



AMYLOIDOSE
SCHWEIZ

PANORAMICA
AMILOIDOSI DA CATENE
LEGGERE DI IMMUNOGLOBULINE
(AMILOIDOSI AL)

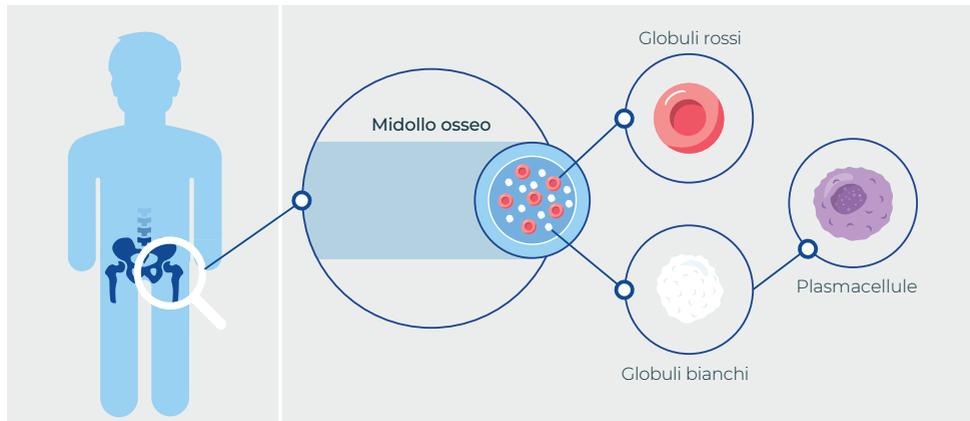
1. QUADRO CLINICO E CAUSE

L'amiloidosi AL è, insieme all'amiloidosi da transtiretina, la forma più frequente di amiloidosi sistemica. Le amiloidosi sono malattie in cui alcune proteine, a causa di un ripiegamento anomalo, si accumulano sotto forma di fibrille amiloidi insolubili e si depositano nei tessuti. AL sta per amiloide da catene leggere: in questa forma di amiloidosi sono coinvolte le sottounità delle proteine immunitarie, le cosiddette catene leggere delle immunoglobuline.

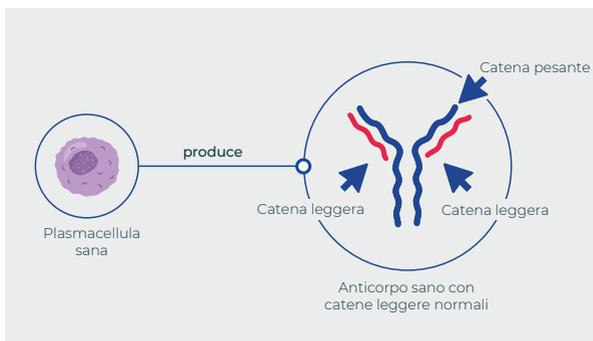
Le plasmacellule sane nel midollo osseo producono anticorpi costituiti da due catene pesanti e due catene leggere.

Nell'amiloidosi AL si verifica una trasformazione maligna delle plasmacellule che porta alla produzione eccessiva di catene leggere difettose e mal ripiegate. Queste non possono essere degradate dall'organismo e si aggregano in fibrille amiloidi tossiche che si accumulano nei tessuti e li danneggiano. I sintomi dipendono dagli organi o dai tessuti colpiti.

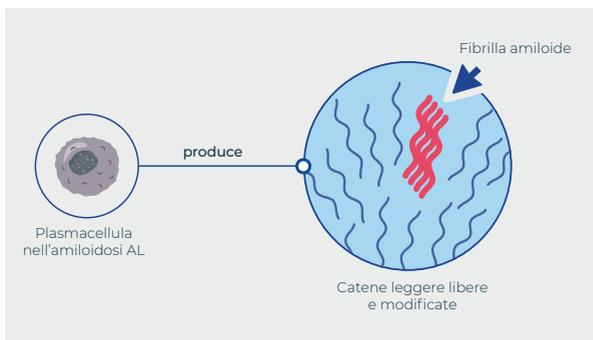
L'amiloidosi AL è spesso causata da una malattia del midollo osseo o delle ghiandole linfatiche, dalla quale a volte è difficile distinguerla. La causa della degenerazione delle plasmacellule nel midollo osseo non è stata ancora definitivamente spiegata.



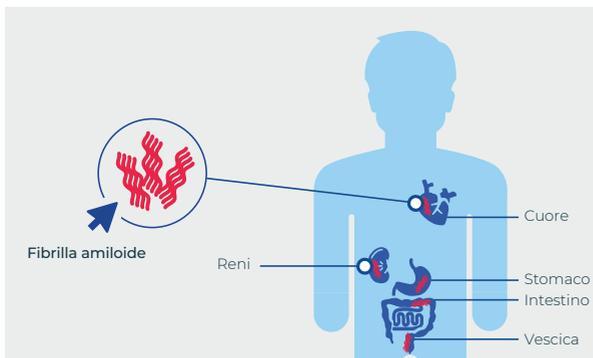
La malattia si sviluppa nel midollo osseo, dove si formano anche i globuli rossi, i globuli bianchi e le plasmacellule



Le plasmacellule sono fondamentali per combattere agenti patogeni come virus o batteri. Le plasmacellule producono anticorpi composti da catene proteiche pesanti e leggere.



Nell'amiloidosi AL esse producono un gran numero di catene leggere anomale che non possono essere degradate e si depositano sotto forma di fibrille amiloidi.



Nel tempo, tali fibrille possono depositarsi progressivamente in diversi organi e tessuti, compromettendone la funzione.

2. SINTOMATOLOGIA

Nell'amiloidosi AL, i sintomi dipendono principalmente dal tipo di tessuto in cui si accumulano le lunghe catene proteiche mal ripiegate. Inizialmente, i sintomi sono spesso aspecifici, il che rende difficile la diagnosi.

Nell'amiloidosi AL in stadio avanzato, cuore e reni sono tra gli organi più frequentemente interessati. Con il progredire della malattia, compaiono ulteriori sintomi e quelli già presenti tendono a peggiorare.

SINTOMATOLOGIA INIZIALE GENERALE



Stanchezza



Vertigini



Perdita di peso



Ritenzione idrica

SINTOMATOLOGIA CARDIACA E RENALE



Alterazioni del ritmo cardiaco



Pressione sanguigna bassa



Respiro affannoso



Proteine nelle urine

ALTRI POSSIBILI SINTOMI



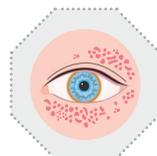
Intorpidimento e formicolio



Disturbi digestivi



lingua ingrossata



Emorragie cutanee intorno agli occhi (occhi da procione)

3. DECORSO DELLA MALATTIA

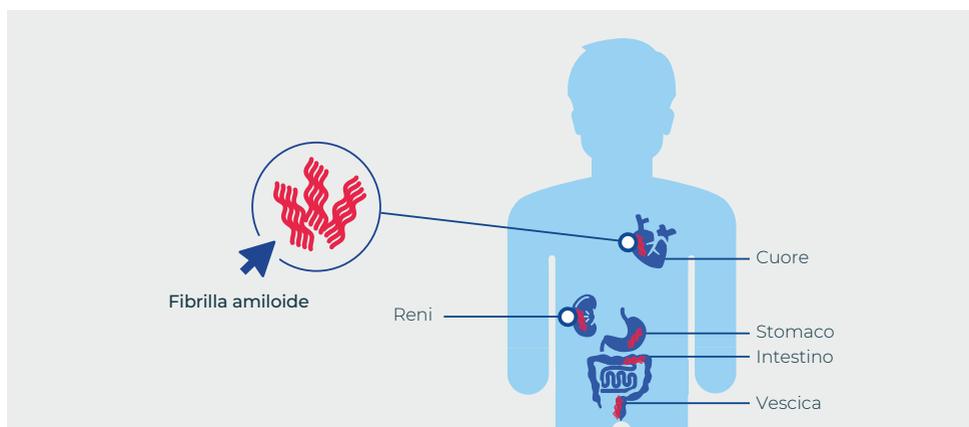
Nel caso dell'amiloidosi AL, il decorso della malattia e la velocità con cui progredisce variano da persona a persona. Questo dipende soprattutto da quanto rapidamente si moltiplicano le plasmacellule difettose e producono catene leggere dannose. Anche la prognosi dipende da quali e da quanti organi sono coinvolti. Se è interessato il cuore, ciò ha solitamente un impatto negativo sulla prognosi. Se non trattata, l'amiloidosi AL conduce inevitabilmente a una morte prematura. Negli ultimi anni, grazie a terapie nuove e innovative, l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da amiloidosi AL è notevolmente migliorata.

Il decorso della malattia è molto individuale.

L'amiloidosi AL, se non trattata, progredisce rapidamente. La maggior parte dei pazienti presenta sintomi iniziali molto aspecifici che possono manifestarsi in modo diverso da persona a persona.

Man mano che la malattia avanza, i sintomi diventano più evidenti e variano a seconda degli organi interessati dall'accumulo di amiloide. In circa un terzo dei pazienti possono essere coinvolti tre o più organi.

Qual è l'aspettativa di vita nell'amiloidosi AL? Grazie a nuovi e innovativi approcci terapeutici, l'aspettativa di vita nei pazienti con amiloidosi AL è aumentata costantemente negli ultimi decenni e, nonostante la malattia, è possibile raggiungere una buona qualità di vita. Una diagnosi tempestiva e un trattamento precoce rappresentano elementi chiave per migliorare la prognosi. Se non trattata, la malattia può portare a una morte prematura.



Le fibrille amiloidee anomale, costituite da catene leggere malate, si depositano in diversi organi e tessuti, causando danni.

4. TERAPIA

Il trattamento standard dell'amiloidosi AL consiste in una combinazione di chemioterapia e terapia immunologica, che prevede anche l'uso di un anticorpo mirato contro le plasmacellule. In alcuni casi, dopo il trattamento iniziale, si ricorre a una terapia con cellule staminali.

Queste terapie hanno l'obiettivo di prevenire ulteriori depositi di amiloide e, di conseguenza, un peggioramento della malattia. La rimozione delle fibrille amiloidi già presenti negli organi colpiti non è attualmente possibile. Tuttavia, il trattamento dei sintomi legati agli organi interessati può contribuire a migliorare la qualità della vita.

TARGET DELLE TERAPIE SPECIFICHE

La terapia specifica, che mira alla causa della malattia, ha l'obiettivo di bloccare l'avanzamento dell'amiloidosi e prevenire nuovi depositi di fibrille amiloidi. La terapia con anticorpi, la chemioterapia e il trapianto di cellule staminali impediscono la formazione di nuovi depositi di amiloide e, in questo

modo, contrastano il peggioramento della malattia. Questo approccio è diretto contro le plasmacellule e impedisce la produzione di catene leggere amiloidogeniche. In questo modo non si formano ulteriori depositi e gli organi hanno la possibilità di guarire.

- 1. Terapia con anticorpi:** in questo modo vengono distrutte le plasmacellule responsabili della produzione eccessiva di catene leggere mal ripiegate.
- 2. Chemioterapia:** in questo modo viene rallentata la crescita delle plasmacellule, responsabili anche della formazione delle fibrille amiloidi.
- 3. Trapianto di cellule staminali:** consente di reintrodurre le cellule sane del paziente dopo una terapia farmacologica preparatoria.

Tuttavia, le catene proteiche già presenti non possono essere eliminate attraverso il trattamento. Per questo motivo, l'obiettivo del trattamento è rallentare o arrestare la progressione della malattia.



Ospedalizzazione



Terapia con anticorpi



Chemioterapia



Terapia concomitante

TERAPIA CONCOMITANTE

La terapia concomitante serve principalmente a trattare i sintomi degli organi colpiti e a ridurre i disturbi che ne derivano.



La terapia specifica, invece, è diretta contro la causa della malattia: mira a bloccare la formazione di ulteriori fibrille amiloidi, rallentando così il peggioramento della patologia.

5. A CHI RIVOLGERSI?

Nel corso del trattamento, diversi specialisti possono prendere parte alla gestione del suo caso.

Importante è la figura del medico di famiglia, che spesso rappresenta il primo punto di riferimento. Presso il medico di famiglia possono essere eseguiti i primi esami obiettivi e, se necessario, si può essere indirizzati agli specialisti competenti.

Per gli aspetti centrali della malattia sono generalmente responsabili gli ematologi, che formulano la diagnosi definitiva dopo aver effettuato una serie di accertamenti mirati a escludere altre patologie (la cosiddetta diagnosi differenziale). Anche nel corso del trattamento, questi specialisti rappresentano un punto di riferimento fondamentale, ad esempio per effettuare controlli periodici. Inoltre, può essere necessario coinvolgere altri specialisti, come

cardiologi o nefrologi, per trattare i sintomi concomitanti. Possono inoltre essere consultate cliniche specializzate, in grado di eseguire esami molto specifici o interventi chirurgici mirati. Oltre alle cure mediche, l'assistenza e la riabilitazione rivestono un ruolo importante. Questi ambiti comprendono, tra l'altro, la consulenza nutrizionale, la fisioterapia e programmi di attività fisica personalizzati. Anche il supporto psicologico e l'assistenza psicosociale fanno parte dell'offerta terapeutica.

Infine, i gruppi di auto-aiuto hanno un ruolo importante, offrendo uno spazio di confronto tra le persone affette dalla malattia e contribuendo all'informazione e alla sensibilizzazione.



ELEMENTI CHIAVE DI UN'ASSISTENZA COORDINATA

- Riunioni regolari di un team multidisciplinare
- Diagnosi e monitoraggio dell'evoluzione della malattia
- Avvio del trattamento con terapie specifiche per la malattia, ottimizzazione e monitoraggio dei sintomi
- Educazione dei pazienti e dei loro caregiver
- Coordinamento delle cure
- Identificazione di studi clinici idonei
- Collaborazione con organizzazioni nazionali e gruppi di auto-aiuto dei pazienti

Le immagini di questa pubblicazione sono state fornite da Alexion.

6. ASSOCIAZIONE AMILOIDOSI SVIZZERA

Siamo un'associazione che si occupa del punto di vista e delle opinioni delle persone interessate

- Accogliamo i desideri e i bisogni delle persone interessate in merito a informazione, trattamento e assistenza.
- Collaboriamo con i centri per l'amiloidosi a livello internazionale.
- Sosteniamo la ricerca nel campo dell'amiloidosi.
- Forniamo supporto per aiutare le persone a migliorare la loro qualità di vita: oltre alle cure mediche, che cosa posso fare per contribuire al decorso positivo?
- Partecipare a riunioni periodiche per scambiarsi opinioni.
- Attività «Rimaniamo in movimento»
- Sito web aggiornato con informazioni utili per i pazienti e i loro familiari.
- Informazioni su ricerca, studi e metodi di trattamento
- Consigli su attività fisica, su una dieta equilibrata e un'alimentazione strutturata.

L'associazione Amiloidosi Svizzera si impegna a soddisfare gli interessi delle persone con tutti i sottotipi di amiloidosi.

Possiede competenze in materia di salute, legalità, lobbying e comunicazione.

È composta da persone affette da amiloidosi, dai loro familiari e da persone che si solidarizzano con loro.

I membri attivi dell'associazione sono persone affette da una forma di amiloidosi.

I membri passivi possono essere tutti coloro che concordano con lo scopo e gli obiettivi dell'associazione Amiloidosi Svizzera.

Questa pubblicazione è stata finanziata da:



Le aziende non hanno influenzato il contenuto dell'opuscolo.



L'associazione Amiloidosi Svizzera è neutrale dal punto di vista politico e religioso, e non ha scopo di lucro.

Per perseguire i suoi obiettivi l'associazione Amiloidosi Svizzera è autorizzata ad accettare contributi di qualsiasi tipo a condizione che supportino gli obiettivi dell'associazione e non ne compromettano l'indipendenza.

Contatti e iscrizione:

Sito web:	www.amyloidose-schweiz.ch
E-mail:	info@amyloidose-schweiz.ch
Tel.:	+41 76 840 48 68, (mar-ven 15:00-18:30)
Indirizzo postale:	Amyloidose Schweiz CH-6130 Willisau
Informazioni bancarie:	Raiffeisenbank Luzerner Hinterland Mohrenplatz 10 6130 Willisau IBAN CH24 8080 8004 7416 4989 6

Esegui la scansione del codice QR e diventa membro:



Amyloidose Schweiz
CH-6130 Willisau
www.amyloidose-schweiz.ch
info@amyloidose-schweiz.ch