

L' EPN

È una malattia rara del sangue, acquisita (non è una malattia congenita)

- Non è un tumore
- Non è contagiosa
- Non è ereditaria

Nella EPN una parte dei globuli rossi è più debole e viene distrutta più facilmente: questo provoca anemia e liberazione del contenuto dei globuli rossi, cioè di emoglobina nel sangue.

L' emoglobina passa dal sangue alle urine che diventano scure (urine "coca cola"), un fenomeno noto come emoglobinuria. Caratteristica che ha determinato il nome della malattia è l' emissione di urine molto scure ad intermittenza, per esempio al mattino al risveglio. Talvolta le crisi emoglobinuriche possono essere molto intense e durare alcuni giorni, spesso sono scatenate da febbre ed infezioni anche banali.

L' EPN può colpire maschi e femmine di tutte le età, ma è più frequente nel giovane adulto tra i 20 e i 40 anni. È una malattia rara, si stima che l'incidenza, cioè i nuovi casi in un anno, sia intorno 0,5 per milione di abitanti.

Ci si ammala di EPN perché alcune delle cellule del midollo osseo (cellule staminali) progenitrici delle cellule del sangue (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine) subiscono un cambiamento (mutazione) in conseguenza del quale producono dei globuli rossi, globuli bianchi e piastrine "difettosi". In alcuni pazienti l' EPN si sviluppa in seguito ad una malattia del midollo osseo che si chiama aplasia midollare o anemia aplastica, nella quale risultano diminuiti di numero sia i globuli rossi (anemia) che i globuli bianchi (leucopenia) e le piastrine (piastrinopenia). In altri pazienti, l'aplasia può comparire successivamente durante la storia clinica della malattia.

I SINTOMI

Il quadro clinico, l' intensità dei sintomi e il decorso della malattia sono molto variabili. Nella maggior parte

dei casi la malattia si manifesta con i sintomi dell' anemia (mancanza di globuli rossi): pallore, stanchezza, affanno e palpitazione. Il colore delle urine può essere scuro o rossastro .



Colore della urine a varie ore della giornata

Si possono avvertire dolori addominali e difficoltà a deglutire cibi solidi e perfino liquidi. L' uomo può avere difficoltà nei rapporti sessuali (disfunzione erettile). Se il numero di globuli bianchi è molto basso la persona può essere più soggetta alle infezioni; se è molto basso il numero delle piastrine ci può essere tendenza alle emorragie.

Altri possibili sintomi sono quelli secondari alle trombosi, che sono variabili a seconda del vaso sanguigno interessato.

LA DIAGNOSI

L' esame delle urine permette di riconoscere la presenza di emoglobina. Un semplice prelievo di sangue permette di identificare i globuli rossi e globuli bianchi anormali grazie ad una tecnica che si chiama citofluorimetria e che viene eseguita in centri ematologici specializzati. All' esordio della malattia è opportuno effettuare anche un esame del midollo osseo per verificare se vi è aplasia o ipoplasia midollare.

IL DECORSO

Il corso della malattia è molto variabile. Nella maggior parte dei casi i pazienti imparano a vivere con l'EPN e conducono una vita attiva con scarsa interferenza nelle

relazioni familiari, sociali, lavorative. In casi più rari la necessità di frequenti controlli medici e trasfusioni o l'insorgere di complicanze possono compromettere in qualche misura la qualità della vita.

Una quota non piccola (si stima intorno al 10-15% dei casi) di pazienti EPN va incontro a miglioramento spontaneo fino alla scomparsa di tutte le cellule EPN dal sangue e alla normalizzazione dell'emocromo. La guarigione spontanea può avvenire anche in pazienti con malattia grave, ma dopo alcuni/molti anni.

LE COMPLICANZE

Una delle maggiori complicanze è la trombosi, cioè la formazione di coaguli all' interno dei vasi sanguigni, soprattutto le vene. La trombosi si cura, e si può in parte prevenire, con dei farmaci che si chiamano anticoagulanti e che vengono somministrati per bocca o mediante iniezioni sottocutanee.

In una piccola proporzione di pazienti con EPN il midollo osseo può, nel corso degli anni indebolirsi, e produrre meno globuli bianchi e piastrine (ipoplasia o aplasia midollare). Raramente l' emissione di emoglobina attraverso le urine può a lungo andare produrre dei danni renali. In occasione di crisi emoglobinuriche molto gravi si può determinare un danno renale acuto che deve essere opportunamente e tempestivamente curato.

LE TERAPIE

Le cure sono diverse a seconda dell'andamento clinico, e l'indicazione a ciascun trattamento va valutata in centri ematologici che abbiano buona esperienza di EPN : 1) semplice terapia di supporto con **ferro** (quando indicato), vitamine e trasfusioni; 2) profilassi o terapia **anticoagulante**; 3) **eculizumab**: farmaco approvato nel 2007 per il trattamento della EPN, in grado di ridurre in modo drastico la distruzione dei globuli rossi ed i sintomi ad essa correlati come stanchezza, dolori addominali, difficoltà alla deglutizione, disfunzione

erettile; la necessità di trasfusioni viene diminuita e, in molti casi, annullata; anche il rischio trombotico è sensibilmente ridotto. Prima di iniziare la terapia con eculizumab è obbligatoria la vaccinazione anti-meningococco, che va rinnovata alle scadenze previste. La decisione di iniziare la terapia con eculizumab e il monitoraggio della sua efficacia vanno valutati da centri ematologici specializzati nella cura dell'EPN, che eventualmente possono modificarla o associarla ad altre cure per migliorarne l'efficacia. La terapia con eculizumab non andrebbe mai sospesa, a meno di condizioni particolari che vanno valutate da centri specializzati; l'efficacia parziale del trattamento non va mai considerata un motivo per la sua sospensione. In caso di febbre elevata è necessario consultare prontamente un medico; ed è consigliabile avere comunque sempre a disposizione un antibiotico da assumere (ciprofloxacina).

Questi trattamenti non fanno guarire, ma attenuano i sintomi, riducono le complicanze e migliorano la qualità della vita.

4) Il **trapianto di midollo osseo** è l'unico trattamento in grado di eliminare l'EPN; sebbene in linea di principio sia un'opzione aperta a tutti, il trapianto si considera di solito indicato solo per i casi più gravi di EPN, che dispongano di un donatore compatibile, di solito un fratello o una sorella. Si tratta infatti di una procedura che da un lato può essere risolutiva, ma dall'altro è gravata da notevoli rischi.

SITUAZIONI PARTICOLARI

Gravidanza: nelle donne affette da EPN la gravidanza può avere gravi complicanze sia per la madre sia per il nascituro. Per tali motivi è necessario che le donne fertili affette da EPN ottengano consulenze specifiche sull'argomento per capire appieno quali prospettive e quali scelte possano/debbero improntare il loro comportamento.

Recenti esperienze dimostrano che la terapia con eculizumab può permettere alle pazienti affette da EPN di portare a termine la gravidanza con marcata riduzione del rischio di complicanze. La gravidanza nell'EPN resta quindi una condizione medica richiedente la massima attenzione, ma se adeguatamente programmata e seguita da centri specializzati nella maggioranza dei casi ha esito positivo.

Viaggi: Non mantenere troppo a lungo la posizione seduta in aereo o in automobile; assumere molti liquidi e chiedere al proprio medico se, in occasione di viaggi particolarmente lunghi, è opportuno prendere dei farmaci preventivi.

Occorre avere molta attenzione a viaggiare in paesi a basso livello igienico-sanitario in cui è più facile contrarre malattie infettive, dalla diarrea del viaggiatore ad altre infezioni più gravi.

Il soggiorno in alta quota può provocare affanno e palpitazioni nei soggetti anemici.

Sport: Un'attività sportiva commensurata alla condizione clinica è sempre auspicabile. Se l'anemia è significativa è meglio non svolgere attività sportiva eccessivamente intensa che può provocare mancanza di respiro e palpitazione; se le piastrine sono basse (< 50.000/mmc) è bene non praticare sport che possono causare traumi.

Sintomi per cui contattare subito il medico:

La mancanza di respiro e la palpitazione per sforzi modesti, il peggioramento della stanchezza e affaticabilità

Le crisi emoglobinuriche intense.

Il dolore addominale soprattutto se localizzato nella parte destra in corrispondenza del fegato e il senso di gonfiore dell'addome

Il mal di testa intenso e prolungato

Il gonfiore e/o il dolore di una gamba

La febbre

INFORMAZIONI

L'Associazione Italiana Emoglobinuria Parossistica Notturna AIEPN - Onlus è nata nel 2010 e si propone di adoperarsi per tutto ciò che può essere di beneficio ai pazienti affetti da EPN e di sostegno alle loro famiglie.

AIEPN Onlus

Codice Fiscale: **97553720158**

Per contattarci: **info@aiepn.it**

Per visitare il nostro sito: **www.aiepn.it**

GUIDA PRATICA PER IL PAZIENTE CON EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA

A cura dell'Associazione Italiana Emoglobinuria Parossistica Notturna
AIEPN - Onlus
con l'approvazione della SIE
Società Italiana di Ematologia

Questa piccola guida ha lo scopo di fornire ai pazienti con EPN e ai loro familiari le informazioni essenziali riguardo alla malattia.



AIEPN-ONLUS
ASSOCIAZIONE
ITALIANA
EMOGLOBINURIA
PAROSSISTICA
NOTTURNA

