

# PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS ON BETA-TALASSEMIA  
ED EMOGLOBINOPATIE

EMILIA-ROMAGNA



**11 Ottobre 2022**

dalle 14.30 alle 17.00

MOTORE  
SANITA

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

Con il patrocinio di



Regione Emilia-Romagna



LIVE

zoom



# PNRR ED INNOVAZIONE

## FOCUS SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

11 Ottobre 2022  
EMILIA-ROMAGNA



### RAZIONALE SCIENTIFICO

Le patologie che comportano anemia severa e trasfusione-dipendenza, come la beta-talassemia e le **mielodisplasie**, oltre a condizionare pesantemente la qualità della vita dei pazienti che ne sono affetti, hanno purtroppo un impatto rilevante anche sulla loro aspettativa di vita.

La **beta-talassemia** è una malattia ereditaria, conosciuta anche come anemia mediterranea poiché descritta per prima fra le popolazioni del bacino mediterraneo. È più frequente tra persone di origine italiana, greca, mediorientale, sud-asiatica e africana. 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 a carico del gene della beta globina.

Di solito è asintomatica nella forma eterozigote (portatore sano). Quando invece la mutazione interessa entrambe le copie dei geni beta globinici, si ha la **beta talassemia major**, che presenta un quadro clinico caratterizzato da anemia severa dovuta al difetto di produzione di globuli rossi. I sintomi compaiono entro il primo anno di vita e se non si interviene con adeguate terapie (trasfusioni di sangue ogni 2-3 settimane e terapia chelante per la rimozione del ferro in eccesso), compaiono complicanze severe a carico di tutti gli organi ( deformazioni ossee, ingrossamento di milza e fegato, problemi di crescita, complicazioni epatiche, endocrine e cardiovascolari) che limitano fortemente l'aspettativa di vita. In passato, infatti, la sopravvivenza per i pazienti affetti da questa grave patologia non superava l'età adolescenziale.

Grazie alla disponibilità di cure appropriate, negli ultimi decenni, l'aspettativa di vita dei pazienti è significativamente aumentata fino a superare i 50 anni. Grazie ai programmi di prevenzione, è possibile inoltre identificare le coppie di portatori sani a rischio di trasmettere la talassemia ai figli e offrire la possibilità di effettuare la diagnostica prenatale.

L'unica terapia curativa per la beta talassemia approvata ad oggi è il trapianto di cellule staminali, che però è riservato ad una minoranza di pazienti che dispongono di donatore compatibile. Negli ultimi anni stiamo assistendo all'accelerazione degli studi sperimentali di terapia genica per la talassemia, e si auspica che nel giro di qualche anno possano aprirsi nuovi orizzonti di cura per queste patologie.

**Le mielodisplasie** ogni anno in Italia fanno segnare una incidenza di 3.000 nuovi casi. Si tratta di patologie che insorgono nell'età adulta, determinate da un difetto della cellula staminale del midollo osseo che produce globuli rossi, bianchi e piastrine. In particolare, in quasi tutti questi pazienti, l'anemia tende ad aggravarsi nel tempo, comportando la necessità di frequenti trasfusioni di sangue e ponendo il paziente a rischio di ammalarsi di leucemia acuta.

# PNRR ED INNOVAZIONE

## FOCUS SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

11 Ottobre 2022  
EMILIA-ROMAGNA



Trattare in modo efficace l'anemia trasfusione-dipendente riducendo i rischi di complicanze ad essa associati, è dunque la chiave per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita di questi pazienti.

La recente approvazione di una terapia innovativa volta a ridurre significativamente il fabbisogno trasfusionale nei pazienti talassemici e in alcune forme di mielodisplasia potrà avere un impatto importante soprattutto in termini di miglioramento della qualità di vita dei pazienti (riduzione del numero di trasfusioni, riduzione del carico di ferro trasfusionale, riduzione degli accessi ospedalieri...).

Ora, superate 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 SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

11 Ottobre 2022  
EMILIA-ROMAGNA



**14:30 SALUTI DELLE AUTORITÀ**

**Daniele Marchetti**, Vicepresidente IV Commissione Politiche per la salute e Politiche sociali

**14:50 VIVERE CON LA BETA TALASSEMIA OGGI, MA COSA C'È NEL MIO LIBRO DEI SOGNI, la testimonianza di un paziente**

**Valentino Orlandi**, Presidente di "ALT" FERRARA - Associazione per la Lotta alla Talassemia Rino Vullo

**15:00 INTRODUZIONE DI SCENARIO**

**Valerio Biglione**, Direzione Scientifica Motore Sanità

**15:10 RUOLO DELL'INNOVAZIONE NELLA CURA DELLA BETA-TALASSEMIA E DELLE MIELODISPLASIE**

**Filomena Longo**, Direttore Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie, Azienda Ospedaliera Universitaria di Ferrara - Nuovo Ospedale S. Anna, Sede di Cona

**15:30 ESPERIENZE DI INNOVAZIONE DEL DISEASE MANAGEMENT DELLA BETA-TALASSEMIA**

**Luca Pinto**, Principal RWS presso IQVIA

**15:40 TAVOLA ROTONDA I**

**Modera:**

**Valerio Biglione**, Direzione Scientifica Motore Sanità

**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 SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

11 Ottobre 2022  
EMILIA-ROMAGNA



## 16:20 TAVOLA ROTONDA II

**Modera:**

**Valerio Biglione**, Direzione Scientifica Motore Sanità

### **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**

**Maria Rosaria Ambrosio**, Professore Associato di endocrinologia e malattie del ricambio Università degli studi di Ferrara

**Antonella Grotti**, Sub-commissario Sanitario Azienda Ospedaliera Universitaria Ferrara

**Gianluca Lodi**, Dirigente medico Immunoematologia e Servizio Trasfusionale (SIMT) Azienda Ospedaliera Universitaria Arcispedale S. Anna Ferrara

**Filomena Longo**, Direttore Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie, Azienda Ospedaliera Universitaria di Ferrara - Nuovo Ospedale S. Anna, Sede di Cona

**Elisa Mari**, Dirigente medico Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie, Azienda Ospedaliera – Universitaria Arcispedale S. Anna di Ferrara

**Anna Marra**, Responsabile UOS Area Farmaco UOC Farmacia Ospedaliera AOU Sant'Anna, Ferrara - - Segretario Regionale Sifo Emilia-Romagna

**Elisa Rozzi**, Responsabile per Attività Trasfusionale, Rete delle Malattie Rare e Rete della Genetica, Regione Emilia-Romagna

**Valentina Solfrini**, Responsabile HTA e Sviluppo Innovazione Staff DG AOU Modena

## 17:00 CONCLUSIONI

Con il contributo incondizionato di

 Bristol Myers Squibb™

MOTORE  
SANITÀ

 panacea

f

**ORGANIZZAZIONE**

Anna Maria Malpezzi - 329 97 44 772

🐦

@

**SEGRETERIA**

Elisa Spataro - 350 16 26 379

▶

in

segreteria@panaceascs.com