

AMILOIDOSI AL

L'amiloidosi da catene leggere delle immunoglobuline (AL) è una malattia rara, caratterizzata da un piccolo clone di plasmacellule che producono catene leggere libere monoclonali. Queste catene possono formare fibrille di amiloide, formate da proteine e frammenti di proteine, che si accumulano e depositano in diversi organi vitali.^{1,2}
L'amiloidosi AL non è facile da riconoscere o diagnosticare perché i sintomi spesso sono simili a quelli di altre patologie.³
Una diagnosi precoce e accurata è fondamentale per prevenire danni agli organi.³

Sintomi comuni, diagnosi difficile

ALCUNI NUMERI

30.000 - 45.000

stima del numero di persone con amiloidosi AL negli Stati Uniti e in Europa.⁴

Quasi 1/3

delle persone affette da amiloidosi AL si rivolge a 5 o più medici prima di ricevere una diagnosi corretta.⁵

Il 72%

delle persone con amiloidosi riceve una diagnosi dopo oltre 1 anno dalla comparsa dei primi sintomi.⁶

12-18 mesi

tasso di sopravvivenza media, senza trattamento, che si riduce a soli 6 mesi in caso di funzione cardiaca gravemente compromessa.⁷

Segui il percorso diagnostico - terapeutico di Alan verso una diagnosi di amiloidosi AL

Alan^{2,4*}

63 anni

Maschio



Peso nella norma

Generalmente attivo e in salute

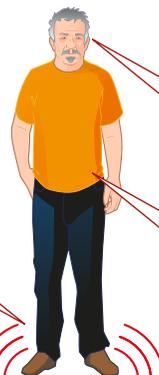


Dolore al petto e fiato corto

7
mesi

Alan avverte, per la prima volta, dolore al petto, mancanza di respiro e battito cardiaco irregolare.^{2**} Il suo medico di base lo indirizza da un cardiologo, che sospetta una condizione cardiaca e la tratta come tale.⁵

Prima diagnosi:
Irrigidimento dei muscoli cardiaci (cardiomiopatia restrittiva).⁸



Comparsa di aloni scuri, lividi e gonfiore intorno agli occhi

Perdita di peso

Gonfiore alle caviglie/ai piedi

18
mesi

Alan manifesta un'estrema stanchezza e perdita di peso che non riesce a spiegare.² Dopo aver notato aloni scuri e lividi intorno agli occhi e gonfiore alle caviglie e ai piedi, ** si rivolge al suo medico di base che sospetta un problema ai reni e indirizza Alan da un nefrologo.^{2,8}

Seconda diagnosi:
Perdita di funzionalità renale (sindrome nefrosica).⁸



Difficoltà a mangiare o a deglutire

Ingrossamento della lingua

24
mesi

La lingua di Alan si ingrossa, rendendo difficile l'assunzione di cibo e la deglutizione.^{2**} Il medico di base di Alan decide di parlare con un ematologo/oncologo.⁵

Diagnosi finale:
Alla fine, ad Alan viene diagnosticata l'amiloidosi AL.

Alan ha manifestato sintomi comuni e si è rivolto a molti medici nei due anni precedenti la diagnosi corretta di amiloidosi AL.

Una diagnosi precoce e accurata è fondamentale per outcome positivi.⁷

Per saperne di più sull'amiloidosi AL, visita i seguenti siti dedicati ai pazienti:

MPEurope.org

RareDiseases.org

Eurordis.org

Bibliografia: 1. Stat Pearls. Amyloidosis. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470285/>. Last accessed: April 2021. 2. Mayo Clinic. Amyloidosis overview: symptoms and causes. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/amyloidosis/symptoms-causes/syc-20353178>. Last accessed: April 2021. 3. Mayo Clinic. Amyloidosis diagnosis and treatment. Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/amyloidosis/diagnosis-treatment/drc-20353183>. Last accessed: April 2021. 4. Quock TP, Yan T, Chang E, et al. Epidemiology of AL amyloidosis: a real-world study using US claims data. *Blood Adv.* 2018;2(10):1046-1053. 5. Lousada I, Comenzo RL, Landau H, et al. Light chain amyloidosis: patient experience survey from the Amyloidosis Research Consortium. *Adv. Ther.* 2015;32(10):920-928. 6. McCausland KL, et al. Light Chain (AL) Amyloidosis: The Journey to Diagnosis. *Patient.* 2018; 11: 207-216. 7. Amyloidosis Support. Amyloidosis Awareness. Available at: https://www.amyloidosisupport.org/AmyloidAware_Booklet.pdf. Published October 2013. Last accessed: April 2021. 8. National Organization for Rare Disorders. Amyloidosis. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/amyloidosis/>. Last accessed: April 2021

*Rappresenta un ipotetico paziente e il suo *patient journey* verso la diagnosi.

I pazienti con diagnosi di amiloidosi AL hanno una vasta gamma di esperienze che potrebbero non essere state rappresentate nella loro totalità qui.

**I sintomi sperimentati da questo ipotetico paziente sono possibili esempi. I pazienti possono presentare questi sintomi, alcuni di questi sintomi o sintomi clinici diversi.