



COMUNICATO STAMPA

Talassemia, la Puglia punta sulle nuove terapie e sull'organizzazione della rete tra specialisti e medici di famiglia per una migliore qualità di vita del paziente

Le mielodisplasie e la beta-talassemia sono patologie che comportano anemie severe trasfusione-dipendenti che, oltre a condizionare pesantemente la qualità della vita dei pazienti che ne sono affetti, hanno purtroppo un impatto rilevante sulla loro aspettativa di vita. Tanti ammalati, tante famiglie oggi stanno vivendo un momento di transizione grazie alla recente introduzione di una innovazione: verificano nei fatti i risultati importanti dello studio internazionale BELIEVE che ha dimostrato come con l'impiego del farmaco luspatercept, si riducono sensibilmente il numero di trasfusioni, dal 33 al 50%, nel 70% dei pazienti beta-talassemici gravi, e potrebbero essere liberi da trasfusioni per circa due mesi il 47% dei pazienti con sindrome mielodisplastica. Tutto questo significa: miglioramento della qualità di vita, meno accessi ospedalieri, riduzione dell'accumulo di ferro dovuto alle trasfusioni e riduzione delle possibili complicanze legate agli effetti collaterali dei farmaci ferrochelanti. La rete della talassemia e delle emoglobinopatie non ha ancora avuto seguito con decreto attuativo, ma le risorse stanziare con il PNRR potrebbero essere un interessante punto di partenza. All'attenzione dunque l'esperienza dei centri di fermento della Puglia, il percorso assistenziale dei pazienti e la riorganizzazione della rete.

Motore Sanità ha fatto il punto della situazione in Puglia, organizzando l'evento "PNRR ED INNOVAZIONE. FOCUS ON BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE" con il contributo incondizionato di CELGENE | BRISTOL MYERS SQUIBB COMPANY.

La **talassemia**, anche chiamata "anemia mediterranea", fa parte di un gruppo di **anemie ereditarie** caratterizzate da un difetto di produzione delle catene proteiche (globine) che formano l'emoglobina. La **forma** di talassemia **più diffusa in Italia** è la **β -talassemia**, nella quale si ha un difetto della produzione delle catene beta, geneticamente trasmesso come carattere autosomico recessivo. **In Italia**, si stima che **i pazienti talassemici siano circa 7.000**, con concentrazione massima in alcune regioni del Centro-Sud: **la regione più colpita è la Sicilia, in cui si contano 2.500 pazienti, seguita dalla Sardegna con 1.500; i restanti 3.000 pazienti sono abbastanza uniformemente distribuiti in tutto il resto della penisola.**

Le **mielodisplasie**, causate da un difetto della cellula staminale del midollo osseo che produce globuli rossi, bianchi e piastrine, ogni anno fanno segnare **un'incidenza di 3.000 nuovi casi in Italia**. I **sintomi** compaiono **già nei primi mesi di vita** e se non si interviene con adeguate terapie le conseguenze possono essere deformazioni ossee, ingrossamento di milza e fegato, problemi di crescita, complicazioni epatiche, endocrine e cardiovascolari. Fino a 50 anni fa l'aspettativa di vita era di 10-15 anni, ma grazie ai risultati della ricerca questa è nettamente migliorata.

In entrambe le patologie la sopravvivenza dei pazienti oggi prevede, oltre a regimi dietetici particolari, **trasfusioni ogni 2-3 settimane** e assunzione quotidiana di terapia ferrochelante, che eviti i danni da accumulo/intossicazione di ferro in organi vitali (cuore, fegato e pancreas).

La **Asl di Brindisi**, impegnata nello sviluppo di una rete ematologica che sta compiendo i primi importanti passi, ha accolto questo importante dibattito e **Flavio Maria Roseto**, Direttore Generale dell'ASL di Brindisi ha spiegato il perché: *“Ben venga il focus dedicato a possibili innovazioni terapeutiche che possano migliorare la vita delle persone affette da talassemia e anche allungarne l'aspettativa di vita stessa. La finalità è sicuramente degna della massima attenzione”*. Poi sulle **nuove terapie** oggi disponibili ha aggiunto: *“Ci sono terapie farmacologiche nuove che riducono, al pari delle terapie geniche, la necessità di un numero elevato di trasfusioni riducendo così anche l'accumulo di ferro che genera altri tipi di problematiche connesse. Siamo in una fase di sperimentazione, ma se i risultati sono interessanti è bene andare veloci”*.

“Il nuovo farmaco sta cambiando la vita dei pazienti e per questo credo che vada implementato l'utilizzo su più pazienti, ci potrà dare infatti delle grosse soddisfazioni e soprattutto potrà migliorare la qualità di vita dei pazienti” ha spiegato **Domenico Pastore**, Direttore dell'Ematologia presso l'Ospedale “A. Perrino” di Brindisi. *“Il mondo delle talassemie è cambiato. Fortunatamente l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da talassemia è quasi sovrapponibile a quella di una persona normale, questo è sicuramente un successo della ricerca. Questi ultimi anni rappresentano un momento storico molto importante per la medicina personalizzata, per le CART cell e per la terapia genica”*.

Non solo l'aspettativa di vita dei pazienti è cambiata, negli ultimi anni anche **l'approccio del clinico nella cura della talassemia**. Lo ha spiegato, prima di parlare di novità terapeutiche, **Anna Maria Pasanisi**, Dirigente Medico dell'UOC di Ematologia presso l'Ospedale “A. Perrino” di Brindisi. *“Se prima si trattava quasi di sopravvivenza, di portare ad una certa età, la più lontana possibile, i pazienti, adesso si parla non solo di compenso clinico e prevenzione delle complicanze, che sono garantite sicuramente dalla terapia salvavita fondamentale trasfusionale e ferrochelante, ma le procedure trapiantologiche, che già esistevano e saranno implementate da tecniche di editing genomico, possono anche essere una promessa di guarigione, sicuramente di miglioramento della qualità di vita, insieme ai nuovi farmaci che già stiamo utilizzando, ancora in fase di sperimentazione. **Questi nuovi farmaci ci fanno vedere la talassemia non più come una malattia incurabile, forse guaribile, ma se non guaribile è una malattia che può portare il nostro paziente ad un'età geriatrica”***.

E l'esperienza presso il centro brindisino lo dimostra. Tra i nuovi farmaci oggi utilizzati, c'è luspatercept. *“È stato recentemente messo in commercio e il centro di Brindisi lo segue già dai tempi dello studio BELIEVE e oggi siamo nella fase di follow up post trattamento – ha proseguito **Anna Maria Pasanisi** -. Abbiamo arruolato 7 pazienti in uso compassionevole da maggio 2021, attualmente 10 pazienti sono in terapia con follow up variabili, le tossicità sono ridotte e abbiamo avuto discontinuazione per desiderio di maternità in due pazienti. Il dato interessante è che **cinque pazienti su 10, a 8 e a 12 mesi dal trattamento, hanno ridotto in maniera significativa la loro necessità trasfusionale. Questo per noi è fondamentale, lo è per i pazienti, per le complicanze, ma lo è anche per la gestione della loro cura perché la nostra regione, purtroppo, presenta spesso delle problematiche legate alla carenza di sangue. La questione aperta riguarda la necessità di inserire nel Pdta il farmaco nuovo, che potrebbe essere gestito dal territorio con il monitoraggio degli specialisti attraverso la telemedicina”***.

Antonella Miccoli, Responsabile del Centro Trasfusionale dell'Ospedale “A. Perrino” di Brindisi ha sottolineato il nodo cruciale: **la carenza di sangue**, appunto. *“Avere poco sangue significa dare poca possibilità ai pazienti cronici di svolgere una qualità di vita ottima. Quindi ben venga il farmaco, ben venga la diminuzione dell'apporto trasfusionale, ma questo non perché le scorte devono diminuire o*

devono aumentare, ma per la qualità di vita, per la diminuzione dell'apporto trasfusione che si dà al microcitemico con tutte le complicazioni che derivano dall'apporto trasfusionale stesso. Uno dei miei obiettivi da sempre è cercare di essere autosufficienti e di dare sempre di più un apporto trasfusionale qualitativamente migliore a chi ne ha bisogno”.

Sul fronte delle malattie rare è intervenuta, infine, **Giuseppina Annicchiarico**, Referente Malattie Rare Co.Re.Mar. *“Il Coordinamento malattie rare, grazie al Sistema informativo malattie rare (SIMaRRP) monitora le esigenze della Rete regionale pugliese. I centri della ReMaR per la diagnosi e presa in carico dei pazienti affetti da talassemia sono stati identificati con DGR 329/2018 ed integrati con DGR 712/2018 (PDTA Talassemia). Il codice di esenzione RDG010 raccoglie tutte le “anemie ereditarie”, comprese le entità nosologiche riferite alla talassemia. Con il codice di esenzione RDG010 risultano sul sistema informativo malattie rare (SIMaRRP), al 1° luglio 2022 circa 1.200 certificati di diagnosi. I pazienti pugliesi con codice esenzione RDG010 ed entità nosologiche ricollegabili alla talassemia sono 781. Di questi 101 sono minori di 19 anni”.*

Poi la professoressa Annicchiarico ha aggiunto un punto cruciale: **“La complessità dell'assistenza ai bambini e alle persone con malattia rara richiede un grande ed impegnativo sforzo organizzativo. Tutto questo è possibile grazie a modelli di presa in carico che tengano conto dello stretto collegamento funzionale tra la Macrorete, reti regionali e nazionale malattie rare degli ospedali, centri malattie rare, e la Microrete di assistenza territoriale. In questo contesto, le aziende sanitarie locali svolgono un ruolo centrale nel perseguire il miglior livello di “qualità di vita” del malato e della famiglia, compatibile con le condizioni cliniche, sociali ed economiche. L'obiettivo è semplificare e armonizzare i percorsi di cura dei circa 26.000 malati rari pugliesi affetti da 2.000 diverse malattie rare e ultra-rare e rispondere al principio di equità sancito dalla Costituzione italiana”.**

Ufficio stampa Motore Sanità

comunicazione@motoresanita.it

Laura Avalor - Cell. 320 098 1950

Liliana Carbone - Cell. 347 2642114

Marco Biondi - Cell. 327 8920962

www.motoresanita.it