

Vivere con le



Sindromi
MieloDisplastiche
SMD

Introduzione

Questa guida è stata preparata per darti le informazioni di base sulle sindromi mielodisplastiche (SMD) e sulle opzioni di trattamento oggi disponibili.

Le parole in blu sono spiegate nel glossario a pagina 16.

Se hai delle domande sulle SMD dopo aver letto questa guida, parlane con il tuo medico o con personale specializzato.

Per una lista di risorse bibliografiche vedi a pagina 19.

- 3** Capire le SMD
- 5** Perché ci si ammala di SMD
- 6** Segni e sintomi di SMD
- 7** Come diagnosticare le SMD
- 8** Come controllare i sintomi
- 10** Come curare la malattia
- 12** Vivere bene
- 14** Lavorare assieme al tuo medico
- 16** Aumentare le tue conoscenze



Capire le SMD

Che cosa significa SMD

SMD sta per **SINDROMI MIELODISPLASTICHE**. La parola “mielodisplastico” deriva dal greco:

MIELO, termine riferito al midollo osseo

DIS, anomalo

PLASTICO, da “plasia” che significa fabbricazione

Che cosa sono le SMD

Le SMD sono malattie che colpiscono il sangue e il midollo osseo. Il **MIDOLLO OSSEO** è costituito di materiale gelatinoso, denso e spugnoso che si trova nella parte interna delle ossa e produce le cellule del sangue.

Ci sono 5 tipi di SMD

1

**ANEMIA
REFRATTARIA**
*rappresenta circa
il 25% delle
SMD*

2

**ANEMIA
REFRATTARIA
CON
SIDEROBLASTI
AD ANELLO**
*rappresenta circa
il 15% delle
SMD*

3

**ANEMIA
REFRATTARIA
CON ECCESSO
DI BLASTI**
*rappresenta circa
il 35% delle
SMD*

4

**ANEMIA
REFRATTARIA
CON ECCESSO
DI BLASTI IN
TRASFOR-
MAZIONE**
*rappresenta circa
il 15% delle
SMD*

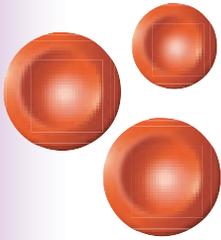
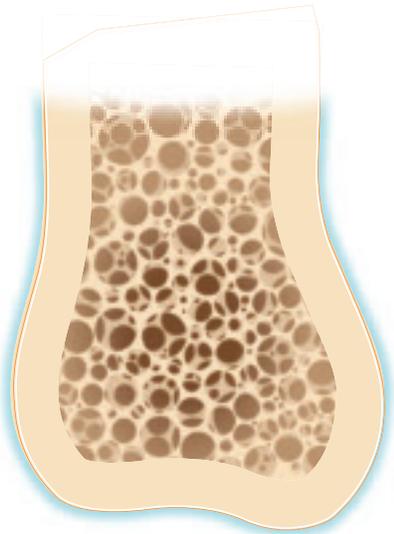
5

**LEUCEMIA
MIELO-
MONOCITICA
CRONICA**
*rappresenta circa
il 10% delle
SMD*

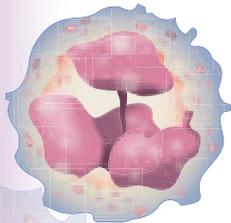
Quando hai una SMD, il tuo midollo osseo non cessa di produrre cellule, ma ne produce meno e quelle prodotte non funzionano sempre come dovrebbero. Questo può portare ai segni e sintomi tipici delle SMD.

Il midollo osseo

Il midollo osseo produce vari tipi di cellule adulte. Le **CELLULE STAMINALI** sono cellule non differenziate che si dividono in continuazione e danno origine ai blasti. I **BLASTI** sono cellule immature che possono diventare **ERITROCITI** (globuli rossi), **LEUCOCITI** (globuli bianchi) o **PIASTRINE** dopo differenziazione.



I **GLOBULI ROSSI** trasportano una sostanza chiamata **EMOGLOBINA** a tutto il corpo. L'emoglobina fornisce ossigeno ai tuoi muscoli, al cervello, al cuore e a tutti gli altri organi. Se non ci sono abbastanza globuli rossi per trasportare ossigeno in tutto il corpo, potresti stancarti o sentirti facilmente senza fiato. I globuli rossi in genere vivono 4 mesi in un adulto sano.



I **GLOBULI BIANCHI** difendono il tuo corpo dalle infezioni attaccando e distruggendo batteri e virus indesiderati. La durata di vita della maggior parte dei globuli bianchi è generalmente inferiore a 1 settimana.

Le **PIASTRINE** sono le più piccole cellule del sangue ma il loro ruolo è molto importante. Le piastrine servono a fermare il sanguinamento, cioè a coagulare il sangue. Queste cellule vivono non più di 2 settimane. Tutte le cellule del sangue sono trasportate nei vasi sanguigni in un liquido chiaro chiamato **PLASMA**.

Perché ci si ammala di SMD

Per 4 pazienti ogni 5 con SMD non è conosciuta la causa della malattia: in questo quinto paziente (che rappresenta il 20% dei malati di SMD), la sindrome può derivare dalla terapia usata per un'altra malattia. Per esempio una persona sottoposta nel passato a **CHEMIOTERAPIA** (farmaci utilizzati per la cura di un tumore) ha più probabilità di avere una SMD di una persona che non è mai stata trattata per il cancro.

Quindi sebbene non sappiamo esattamente perché la maggior parte di SMD si sia sviluppata, ci sono alcune cose che conosciamo:

le SMD non si trasmettono da uomo a uomo. **NON SONO CONTAGIOSE**

le SMD sono poco **PIÙ FREQUENTI NEI FUMATORI** rispetto ai non fumatori (tuttavia non si sa se il fumo di sigaretta aumenti il rischio di SMD o meno)

le SMD **RARAMENTE SI TRASMETTONO DA UNA GENERAZIONE ALLA SUCCESSIVA** come il diabete o le malattie cardiache

le SMD sono **PIÙ FREQUENTI IN PERSONE** che sono state **ESPOSTE AD AGENTI CHIMICI** quali il **BENZENE**

le SMD **NON SONO COMUNI**

Secondo l'American Cancer Society, ogni anno vengono diagnosticati da 10.000 a 15.000 nuovi casi di SMD negli Stati Uniti. In Italia, le nuove diagnosi sono oltre 3.000 e il loro numero, secondo gli esperti, sembra aumentare ogni anno.



Segni e sintomi delle SMD

I segni delle SMD all'inizio non sono spesso evidenti né ovvi. Uno dei sintomi più comuni delle SMD è il ridotto numero di cellule sanguigne al quale ogni malattia di questo tipo è associata.

UN BASSO NUMERO DI GLOBULI ROSSI può farti sentire sempre stanco, debole e senza fiato

UN BASSO NUMERO DI PIASTRINE può far comparire più facilmente contusioni e sanguinare senza motivo (ad esempio a naso o gengive)

UN BASSO NUMERO DI GLOBULI BIANCHI può farti contrarre più spesso infezioni o avere infezioni che non guariscono.



Come diagnosticare le SMD

Esame del sangue

Solo il tuo medico può confermare se hai una delle SMD attraverso un esame del sangue. Se i risultati del tuo esame non sono normali, il medico può far eseguire anche un'aspirazione del midollo osseo e la biopsia.

Aspirazione del midollo osseo e biopsia

L'aspirazione del midollo osseo permette la raccolta di alcune gocce di midollo da un osso, in genere l'anca. Durante la biopsia, un piccolo frammento di osso e di midollo osseo viene rimosso, dopo che il medico ha reso insensibile l'osso e la cute con l'anestesia locale. Il tuo medico utilizza sempre questi esami per determinare quale tipo di SMD hai. Questi stessi esami possono essere ripetuti per capire se il trattamento sta funzionando.

Esami citogenetici

Le cellule umane normali contengono 46 cromosomi (23 paia). In alcune persone con SMD tuttavia 1 o più cromosomi o frammenti di questi possono mancare, in altre invece le cellule possono avere un eccesso di coppie di 1 o più cromosomi. Un esame citogenetico viene eseguito per determinare quale modificazione del cromosoma si è verificata nel paziente. Ad esempio, i pazienti con SMD possono mancare dei cromosomi 5 e 7, oppure avere un cromosoma 8 in più. Questo tipo di esame in genere necessita di circa 3 settimane perché le cellule hanno bisogno di tempo per crescere in laboratorio prima che i loro cromosomi possano essere osservati al microscopio.

Come controllare i sintomi

Alcuni dei sintomi delle SMD possono essere controllati con una **TERAPIA ADIUVANTE**. Per terapia adiuvante si intende qualsiasi trattamento che aiuti a controllare i sintomi della SMD. È importante ricordare che il trattamento di supporto aiuta solo a controllare i sintomi, non è la cura.

Trasfusioni di sangue

Una **TRASFUSIONE** è l'atto di prelevare una certa quantità di sangue da una persona per darlo ad un'altra. Le trasfusioni sono necessarie quando i livelli di alcuni tipi di cellule del sangue sono troppo bassi. Se, ad esempio, il tuo numero di globuli rossi è basso, probabilmente non avrai tanta forza, ma una trasfusione di sangue può aiutare a farti sentire meglio.



Fattori di crescita

I **FATTORI DI CRESCITA** sono farmaci che aiutano il midollo osseo sano o normale a produrre più cellule. I tre tipi di farmaci più spesso usati in pazienti con SMD sono l'**ERITROPOIETINA**, il **G-CSF** e il **GM-CSF**.

L'**ERITROPOIETINA**, o **EPO** come viene spesso chiamata, aiuta il midollo osseo a produrre più globuli rossi. *G-CSF* e *GM-CSF* aiutano il midollo osseo a produrre globuli bianchi.

Esistono anche aspetti negativi che derivano dall'uso di questi fattori di crescita. Hanno un effetto temporaneo, non curano la malattia, ma coprono o mascherano i sintomi, che ricompaiono appena sospeso il trattamento.

Questi farmaci non sono somministrabili a tutti i pazienti; hanno bisogno di midollo osseo sano o normale e sono efficaci solo in 1/5 dei malati.



Antibiotici

Gli **ANTIBIOTICI** sono farmaci che prevengono o controllano l'infezione. I pazienti con basso numero di globuli bianchi spesso hanno più bisogno di antibiotici perché sono più suscettibili a contrarre infezioni rispetto a quelli con normale conteggio di globuli bianchi.

Come curare la malattia

Sebbene le SMD siano malattie croniche gravi, sono per fortuna curabili. Il trattamento delle SMD dipende dal tipo, dalla gravità, dall'età e soprattutto dallo stato di salute generale. Esistono diversi tipi di trattamento, perciò parla con il tuo medico per scegliere il tipo di terapia più adatta.

Terapia con farmaci ipometilanti

Il tuo ematologo di fiducia potrà proporti una terapia con **FARMACI IPOMETILANTI**, quali azacitidina e decitabina. Questi farmaci si ritiene funzionino attraverso la riespressione di alcune informazioni genetiche sopresse nella cellula mielodisplastica. Non si tratta dunque di una chemioterapia, anche se ci possono essere all'inizio del trattamento degli abbassamenti nei valori dell'emocromo. Questa terapia si protrae per molti mesi, e soprattutto in caso di successo terapeutico.

Terapia con farmaci immunostimolanti

Tra i **FARMACI IMMUNOSTIMOLANTI**, il lenalidomide è un farmaco che potrebbe essere proposto ai pazienti che presentano una specifica alterazione cromosomica chiamata delezione del CR5 o 5q-. Si tratta di un farmaco orale che ha dimostrato di poter validamente curare questo tipo di SMD.

Terapia con farmaci immunosoppressori

I **FARMACI IMMUNOSOPPRESSORI** diminuiscono la produzione di cellule sanguigne. In genere sono più attivi nei pazienti che hanno sviluppato anticorpi contro le proprie cellule sanguigne.

Farmaci per il cancro

Quando hai una SMD, il tuo midollo osseo in genere produce meno cellule e queste non sempre funzionano come dovrebbero. Alcune terapie per il cancro (chemioterapia) possono aiutare il midollo osseo a produrre di nuovo cellule sanguigne sane.

Trapianto di midollo osseo

Nel trapianto, il midollo osseo sano viene utilizzato per sostituire quello malato. Questa procedura viene realizzata in circa il 5% dei pazienti con SMD. I trapianti di midollo osseo sono eseguiti soprattutto in pazienti di età inferiore a 60 anni a causa dei rischi e dello stress che possono incidere sul malato.

Trapianto di cellule staminali

Come il trapianto del midollo osseo, cellule progenitrici sane, ma immature, del sangue vengono utilizzate per sostituire le cellule malate. Questo trattamento viene eseguito solo in pazienti giovani.

Vivere bene

Come persona affetta da SMD, ti accorgerai che prendersi cura della propria salute diventa più importante di quanto lo sia mai stato.

Sanguinamento

Il sanguinamento, anche da piccoli tagli, può essere difficile da controllare. Quindi:

- presta molta attenzione quando usi coltelli in cucina
- scegli il rasoio elettrico al posto delle lamette da barba
- fai attenzione quando lavori con apparecchi molto affilati e nel giardinaggio
- contatta il medico se gengive o naso ti sanguinano senza ragione.

Infezione

L'infezione anche se minima può rappresentare un pericolo. Perciò:

- chiedi al tuo medico di vaccinarti ogni anno contro l'influenza
- presta attenzione a tagli o strisciature, pulisci bene le ferite con disinfettante e proteggi con garze
- usa uno spazzolino morbido per non graffiare le gengive.



Farmaci

Informa il tuo medico dei farmaci che stai prendendo. Non solo quelli prescritti da altri medici, ma anche i farmaci da banco che usi abitualmente, come aspirina e antidolorifici. Ricorda anche che i prodotti di erboristeria o gli integratori alimentari e vitaminici influenzano l'esito di eventuali terapie.

Dal dentista

Il tuo medico deve sapere se hai programmato un'otturazione dentale o un altro trattamento odontoiatrico. Potrebbero essere necessari antibiotici per proteggerti da infezioni.



Livello di attività

Non è consigliabile affaticarsi, bisogna trovare un equilibrio tra attività e riposo. Quindi:

- fai una lista delle cose da fare e scegli le più importanti
- permetti agli altri di aiutarti a casa e fuori
- programma delle pause durante la giornata.

Dieta

Segui una dieta sana. Non assumere cibi dannosi, evita alimenti non cotti, quali il sushi, o poco cotti, come le uova.



Lavorare assieme al tuo medico

La comunicazione è di importanza vitale nella scelta della migliore assistenza medica possibile e del piano terapeutico.

Questa sezione suggerisce come collaborare con l'équipe medica durante la terapia.

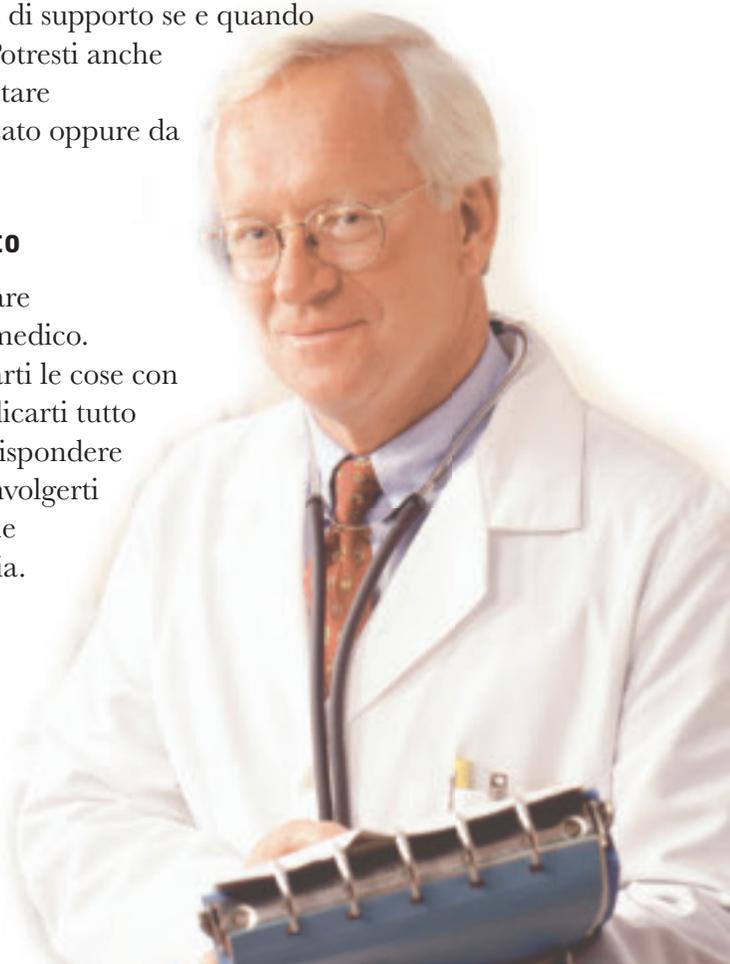
Non esitare a chiedere aiuto

Vivere con una malattia grave, quale la SMD, può essere difficile. Non aver paura di contare o chiedere l'appoggio della tua famiglia, degli amici e dei gruppi di supporto se e quando ne vedrai la necessità. Potresti anche aver bisogno di farti aiutare da un terapeuta autorizzato oppure da un assistente sociale.

Scegli il medico giusto

Assicurati di poter parlare liberamente con il tuo medico.

Lei/lui dovrebbe spiegarti le cose con termini che capisci, dedicarti tutto il tempo che serve per rispondere alle tue domande e coinvolgerti in tutte le discussioni che riguardano la tua terapia.



Fai domande

Non aver paura di fare domande o chiedere di avere più informazioni riguardo la tua malattia. Ricorda che hai scelto il medico per la sua conoscenza e che hai tutto il diritto di farti spiegare quello che non capisci. Potresti, prima degli appuntamenti, scrivere le domande e portare carta e penna per prendere nota delle risposte. È importante che ti senta a tuo agio e che capisca tutto quello che il tuo medico dice.

Capisci il consenso informato

Per certi tipi di trattamento i medici devono avere il tuo consenso (che è chiamato **CONSENSO INFORMATO**) prima di procedere. Questo significa che devi firmare un documento in cui tu dichiari, dopo che il medico ti ha spiegato tutti gli aspetti del trattamento a cui sarai sottoposto, di aver capito i rischi e i benefici della terapia. Assicurati di leggere attentamente e non firmare se non ti è tutto chiaro.

Risolvi i conflitti

Scoprire che hai una malattia rara e grave può essere spaventoso e può angosciarti. Lo stress può far nascere conflitti sulla malattia e sul trattamento. Se non sei d'accordo con il tuo medico, parlane con lei/lui, tieni però a mente che l'obiettivo dei medici coincide con il tuo, cioè la migliore cura possibile. Il tuo medico deve sapere se sei depresso o se pensi che non sia stata trovata una soluzione valida. Se sei convinto che non puoi essere d'accordo con il tuo medico, considera l'opportunità di cambiare e cercare un'altra opinione. Tieni sempre presente che il tuo medico, come te, non vuole che tensione e sfiducia influiscano negativamente sulla tua cura.

Aumentare le tue conoscenze

Glossario

ANEMIA

qualsiasi condizione in cui il numero dei globuli rossi è inferiore a quello normale

ANTIBIOTICO

un farmaco che aiuta a prevenire o a combattere l'infezione

ANTICORPI

proteine presenti nel sangue prodotte in risposta a sostanze estranee, quali batteri o virus che invadono il corpo. Gli anticorpi proteggono da malattie legandosi a questi corpi estranei e provocandone la morte

BENZENE

liquido chiaro incolore con odore dolce e infiammabile che deriva dal petrolio grezzo. Piccole quantità di benzene possono essere trovate in prodotti quali vernici, colle, pesticidi e benzina

BIOPSIA

processo di prelievo di un campione di tessuto dal corpo. Questo tessuto può essere osservato al microscopio o messo in coltura per ricercare cellule del cancro

BLASTO

cellula immatura del sangue che a maturazione può diventare globulo rosso, globulo bianco o piastrina

CELLULA STAMINALE

cellula primordiale che si divide continuamente per dare origine a diversi tipi di cellule, tra cui i blasti

CHEMIOTERAPIA

farmaci utilizzati nel trattamento del cancro

CONSENSO INFORMATO

documento che attesta che hai capito i potenziali rischi e benefici di un trattamento. Deve essere firmato prima di ricevere il trattamento

CRONICO

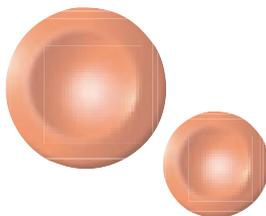
persistente e duraturo

CURA PALLIATIVA

trattamento che aiuta a controllare i sintomi di una malattia

EMOGLOBINA

proteina all'interno dei globuli rossi che trasporta ossigeno

**EPO**

abbreviazione di eritropoietina (vedi eritropoietina)

ERITROCITA

globulo rosso

ERITROPOIETINA

ormone e fattore di crescita che stimola le cellule staminali sane e normali del midollo osseo a produrre globuli rossi

ESPERIMENTO/TEST CLINICO

studio clinico progettato con cura per indagare gli effetti di un farmaco o di una terapia medica svolto dapprima su un gruppo di persone limitato e poi in una popolazione sempre più ampia

FATTORE DI CRESCITA

farmaco che aiuta le cellule staminali sane e normali del midollo osseo a produrre cellule di un tipo specifico

FERRITINA

proteina che complessa il ferro, cioè che trasporta il ferro. La quantità di ferritina presente nel sangue aiuta il medico a stabilire quanto ferro è immagazzinato nel tuo corpo

GLOBULI BIANCHI

cellule del sangue che difendono il corpo da infezioni attaccando e distruggendo batteri e virus indesiderati

GLOBULI ROSSI

cellule del sangue che trasportano emoglobina, e perciò ossigeno a tutto il corpo

GRANULOCITA

termine per definire un tipo specifico di globulo bianco

IMMUNOSOPPRESSORE

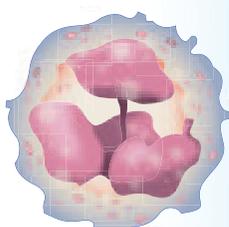
relativo alla riduzione o alla soppressione della risposta immunitaria

IMMUNOSTIMOLANTE

farmaco che modula la risposta immunitaria, ad esempio attraverso una stimolazione non-specifica di un sistema immunitario indebolito

IPOMETILANTE

sostanza che diminuisce il grado di metilazione del DNA, che a sua volta è legato ai processi di trasformazione neoplastica (cioè tumorale). Nelle sindromi mielodisplastiche è stato osservato un aumentato grado di metilazione di sequenze di DNA e per contrastare questa alterazione viene utilizzata azacitidina o decitabina



LEUCEMIA

tumore dei globuli bianchi e del midollo osseo

LEUCOCITA

termine generico per definire tutti i globuli bianchi

LINFOCITA

termine per definire un tipo specifico di globulo bianco

MIDOLLO OSSEO

materiale denso e spugnoso, simile a gelatina, che si trova all'interno delle ossa e produce le cellule del sangue

MIELOCITA

termine per definire un tipo specifico di globulo bianco

MIELODISPLASTICO

crescita anomala di midollo osseo e/o delle cellule del sangue

MIELOIDE

relativo ai mielociti

MIELOMONOCITICO

che colpisce le cellule mieloidi del midollo osseo

NEUTROFILO

termine per definire un tipo specifico di globulo bianco

PIASTRINA

cellule del sangue che causano coagulazione ed aiutano a fermare il sanguinamento

PLASMA

liquido chiaro ricco di proteine che trasporta le cellule del sangue attraverso i vasi sanguigni

REFRATTARIO

resistente al trattamento

SIDEROBlasto ad anello

globulo rosso che contiene ferro

TEST INCROCIATI

esame per determinare se il sangue del donatore è compatibile con quello del ricevente prima della trasfusione

TRASFUSIONE

processo di prelievo di una certa quantità di sangue da una persona per darlo ad un'altra

TROMBOCITA

termine alternativo per definire le piastrine



Risorse bibliografiche

Siti internazionali per ulteriori informazioni sulle SMD

Visita il sito: www.allaboutmds.com

Anemia aplastica e SMD International Foundation

www.aamds.org

Myelodysplastic Syndromes Foundation

www.mds-foundation.org

American Cancer Society (ACS)/National Cancer Institute

www.cancer.org

Leukemia and Lymphoma Society

www.leukemia.org

Leukemia Research Disease information

www.lrf.org.uk/en/1/information.html



Intermedia editore

Via Malta 12/B, 25124 Brescia
Tel. 030 226105 fax 030 2420472
e-mail: intermedia@intermedianews.it

Redazione:

Antonella Boraso, Mauro Boldrini,
Sabina Smerrieri

Consulenza scientifica:

prof.ssa Valeria Santini

Questa pubblicazione è stata realizzata
grazie a un educational grant di



PHARMION