

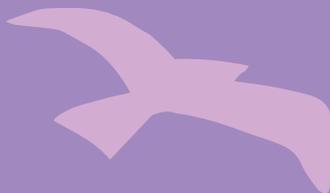
Il percorso
dei pazienti
con **amiloidosi AL**



Johnson&Johnson

- ◆ Prefazione
- ◆ Che cos'è l'amiloidosi
- ◆ Diagnosi
- ◆ Trattamento
- ◆ Convivere con l'amiloidosi AL
- ◆ Per saperne di più





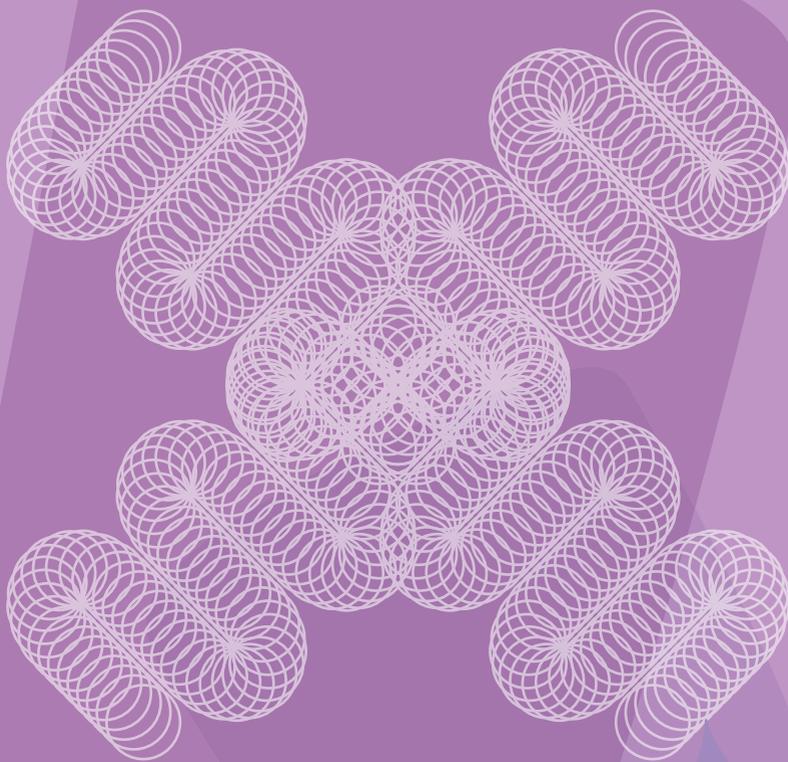
PREFAZIONE

Quando una persona riceve per la prima volta una diagnosi di amiloidosi AL, è comune che provi emozioni come ansia, smarrimento o rabbia nei confronti della situazione.

Acquisire una maggiore consapevolezza sulla malattia può essere di grande aiuto per affrontarla e gestirla nella quotidianità. Questo opuscolo è stato realizzato per fornire una visione completa sull'amiloidosi AL e rispondere alle domande più comuni poste dai pazienti che convivono con questa patologia.

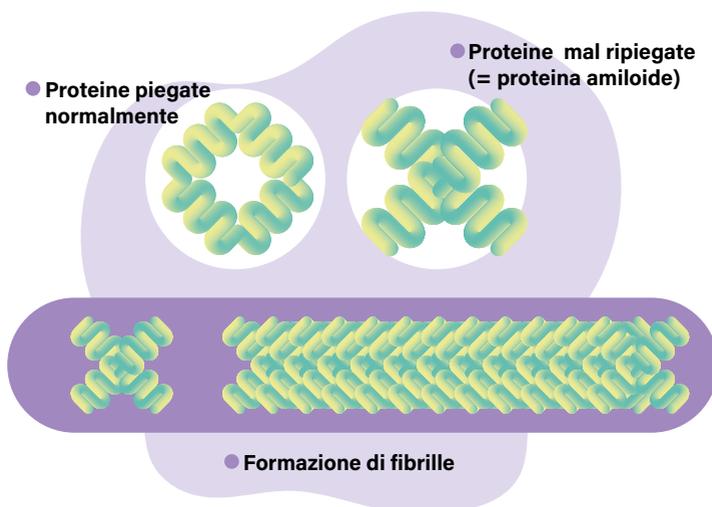


Che cos'è l'amiloidosi



Le **amiloidosi** rappresentano un **gruppo di malattie rare** con caratteristiche simili. L'amiloidosi si verifica quando le **proteine solubili** si **deformano** e si legano tra loro dando **origine ad aggregati insolubili**, chiamati **fibrille amiloidi**, che **si depositano su organi e tessuti**, interferendo con il loro normale funzionamento. **L'organismo non è in grado di degradare queste strutture** filiformi e, in assenza di trattamento, l'amiloidosi può portare a un'insufficienza d'organo potenzialmente letale.¹

Proteine amiloidi



Elaborazione grafica di testo, rif. 1

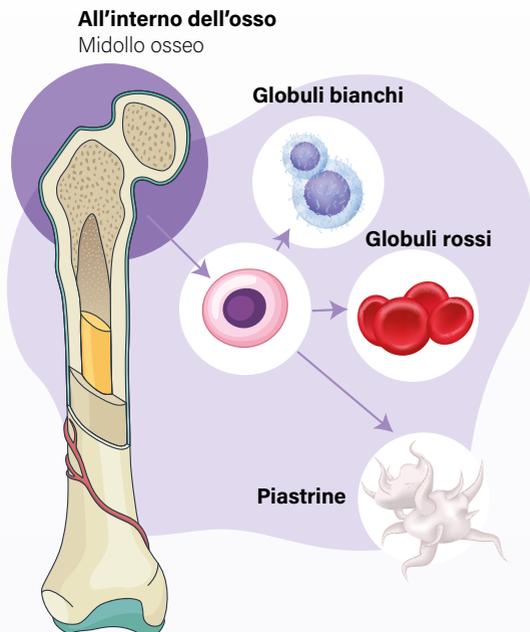
Esistono **diversi tipi di amiloidosi**: AL (amiloidosi primaria), AA (amiloidosi secondaria), amiloidosi ATTR familiare e amiloidosi ATTR *wild-type* (senile).¹

Questi diversi tipi di amiloidosi sono denominati in base al tipo di proteina amiloide prodotta. Tutti iniziano con la "A" iniziale, che sta per amiloidosi, seguita da una o più lettere che identificano la particolare proteina amiloide, ad esempio: amiloidosi AL, amiloidosi AA e amiloidosi ATTR.²

In questa guida ci concentreremo sull'**amiloidosi AL**.

L'amiloidosi AL

L'amiloidosi AL (detta anche amiloidosi a catena leggera) **rappresenta la forma più comune di malattia amiloide sistemica**. L'amiloidosi AL è una **malattia rara** che deriva da **anomalie delle plasmacellule**, un tipo di **cellula immunitaria responsabile della produzione di anticorpi**.¹



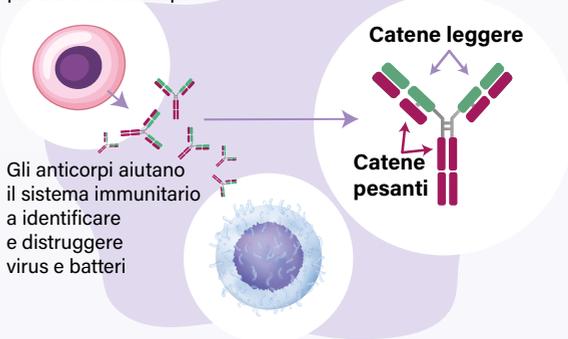
Elaborazione grafica di testo, rif. 1

Lo strato interno delle ossa più grandi, come la colonna vertebrale, il cranio, il bacino, le spalle e le teste delle ossa lunghe, è costituito da midollo osseo spugnoso. Il **midollo osseo** è il **luogo di produzione** dei **globuli rossi** e **bianchi**, i due principali tipi di cellule che circolano nel sangue, e delle piastrine!

Un particolare tipo di globuli bianchi è noto come **plasmacellula**, il cui ruolo è quello di **produrre gli anticorpi** (o **immunoglobuline**) per combattere le infezioni.¹

Gli **anticorpi** sono costituiti da **due diversi tipi di proteine**, chiamate catene pesanti (più grandi, in rosso) e **catene leggere** (più piccole, in verde). Un anticorpo ha una struttura a forma di Y composta da due catene pesanti e due catene leggere identiche.¹

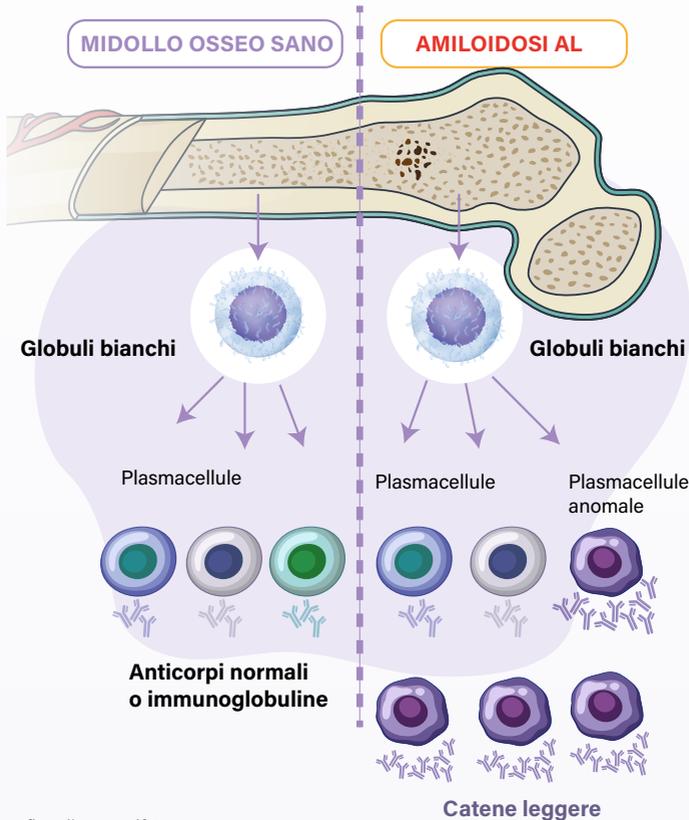
Le plasmacellule producono anticorpi



Elaborazione grafica di testo, rif. 1

Come si sviluppa l'amiloidosi AL?

Come abbiamo visto le plasmacellule sono cellule immunitarie che provengono dal midollo osseo e di solito producono anticorpi normali (composti da frammenti di catene pesanti e leggere) per combattere le infezioni. **Nell'amiloidosi AL**, invece di produrre anticorpi normali, **le plasmacellule producono catene leggere anomale e mal ripiegate**, note come **proteine amiloidi**.¹



Elaborazione grafica di testo, rif. 1

Questi **anticorpi anormali non hanno alcuna funzione** e si depositano e accumulano su organi e tessuti dove interferiscono con il loro normale funzionamento in quanto **l'organismo non è in grado di eliminarle**. In particolare, l'accumulo di queste proteine avviene su organi vitali come il **cuore**, i **reni**, il **fegato** e il **sistema gastrointestinale**.¹

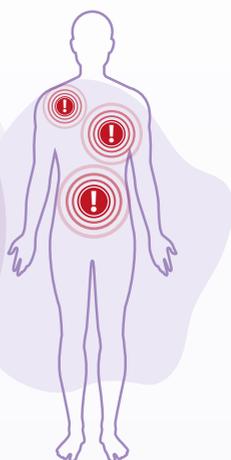
Le cause dell'amiloidosi AL

I fattori di rischio dell'amiloidosi AL sono poco conosciuti, soprattutto a causa della rarità della patologia. Tuttavia, il **rischio di sviluppare l'amiloidosi AL sembra:**¹

- **aumentare con l'età** (la maggior parte dei pazienti con diagnosi di amiloidosi AL ha più di 60 anni)
- **più comune negli uomini.**

Inoltre, i **pazienti affetti da mieloma multiplo** possono essere a **rischio di sviluppare l'amiloidosi AL.**¹

10-15%
dei pazienti con
mieloma potrebbero
sviluppare
amiloidosi AL¹



Elaborazione grafica
di figura, rif. 1

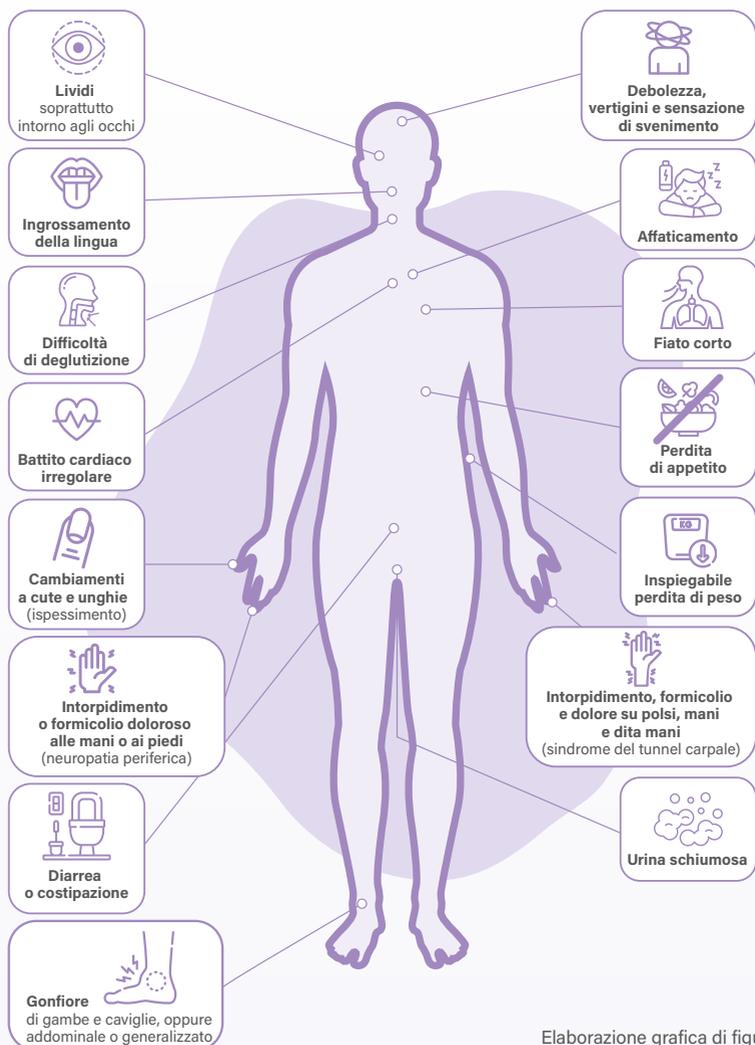
Nell'amiloidosi AL, come nel mieloma, le plasmacellule anomale del midollo osseo sono all'origine della patologia.

Sebbene a livello cellulare le malattie siano simili, **nell'amiloidosi AL**, a differenza del mieloma, **nella maggior parte dei pazienti non si verifica un forte aumento del numero di plasmacellule anomale. L'amiloidosi AL non è considerata un cancro.**¹

- Nel mieloma, le plasmacellule anomale proliferano in modo incontrollato e producono un tipo di anticorpo, noto come paraproteina o proteina M, che è costituito da catene pesanti e leggere ma non ha alcuna funzione utile.¹
- Nei **pazienti affetti da amiloidosi AL**, le **plasmacellule proliferano meno e producono una catena leggera degli anticorpi anomala**, che si deposita nei tessuti e negli organi sotto forma di amiloide.¹

I sintomi dell'amiloidosi AL

L'amiloidosi AL può colpire l'organismo in vari modi, causando **sintomi diversi**. Ciò è dovuto al fatto che **la proteina amiloide si deposita in diversi organi**.²



Elaborazione grafica di figura, rif. 1

Non tutti i soggetti affetti da amiloidosi AL presentano tutti questi sintomi. La maggior parte dei pazienti presenta più di un organo colpito. Quello maggiormente colpito viene definito "organo dominante".²

Diagnosi



La diagnosi dell'amiloidosi AL

La **diagnosi precoce dell'amiloidosi AL è fondamentale**, perché un trattamento tempestivo può prevenire o attenuare ulteriori danni agli organi. Purtroppo, come abbiamo visto in precedenza, i **sintomi sono aspecifici**, ed è possibile che la diagnosi venga ritardata di oltre un anno dalla comparsa dei sintomi.¹

Per **diagnosticare** e monitorare l'amiloidosi AL è necessario **eseguire diversi esami**.²

Biopsia tissutale

La biopsia consiste nel **prelievo di un piccolo campione di tessuto** (dalla zona ombelicale solitamente, in alternativa, è possibile prelevare tessuto dall'organo interessato dai depositi di amiloide) attraverso un **ago**. I **campioni** di tessuto vengono quindi **colorati con**

un colorante chiamato "rosso Congo" ed esaminati al microscopio. Il **rosso Congo reagisce con le proteine amiloidi per visualizzarle**.

Una volta individuate le fibrille amiloidi, per distinguere le diverse forme di amiloidosi è necessario **eseguire una tipizzazione delle proteine amiloidi**.¹



Elaborazione grafica di testo, rif. 1



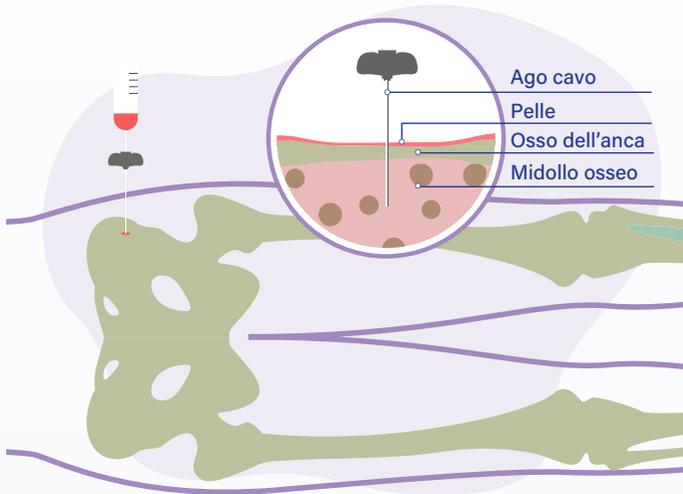
La diagnosi dell'amiloidosi AL

Esami del midollo osseo

Gli esami del midollo osseo vengono eseguiti per **misurare le plasmacellule anomale** (che producono catene leggere che vanno a formare l'amiloide). Esistono **due tipi di esami del midollo osseo**:²

- **l'aspirato midollare**, in cui viene prelevata una piccola quantità di midollo osseo liquido
- **la biopsia del midollo osseo**, un prelievo di un piccolo nucleo di tessuto solido.

I due test vengono spesso eseguiti insieme.²



Elaborazione grafica di figura 2, rif. 2

I campioni vengono solitamente prelevati dall'osso pelvico (anca) grazie a un ago. La **procedura dura solo pochi minuti**, durante i quali però il paziente potrebbe avvertire un po' di dolore. Per questo viene somministrato un anestetico locale o un sedativo.²

Esami del sangue e delle urine

Esistono **diversi tipi di esami del sangue e delle urine** che possono essere eseguiti per **facilitare la diagnosi** di amiloidosi e **determinare la risposta al trattamento** una volta stabilita la diagnosi. Sono inoltre utili per **identificare quali organi sono colpiti dalla patologia** e per **indagare sulla gravità del danno agli organi**.¹

La diagnosi dell'amiloidosi AL



Grazie a questi esami vengono valutati:¹

- livelli di proteine nelle urine (che possono evidenziare problemi renali)
- fosfatasi alcalina nel sangue (eventuali problemi epatici)
- biomarker cardiaci (per valutare il coinvolgimento cardiaco)
- anticorpi anomali nel sangue.

Diagnostica per immagini ed ecocardiogramma

L'ecocardiogramma (o "eco") è un tipo di esame a ultrasuoni utilizzato per esaminare il cuore e i vasi sanguigni vicini. I **depositi di amiloide** nel cuore non possono essere visualizzati con un ecocardiogramma, ma possono essere **evidenziate le pareti cardiache ispessite** che non si rilassano come dovrebbero.¹



In alternativa, la **risonanza magnetica** può essere utile per **visualizzare** alcuni aspetti molto specifici **dei depositi di amiloide**. Al paziente può essere somministrato un agente di contrasto e viene quindi collocato in una macchina per la risonanza magnetica. Un **modello computerizzato elaborato** viene utilizzato per misurare queste onde riflesse e per costruire un'immagine tridimensionale degli organi interni e dei loro **eventuali cambiamenti visibili**.¹

Stadiazione dell'amiloidosi AL

Esistono **diversi metodi di stadiazione**. Quello più comunemente utilizzato fa riferimento alla **funzionalità cardiaca e renale**. Di solito si basano su una serie di biomarcatori o su misurazioni cliniche. **Il numero di caratteristiche cliniche che superano la soglia di normalità determina lo stadio in cui si trova la malattia**. Gli stadi vanno dallo **stadio I allo stadio III o IV** (a seconda del sistema di stadiazione), dove gli **stadi più alti sono legati a una prognosi peggiore**.¹

Trattamento



Trattare l'amiloidosi AL

L'amiloidosi AL rappresenta una condizione grave e progressiva se non trattata, ma fortunatamente i **trattamenti** possono essere **molto efficaci nel controllare la patologia, ridurre i sintomi e prolungare la vita.**²



L'obiettivo dei trattamenti è quello di:²

- **ridurre il numero di plasmacellule anomale**, in modo da minimizzare la produzione di catene leggere, così da rallentare o impedire la formazione dei depositi di amiloide
- **prevenire ulteriori danni ai tessuti o agli organi**
- **gestire i problemi causati dal danno tissutale o d'organo già avvenuto**
- **controllare l'amiloidosi AL nel caso in cui si ripresenti (ricidiva)**
- **migliorare la qualità della vita**
- **prolungare l'aspettativa di vita.**

L'amiloidosi AL è una malattia che **si manifesta in modo molto diverso da paziente a paziente**, per questo motivo il **trattamento è altamente individualizzato e scelto in base a diversi fattori** che vengono presi in considerazione dai medici, tra cui:²

- **stato di salute generale**, comprese eventuali altre patologie
- età
- **stile di vita**, priorità e **preferenze**
- la **natura e le caratteristiche dell'amiloidosi AL** (ad esempio, quali organi sono colpiti)
- il **numero di plasmacellule anomale nel midollo osseo**
- **eventuali trattamenti precedenti.**

T trattare l'amiloidosi AL

I farmaci

I trattamenti farmacologici utilizzati nell'amiloidosi AL in genere sono quelli utilizzati anche per il mieloma. Questi **farmaci vengono somministrati in combinazione**. In questo modo il trattamento risulta di solito più efficace visto che vengono somministrati **due o più farmaci con azioni diverse che lavorano insieme**.²

- chemioterapici
- steroidi
- anticorpi monoclonali
- inibitori del proteasoma.



Durata del trattamento

La **durata del trattamento varia a seconda del tipo di terapia** e dallo stadio della malattia da cui si inizia e dalla risposta. Il trattamento viene solitamente somministrato in giorni prestabiliti (a seconda del farmaco) e **dopo la somministrazione segue un periodo di riposo**. In genere è probabile che si protragga per alcuni mesi.²



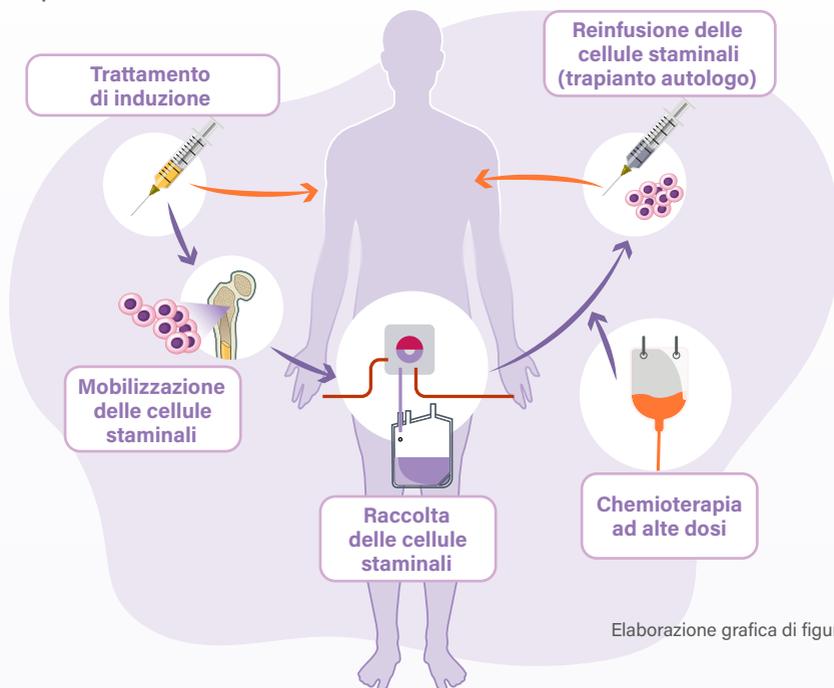
Valutazione della risposta al trattamento

Per **verificare la risposta al trattamento**, vengono **eseguiti regolarmente diversi esami**, che possono variare da un paziente all'altro. Solitamente vengono ripetuti gli esami che sono stati elencati in precedenza come **esami del sangue e delle urine, aspirati del midollo osseo** (a volte) ed **esami di imaging**. Il **primo segnale che indica che il trattamento sta funzionando è la diminuzione del livello di catene leggere libere**, misurata attraverso il test della catena leggera libera nel siero (sFLC).²



Il trapianto autologo di cellule staminali associato a chemioterapia ad alte dosi

Questa procedura consiste nella **somministrazione di dosi elevate di chemioterapia** per **distruggere le plasmacellule anormali** e poi **reinfundere le cellule staminali sane** raccolte in precedenza dal paziente stesso.³



Elaborazione grafica di figura 3, rif. 3

Il processo **dura alcune settimane** e sarà **seguito da alcuni mesi di recupero**.³

Questa procedura è un trattamento intensivo che può essere associato a effetti avversi e complicazioni da non sottovalutare. Tuttavia, può essere **un'opzione efficace per alcuni pazienti affetti da amiloidosi AL**.²

- pazienti generalmente sani e in forma
- pazienti fino a circa 70 anni di età
- pazienti che non presentano danni cardiaci significativi
- pazienti che presentano una buona funzionalità renale.

I medici e i professionisti sanitari di riferimento

Durante il percorso, **ogni paziente con amiloidosi AL viene accompagnato, supportato e consigliato da diverse figure professionali**, ognuna delle quali è specializzata in una particolare area della medicina. Ecco un elenco (non esaustivo) dei medici e dei professionisti sanitari che si occupano della gestione dei pazienti con amiloidosi AL.

Medico di medicina generale (o medico di base)

È la figura che ti conosce meglio e può fornire agli specialisti informazioni utili sul tuo stato di salute e sulla tua storia clinica.

Ematologo

È la figura di riferimento nel trattamento delle malattie del sangue. È la figura che ti seguirà in tutto il tuo percorso, dalla diagnosi fino alle visite di controllo dopo il trattamento.

Cardiologo

È la figura specializzata nelle patologie legate al sistema cardiovascolare e può seguire il paziente nel caso in cui le fibre amiloidi colpiscano il cuore.

Nefrologo

È la figura specializzata nelle patologie renali e può seguire il paziente se i reni venissero coinvolti dall'amiloidosi AL.

Radiologo

È il medico specializzato nell'esecuzione e nella valutazione degli esami diagnostici che utilizzano le immagini.

Neurologo

È il medico specializzato nel sistema nervoso. Può essere coinvolto nella gestione dell'amiloidosi AL nel caso insorgesse una neuropatia.

Infermiere

È la figura che accompagna il paziente durante la somministrazione di farmaci o durante gli esami di controllo.



Convivere con l'amiloidosi AL



La vita dei pazienti dopo la diagnosi di amiloidosi AL

La **diagnosi di amiloidosi AL** può causare nei pazienti una **reazione di shock**, ansia, una **sensazione di rabbia o frustrazione**. Tutte queste reazioni emotive sono del tutto naturali. È anche normale che un paziente si senta sollevato perché finalmente si è trovata una spiegazione ai sintomi che manifestava.¹

Sia l'amiloidosi AL sia i suoi trattamenti possono causare sintomi fisici ed effetti avversi, come dolore e affaticamento, che possono influenzare l'umore. Di seguito alcuni **consigli pratici** per il paziente per affrontare al meglio la patologia.²

Consigli per il paziente con amiloidosi AL

Informarsi sulla patologia



Può essere molto utile informarsi sulla malattia, in modo da **comprendere meglio il significato della diagnosi ed essere in grado di formulare le domande da rivolgere al medico**. Le fonti da cui informarsi devono essere affidabili (come le organizzazioni mediche e scientifiche). Sempre meglio evitare siti web le cui fonti potrebbero essere né attendibili né verificate.¹

Comunicare con i medici

Vista la complessità dell'amiloidosi AL ogni paziente potrebbe avere domande su molti aspetti della malattia, come sintomi e trattamenti. Per non dimenticare nulla sarebbe opportuno che i pazienti portino con sé un elenco scritto di domande e dubbi durante la visita di controllo. Anche prendere appunti durante gli appuntamenti è una buona idea, per essere certi di avere a portata di mano tutte le informazioni necessarie dopo il controllo.¹



Dieta

Seguire una dieta sana è fondamentale. In particolare, è importante sapere **che la quantità di liquidi da assumere non dovrebbe superare il litro e mezzo e che l'assunzione di sale dovrebbe essere ridotta al minimo (per minimizzare il rischio**



La vita dei pazienti dopo la diagnosi di amiloidosi AL

di ritenzione idrica). Una **buona alimentazione** è importante anche per **combattere costipazione, disfagia e diarrea**, alcune delle conseguenze della patologia. Si consiglia di consultare un dietologo.¹

Attività fisica

L'esercizio fisico può aiutare a ridurre l'affaticamento e gli stati d'ansia e aumentare la forza muscolare. Anche se ogni paziente è diverso dall'altro, una qualche forma di esercizio fisico può essere utile. Gli esercizi aerobici (**camminare, andare in bicicletta**) devono essere **eseguiti con attenzione**, soprattutto nei pazienti con coinvolgimento cardiaco.¹

Se il paziente non è abituato a praticare regolarmente attività fisica, è bene **stabilire un programma di allenamento in anticipo discutendone con il proprio medico o con un fisioterapista**. È importante che il paziente sappia ascoltare il proprio corpo e **rimanere nei propri limiti per evitare di affaticarsi troppo**.¹



Igiene orale

La presenza della proteina amiloide nei tessuti orali può portare all'ingrossamento della lingua e a frequenti sanguinamenti. Una **buona igiene dentale**, l'uso di uno **spazzolino morbido** e una **buona idratazione** sono i modi migliori per **prevenire le infezioni in bocca**. Qualsiasi **dolore o fastidio** alla **bocca** deve essere **segnalato al medico** e può essere alleviato con colluttori specifici, oppure con trattamenti farmacologici. È necessario **evitare cibi salati, piccanti o acidi**.¹



Sfera sessuale

La **perdita di libido** può verificarsi nei pazienti con amiloidosi AL. Per questo è **importante parlare con il partner** per capire i sentimenti dell'altro, assicurandosi che nessuno dei due interpreti male la situazione. In questo modo si è in grado di scoprire quale livello di contatto fisico è adatto per ogni momento. Anche i medici e **gli psicologi possono offrire una guida e un sostegno** in questo contesto.¹



Per saperne di più

Per avere altre informazioni relative all'amiloidosi AL puoi consultare le pagine web riportate di seguito.

J&J

Medical Cloud

Ematologia | Diagnostica e trattamento di malattie del sangue
| Janssen Medical Cloud



Leucemie Linfomi Mieloma. Chiedetelo agli Esperti

https://www.janssenconte.it/it-it/lmcome/?gad_source=5&gclid=EAlaIqobChMIsN3bo_X8iQMvQ8pEBx3CfRMSEAAyASAAEgLLIPD_BwE

In front of cancer

Bibliografia

1. <https://www.mpeurope.org/wp-content/uploads/2023/01/AL-amyloidosis-Patients-Guide.pdf>
2. <https://www.myeloma.org.uk/wp-content/uploads/2023/10/Myeloma-UK-AL-amyloidosis-Essential-Guide.pdf>
3. <https://www.myeloma.org.uk/wp-content/uploads/2023/04/Myeloma-UK-AL-amyloidosis-HDT-ASCT-Infoguide.pdf>





CP-500367 - Codice SAP: 10012068

Johnson&Johnson