

Informazioni e supporto per le persone affette da cTTP



Questi contenuti sono destinati alle persone con diagnosi di porpora trombotica trombocitopenica congenita (congenital Thrombotic Thrombocytopenic Purpura, cTTP). Anche familiari e amici possono trovarli utili. Forniscono ulteriori informazioni sulla cTTP e aiutano a trovare informazioni e supporto per comprendere meglio la diagnosi e guidare i passi successivi.

Una diagnosi di cTTP può essere sconvolgente. Questo materiale contiene informazioni sulla gestione della vita quotidiana, domande da porre al medico o a un infermiere e attività che possono aiutare ad affrontare qualsiasi impatto emotivo della diagnosi. Può utilizzare le sezioni che Le sembrano più rilevanti, quando ne ha bisogno.

Questo contenuto è destinato esclusivamente alla sensibilizzazione sulla malattia. Queste informazioni sono a disposizione del pubblico solo a scopo informativo e non hanno pretesa di esaustività; non devono essere utilizzate per diagnosticare o trattare una condizione di salute o una malattia. Non sono intese a sostituire la consultazione con un operatore sanitario, pertanto si prega di consultare il proprio operatore sanitario per ulteriori consigli.

Che cos'è la cTTP?

La porpora trombotica trombocitopenica congenita (cTTP) è una condizione estremamente rara che influisce sulla formazione dei coaguli di sangue nei vasi sanguigni di tutto il corpo.

- **Congenita** significa che la cTTP è una forma di TTP presente dalla nascita.
- **Trombotica** significa che si formano coaguli di sangue.
- **Trombocitopenica** significa che c'è un basso numero di piastrine, che contribuiscono alla coagulazione.
- **Porpora** significa che sulla pelle sono presenti macchie o lividi violacei.

La coagulazione del sangue è un'importante risposta a una lesione o a un taglio per aiutare a fermare il sanguinamento. Tuttavia, nella cTTP, i coaguli di sangue si formano quando non dovrebbero, il che può rendere difficile il flusso del sangue al resto del corpo. Ciò può causare debolezza e stanchezza e può portare a problemi di salute più gravi, come una crisi convulsiva o un ictus. Può anche significare che il numero delle cellule che contribuiscono alla coagulazione (piastrine) si riduce, il che significa che le persone con cTTP possono sviluppare facilmente lividi o non essere in grado di arrestare il sanguinamento dopo una lesione.

Sintomi della cTTP

I sintomi sono in genere causati da coaguli di sangue e da un basso livello di piastrine. La cTTP può essere diagnosticata nella prima infanzia o manifestata per la prima volta in età adulta o in gravidanza. I sintomi possono includere:



sensazione di debolezza o stanchezza



lividi o macchie sulla pelle



temperatura elevata (febbre)



mal di testa



sensazione di confusione o alterazioni del linguaggio



sanguinamento (ad esempio dal naso o dalle gengive)



respiro affannoso o frequenza cardiaca accelerata



pelle o parte bianca degli occhi di colore giallo (ittero)



produzione di una minore quantità di urina



dolore addominale



È possibile stampare questa pagina per condividere le informazioni con persone che potrebbero non conoscere la cTTP.

I sintomi possono insorgere improvvisamente e durare per giorni o settimane. Potrebbe essere difficile sapere se i sintomi sono correlati alla cTTP o a qualcos'altro, come l'influenza. Anche le malattie comuni, come un'infezione, possono causare un peggioramento dei sintomi della cTTP che bisogna gestire quotidianamente, come la stanchezza.

Se desidera un sostegno o rassicurazioni, può parlare con il medico o un infermiere.

Eventi di TTP acuta

Sebbene attualmente non esista una cura per la cTTP, può essere gestita con il trattamento. Tuttavia, poiché la cTTP è una condizione a lungo termine, ci possono essere casi in cui i sintomi peggiorano e richiedono cure mediche; ciò è noto come evento di TTP acuta.

Sebbene gli eventi di TTP acuta possano non avere alcuna causa apparente, ci sono alcuni fattori che possono aumentarne il rischio. Ad esempio, la presenza di un'infezione o altra condizione infiammatoria, un intervento chirurgico, un trauma o l'eccesso di alcol.

I sintomi di un evento di TTP acuta possono colpire le persone in modo diverso, ma possono portare a gravi problemi di salute se non vengono trattati.

Se i Suoi sintomi La preoccupano, se sente che i Suoi sintomi sono cambiati o se sono peggiorati, deve richiedere assistenza medica. Il medico o un infermiere possono fornirLe ulteriori informazioni sugli eventi di TTP acuta, su quando e come richiedere assistenza medica e su come prendere precauzioni per vivere bene con la cTTP.

Se si reca da un operatore sanitario che non è il Suo medico o infermiere abituale per la cTTP, potrebbe essere utile:

- informare il medico o l'infermiere che Lei è affetto/a da cTTP, della Sua anamnesi di cTTP e che sta ricevendo un trattamento
- riferirgli eventuali trattamenti che sta assumendo e dove si trova il personale specializzato in cTTP che La segue, se presente.



È possibile stampare questa pagina per condividere le informazioni con persone che potrebbero non conoscere la cTTP.

Quali sono le cause della cTTP?

Una proteina chiamata ADAMTS13 aiuta il sangue a fluire normalmente e coagulare quando è necessario. Lo fa agendo come delle forbici che tagliano un'altra proteina chiamata fattore di von Willebrand (Von Willebrand Factor, VWF) in pezzetti più piccoli. Ciò impedisce al VWF di catturare troppe piastrine, il che significa che non possono formare coaguli di sangue.

Le persone affette da cTTP nascono con un gene che influenza il modo in cui ADAMTS13 viene prodotta e agisce, il che significa che non funziona correttamente. Se ADAMTS13 non funziona correttamente, il VWF non viene tagliato e c'è un maggior rischio di formazione di coaguli di sangue.

Il gene di ADAMTS13 difettoso viene trasmesso da un genitore (ereditato). Per ulteriori informazioni, visiti il **Centro informazioni sulle malattie genetiche e rare**.

Può guardare un video che spiega meglio ADAMTS13 e cTTP: [\[link\]](#)



Come ottenere informazioni e assistenza

Una diagnosi di cTTP può essere sconvolgente. Potrebbe provare sollievo nel ricevere una diagnosi dopo essersi sottoposto/a ad esami o trattamenti per i sintomi per molto tempo. Potrebbe anche sentirsi incerto/a o ansioso/a di ciò che ciò significa per la Sua vita quotidiana. Trovare informazioni e supporto per comprendere meglio la cTTP può aiutare ad alleviare alcune di queste sensazioni.

È importante che ricordi che non è solo/a e che è disponibile un supporto. Se lo desidera, può parlare con il medico o un infermiere di eventuali domande o preoccupazioni. Parlare con familiari e amici può aiutarli a comprendere come si sente e come possono supportarla al meglio. Ci sono informazioni su come parlare con altre persone della cTTP a pagina 6.



Gestione della cTTP

Il medico potrebbe prescriverLe dei farmaci per gestire eventuali sintomi. Esistono anche diversi trattamenti per la cTTP, che mirano tutti a ottenere una maggior quantità di ADAMTS13 nel sangue. Lei potrebbe essere già stato/a sottoposto/a ad un trattamento prima o durante la diagnosi.



Il trattamento preventivo (profilattico) viene somministrato regolarmente per prevenire eventuali eventi di TTP acuta futuri e per impedire che i sintomi peggiorino.



Il trattamento al bisogno (sintomatico) viene somministrato in ospedale durante un evento di TTP acuta fino a quando i sintomi non vengono gestiti.

Il medico e l'infermiere collaboreranno con Lei per decidere quale trattamento è più adatto a Lei e per spiegarLe cosa comporta il Suo trattamento. Potrebbe essere sottoposto/a ad esami per controllare il livello di ADAMTS13 o delle piastrine nel sangue per scoprire quando potrebbe essere necessario un trattamento.



Parlare con il medico o un infermiere

Potrebbe avere domande sulla gestione dei Suoi sintomi, sul Suo piano di trattamento e su chi deve contattare per informazioni e supporto. Tutte le Sue domande sono importanti. Può utilizzare le domande seguenti come spunto per creare il Suo elenco.

Parlare sinceramente con i medici e gli infermieri su come la cTTP influisce su di Lei e sulla Sua vita quotidiana può aiutarli a fornirLe le migliori cure possibili. Se qualcosa non Le è chiaro, chieda che Le venga spiegato in modo diverso.

- Qualcun altro nella mia famiglia potrebbe essere affetto da cTTP?
- Dove posso trovare maggiori informazioni sulla cTTP e sul mio trattamento?
- A quali sintomi devo prestare attenzione?
- Chi devo contattare se i miei sintomi peggiorano o se penso di avere un evento di TTP acuta?
- Chi posso contattare in caso di domande?
- Come saprete se il mio trattamento sta funzionando?



Practical information and support

Essere affetti da una condizione a lungo termine può influire su molti aspetti della vita quotidiana. Potrebbe sentirsi ansioso/a o stressato/a riguardo al modo in cui la cTTP influisce su scuola, lavoro, finanze o sulla Sua vita sociale. Oppure potrebbe essere difficile parlare con altre persone della cTTP e di come questa influisce su di Lei. A volte può essere necessario gestire la cTTP insieme a cambiamenti della vita, come trasferirsi, andare all'università o decidere di viaggiare. Questa sezione contiene informazioni per aiutarLa a gestire la Sua vita quotidiana.

Dimissione dall'ospedale

Dopo la diagnosi o il recupero da un evento di TTP acuta, potrebbe sentirsi stanco/a e avere bisogno di tempo per riposare.



Potrebbe essere utile chiedere al medico o a un infermiere un numero di contatto da utilizzare in caso di eventuali domande dopo la dimissione dall'ospedale, come i sintomi a cui prestare attenzione durante la convalescenza a casa.

Parlare con le persone della cTTP

A volte, essere affetti da una malattia rara può dare una sensazione di isolamento. Potrebbe avere l'impressione che familiari, amici, colleghi e insegnanti non comprendano appieno le Sue esperienze. Parlare con le persone della cTTP può aiutare a ridurre l'ansia riguardo al continuare a lavorare o studiare, socializzare e chiedere supporto.

Condividere questo documento con le persone che La supportano può aiutarle a comprendere meglio la cTTP. Potrebbe utilizzarla come spunto per iniziare le conversazioni sulla Sua esperienza e sul tipo di supporto di cui potrebbe aver bisogno.

Potrebbe anche dividerla con i medici o gli infermieri che La assistono se riceve le cure al di fuori del Suo ospedale abituale o del personale che si occupa della cTTP.

Questo contenuto può essere inviato tramite e-mail o messaggio, oppure è possibile stamparne una copia. Potrebbe anche chiedere al medico che si occupa della cTTP di scrivere una lettera che spieghi la Sua condizione e il rischio di eventi acuti di TTP.





Comunicare con familiari e amici. Se si sente depresso/a o ansioso/a, è utile ottenere comprensione dalle persone di cui si fida.

Siamo tutti diversi, quindi può essere utile spiegare il tipo di supporto di cui ha bisogno. Ad esempio, supporto con attività specifiche, come fare la spesa, badare ai bambini o recarsi in macchina agli appuntamenti in ospedale.



Parlare con il Suo datore di lavoro o con l'insegnante di Suo/a figlio/a. Se ha bisogno di permessi per il trattamento o di ulteriore supporto per continuare i Suoi studi, potrebbe essere utile parlare con il Suo datore di lavoro o con l'insegnante di Suo/a figlio/a della cTTP. Ad esempio, potrebbe chiedere informazioni su come ottenere orari flessibili o lavorare da casa.

Parlare con altre persone affette da cTTP

I gruppi di supporto Le consentono di connettersi e condividere esperienze con persone in una situazione simile alla Sua. Possono anche essere una preziosa fonte di informazioni. Ci sono gruppi di supporto per le persone di tutto il mondo, e potrebbero esserci anche nel Suo Paese. Anche la famiglia e gli amici possono trovare utile questo supporto.

- La cTTP è la forma ereditaria di porpora trombotica trombocitopenica (TTP). Cercare online per "supporto per la TTP" può aiutarLa a entrare in contatto con persone affette da cTTP e TTP immuno-mediata (iTTP), che possono avere esperienze simili alla Sua.
- Il medico o un infermiere potrebbe aiutarLa a trovare il supporto di altre persone affette da cTTP.
- Può chiedere al medico o a un infermiere informazioni sulle organizzazioni dei pazienti che possono fornire informazioni o un supporto più pratico e anche finanziario.



Ulteriori informazioni sulla cTTP e sulla richiesta di supporto sono disponibili nella nostra risorsa "**Trovare supporto e contattare altre persone affette da cTTP**": [\[link\]](#)

Vita quotidiana con la cTTP

Ci sono cose che può fare per facilitare la gestione della vita quotidiana con la cTTP e rimanere il più possibile in salute e in attività. Valuti la possibilità di parlare con il medico o un infermiere dell'effetto della cTTP su di Lei. Possono fornirLe maggiori informazioni e supporto per superare problematiche specifiche.



Seguire uno stile di vita sano. Sebbene gli eventi di TTP acuta possano verificarsi senza motivo, sappiamo che attenersi a una dieta nutriente, dormire a sufficienza e praticare una buona igiene per prevenire le infezioni può aiutare a evitare un evento di TTP acuta.



Svolgere le attività che Le piacciono. Essere affetti da un disturbo del sangue può significare dover essere più prudenti nell'evitare traumi. Ciò può influire su di Lei se pratica sport di contatto o svolge qualsiasi altra attività che potrebbe metterLa a rischio. Tuttavia, può collaborare con il medico o un infermiere per poter continuare a svolgere la Sua vita sociale e le attività che sono importanti per Lei per quanto possibile.



Organizzare eventi o viaggi. Il medico o un infermiere potrebbe essere in grado di supportarLa nella pianificazione di eventi o viaggi futuri. Possono aiutarLa a fare i passi giusti e a creare un piano d'azione in anticipo in caso di emergenza. Può parlare con loro di:

- come sottoporsi ad analisi per controllare i livelli di ADAMTS13 o delle piastrine per ottenere maggiori informazioni sul rischio di un evento di TTP acuta
- come contattare un medico in caso di sintomi quando è lontano/a da casa
- quali vaccinazioni potrebbe aver bisogno per viaggiare all'estero e se può farle
- quali documenti deve avere per portare con sé eventuali farmaci
- come organizzare il trattamento altrove, se necessario
- come trovare un'assicurazione di viaggio per il Suo viaggio.

Organizzazione della vita quotidiana



- Scrivere un piano delle attività della giornata può aiutarLa a sentirsi più in controllo e a dedicarsi a ciò che è più importante per Lei.
- La suddivisione delle attività in giorni diversi può farLe risparmiare energie. Ad esempio, potrebbe cucinare alcuni pasti e metterli in congelatore per consumarli nei giorni in cui non ha abbastanza energia per cucinare.
- Pensare in anticipo ad alcune delle difficoltà o delle preoccupazioni che ha può aiutarLa a pianificare azioni per superarle. Essere preparato/a può aiutarLa a sentirsi meno stressato/a se si verifica una situazione. Questa procedura è chiamata pianificazione "se/allora".

"**Se** mi sento troppo stanco/a al lavoro, **allora** parlerò con il mio responsabile del fatto di prendere delle ferie."

"**Se** mi preoccupa il peggioramento dei miei sintomi, **allora** contatterò il mio medico."

"**Se** mi sento sopraffatto/a da una giornata piena di impegni, **allora** scriverò le attività che devo fare e chiederò a familiari e amici l'aiuto di cui ho bisogno."



Ulteriori informazioni sulla gestione del trattamento e su eventuali cambiamenti nella vita quotidiana sono disponibili nella nostra risorsa "**Vivere con la cTTP**": [\[link\]](#)



Parlare con il medico o un infermiere

- Cosa posso fare per gestire i miei sintomi nella vita quotidiana?
- Come si può prevenire un evento di TTP acuta?
- Ci sono cambiamenti nello stile di vita che dovrei apportare per gestire la mia cTTP o attività che dovrei evitare?
- Cosa devo organizzare prima di viaggiare all'estero?
- Come posso trovare altre persone affette da cTTP con cui parlare?
- Esistono gruppi di supporto od organizzazioni locali che posso contattare?
- C'è un supporto finanziario a cui posso accedere?



Fronteggiare la cTTP

Sia che Lei sia stata recentemente diagnosticata la cTTP, che Lei sia stata diagnosticata un po' di tempo fa o che si occupi di una persona affetta da cTTP, è importante adottare misure per prendersi cura di sé e gestire qualsiasi impatto emotivo che la situazione possa avere su di Lei. Questa sezione contiene esempi di modi per prendersi cura di sé.

Dedicare del tempo per prendersi cura di sé

Gestire una condizione a lungo termine può essere sconvolgente e talvolta può causare stress. Lo stress influisce sui nostri pensieri, sulle nostre emozioni e sul nostro corpo, spesso senza che ce ne rendiamo conto. Questi sentimenti possono essere più difficili da affrontare se ci sentiamo stanchi o non stiamo bene.



Concentrarsi su ciò che è possibile controllare

Molte cause di stress vanno oltre il nostro controllo. Concentrarsi su ciò che è sotto il Suo controllo può fare la differenza nel modo in cui gestisce i problemi. Piuttosto che cercare di cambiare i pensieri non utili, pensi a ciò che può fare e che potrebbe essere più utile per Lei. Questo può significare dedicare del tempo a riposare, parlare con familiari e amici, parlare con il medico o un infermiere o fare qualcosa che Lei piace.



Trovare il tempo per le cose che apprezziamo

Quando ci sentiamo sopraffatti, a volte possiamo dimenticare le cose che ci piace fare, oppure non riusciamo a trovare il tempo di farle. Fare ciò che apprezziamo è importante per gestire le nostre emozioni e per lenire lo stress. Le attività semplici, come fare una passeggiata o pianificare di incontrare gli amici per un caffè o per giocare insieme, possono aiutarci a sentirci più positivi.



Attività: Alcune persone trovano utile chiudere gli occhi, fare tre respiri profondi e chiedersi "Cosa potrei fare che mi piace?"

Dedicarsi alla cura di sé

A volte, può essere utile dedicare qualche minuto per pensare a ciò che si prova, senza giudicare tali sensazioni. Provare comprensione per ciò che Lei e la Sua famiglia state vivendo può aiutarLa a risolvere le Sue emozioni e ad agire per prendersi cura di sé. L'attività descritta di seguito può aiutarLa a prendersi cura di sé nei momenti in cui prova ansia o un senso di sopraffazione.



Attività di meditazione: Si sieda o si sdrai in una posizione comoda e chiuda gli occhi. Quando è pronto/a, faccia tre respiri lenti e profondi. Dedichi un paio di minuti a ciascuna delle fasi indicate di seguito.

1. **Consapevolezza.** Si metta in osservazione dell'ambiente circostante, del Suo corpo, dei Suoi pensieri e dei Suo sentimenti. Esprima le Sue sensazioni ad alta voce o in silenzio a sé stesso/a per prenderne atto.
2. **Accettazione.** Invece di cercare di cambiarle o classificare le Sue sensazioni come positive o negative, provi a osservarle come se stesse guardando un film, lasciandole fluire così come sono. Va bene sentirsi come si sente. Provi a dirsi: "Va bene che io mi senta così in questo momento."
3. **Scoprire.** Noti quali parole Le vengono in mente. Quali emozioni prova e dove sono localizzate nel Suo corpo?
4. **Nutrire.** Sia gentile e rassicurante nei confronti delle Sue esperienze e delle Sue sensazioni. Si chieda cosa potrebbe fare che potrebbe aiutarLa in questo momento, ad esempio pensi a come si rivolgerebbe a un amico per confortarlo se si trovasse in una situazione simile.

Localization

Local language and disclaimers to be added here.
Please include signposting to local patient organizations, support groups, financial support, or other relevant support contacts.



Numero PromoMats: C-ANPROM/INT/cTTP/0012
Data di preparazione: Luglio 2024

Questo opuscolo è elaborato, prodotto e finanziato da Takeda.

Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Tutti i diritti riservati.
Takeda e il logo Takeda sono marchi registrati di Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Questo contenuto è destinato esclusivamente alla sensibilizzazione sulla malattia. Queste informazioni sono a disposizione del pubblico solo a scopo informativo e non hanno pretesa di esaustività; non devono essere utilizzate per diagnosticare o trattare una condizione di salute o una malattia. Non sono intese a sostituire la consultazione con un operatore sanitario, pertanto si prega di consultare il proprio operatore sanitario per ulteriori consigli.

