemia mastocitaria (MCL)

La leucemia mastocitaria (MCL, mast cell leukaemia) è un tipo di tumore ematologico aggressivo (cioè a crescita molto rapida), caratterizzato dalla presenza di un numero elevato di mastociti nel midollo osseo e nel sangue (oltre il 20% di mastociti nel midollo osseo o oltre il 10 % nel sangue). Essa può svilupparsi in pazienti che soffrono di un accumulo di mastociti (come nella ASM) o nei pazienti senza alcun altro segno di mastocitosi.

È estremamente rara: colpisce infatti solo l'1% dell'intera popolazione di persone con MS aggressiva.

La MCL è difficile da trattare. La conta dei mastociti cresce così rapidamente da provocare un'insufficienza multiorgano. Molte persone con MCL hanno un'aspettativa di vita di soli 2-6 mesi.

Quali sono i sintomi della MCL?

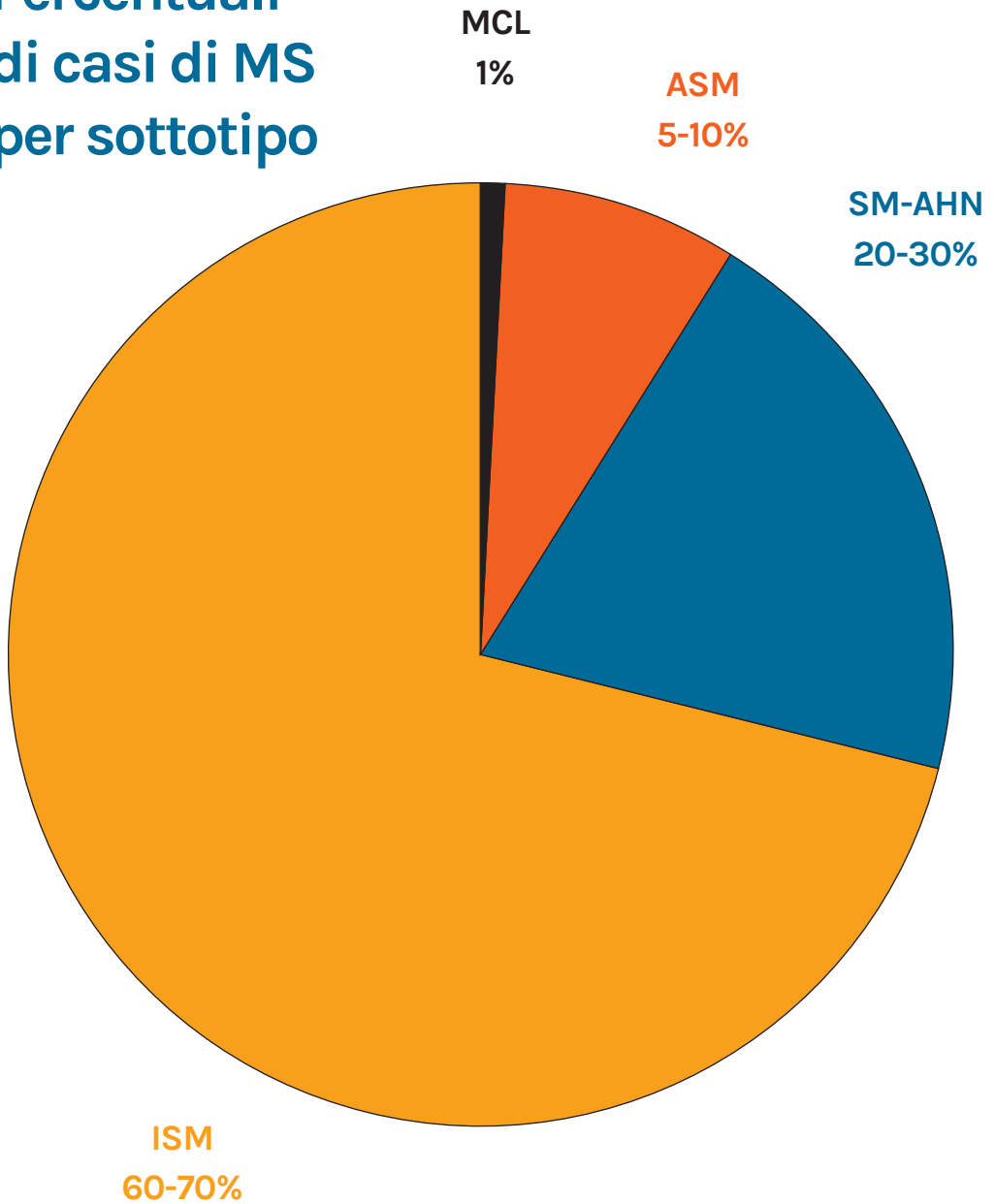
I sintomi di questa malattia sono gli stessi di quelli osservati nella ASM e nella SM-AHN, tranne il fatto che la malattia è più aggressiva. Può insorgere da sola, o può derivare da un diverso tipo di MS.

Esiste una cura per la MCL?

Non esiste alcuna cura per la MCL, la quale si diffonde rapidamente in tutto il corpo. Le persone con questa malattia spesso peggiorano molto rapidamente. I pazienti potrebbero ricevere trattamenti contro il cancro, come la chemioterapia o un trapianto di cellule staminali, oppure il medico potrebbe tentare di rallentare la proliferazione dei mastociti.

Questo grafico mostra la suddivisione della mastocitosi sistemica in 4 diversi tipi, indicando al contempo le varie percentuali delle persone che ne soffrono.

Percentuali di casi di MS per sottotipo



Quali sono le cause della mastocitosi sistemica aggressiva?

La maggior parte dei casi di mastocitosi, ivi inclusa la mastocitosi sistemica aggressiva, è causata da cambiamenti (mutazioni) in un singolo gene, chiamato gene KIT.

Il compito del gene KIT è quello di dire all'organismo come produrre un certo tipo di proteine, chiamate recettori tirosin chinasi (RTK, receptor tyrosine kinase). Queste proteine inviano messaggi alle cellule, inclusi i mastociti, indicando loro come funzionare, come crescere e quali compiti svolgere. Quando qualcosa non funziona con il gene KIT, le cellule ricevono istruzioni errate, e questo le induce a fare la cosa sbagliata.

Nella mastocitosi sistemica aggressiva ai mastociti viene impartita l'istruzione di continuare a proliferare, cosa che ne provoca l'accumulo eccessivo in diverse parti del corpo.

L'anomalia genica (mutazione) osservata con maggior frequenza nella MS (cioè in circa il 90% dei pazienti) si chiama KIT D816V. La mutazione del gene KIT porta

alla rapida crescita e diffusione dei mastociti.

La mastocitosi sistemica aggressiva è ereditaria?

Nella maggior parte dei casi di mastocitosi, la mutazione KIT non viene trasmessa in famiglia (ereditarietà): insorge infatti senza motivo apparente (cioè in modo spontaneo) dopo il concepimento e in genere non fa parte del corredo genetico familiare.

In un ridottissimo numero di casi - nei quali la mutazione KIT potrebbe essere genetica - la mastocitosi può essere trasmessa dai genitori ai figli; se questo è il caso, la malattia potrebbe colpire più di un membro della famiglia. Si tratta tuttavia di un'evenienza molto rara, e nella maggior parte dei casi essa si manifesta senza preavviso. Chiunque ritenga di soffrire di una forma ereditaria di mastocitosi, verifichi con il proprio medico l'opportunità di richiedere una consulenza genetica.

Come viene diagnosticata la mastocitosi sistemica aggressiva?

La MS aggressiva viene spesso sospettata inizialmente a causa dei sintomi. Il paziente potrebbe per esempio andare dal medico per un'allergia o un problema cutaneo, e questi potrebbe decidere di prescrivere alcuni test per verificare l'eventuale presenza di MS, nonché il suo grado di avanzamento.

Quali sono i sintomi della mastocitosi sistemica?

Una persona con mastocitosi sistemica potrebbe accusare i sintomi elencati di seguito:

- segni cutanei - come prurito, orticaria (piccoli pomfi bianchi pruriginosi, simili a una reazione all'orticaria) o arrossamento della pelle - simili a quelli osservati nella mastocitosi cutanea
- scarso appetito
- dolore quando si va in bagno
- dolore articolare
- anemia, a causa della quale il sangue non trasporta una quantità sufficiente di ossigeno, con conseguente debolezza e stanchezza
- disturbi emorragici, come lividi

inspiegabili, o situazioni in cui un taglio richiede molto tempo per smettere di sanguinare

- sintomi gastrointestinali, come mal di stomaco, diarrea, nausea e vomito
- shock anafilattico, una condizione grave e potenzialmente fatale a causa della quale non si riesce a respirare correttamente e le attività organiche si arrestano. Normalmente è la conseguenza di una reazione allergica estrema, ma può essere osservato anche nelle persone con MS

Nei casi più gravi di mastocitosi sistemica (forma aggressiva), è possibile che si manifestino alcuni di questi sintomi:

- perdita di peso inaspettata
- gonfiore dei linfonodi (linfadenopatia), con la conseguente formazione di pomfi sotto le ascelle, sul collo, sull'inguine e sotto il mento
- gonfiore del fegato (epatomegalia), che può causare ingiallimento della pelle (ittero) ed estrema stanchezza

- gonfiore della milza (splenomegalia), che può causare dolore addominale e alla spalla
- bassa pressione sanguigna (ipotensione)
- risultati anormali degli esami del sangue
- bassi livelli di ferro (anemia)
- bassa conta piastrinica (trombocitopenia)
- bassi livelli di albumina (ipoalbuminemia)
- conta eccessiva di blasti midollari (>5%)
- ingrossamento del fegato e/o della milza (epatosplenomegalia)
- gonfiore dello stomaco, causato dall'accumulo di liquido (ascite)

Molte persone con mastocitosi sistemica dichiarano di sperimentare episodi sintomatici improvvisi, che durano per circa 15-30 minuti, come:

- vampate di calore (sensazione di calore "secco", diverso dalla sudorazione)
- battito cardiaco molto veloce (palpitazioni)
- capogiri (vertigini)

Si potrebbe anche sperimentare:

- mal di testa
- affanno
- dolore toracico

- nausea
- diarrea
- improvviso calo della pressione sanguigna (ipotensione), che causa offuscamento della vista e confusione

Una volta passato l'episodio, le persone si sentono molto stanche e inerti (letargia) per diverse ore, una situazione causata dai mastociti che rilasciano improvvisamente troppa istamina.

Esistono inoltre alcuni fattori che possono scatenare un episodio, come:

- caldo, freddo, stanchezza e affaticamento fisico
- troppo stress o eccitazione
- punture di insetti, come pulci o vespe
- infezioni, come raffreddore o influenza
- consumo di alcolici
- assunzione di alcuni medicinali, come ibuprofene, aspirina o antibiotici
- consumo di alcuni alimenti, come formaggio, molluschi o spezie

Se si soffre di questi episodi, è bene tentare di identificare gli elementi scatenanti, per cercare di evitarli in futuro.

Quali test vengono utilizzati per diagnosticare la MS?

La mastocitosi sistemica può essere difficile da diagnosticare, perché i sintomi possono variare da una persona all'altra, anche a seconda dell'area in cui si sono accumulati i mastociti.

Per diagnosticare la mastocitosi sistemica - e per verificarne la gravità e lo stato di avanzamento - vengono comunemente utilizzati cinque test, i cui risultati in genere devono essere combinati, perché uno solo non è sufficiente per avere la certezza.

Emocromo completo

Un emocromo completo è un tipo di esame del sangue. Le eventuali anomalie delle conte ematiche potrebbero essere causate da un accumulo di mastociti nel midollo osseo.

Un piccolo campione di sangue viene prelevato da una vena del braccio e vengono misurati i diversi tipi di cellule ivi contenute: globuli rossi (che trasportano ossigeno), globuli bianchi (che combattono le infezioni) e piastrine (che aiutano con la coagulazione del sangue). Questi valori permetteranno al medico di farsi un'idea del funzionamento di alcuni organi.

Una conta normale di globuli rossi è pari a:

- negli uomini - da 4,7 a 6,1 milioni di cellule per microlitro (cellule/mcl)
- nelle donne - da 4,2 a 5,4 milioni di cellule/mcl

Si potrebbe scoprire che la propria conta di globuli rossi è troppo bassa, con la conseguente necessità di un trattamento per i bassi livelli di ferro (anemia).

Una conta normale di globuli bianchi è pari a:

- negli uomini - 5000-10.000 cellule/mcl
- nelle donne - 4000-11.000 cellule/mcl, in assenza di gravidanza

Si potrebbe avere un elevato numero di globuli bianchi (leucocitosi).

Una conta piastrinica normale è pari a:

- uomini e donne - da 150.000 a 450.000 piastrine/mcl

Una conta piastrinica troppo bassa (trombocitopenia) aumenta il rischio di sanguinamento.

Livelli ematici di triptasi

I livelli ematici di una sostanza chimica chiamata triptasi vengono misurati mediante analisi del sangue. Poiché la triptasi viene prodotta dai mastociti, un valore superiore a 20 nanogrammi (1 nanogrammo = 1 miliardesimo di grammo) in un millilitro di sangue suggerisce la presenza di un numero eccessivo di mastociti nel midollo osseo o in altri organi.

Ecografia

Per verificare l'eventuale ingrossamento di fegato e milza - cosa che può verificarsi in alcuni casi di mastocitosi sistemica - si ricorre all'ecografia. Uno scanner ad ultrasuoni utilizza onde sonore ad alta frequenza per creare un'immagine delle strutture morbide all'interno del corpo.

Scansione DEXA

Una scansione a raggi X a doppia energia (DEXA, dual energy X-ray) è un tipo di raggio che misura la quantità di calcio nelle ossa. Bassi livelli di calcio indicano che le ossa sono diventate deboli e fragili (osteoporosi), e questo potrebbe essere la conseguenza di un accumulo di mastociti in eccesso nelle ossa. I mastociti rilasciano sostanze che riducono lo spessore delle ossa.

Test del midollo osseo (biopsia)

Se altri test suggeriscono una mastocitosi sistemica, il paziente verrà probabilmente sottoposto a un test del midollo osseo: verrà utilizzato un anestetico locale per desensibilizzare un'area di pelle e tessuto, quindi verrà inserito un lungo ago nella pelle e nell'osso sottostante.

I campioni di midollo osseo vengono generalmente prelevati dalla parte superiore dell'osso pelvico, appena sotto la vita.

L'ago viene utilizzato per prelevare un piccolo campione di midollo osseo (il tessuto morbido e spugnoso presente nel centro cavo delle ossa di grandi dimensioni). Nella mastocitosi sistemica, il midollo osseo potrebbe presentare una conta mastocitaria superiore rispetto al normale; inoltre i mastociti potrebbero avere una forma insolita (al microscopio potrebbero apparire lunghi e sottili, invece che tondeggianti).

Il midollo osseo può anche essere testato per la mutazione KIT, per verificare se quest'ultima possa essere o meno la causa sottostante della mastocitosi sistemica.

Il test del midollo osseo può anche identificare altri tipi di tumore ematologico che necessitano di trattamento.

Test su altre parti del corpo

Il medico potrebbe decidere di prelevare un campione da altre parti del corpo, come la milza o i linfonodi, per verificare - controllando il numero e la forma dei mastociti - se la malattia si è diffusa.



Emocromo completo e livelli ematici di triptasi



Test del midollo osseo (biopsia)



Ecografia



Scansione DEXA

Come si può avere la certezza diagnostica?

Dopo aver effettuato questi test, il medico utilizzerà la seguente guida per stabilire l'eventuale presenza di MS.

Per avere la certezza diagnostica,

è necessario avere il segno principale più un segno minore. In mancanza del segno principale, si può ancora avere la MS in presenza di 3 segni minori.

Segno principale	Segni minori
Un marcato accumulo di mastociti nel midollo osseo, che nella mastocitosi sistemica aggressiva può essere osservato anche in alcuni altri organi.	I risultati della biopsia dimostrano che almeno il 25% dei mastociti ha una forma anomala (non tondeggiante, ma allungata), oppure non è adeguatamente formato.
	I risultati della biopsia evidenziano un problema con il gene KIT.
	Gli elementi identificatori delle cellule (marcatori cellulari) non sono quelli che ci si aspetterebbe di vedere per i mastociti.
	Il livello ematico di triptasi è superiore a 20 ng/ml in più di un esame del sangue.

"Esiti B" ed "esiti C"

Gli esiti B e C sono i parametri che il medico può usare per stabilire lo stato di avanzamento della MS.

Se il medico identifica uno o più "esiti B", significa che la MS sta iniziando a causare cambiamenti fisici agli organi, e che sarà quindi necessario

un trattamento per gestire i sintomi, nonché un attento monitoraggio per verificare che la MS non stia peggiorando.

Se il medico identifica uno o più "esiti C", significa che la MS è ora in fase avanzata, e sta causando

danni agli organi. Sarà pertanto necessario un trattamento urgente, per contenere la proliferazione e la diffusione dei mastociti.

Sintomi "B"	Sintomi "C"
Biopsia del midollo osseo che mostra una presenza >30% di mastociti e/o livelli ematici di triptasi >200 ng/ml	Disfunzione del midollo osseo, manifestata da una o più citopenie (conta assoluta dei neutrofili <1,0 x 10 ⁹ /l, Hb <100 g/l, o conta piastrinica <100 x 10 ⁹ /l), ma nessuna evidente neoplasia ematopoietica non mastocitaria.
Segni di displasia o mieloproliferazione in linee cellulari che non siano costituite da mastociti, ma criteri insufficienti per la diagnosi definitiva di una neoplasia ematopoietica (AHNMD), con conta ematica normale o leggermente anomala.	Epatomegalia palpabile, con compromissione della funzionalità epatica, ascite e/o ipertensione portale.
Epatomegalia senza compromissione della funzionalità epatica e/o splenomegalia palpabile senza ipersplenismo e/o linfadenopatia alla palpazione o alla risonanza magnetica.	Coinvolgimento scheletrico, con ampie lesioni osteolitiche e/o fratture patologiche.
	Splenomegalia palpabile con ipersplenismo.
	Malassorbimento, con perdita di peso dovuta a infiltrati di mastocitari gastrointestinali.

Come vanno interpretati i referti?

Utilizzare la tabella sottostante per scrivere i risultati dei test e il relativo significato.

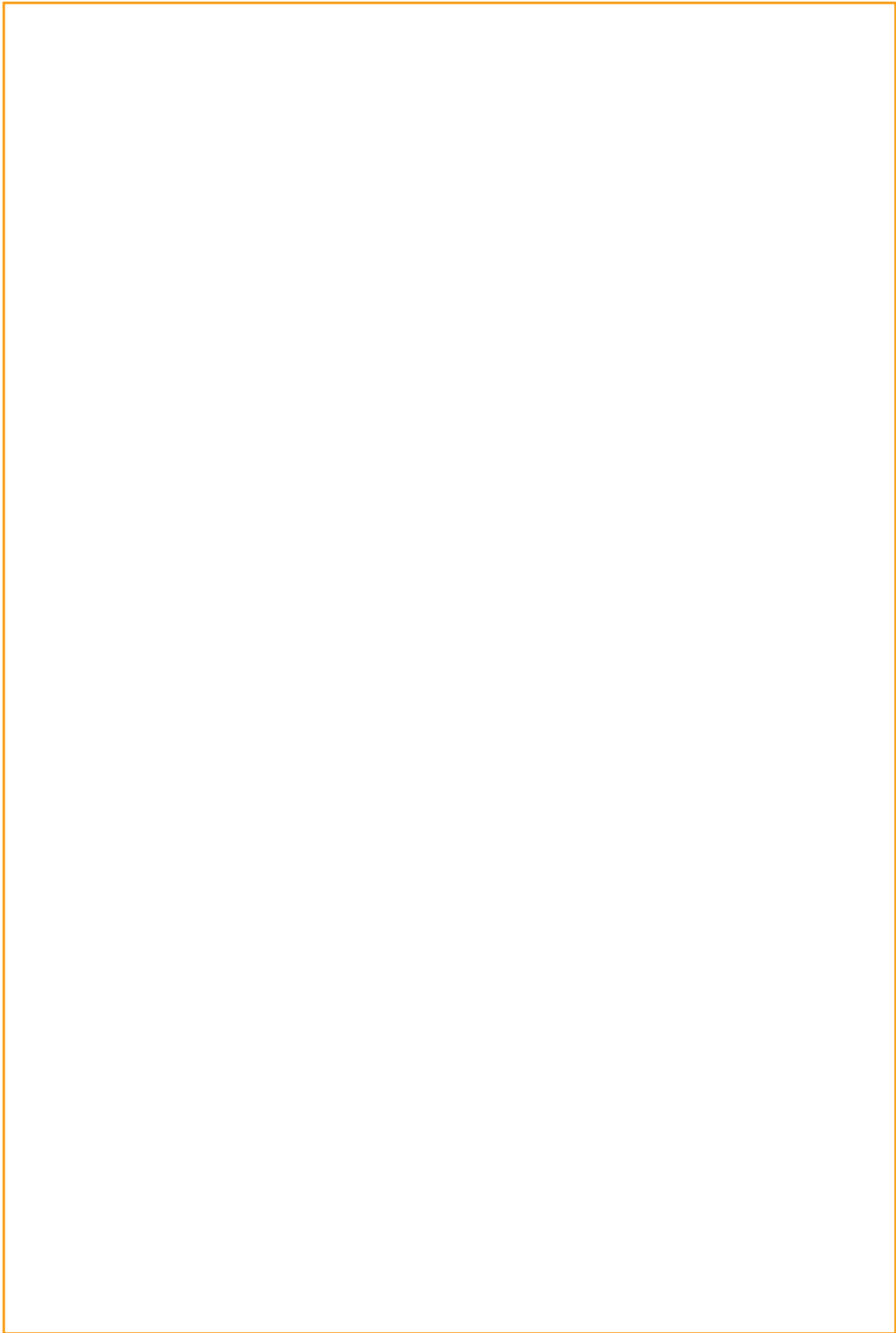
Test	Data	Significato

Test	Data	Significato

I membri dell'equipe medica

Il piano terapeutico generale – che è spesso costituito da una combinazione di vari tipi di trattamento – è il frutto di una collaborazione tra diverse figure professionali. In questo caso si parla di team (o equipe) multidisciplinare. Le equipe oncologiche comprendono operatori come medici, infermieri/e, assistenti sociali, farmacisti, consulenti, dietisti e altri. Questo spazio può essere utilizzato per scrivere note e informazioni sul proprio team medico-assistenziale.





Quali sono le opzioni terapeutiche?

Non esiste una cura per la mastocitosi sistemica, ma sono disponibili alcuni trattamenti. Le opzioni terapeutiche dipendono dal tipo di mastocitosi e dalla gravità dei sintomi; inoltre il paziente potrebbe ricevere più di un trattamento allo stesso tempo.

L'equipe medica spiegherà al paziente le diverse opzioni di trattamento, e lo aiuterà a scegliere le più appropriate. Le pagine seguenti contengono un riepilogo dei diversi trattamenti disponibili, i quali potrebbero non essere tutti adatti a ogni singolo caso: questa è infatti una decisione che spetta ai medici.

Tutti i trattamenti presentano il rischio di effetti indesiderati, dei quali sarebbe opportuno discutere in modo esauriente con gli operatori sanitari.

Comprendere ogni dettaglio dei diversi trattamenti potrebbe essere molto difficile, specialmente subito dopo aver ricevuto la diagnosi; è quindi consigliabile chiedere al proprio medico un po' di tempo per riflettere, prima di prendere una decisione, accertandosi tuttavia di avere tutte le informazioni necessarie,

e prendendo eventualmente nota delle domande da porre in occasione della visita successiva. Potrebbe anche essere molto utile recarsi alle visite con un amico o un familiare, il quale potrebbe occuparsi di prendere appunti che si potranno consultare in seguito, con più calma.

Gli effetti indesiderati del trattamento

Molti trattamenti presentano effetti indesiderati. È necessario quindi chiedere agli operatori sanitari quali tipologie di questi effetti si potrebbero sperimentare all'inizio del trattamento. Molte persone soffrono di effetti indesiderati, i quali tuttavia possono spesso essere ben gestiti dal team di assistenza. In alcuni casi potrebbe essere il caso di provare diversi tipi di trattamento, o di modificarne il dosaggio. Oppure il medico potrebbe prescrivere un farmaco per il trattamento specifico di un effetto indesiderato.

È importante ricordare che sperimentare effetti indesiderati non significa dover interrompere il trattamento.

Inoltre, è opportuno comunicare al proprio team di assistenza ogni eventuale insorgenza di effetti indesiderati; in caso contrario

gli operatori sanitari non saranno in grado di aiutare il paziente. Infine, non bisogna interrompere alcun trattamento senza aver prima consultato i medici.

Trattamenti non autorizzati

In corso di trattamento, al paziente potrebbe essere offerta l'opportunità di provare un farmaco che non viene normalmente utilizzato per la quella malattia in quel Paese (trattamento non autorizzato).

Il medico potrebbe proporre tale trattamento dopo aver considerato attentamente le opzioni del paziente, il quale dovrà poi prendere la decisione finale insieme al medico stesso.

Le seguenti informazioni descrivono le opzioni di trattamento disponibili per le persone con mastocitosi sistemica aggressiva.

I trattamenti possono aiutare le persone con mastocitosi sistemica in due modi.

1. Trattando i sintomi (terapie di supporto)

Nella mastocitosi viene rilasciata nell'organismo una quantità eccessiva di sostanze chimiche come l'istamina, il che dà origine a problemi come le reazioni allergiche. Le persone che soffrono di questi problemi possono risentirne nel corso della loro vita quotidiana.

Allo scopo di offrire alle persone con MS una migliore qualità della vita, sono stati sviluppati trattamenti che contribuiscono a ridurre alcuni dei sintomi.

- H1 antagonisti (antistaminici): aiutano con sintomi allergici lievi, come il naso che cola o il prurito.
- H2 antagonisti: aiutano con i problemi gastrici.
- Creme o compresse con steroidi (corticosteroidi), che aiutano con i problemi cutanei, come il prurito.
- Terapia PUVA: aiuta a risolvere i problemi cutanei mediante la somministrazione orale di un farmaco chiamato psoralene, unito a luce ultravioletta di tipo A.

- Sodio Cromolyn (anche chiamato sodio cromoglicato): impedisce ai mastociti di rilasciare una quantità eccessiva di sostanze chimiche. Di solito si prende per prevenire i sintomi, piuttosto che per trattarli.
 - Bifosfonati o integratori di calcio: aiutano a rafforzare le ossa.
 - Inibitori della pompa protonica (IPP), che aiutano con i sintomi gastrici e il dolore osseo.
 - Autoiniettori di epinefrina (adrenalina - EpiPens) [62]: servono ad arrestare lo shock anafilattico. Ogni penna contiene una singola dose di adrenalina (0,3 mg per gli adulti, 0,15 mg per i bambini). Sono dispositivi salvavita, e il medico potrebbe consigliare al paziente di portarne sempre uno con sé. Questi iniettori rilasciano automaticamente il medicinale quando vengono usati sulla parte esterna della coscia (l'iniezione può essere praticata anche attraverso l'abbigliamento).
- Nota: controllare sempre la data di scadenza dell'EpiPen.** Per l'eventuale utilizzo di una penna dopo la data di scadenza, consultare il medico.

2. Arrestando la proliferazione e la diffusione dei mastociti

Nella mastocitosi, i mastociti crescono troppo velocemente e possono diffondersi in diverse parti del corpo. Questo potrebbe impedire ad alcuni organi di funzionare correttamente. Nessuna terapia può ridurre il numero di mastociti già accumulatisi, ma alcuni trattamenti possono cercare di fermarli.

- Gli inibitori della tirosin chinasi (TKI) bloccano i messaggeri chimici (enzimi), chiamati appunto tirosin chinasi. Le tirosin chinasi contribuiscono a inviare alle cellule segnali di crescita, quindi bloccarle significa interrompere la proliferazione e la divisione mastocitaria. I TKI si assumono sotto forma di compresse o capsule, di solito una o due volte al giorno. Esistono molti diversi tipi di TKI. A volte potrebbe essere necessario provarne diversi, per vedere quale funziona meglio.
- L'interferone-alfa 2b aiuta il sistema immunitario a combattere le cellule invadenti e a impedire loro di crescere e diffondersi. Interferone-alfa 2b viene somministrato per iniezione, in genere 3 volte a settimana,

anche se a volte va assunto quotidianamente.

- Talvolta – se la mastocitosi è diventata cancerosa, o se oltre alla mastocitosi insorge una forma di tumore del sangue (mastocitosi sistemica con neoplasia ematologica [SM-AHN]) – viene raccomandata la chemioterapia.

La chemioterapia utilizza una serie di farmaci per cercare di uccidere le cellule tumorali, o impedire loro di crescere e diffondersi.

È molto probabile che al paziente venga offerto un farmaco chemioterapico chiamato cladribina, che viene rilasciato nell'organismo lentamente (per oltre due ore), mediante una flebo nel braccio. Altri farmaci che potrebbero essere utilizzati comprendono daunorubicina, etoposide fosfato o 6-mercaptopurina.

La chemioterapia può provocare anemia (carenza di globuli rossi, che trasportano l'ossigeno nel sangue): il paziente potrebbe quindi sentirsi stanco e affannato, e aver bisogno di trasfusioni di sangue per sostituire i globuli rossi. Si tratta di una procedura molto sicura.

Durante la chemioterapia al paziente potrebbe essere offerto più di un farmaco

(polichemioterapia).
In caso di mastocitosi sistemica con l'aggiunta di un tumore ematologico (SM-AHN), il trattamento dipenderà dal tipo di tumore.

Si consiglia di chiedere al proprio medico ulteriori informazioni, annotandole nella sezione "note" di questo libretto.

- **Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche** (HSCT, Hematopoietic Stem Cell Transplantation) - o trapianto di midollo osseo - è una procedura in cui il midollo osseo malato viene sostituito da cellule speciali, chiamate cellule staminali ematopoietiche, che si sviluppano nel midollo osseo sano. Il trapianto potrebbe anche essere utilizzato per sostituire le cellule del sangue che sono state danneggiate o distrutte a causa di un trattamento oncologico intensivo.

Le cellule staminali sostitutive devono essere fornite da un donatore compatibile (come un parente stretto). Probabilmente prima del trapianto dovrà essere somministrata una dose elevata di chemioterapia per distruggere le cellule malsane del midollo osseo. Il trapianto di cellule staminali è un'esperienza difficile e debilitante, e in genere viene

eseguito solo se altri trattamenti non hanno sortito alcun effetto e se l'equipe medica ritiene che il paziente sia in grado di affrontare la procedura.

- **Radioterapia.** Il paziente potrebbe ricevere una dose elevata di radiazioni controllate per preparare il suo organismo a un trapianto di cellule staminali, oppure per trattare un'area del corpo dove si è verificato un accumulo di cellule tumorali.

Gli studi clinici

Per poter essere condotti, gli studi clinici – che sperimentano nuovi farmaci e ne verificano il funzionamento – devono arruolare pazienti con specifici tipi di patologie. Se fosse in corso una sperimentazione clinica che esamina gli effetti sulla mastocitosi sistemica aggressiva di un nuovo farmaco, il paziente potrebbe essere in grado di prenderne parte (chiedere ulteriori informazioni agli operatori sanitari).

È necessario ricordare che questi nuovi farmaci non sono testati, quindi si raccomanda di consultare la propria equipe medica per sapere se una sperimentazione clinica potrebbe essere adatta o meno. Questo sito web contiene un elenco delle sperimentazioni cliniche in corso www.clinicaltrials.gov.

Quali trattamenti sta ricevendo il paziente?

Usare questo spazio per elencare il nome di ciascun trattamento, il suo dosaggio e lo scopo, nonché eventuali note o appunti: sta funzionando? Che effetto ha?

Nome del trattamento e dosaggio	Data	Note

Nome del trattamento e dosaggio	Data	Note

Assistenza per malati terminali (EOLC, end-of-life care)

Una volta diagnosticata, è probabile che una mastocitosi sistemica aggressiva inizi a peggiorare molto rapidamente. Sebbene si possano provare diversi trattamenti, non esiste alcuna cura per questa malattia. Probabilmente il paziente peggiorerà nel corso dei prossimi 3-5 anni, a volte prima. Questo delicato argomento deve essere discusso con l'equipe medica: solo quest'ultima infatti è in grado di formulare una previsione sulla progressione della malattia.

Pianificare in anticipo

Purtroppo è giunto il momento di prepararsi alla fase finale della propria vita. Pianificare in anticipo significa comunicare alle persone i propri desideri e voleri mentre si è ancora in grado di farlo: si potrebbe per esempio rifiutare alcuni tipi di trattamento, oppure decidere di rinunciare alla rianimazione. È importante spiegare queste cose ai propri cari: questo li aiuterà a prendere decisioni difficili quando il paziente non sarà più in grado di farlo.

Problemi pratici

Ci sono anche alcuni problemi pratici che andrebbero affrontati, come:

- fare testamento o pianificare la cura di chiunque faccia affidamento sul paziente, come i suoi figli
- scegliere una persona di fiducia che prenda le decisioni quando il paziente non sarà più in grado di farlo da solo (procura)
- concordare con i familiari la cerimonia funebre
- lasciare qualcosa di scritto (o registrare un video) per la propria famiglia e gli amici.

Queste conversazioni saranno estremamente difficili, tuttavia - discutendo i propri desideri con i familiari - si eviterà loro di dover prendere decisioni difficili in seguito. Non esiste un modo giusto o sbagliato per parlare di questi argomenti: la cosa migliore è quella di concentrarsi sugli aspetti più importanti, mantenere se possibile la solita

routine quotidiana, per rendere le cose più normali, e accettare il fatto che ci saranno giorni buoni e giorni meno buoni.

Cure palliative

Se la malattia progredisce fino al punto in cui ritengono che i trattamenti non siano più di alcun aiuto, i medici chiederanno l'intervento di un team di cure palliative, che farà il possibile per far sentire il paziente a proprio agio, fornendo specifici farmaci e assistenza. Il paziente e i suoi familiari potranno chiedere al team di spiegare loro tutto ciò che non capiscono, o di aiutarli a risolvere eventuali dubbi o problemi.

Dove ottenere supporto

I gruppi di sostegno

Questi sono gruppi a cui il paziente può rivolgersi se lui o i suoi familiari hanno bisogno di qualcuno con cui parlare. I gruppi di sostegno possono mettere il paziente in contatto con altre persone nella sua stessa situazione, per condividere le proprie sensazioni ed esperienze, e possono anche fornire consigli e suggerimenti. Chiedere alla propria équipe medica informazioni sui gruppi di sostegno locali.

Organizzazioni che possono fornire informazioni sulla mastocitosi:

ASIMAS Associazione Italiana Mastocitosi Onlus

http://www.asimas.it/home/chi_siamo.htm

Domande da fare al medico

- Che tipo di mastocitosi ho?
- La mia mastocitosi è un tipo di tumore?
- Devo portare con me un'EpiPen?
- Che effetti avrà su di me la MS aggressiva?
- Quali cose non potrò più fare?
- Quali sono le mie opzioni terapeutiche?
- Il trattamento comporta qualche rischio?
- Quali sono gli effetti indesiderati del trattamento?
- I miei sintomi scompariranno dopo l'inizio del trattamento?
- Come faccio a sapere se il trattamento funziona?
- Se il trattamento non aiuta, quali sono le mie opzioni?
- Devo prendere parte a una sperimentazione clinica?
- Qual è l'aspettativa di vita delle persone con questa malattia?
- Ci sono gruppi di supporto a cui posso unirmi?

Usare questo spazio per scrivere altre eventuali domande.

Glossario

Adrenalina

Altro nome dell'epinefrina. È un ormone prodotto dall'organismo che scatena una risposta di tipo fight or flight (ipereccitazione, o reazione acuta da stress, altrimenti detta reazione di "attacco o fuga"). Viene somministrata come rimedio per le reazioni allergiche gravi.

Allergeni

Tutto ciò che scatena una reazione allergica. Potrebbe essere un alimento, un tipo di materiale o un animale. Persone diverse possono essere allergiche a cose diverse.

Anemia

Conta insufficiente di globuli rossi (che trasportano l'ossigeno in tutto il corpo).

Shock anafilattico

Una condizione pericolosa, in cui la pressione sanguigna cala improvvisamente e le vie aeree si restringono, impedendo la respirazione. Necessita di un trattamento immediato.

Ascite

Accumulo anomalo di liquido nell'area dello stomaco.

Biopsia

Procedura medica tramite la quale si preleva da una parte del corpo un piccolo campione di tessuto che sarà esaminato attentamente al microscopio.

Cellule staminali

Le cellule presenti nell'osso midollo, responsabili della produzione delle cellule ematiche. Sono anche chiamate cellule staminali emopoietiche.

Epinefrina

Altro nome dell'epinefrina. È un ormone prodotto dall'organismo che scatena una risposta di tipo fight or flight (ipereccitazione, o reazione acuta da stress, altrimenti detta reazione di "attacco o fuga"). Viene somministrata come rimedio per le reazioni allergiche gravi.

Autoiniettore di epinefrina

Chiamato anche EpiPen. Si tratta di un iniettore ad ago contenente un medicinale a base di adrenalina, che viene iniettato allo scopo di arrestare una reazione allergica grave.

Cellule staminali ematopoietiche

Le cellule presenti nell'osso midollo, responsabili della produzione delle cellule ematiche. Sono anche chiamate cellule staminali.

Epatomegalia

Altro nome per il gonfiore del fegato, che diventa quindi più grande del normale.

Epatosplenomegalia

Gonfiore sia del fegato sia della milza, che diventano quindi più grandi del normale.

Istamina

Sostanza chimica prodotta dall'organismo che contribuisce a proteggerlo dalle infezioni. L'istamina viene rilasciata nel sangue durante una reazione allergica.

Ipoalbuminemia

Livello troppo basso di un tipo di proteina ematica chiamata albumina. L'albumina aiuta a trasportare elementi, come gli ormoni e i medicinali, in tutto l'organismo.

Ipotensione

Altro nome della pressione bassa. Una bassa pressione sanguigna corrisponde a una lettura di 90/60 mmHg o meno.

Ittero

Ingiallimento della pelle e del bianco degli occhi. Può essere un segno di un problema di salute, come la malattia epatica.

Leucemia

Tipo di cancro che si sviluppa dove vengono prodotte le cellule ematiche, in genere nel midollo osseo. Causa una conta eccessiva di globuli bianchi. Ne esistono diversi tipi.

Leucocitosi

Conta di globuli bianchi superiore al normale.

Linfadenopatia

I linfonodi sono anormali per dimensioni, numero o consistenza.

Malassorbimento

Il corpo non è in grado di assorbire i nutrienti dal cibo.

Disfunzione d'organo

Si verifica quando uno o più organi non funzionano correttamente.

Organomegalia

Gli organi si gonfiano e diventano più grandi del normale.

Osteolisi

Le ossa iniziano a consumarsi e diventano deboli e sottili.

Osteoporosi

Malattia che indebolisce le ossa, assottigliandole, e rendendole pertanto più inclini alle fratture.

Palpitazioni (cardiopalmo)

Sensazione di aumento di intensità del battito cardiaco, con o senza aumento di frequenza. Può manifestarsi in caso di fibrillazione o tachicardia.

Polichemioterapia

Un tipo di chemioterapia che utilizza più di un medicinale.

Rianimazione

Situazione in cui il paziente viene aiutato a respirare di nuovo se ha smesso di farlo. La RCP è un tipo di rianimazione.

Splenomegalia

Altro nome del gonfiore della milza, che diventa quindi più grande del normale.

Trombocitopenia

Bassi livelli piastrinici, a causa dei quali il sangue non si coagula correttamente.

Visite di follow-up

Data e ora	Medico e luogo	Motivo

Note



Note



