

Answering TTP Foundation
22 Prince George Dr.
Toronto, ON
Canada
M9A 1Y1

UN CASO DI PTT RACCONTATO DA UN DIRIGENTE

Soffro regolarmente di emicranie oculari, così quando il 2 settembre del 2008, al centro del mio campo visivo si è presentato un foro scuro che mi impediva la vista, non mi sono preoccupata più di tanto. Ma nel corso dei 10 giorni successivi, la mia vita è cambiata completamente. Mi sono trasformata da un'indistruttibile novella sposa di 28 anni in una paziente che doveva affrontare un'emopatia autoimmune che crea grumi di sangue in tutto il corpo. Sono stata fortunata poiché il danno irreversibile era limitato agli occhi.

Le mie prime 3 settimane di trattamento in ospedale sono state confuse e permeate da una tremenda angoscia. Non avevo mai sentito parlare di PTT prima di allora e, oltre alla descrizione del dottore, le sole fonti d'informazioni erano rappresentate da internet (con molte storie spaventose) e da complessi articoli pubblicati su riviste mediche.

Ho avuto ricadute il 13 novembre 2009, il 17 giugno 2010, mentre l'ultima mi è stata diagnosticata il 25 novembre 2011. Ogni volta ho dovuto affrontare il trattamento per la trasfusione del plasma e sia io che i miei sostenitori abbiamo subito gli effetti collaterali del temuto prednisone. Inoltre ho completato due trattamenti di Rituximab, un medicinale approvato per il linfoma (cancro) e altre malattie autoimmuni più diffuse, nella speranza di ridurre le probabilità di altre ricadute, mettendo "fuori uso" il mio sistema immunitario.

Non ero molto bene informata e non mi sono attivata per partecipare alla ricerca medica prima della mia seconda ricaduta, quindi sono stata esclusa dalle sperimentazioni cliniche per il Rituximab. Questo non solo significa che ho dovuto richiedere per ben due volte una compassionevole copertura da parte dell'azienda farmaceutica, ma i miei risultati non potranno essere utilizzati per facilitare la disponibilità di questo farmaco per gli altri pazienti affetti da TTP.

Essere colpita da questa malattia estremamente rara mi ha sconcertata e guardo con preoccupazione a un futuro che prima davo per scontato. Ma ho ancora molte speranze, perché insieme potremo offrire consapevolezza e supporto finanziario per la ricerca e per il trattamento dei pazienti! Dove c'è la ricerca, c'è speranza di cura.

Unisciti oggi alla comunità Answering TTP per essere subito in contatto con i nostri pazienti, ricevere informazioni periodiche e partecipare alle nostre iniziative.

Pensaci, *Sydney Kodatsky*

Direttore Esecutivo, Fondazione Answering TTP
Sydney@AnsweringTTP.org

PROGNOSI

In assenza di trattamento il 95% dei pazienti soccombe alla malattia, mentre grazie al trattamento l'80- 90% dei pazienti affetti da PTT idiopatica raggiunge la remissione. Di questi, il 30% circa subirà una ricaduta e dunque l'individuazione tempestiva dei segnali della malattia è di importanza critica per minimizzare il rischio di morte o di lesioni irreversibili degli organi vitali.

SUPPORTO

Una diagnosi di PTT è qualcosa di spaventoso e complesso. Molti pazienti non hanno mai sentito parlare di quest'acronimo di 3 lettere e non hanno alcuna idea sulle sue conseguenze. Inoltre, ai pazienti viene continuamente ripetuto che non sappiamo ancora:

- perché si verifica
- perché potrebbe esserci una ricaduta dopo la remissione
- perché alcuni pazienti hanno ricadute mentre altri no
- qual è la prognosi a lungo termine
- in che modo facilitare il trattamento
- come curare la PTT



Patient Connect è un'iniziativa progettata per mettere in contatto pazienti a cui è stata da poco diagnosticata la PTT con pazienti di lungo corso, e offrire loro supporto. Registratevi su www.AnsweringTTP.org o telefonate al (416) 792 4656 | numero verde 1-888 506-5458.

Rispondere insieme sulla PTT

Lo scopo della Fondazione PTT è di aiutare a trovare risposte a queste domande mettendo in contatto pazienti e supporter. Potremo sostenerci l'un l'altro, aumentare la consapevolezza e ottenere fondi da destinare a programmi, trattamenti e ricerche. Unitevi oggi stesso alla comunità Answering TTP. Registratevi su www.AnsweringTTP.org o completate il modulo staccabile allegato. Ogni persona affetta da PTT consente alla comunità di ottenere una migliore comprensione.

Answering TTP è impegnata nel mettere in contatto i pazienti, organizzando gruppi di supporto e altri eventi. Tutti i membri della comunità riceveranno la nostra newsletter trimestrale elettronica. Il nostro sito internet www.AnsweringTTP.org contiene maggiori informazioni e link per aiutare pazienti e sostenitori ad affrontare questa complessa malattia.

N.B.: Il presente contenuto è a scopo puramente informativo, e non intende sostituire la consulenza del professionista sanitario. Un ringraziamento speciale va al Gruppo Canadian Apheresis per la revisione del contenuto e ad Octapharma Canada Inc. per aver contribuito economicamente nella pubblicazione.

**PORPORA
TROMBOTICA
TROMBOCITOPENICA**

**INFORMAZIONI PER
PAZIENTI E
SUPPORTER**

 **Answering T.T.P.**
Thrombotic Thrombocytopenic Purpura Foundation

www.AnsweringTTP.org
Contact@AnsweringTTP.org
(416) 792- 4656 | Toll free. 1-888-506-5458
N. ente di beneficenza 84600 4802 RR0001

COS'È LA PTT?

La porpora trombonica trombocitopenica è una rara emopatia ed è considerata una vera emergenza medica. La PTT viene diagnosticata a un tasso di 3-4 persone su 1 milione ogni anno. La formazione di grumi interni può condurre a complicazioni potenzialmente fatali, con danni ad organi vitali come cervello, cuore e reni.

Le cause della PTT continuano a sfuggirci. Ciò che sappiamo è che il sangue diventa "viscoso", formando grumi nei vasi sanguigni all'interno del corpo. Questi grumi sono costituiti da piastrine, uno degli elementi presenti nel sangue. Il flusso vitale di sangue verso gli organi viene limitato, determinando un rischio di danneggiamento degli organi a causa di mancanza di ossigeno e nutrienti provenienti dal sangue.

Inoltre, venendo utilizzate per formare grumi di sangue non necessari, risulta compromessa la disponibilità delle piastrine nel compiere la loro normale funzione, che è quella di sigillare aree che presentano lesioni, così da prevenire perdite eccessive di sangue. Di conseguenza, potrebbero verificarsi pericolose emorragie.

La ricerca ha mostrato che in alcuni casi l'enzima ADAMTS 13 è insufficiente. Questa scoperta può essere utilizzata per spiegare la formazione dei grumi; a ogni modo, sebbene l'insufficienza dell'enzima ADAMTS 13 venga riscontrata nei casi di PTT ereditaria, questo non avviene sempre nel caso di PTT che si manifesta negli adulti. Dunque sappiamo che esistono numerosi elementi legati alla formazione della PTT. Ma sono necessarie molte altre ricerche!

TIPOLOGIE

PTT ereditaria

Meno del 10% dei casi di PTT è causato da insufficienze o anomalie ereditarie dell'enzima ADAMTS 13.

PTT idiopatica o acquisita

Il 45% dei casi di PTT è di forma idiopatica, ovvero non esiste una causa definita. Alcuni casi sono stati connessi a una diminuzione del livello dell'enzima ADAMTS 13 per effetto degli anticorpi.

PTT secondaria

Il 45% dei casi di PTT appartiene alla forma secondaria, diagnosticata quando è presente un fattore di predisposizione che comprende: malattie autoimmuni; cancro; trapianto di midollo osseo; gravidanza; uso di alcuni medicinali (chinino, inibitori dell'aggregazione piastrinica e immunosoppressori); infezione da HIV; pancreatiti ed epatiti. Generalmente, nella PTT secondaria, l'attività di ADAMTS 13 è normale.

SINTOMI

- affaticamento
- febbre
- emorragie (da naso, gengive)
- diarrea
- dolori al petto
- insufficienza renale (urina scura, itterizia)
- sintomi neurologici (confusione, mal di testa, modifiche nella visione)
- trombocitopenia (ecchimosi, porpora, petecchia)

'LA DIAGNOSI PRECOCE PUÒ SALVARE LA VITA'

FATTORI DI ATTIVAZIONE RICONOSCIUTI

- gravidanza
- cancro
- infezioni e vaccini vivi
- condizioni autoimmuni pregresse come il Lupus
- procedure mediche, chirurgia e trapianto di cellule staminali e midollo
- medicine come chinino, chemioterapia, ticlopidina, clopidogrel, ciclosporina A, terapia ormonale sostitutiva ed estrogeni

DIAGNOSI

La diagnosi di PTT viene effettuata sulla base di una anamnesi indicante uno qualsiasi dei fattori di attivazione elencati, un esame fisico per rilevare eventuali sintomi, insieme a un esame emocromocitometrico (CBC), al livello di lattico deidrogenasi (LDH) e lo striscio ematico. È possibile utilizzare un test del livello dell'enzima ADAMTS 13 non per escludere, ma per aiutare a confermare la diagnosi. È importante notare che la diagnosi e il trattamento immediato non dovrebbero attendere i risultati delle analisi dell'ADAMTS 13.

TRATTAMENTO

PTT ereditaria

Ai pazienti viene somministrato plasma profilattico mensile

per rifornire e mantenere livelli adeguati di ADAMTS 13 funzionante, l'enzima che il paziente non è in grado di produrre autonomamente.

PTT secondaria e idiopatica

In alcuni pazienti lo steroide prednisone è stato utilizzato per rallentare il sistema immunitario e, di conseguenza, l'avanzamento di questa malattia autoimmune. Gli effetti collaterali del prednisone possono essere rilevanti e includono ma non sono limitati a:

- aumento di appetito
- crescita anomala dei capelli
- sudorazione
- alterazioni nel campo visivo
- faccia di luna
- cambiamenti d'umore
- indigestione
- rossori del viso
- ansietà
- acne
- ecchimosi
- stanchezza

In tutti i casi di PTT adulta secondaria o idiopatica, lo scambio plasmatico costituisce il trattamento di base preferenziale. Lo scambio plasmatico prevede l'uso di un'apparecchiatura automatizzata che consente la rimozione del plasma del paziente e la sostituzione con il plasma del donatore durante un trattamento che dura da 3 a 4 ore. Lo scambio plasmatico rimuove gli anticorpi e rifornisce le normali proteine del plasma. Per il trattamento della PTT, si utilizzano cicli di scambi plasmatici quotidiani o periodici.



Trattamento del sangue con plasmaferesi.
Copyright, CaridianBCT, Inc. 2010. Utilizzato con permesso.

Altri trattamenti, come il Rituximab e/o la rimozione della milza, vengono utilizzati in pazienti che non abbiano ottenuto la remissione della malattia con il trattamento base. Sul nostro www.AnsweringTTP.org, sono inoltre disponibili vari link aggiornati a sperimentazioni cliniche e articoli di pubblicazioni scientifiche.

 **Answering T.T.P.**
Thrombotic Thrombocytopenic Purpura Foundation
www.AnsweringTTP.org
Contact@AnsweringTTP.org
(416) 792-4656 | Toll free: 1-888-506-5458
N. ente di beneficenza 84600 4802 RR0001

Unitevi oggi stesso alla comunità di Answering PTT

RISPONDERE INSIEME SULLA PTT

Compilare il modulo e inviare per posta o visitare www.AnsweringTTP.org per registrarsi on-line.

Nome: _____

Indirizzo: _____

Tel/Cell: _____

e-mail: _____

*I membri della comunità Answering TTP devono fornire un indirizzo e-mail per ricevere la nostra newsletter trimestrale e gli aggiornamenti riguardanti la nostra organizzazione, le sessioni di supporto di gruppo previste e le raccolte di fondi. Se non disponete di accesso a internet, vi preghiamo di controllare la correttezza del numero di telefono indicato al fine di consentirci di organizzare modalità di comunicazione alternative.

Sono interessato a:

- partecipare alle sessioni di gruppi di supporto locali
- aiutare a organizzare le sessioni di gruppi di supporto locali
- partecipare alle raccolte di fondi locali
- organizzare raccolte di fondi locali
- fare donazioni in denaro
- condividere la mia esperienza con la PTT
- organizzare localmente raccolte di sangue
- informazioni sul mutuo supporto

 **Answering T.T.P.**
Thrombotic Thrombocytopenic Purpura Foundation