

# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA  
ED EMOGLOBINOPATIE

PUGLIA



**22 Luglio 2022**

dalle 10:30 alle 13:00



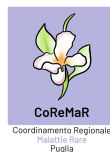
**Brindisi**

Sala Convegni Direzione Generale  
Via Napoli, 8

MOTORE  
SANITA

Iscriviti su [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)

Con il patrocinio di



# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

PUGLIA



## RAZIONALE SCIENTIFICO

Patologie che comportano anemie severe trasfusione-dipendenti, come le **mielodisplasie e la beta-talassemia**, oltre a condizionare pesantemente la qualità della vita dei pazienti che ne sono affetti, hanno purtroppo un impatto rilevante sulla loro aspettativa di vita.

**Le prime** che ogni anno in Italia fanno segnare una incidenza di 3.000 nuovi casi, sono determinate da un difetto della cellula staminale del midollo osseo che produce globuli rossi, bianchi e piastrine. In particolare, in quasi tutti questi pazienti, la riduzione di globuli rossi causa l'anemia che aggravandosi nel tempo, necessita di regolari trasfusioni di sangue e pone il paziente a rischio di ammalarsi di leucemia mieloide acuta. Trattare in modo efficace l'anemia severa trasfusione-dipendente riducendo i rischi di complicanze ad essa associati, è la chiave per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti.

**La seconda** è una malattia genetica ereditaria, conosciuta anche come anemia mediterranea poiché la variante scoperta per prima fu quella diffusa fra le popolazioni che vivevano nel bacino mediterraneo. È più frequente tra persone di origine italiana, greca, mediorientale, sud-asiatica e africana, e l'Italia è uno dei paesi a più alta prevalenza con circa 7.000 pazienti. Il difetto congenito di produzione dell'emoglobina che la caratterizza, è dovuto a mutazioni nel gene HBB sul cromosoma 11, la cui gravità dipende dalla natura della mutazione, di solito asintomatica nella forma eterozigote ma sintomatica nella omozigote. Se mutati entrambi i 2 geni delle catene beta, si ha la **beta talassemia major**, che presenta un quadro clinico severo e grave anemia dovuta a globuli rossi molto piccoli (microciti) inadatti a svolgere la loro funzione.

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. Sino a 50 anni fa la sopravvivenza per i pazienti affetti da questa forma era 10-15 anni, ma la ricerca sta producendo grande innovazione.

Attualmente con i test disponibili per la **diagnostica prenatale** è molto importante, nelle zone endemiche, intervenire per ricostruire la storia familiare (stato di portatore e mutazioni presenti in altri membri della famiglia) e scongiurare il rischio di trasmissione di questa malattia ereditaria grave. **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).

# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

## PUGLIA



Secondo recenti evidenze scientifiche pubblicate, per questo ultimo aspetto, l'introduzione recente di una terapia innovativa potrebbe realmente cambiare la vita di questi cittadini, dando nuove speranze alle famiglie: consentirebbe infatti di diminuire, il fabbisogno trasfusionale **del 33%** nel 70% dei pazienti beta-talassemici gravi, mentre farebbe risultare libero da trasfusioni per circa 2 mesi **il 47%** di quelli con sindrome mielodisplastica con sideroblasti a rischio molto basso, basso e intermedio, che manifestano una risposta insoddisfacente o inidonei a una terapia con eritropoietina.

Ora, eliminate le difficoltà burocratiche approvative a livello nazionale/regionale e grazie alle nuove risorse stanziare nel fondo farmaci innovativi unitamente a quelle messe a disposizione da PNRR sul fronte organizzativo assistenziale, sarà fondamentale garantire l'accesso a questa grande innovazione senza discrepanze territoriali.

Obiettivo dell'incontro sarà aprire un confronto su questi temi tra tutti gli attori di sistema per implementare uniformemente una presa in carico efficace attraverso la rete della talassemia e delle emoglobinopatie, già prevista dalla legge fin dal 2017 ma che ancora non ha avuto seguito con decreto attuativo.

# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

## PUGLIA



### 10:30 SALUTI DELLE AUTORITÀ

**Fabiano Amati**, Presidente Commissione Bilancio e Finanza Regione Puglia

**Vincenzo Di Gregorio**, Vice Presidente III Commissione Assistenza Sanitaria e Servizi Sociali

### 10:50 VIVERE CON LA BETA TALASSEMIA OGGI, MA COSA C'È NEL MIO LIBRO DEI SOGNI la testimonianza di un paziente

**Luana De Gioia**, Presidente Associazione Talassemici Brindisi ODV

### 11:00 INTRODUZIONE DI SCENARIO

**Daniele Amoroso**, Giornalista Scientifico

### 11:10 RUOLO DELL'INNOVAZIONE NELLA CURA DELLA BETA-TALASSEMIA E DELLE MIELODISPLASIE

**Domenico Pastore**, Direttore Ematologia Ospedale "A.Perrino", Brindisi

**Antonella Miccoli**, Responsabile Centro Trasfusionale Ospedale "A.Perrino" Brindisi

### 11:20 ESPERIENZE DI INNOVAZIONE DEL DISEASE MANAGEMENT DELLA BETA-TALASSEMIA

**Luca Pinto**, Principal RWS presso IQVIA

### 11:30 TAVOLA ROTONDA I

**Moderata: Daniele Amoroso**, Giornalista Scientifico

**Beta talassemia major e mielodisplasie percorsi di cura o percorsi ad ostacoli?**

- Esperienze di realtà attuale della rete talassemia: analisi del percorso di cura nel centro di riferimento, criticità e punti di forza emersi
- Beta Talassemia, quale modello di Disease Management tra PDTA e buone pratiche?
- Innovazioni terapeutiche e nuovi paradigmi gestionali: quali nuove possibili strategie di presa in carico del paziente?
- PNRR e ruolo delle nuove strutture assistenziali nella rete della talassemia e delle emoglobinopatie
- Importanza degli screening e della diagnosi precoce

# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

## PUGLIA



### 12:10 TAVOLA ROTONDA II

**Modera:** **Daniele Amoruso**, Giornalista Scientifico

**Contributo di ricerca, innovazione e condivisione dati nei percorsi di cura**

- Trasfusioni, terapia chelante: quali problemi attuali, quali rischi per il futuro
- Accesso uniforme alle cure e impatto dell'innovazione sui percorsi paziente
- Il valore dei registri di patologia: cosa serve implementare?
- Talassemia ed emoglobinopatie: misure di valore dell'innovazione dagli RCT al real world

### DISCUSSANT

**Giuseppina Annichiarico**, Referente Malattie Rare Co.Re.Mar

**Teresa Anna Calamia**, Direttore Farmacia Ospedale "A. Perrino", Brindisi

**Antonella Caroli**, Responsabile Servizio Strategie e Governo Assistenza Ospedaliera - Gestione rapporti convenzionali, Regione Puglia

**Francesco Colasuonno**, Responsabile PO Registri di Monitoraggio AIFA e Centri Prescrittori Sezione Farmaci, Dispositivi Medici e Assistenza Integrativa, Regione Puglia

**Antonella Miccoli**, Responsabile Centro Trasfusionale Ospedale Perrino di Brindisi

**Anna Maria Pasanisi**, Dirigente Medico UOC Ematologia Ospedale "A. Perrino", Brindisi

**Domenico Pastore**, Direttore Ematologia Ospedale "A. Perrino", Brindisi

**Flavio Maria Roseto**, Direttore Generale ASL Brindisi

### 12:50 CONCLUSIONI

Con il contributo incondizionato di

Celgene |  Bristol Myers Squibb™  
Company

MOTORE  
SANITÀ

 panacea

f

**ORGANIZZAZIONE**

Anna Maria Malpezzi - 329 97 44 772

t

**SEGRETERIA**

Elisa Spataro - 350 16 26 379

Ramona Musso - 380 89 16 835

@

v

in

segreteria@panaceascs.com