

EMATOLOGIA

Policitemia vera: progressi diagnostici e terapeutici

In seguito alla scoperta della mutazione del gene JAK2 (V617F), un marcatore di clonalità, la policitemia vera è classificata tra le neoplasie ematologiche mieloidi dal 2008. Questa osservazione è stata anche occasione per rivedere i primi criteri diagnostici, introducendo il rilevamento di tale mutazione come uno degli elementi cruciali. Da allora sono stati fatti alcuni progressi nella conoscenza di questa patologia, ma importanti novità stanno riguardando la terapia, aprendo aspettative nei confronti di alcune categorie di pazienti per cui gli attuali approcci sono insoddisfacenti. Una panoramica su questa patologia viene illustrata ad *M.D.* da **Tiziano Barbui**, prof. di Ematologia e Direttore Scientifico Fondazione per la Ricerca, Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo.

(>49% negli uomini, >48% nelle donne), è stata introdotta la biopsia osteo-midollare come uno dei criteri diagnostici maggiori.

Si tratta di una patologia cronica, il cui decorso è costellato soprattutto da eventi di tipo vascolare, prevalentemente trombotici. Accanto a ciò, una problematica importante è rappresentata dalla progressione della malattia verso una forma di mielofibrosi post-policitemica (10-15% dei casi).

Alcuni riescono a convivere in maniera sostanzialmente normale con la propria patologia, mentre in altri casi la situazione diventa invalidante, per la presenza di splenomegalia, con disturbi da compressione a livello addominale, e sintomi sistemici (perdita di peso, sudorazioni notturne profuse, astenia e prurito).

trattamento con salassi e ASA, mentre nei pazienti ad alto rischio CV è invece mandatorio aggiungere anche una terapia citoriduttiva.

Purtroppo la terapia citoriduttiva standard, suggerita dalla European Leukemia Net, l'oncocarbide (idrossiurea), non sempre riesce a correggere i valori ematici e c'è una frazione di pazienti che la deve sospendere, sia perché non responder sia per intolleranza al farmaco.

Recenti dati sembrano suggerire che un farmaco JAK inibitore, approvato dall'FDA e dall'EMA, ruxolitinib, abbia dei vantaggi in questa frazione di pazienti resistenti o intolleranti all'idrossiurea.

I dati provenienti dagli studi RESPONSE e RESPONSE 2, che hanno analizzato questa coorte di malati rispettivamente con e senza splenomegalia, sostengono che ruxolitinib è meglio della miglior terapia disponibile nella riduzione dell'ematocrito, della splenomegalia (RESPONSE) e dell'ematocrito e dei salassi (RESPONSE 2).

Ruxolitinib ha dimostrato inoltre di essere un farmaco sicuro in entrambi gli studi. Ulteriori dati a lungo termine sapranno confermare se i benefici si realizzano anche nella prevenzione della trombosi.

Aggiornamento dei criteri diagnostici

Nel 2016 sono stati pubblicati i criteri diagnostici rivisti dall'OMS. Le novità riguardano sostanzialmente due aspetti: sono stati abbassati i valori di emoglobina ed è stato introdotto il valore dell'ematocrito

Approcci terapeutici, tra il vecchio e il nuovo

Le linee guida dell'European Leukemia Net (2011) sul trattamento di questa patologia sottolineano come il primo atteggiamento debba essere quello di definire il rischio cardiovascolare. Per i soggetti considerati a basso rischio è previsto il



Attraverso il presente QR-Code è possibile visualizzare con tablet/smartphone il commento di Tiziano Barbui