



# 46° Convegno Nazionale di Studi di Medicina Trasfusionale

*Rimini, 13-15 maggio 2026*

## **MALATTIA DI VON WILLEBRAND ACQUISITA IN PATOLOGIA MIELOPROLIFERATIVA CRONICA JAK2 POSITIVA SENZA PIASTRINOSI ESTREMA**

*Dottoressa Veronica Maria Sciumbata*

*ASST MELEGNANO MARTESANA Dipartimento della Medicina Diagnostica e  
dei Servizi, SSD SIMT, Presidi Ospedalieri di Cernusco s/N e Melzo*

La sottoscritta, in qualità di Relatore  
dichiara che

Nell'esercizio della Sua funzione e per l'evento in oggetto, NON È in alcun modo portatore di interessi commerciali propri o di terzi; e che gli eventuali rapporti avuti negli ultimi due anni con soggetti portatori di interessi commerciali non sono tali da permettere a tali soggetti di influenzare le sue funzioni al fine di trarne vantaggio.



# CASE REPORT

Donna di 75 aa, giunta in prima visita a inizio dicembre 2024 per poliglobulia e piastrinosi.

## ANAMNESI:

- G2P2, parti a termine **senza complicanze**. Menopausa fisiologica a 56 aa.
- Safenectomia (dx nel 1986 e sx nel 1988), senza complicanze.
- Ipertensione arteriosa in terapia con Ramipril.
- Osteoporosi.
- Intervento di ernia inguinale dx senza problemi a inizio 2024.
- **Emogruppo 0 POSITIVO**
- **Storia personale negativa per eventi trombotici o emorragici.**

- EE alla presentazione Hb 174 g/L HCT 52% PLT 538.000/mmc
- Richiedevo accertamenti --> Hb 164 g/L HCT 52.2% GB 7980/mmc N 5600 L 1700 PLT 688.000; **EPO soppressa (<1mUI/mL)**; LDH 281 U/L (vn fino a 220 U/L) MPL e CALR assenza di mutazioni; **JAK2V617F presente eterozigote, allele burden 34.3%. PT 1.05, aPTT 0.94**
- Eco addome: **milza 13x6 cm** senza lesioni parenchimali. Non segni di epatopatia. Restanti reperti nella norma.
- Venivano eseguiti **2 emosalassi** previa valutazione cardiologica con ecg: 2 procedure tra fine dicembre e inizio gennaio (**con target raggiungimento HCT inferiore a 45%**). Ultimo emosalasso eseguito su HCT pre procedura di 50.9%.
- Impostata **terapia antiaggregante** con Acido acetil salicilico 100 mg/die, si programmava valutazione midollare

Dopo pochi giorni dall'inizio della terapia antiaggregante la paziente eseguiva accesso in PS per epistassi massiva. Agli esami di PS Hb 78 g/L PLT 688.000/mmc.

In PS trasfusa con 1 UEC e sottoposta a tamponamento nasale ORL con cessazione dell'epistassi. Veniva sospesa ASA.






Al controllo ambulatoriale successivo richiedeva accertamenti nel sospetto di malattia di von Willebrand acquisita (AVWS): VWF:Ag (antigene) 87%; VWF:RCo (attività) 24% ridotto e discrepante rispetto all'antigene.

All'analisi multimerica eseguita in laboratorio ultraspecialistico riscontrata perdita dei multimeri ad alto peso molecolare, situazione tipica dell'AVWS tipo 2A.

### Schema patogenesi AVWS nelle MPN.

L'aumentato shear stress indotto dalla poliglobulia e l'adsorbimento sulla superficie piastrinica inducono il VWF a mutare forma da multimeri coiled coil a forma "lineare" con conseguente esposizione a clivaggio da parte di ADAMTS13 e perdita significativa dei multimeri.

#### LEGENDA:

-  GP IIB-III A
-  GP IB
-  MULTIMERO VWF "COILED COIL"
-  VWF ADSORBITO SULLE PIASTRINE.
-  ADAMTS13

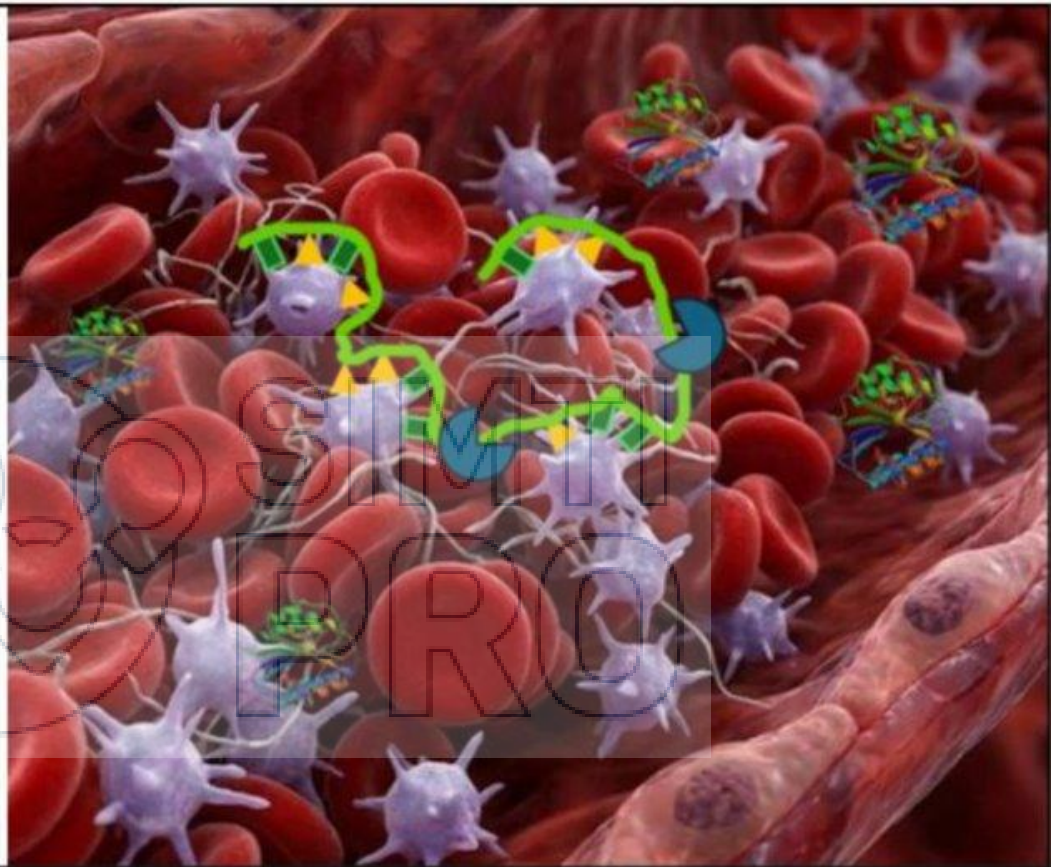
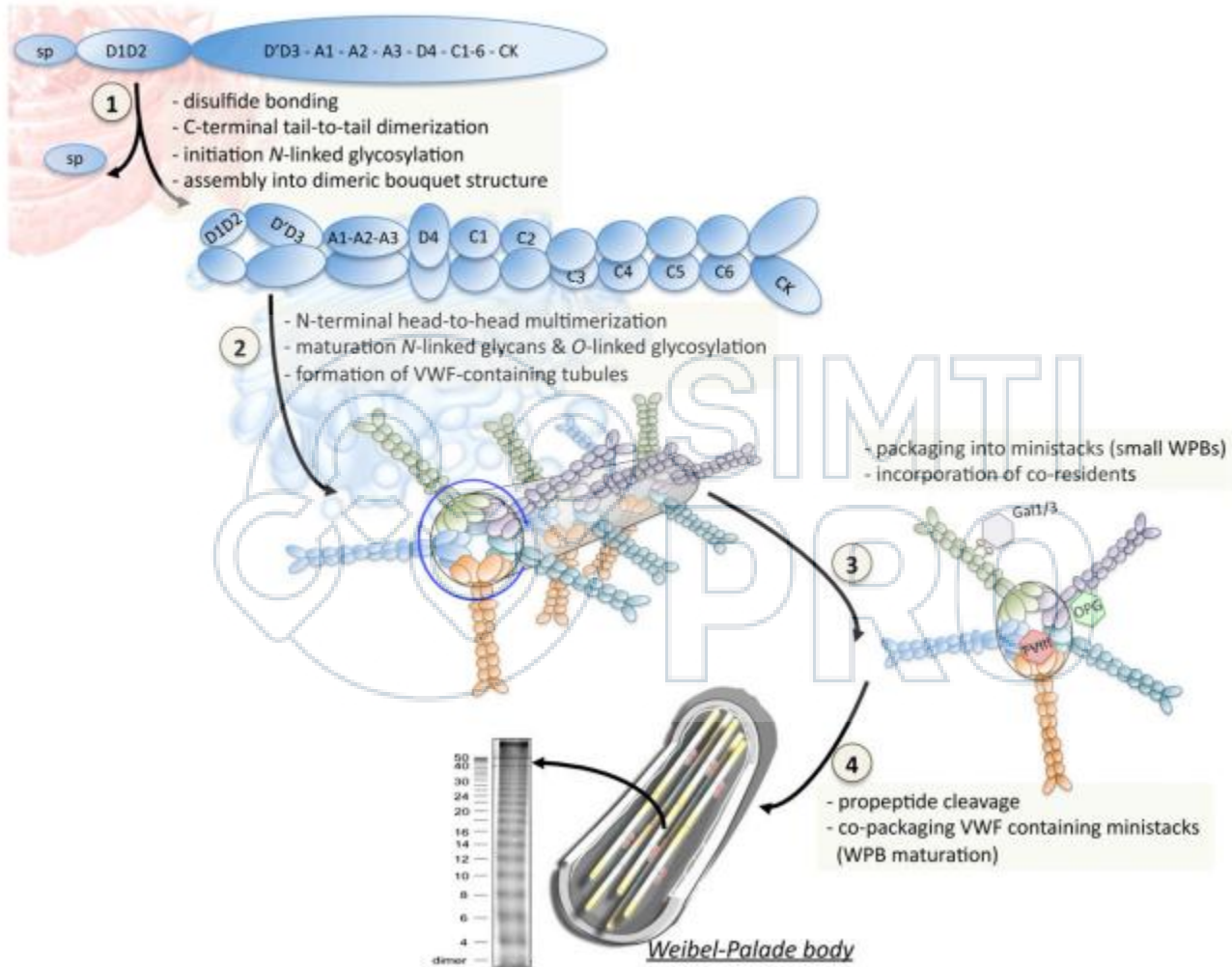


Immagine originale



## Conditions associated with the acquired von Willebrand syndrome.

Cancers	Hematologic: MGUS, multiple myeloma, Waldenstrom macroglobulinemia, chronic lymphocytic leukemia, hairy cell leukemia, lymphomas, essential thrombocythemia, polycythemia vera, chronic myeloid leukemia. Solid: Wilm's tumor, lung and bladder adenocarcinoma.
Autoimmune diseases	Systemic lupus erythematosus, autoimmune thyroid disorders, connective tissue diseases, GvHD.
Drug-induced	Antibiotics (griseofulvin, ciprofloxacin), anticonvulsants (valproic acid), plasma volume expander (HES).
Other	Cardiovascular disorders (aortic stenosis, congenital cardiac defects, mitral valve prolapse, left ventricular assist devices), infections (viral, parasitical), uremia, gastrointestinal angiodysplasia, diabetes.

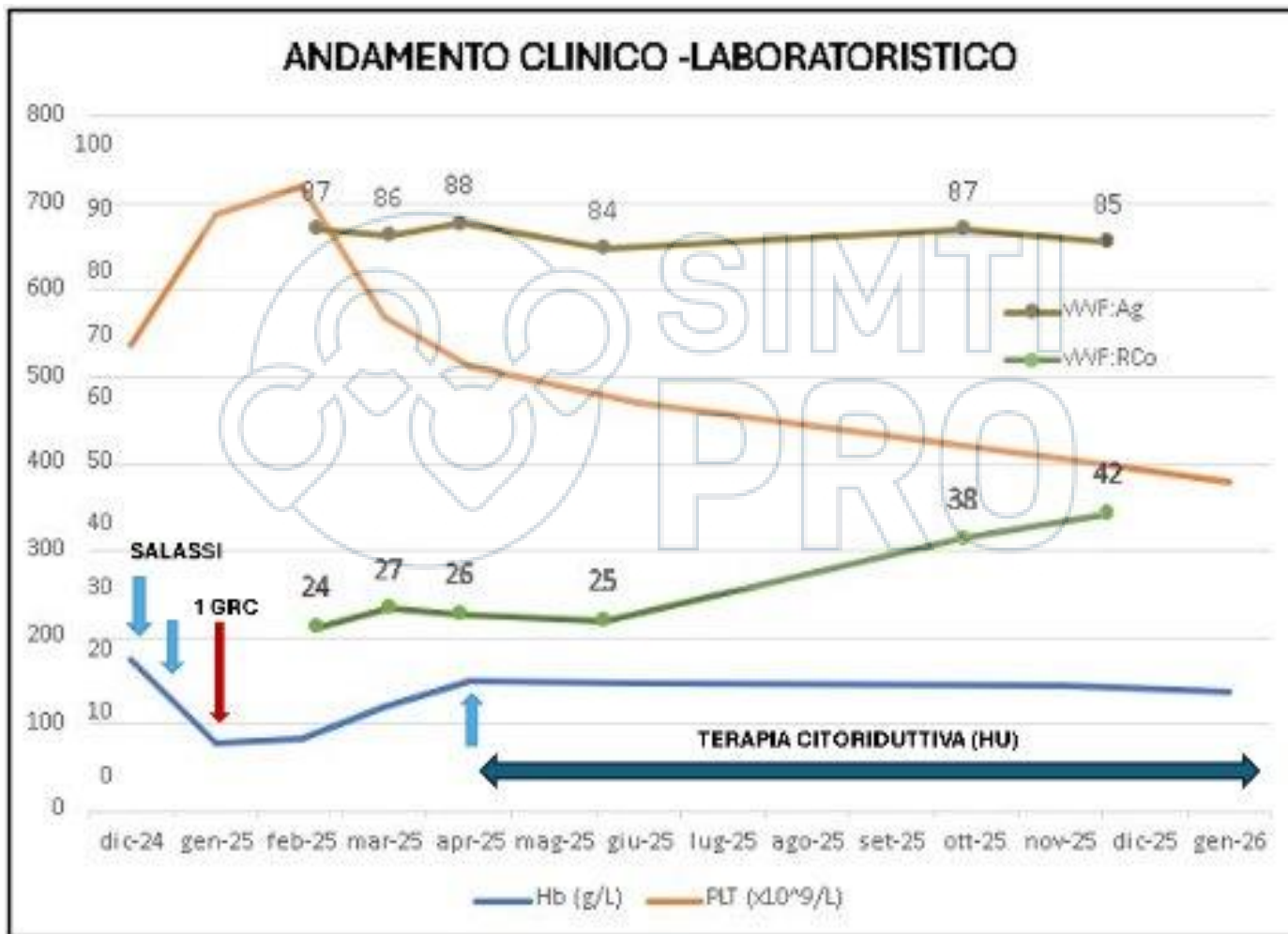
MGUS: monoclonal gammopathy of unknown significance; GvHD: graft-versus-host disease; HES: hydroxyethyl starch.

## Hemostatic therapies in acquired von Willebrand syndrome associated with different underlying diseases.

Underlying diseases	Therapy
Cardiovascular	vWF/FVIII concentrates, antifibrinolytics
Lymphoproliferative	
- IgG MGUS	HDIVg
- IgM MGUS	Plasmapheresis, DDAVP, vWF/FVIII concentrates, antifibrinolytics, rFVIIa
- Lymphoma, myeloma	DDAVP, vWF/FVIII concentrates, antifibrinolytics, rFVIIa, HDIVg
Myeloproliferative	DDAVP, vWF/FVIII concentrates, antifibrinolytics
Autoimmune	HDIVg, DDAVP, vWF/FVIII concentrates

MGUS: monoclonal gammopathy of unknown significance; vWF: von Willebrand factor; FVIII: factor VIII; HDIVg: high-dose intravenous immunoglobulin; DDAVP: desmopressin; rFVIIa: recombinant activated factor VII.

Si prescriveva terapia con ferro e folati per os per 2 mesi, per normalizzare l'emoglobina. Non potendo eseguire in sicurezza la valutazione midollare (non urgente in questo caso), che avrebbe necessitato di profilassi antiemorragica con desmopressina (in paziente ipertesa...) o con concentrati di VWF/ FVIII, si optava per citoriduzione con Idrossiurea.



Ai successivi monitoraggi, dopo introduzione di Idrossiurea si è osservata progressiva normalizzazione dell'emocromo e contestualmente del VWF:RCo.

EE 11/2025: Hb 144 g/L HCT 44.5% PLT 407.000 VWF:Ag 87% VWF: RCo 38% (Near normal).

La paziente ha potuto eseguire valutazione midollare in sicurezza, senza necessità di profilassi antiemorragica e senza complicanze periprocedurali.

Ha ripreso ASA senza problemi (inizialmente a giorni alterni).

# TAKE HOME MESSAGES

- La AVWS può presentarsi in modo inatteso, anche senza alterazione di PT e aPTT e senza piastrinosi massiva.
- I pazienti con patologie a rischio di AVWS, se non ben indagati, possono avere complicanze emorragiche potenzialmente fatali.
- Rimandare le procedure invasive non urgenti dopo adeguato inquadramento o eseguirle con adeguata profilassi anti emorragica (se urgenti), può salvare la vita ai pazienti con AVWS.
- Spesso una terapia adeguata della patologia associata ad AVWS porta a risoluzione di questa rara coagulopatia, anche senza terapie specifiche per l'emostasi.

Grazie per la vostra attenzione!

