

Macroglobulinemia di Waldenstrom

Informazioni essenziali:
una guida per il paziente



International Waldenstrom's
Macroglobulinemia Foundation
In collaborazione con:





Macroglobulinemia di Waldenstrom

Informazioni essenziali: una guida per il paziente

Stephen M. Ansell, MD, PhD

Cattedra di ricerca sui tumori ematologici "Dorotha W. and Grant L. Sundquist", Mayo Clinic, Professore di medicina, Mayo Clinic College of Medicine

Carl Harrington

Presidente emerito IWWMF,
Global Patient Initiative

Steven Treon, MD, PhD

Direttore, Bing Center for Waldenstrom's Macroglobulinemia, Dana-Farber Cancer Institute,
Professore di medicina, Harvard Medical School

Questa pubblicazione è stata realizzata con il supporto di:



Esclusione di responsabilità medica: Le informazioni qui contenute sono fornite esclusivamente a fini informativi e non sono da intendersi come sostitutive di un consulto medico professionale. I pazienti devono utilizzare le informazioni qui fornite in combinazione con il consulto e la supervisione di un medico specializzato esperto nel trattamento della WM. Invitiamo caldamente i pazienti a non utilizzare le informazioni contenute nel presente documento senza prima aver consultato uno specialista.

Informazioni essenziali: una guida per il paziente

1. Che cos'è la macroglobulinemia di Waldenstrom (WM)?

- La WM è un tumore del sangue che si manifesta con il proliferare di una quantità eccessiva di una specifica proteina anomala: un anticorpo (o immunoglobulina) chiamato IgM. Le IgM sono le più grandi tra tutti gli anticorpi e per questo sono dette anche macroglobuline. Le IgM possono essere considerate in linea di massima come la “prima linea di difesa” contro le infezioni. La proteina IgM anomala normalmente non è presente nelle persone sane e viene detta anche proteina M o paraproteina.
- Nel caso della WM, le cellule WM anomale non vanno incontro alla normale morte cellulare programmata e si accumulano invece nel midollo osseo. Finiscono così per rubare spazio alle cellule sane del midollo osseo che producono nuovi globuli rossi, causando anemia e provocando la riduzione della produzione di altre cellule che ci proteggono dalle infezioni.
- Le cellule WM anomale possono crescere anche fuori del midollo osseo e causare l'ingrossamento dei linfonodi e della milza, oppure proliferare nello spazio polmonare, nel cervello o nella colonna vertebrale.
- Le cellule WM e l'eccesso di IgM possono danneggiare le cellule e gli organi del corpo, causando sintomi come affaticamento, intorpidimento, formicolio e debolezza.
- Le IgM in eccesso circolano anche nel sangue. Date le loro grandi dimensioni, l'accumulo di IgM può rendere il sangue molto denso, dando luogo a una condizione nota come iperviscosità. Questa può portare alla rottura dei vasi sanguigni, causando sanguinamenti nella retina o nel cervello. Le IgM possono anche depositarsi in organi come i reni e comprometterne la funzionalità.
- Alcuni pazienti affetti da WM presentano sintomi direttamente correlati alla proteina IgM stessa, come amiloidosi, crioglobulinemia, anemia emolitica delle agglutinine a freddo e neuropatia periferica demielinizzante. Si tratta però di casi rari. Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito web dell'IWWMF: iwmf.com.

2. La WM è un tumore del sangue raro, attualmente incurabile, ma trattabile.

- La WM è un tumore solitamente indolente e caratterizzato da progressione lenta e molti pazienti non richiedono cure, ma solo esami periodici del sangue. La maggior parte delle persone affette da WM che necessitano di trattamento hanno tempo per valutare le opzioni terapeutiche.

3. Quanto è rara la WM? Qual è l'incidenza della WM?

- Approssimativamente, sono solo 1.500-3.000 i nuovi casi accertati ogni anno negli Stati Uniti e 1.500-3.000 in Europa. La WM rappresenta nel complesso solo l'1-2% di tutti i tumori del sangue.
- Questa rarità significa che la maggior parte degli oncologi di comunità vede pochissimi casi di WM durante la carriera, sempre che ne veda.

4. Come viene diagnosticata la WM?

- Oltre agli esami del sangue, per la diagnosi è essenziale la biopsia del midollo osseo.
- Circa il 90-95% delle persone affette da WM presenta la stessa mutazione genetica in un gene che codifica una proteina chiamata MYD88, mentre il 30-40% presenta una mutazione genetica nel gene CXCR4. Alcune delle mutazioni del CXCR4 influenzano direttamente l'efficacia di diversi trattamenti.

5. Perché ci si ammala di WM? Anche i miei figli si ammalano?

- La causa della WM è sconosciuta. Sappiamo però che le mutazioni genetiche associate alla WM (MYD88 e CXCR4) vengono acquisite nel corso della vita e non si trasmettono dai genitori ai figli.
- Fino al 25% delle persone affette da WM ha un parente di primo grado (genitore, fratello o figlio) o di secondo grado (nonno, zia, zio, cugino) con WM o un altro linfoma a cellule B.
- Esiste un piccolo numero di famiglie con WM in cui sia i genitori che i figli, così come i fratelli, hanno la WM.
- Nei casi di WM "familiare", un passo ragionevole è quello di ottenere esami del sangue per controllare il numero di cellule ematiche e verificare la presenza di proteine anomale mediante elettroforesi sieroproteica. Il medico di base può valutare la possibilità di ordinare questi esami del sangue per i figli di età pari o superiore a 40 anni, data l'insorgenza tardiva della WM.

6. La WM si manifesta di solito in più fasi. Passerò attraverso tutte le fasi?

- La malattia spesso inizia con una diagnosi di MGUS (gammopatia monoclonale di incerto significato), condizione che comunemente precede la WM. Per alcuni il passaggio successivo è la progressione alla WM asintomatica ("smoldering", cioè a lento decorso). Il trattamento diventa necessario solo quando la progressione porta alla WM sintomatica.
- Ma non tutti passano attraverso queste fasi. Anzi, la maggior parte dei pazienti con MGUS non progredisce fino alla WM sintomatica. È possibile infatti che la malattia rimanga per sempre nello stadio MGUS o asintomatico.

7. Quando devo iniziare il trattamento?

- Il trattamento diventa in genere necessario quando si manifestano sintomi correlati a una bassa conta ematica o a un alto carico tumorale, come affaticamento o sanguinamenti, oppure quando livelli elevati di IgM causano iperviscosità sintomatica o provocano danni a cellule o organi.
- Il decorso della WM può variare sensibilmente da persona a persona. Per esempio, alcune persone sono sintomatiche con un basso livello di IgM, mentre altre stanno bene anche a livelli elevati. I medici trattano pertanto in genere i pazienti in base ai sintomi che manifestano. Quando la concentrazione di IgM raggiunge livelli elevati, il medico può decidere di iniziare un trattamento per ridurre il rischio che si sviluppi iperviscosità.

8. Devo chiedere un secondo parere?

- La WM è una malattia rara, è pertanto si invita a cercare un secondo parere rivolgendosi a uno dei medici tra quelli indicati nell'elenco internazionale stilato dall'IWMF. Valuta la possibilità di un secondo parere insieme all'equipe medica che ti segue.

9. Quali sono le possibili opzioni di trattamento?

- La buona notizia è che oggi ci sono molte opzioni di trattamento. In passato erano poche e spesso con effetti collaterali significativi.
- I trattamenti si dividono grosso modo in due categorie: farmaci orali che possono essere assunti a tempo indefinito, oppure un trattamento infusionale da assumere per un periodo di tempo limitato. L'equipe medica ti aiuterà a scegliere l'opzione più adatta in base alla situazione.
- Il rituximab è un farmaco utilizzato nel trattamento di molti tumori del sangue, inclusa la WM. Purtroppo, a volte provoca un crescita a breve termine dei livelli di IgM, il cosiddetto "flare" delle IgM, che può essere pericoloso. Alcune persone richiedono una procedura medica chiamata plasmaferesi per ridurre la quantità di IgM a breve termine prima di poter iniziare la terapia con rituximab. In alternativa, il rituximab può essere introdotto più avanti nel corso del regime di trattamento.
- L'equipe medica deve sempre essere tenuta al corrente degli eventuali effetti collaterali che dovessero manifestarsi a seguito del trattamento. Esistono spesso strategie che possono ridurre l'impatto.

10. Cosa succede se la WM si ripresenta?

- La WM può ripresentarsi o mostrare progressione dopo un trattamento iniziale e questo anche dopo un lungo periodo di remissione a seguito di trattamento chemioterapico o terapia continuativa. Se il trattamento iniziale ha avuto successo per diversi anni, il medico può ripeterlo oppure raccomandare un nuovo trattamento. In molti pazienti, il trattamento diretto non è necessario nell'immediato perché la recidiva è asintomatica e il paziente può essere seguito con controlli periodici. Le opzioni possibili vanno discusse l'equipe medica di sostegno.

11. Quanto vivrò?

- La durata di vita delle persone affette da WM è cresciuta sensibilmente negli ultimi anni. In passato, a molti pazienti veniva detto che avevano dai 3 ai 5 anni di vita dopo la diagnosi.
- L'aspettativa di vita è oggi è molto migliorata e alcuni tra i maggiori esperti di WM indicano una media di 15-20 anni dalla diagnosi. In effetti, in molti pazienti la causa del decesso non è correlata alla WM. L'aspetto più importante è che i tempi sono aumentati drasticamente e continuano ad aumentare grazie a farmaci più moderni, più sicuri e più efficaci.



12. Dove posso trovare aiuto?

Contattando la IWMF:

International Waldenstrom's Macroglobulinemia Foundation

iwmf.com

Telefono: 941-927-4963

Internazionale: 001-941-927-4963

L'IWMF, l'unica organizzazione internazionale dedicata esclusivamente alla macroglobulinemia di Waldenstrom, è un'organizzazione no-profit fondata e guidata dai pazienti con una visione e una missione semplici ma fondamentali.

LA NOSTRA VISIONE: Un mondo senza WM (macroglobulinemia di Waldenström).

LA NOSTRA MISSIONE: Sostenere e informare chiunque si trovi ad affrontare la macroglobulinemia di Waldenstrom (WM) per migliorare gli esiti nei pazienti mentre continuano i progressi della ricerca per pervenire a una cura.

L'IWMF lavora per trovare una cura a questa malattia e creare un mondo senza WM. Dal 1999, l'IWMF ha investito oltre 21 milioni di dollari in progetti di ricerca sulla WM in tutto il mondo. Grazie a questa ricerca, i pazienti affetti da WM vivono oggi più a lungo e dispongono di opzioni terapeutiche migliori che possono portare a remissioni più durature e meno effetti collaterali.

Visita il sito dell'IWMF per:

- Scaricare un pacchetto informativo gratuito per i pazienti di nuova diagnosi.
- Scaricare pubblicazioni gratuite sulla WM scritte con uno stile chiaro, facile da capire e disponibili in più lingue.
- Unirsi a uno dei gruppi di sostegno locale della IWMF o uno dei nostri affiliati nel mondo.
- Unirsi a IWMF Facebook o a IWMF Connect, una comunità online con una vasta scelta di gruppi di discussione email con moderatore.
- Partecipare allo IWMF Educational Forum annuale o ai nostri webinar online.
- Iscriverti a IWMF Torch, la nostra newsletter trimestrale gratuita.
- Contattare un affiliato IWMF su iwmf.com/international-affiliates/
- Contattare un partner IWMF: iwmf.com/partners/
- Chiedere all'equipe medica che ti segue di aiutarti per avere un secondo parere contattando la IWMF Directory of Physicians: iwmf.com/directory-of-wm-physicians/

La WM è una malattia rara, ma con IWMF non siete mai soli.



**International Waldenstrom's
Macroglobulinemia Foundation**

6144 Clark Center Avenue, Sarasota, FL 34238

Telefono: 941-927-4963

Internazionale: 001-941-927-4963

iwmf.com