

AperTO - Archivio Istituzionale Open Access dell'Università di Torino

**L'importanza del laboratorio nella diagnosi e nella gestione della porpora trombotica trombocitopenica**

**This is the author's manuscript**

*Original Citation:*

*Availability:*

This version is available <http://hdl.handle.net/2318/1888113> since 2023-01-28T22:10:56Z

*Publisher:*

Società Italiana di Patologia Clinica e Medicina di Laboratorio

*Terms of use:*

Open Access

Anyone can freely access the full text of works made available as "Open Access". Works made available under a Creative Commons license can be used according to the terms and conditions of said license. Use of all other works requires consent of the right holder (author or publisher) if not exempted from copyright protection by the applicable law.

(Article begins on next page)

# L'importanza del laboratorio nella diagnosi e nella gestione della porpora trombotica trombocitopenica

Paolo Valesella(1,2), Alessandra Baffa(1,2), Simone Baldovino(1,2,3), Antonella Vaccarino(4), Laura Solfietti(3), Stefania Stella (2), Giacomo Quattrocchio (3), Dario Roccatello(1,3), Roberta Fenoglio(3), Michela Ferro(3), Martina Marchisio(3), Alessandra Russo(2), Rita La Grotta(2), Elisa Menegatti(1), Massimo Milan(2)

## **Affiliazioni**

- 1) Scuola di Spec.Patologia e Biochimica Clinica – Dip Scienze Cliniche e Biologiche – Università di Torino
- 2) SC Medicina Trasfusionale Osp S.G. Bosco, Torino
- 3) SCU Nefrologia e Dialisi – CMID Osp. S.G. Bosco Torino
- 4) SSD Ematologia Osp. S.G. Bosco Torino

## **Scopo dello studio**

La porpora trombotica trombocitopenica (TTP) è una patologia con un'incidenza annua fra 1 e 13 casi su milione caratterizzata da un'elevata letalità se non prontamente diagnosticata. La causa della TTP è la riduzione o l'assenza congenita o acquisita (aTTP) dell'enzima ADAMTS13 implicato nell'inattivazione dei multimeri di fattore di von Willebrand. Clinicamente la TTP è caratterizzata dalla presenza di piastrinopenia, anemia emolitica, danno ischemico da microtrombi che interessa soprattutto il SNC e più raramente il rene e febbre. La diagnosi di certezza richiede il dosaggio funzionale di ADAMTS13 e la dimostrazione di auto-anticorpi (autoAbs) anti ADAMTS13 nelle forme di aTTP.

## **Materiali e metodi**

Descriviamo qui un paziente con diagnosi di aTTP trattato con successo presso il nostro Centro con Plasma-Exchange (PEX), plasmafiltrazione con colonna filtrante con un cut-off di 67kD (PF), caplacizumab e rituximab. Il dosaggio dell'attività e degli autoAbs ADAMTS13 è stato effettuato su plasma con metodica cromogenica ELISA (Technoclone, Vienna). Tutti gli altri test di laboratorio sono stati effettuati presso il laboratorio centrale dell'Ospedale Giovanni Bosco di Torino.

## **Risultati**

Un paziente di 63 aa è stato inviato presso il nostro Centro con un sospetto di microangiopatia trombotica (piastrinopenia e aumento dell'LDH). Secondo le raccomandazioni regionali si è effettuato un prelievo di plasma per dosare l'attività e ricercare di autoAbs anti ADAMTS13. Il paziente è stato quindi

trattato con PEX. La diagnosi di aTTP è stata quindi confermata (attività ADAMTS13: 0%; autoAbs: 122 U/ml) e, visto l'aggravamento delle condizioni cliniche e la presenza di una reazione avversa al plasma, si è iniziata una PF combinata con caplacizumab (10mg die) e rituximab.

Il monitoraggio continuo dell'attività di ADAMTS13 (14% dopo 9 sedute di PF), degli autoAbs (7 U/ml dopo 9 sedute di PF) e delle piastrine (166.000 dopo 9 sedute di PF) ha permesso di modulare il trattamento con PF e con caplacizumab.

La PF e la riduzione dei linfociti B da rituximab hanno indotto una riduzione significativa delle IgG totali (da 1363 a 267 mg/dl), meno marcata di IgM e IgA. Anche i fattori della coagulazione, in particolare il fibrinogeno e l'AT3 si sono ridotti in seguito alle sedute di PF ritornando però nella norma dopo pochi giorni dalla sospensione.

### **Discussione e conclusioni**

Il nostro caso evidenzia come il trattamento ottimale della aTTP richieda il dosaggio tempestivo dell'attività e degli autoAbs anti ADAMTS13. Questi vanno anche monitorati nel follow-up per modulare il trattamento basato su procedure ad elevato costo quali la somministrazione di plasma, la rimozione di anticorpi con procedure aferetiche, la riduzione della sintesi di Abs con il rituximab, e la somministrazione del caplacizumab, un agente bloccante l'interazione multimeri di vWF/piastrine.