



Salute

8 MAGGIO, GIORNATA MONDIALE DELLA TALASSEMIA

Talassemia, passi avanti nella terapia genetica

di Gian Ugo Berti

Nel nostro Paese sono 7 mila i pazienti e oltre 3 milioni i portatori sani. Il trapianto di midollo osseo continua a essere una delle cure più efficaci, ma la vera speranza risiede nella terapia genica



ROMA - 7 mila pazienti e 3 milioni e mezzo di portatori sani. E' questo il quadro nazionale della talassemia (anemia dei paesi che s' affacciano sul mare), malattia ereditaria del sangue, legata all'incapacità dei globuli rossi di produrre emoglobina, la proteina che trasporta l'ossigeno ed elimina anidride carbonica.

I geni che regolano il meccanismo sono due, uno di derivazione materna, l'altro paterna. In Italia, la patologia colpisce le popolazioni della Sardegna (1 neonato su 8 è portatore sano), della Sicilia, del Meridione e del Delta del Po.

L'8 maggio si celebra la "giornata mondiale" perché ricorre l'anniversario della morte del figlio del Presidente della Federazione Internazionale Talassemia, Panos Englezos, mentre a livello italiano, l'iniziativa è della Fondazione Giambrone, nata nel 1992 con l'obiettivo di promuovere il "progetto Guarigione" attraverso il reperimento delle risorse economiche necessarie a finanziare progetti di ricerca. Sabato 9 si tiene, all'Hotel Universo di Roma, un convegno, aperto a tutti, sul tema: "Qualità di vita del paziente talassemico fra ricerca medica ed assistenza".

Come si trasmette e si diagnostica - La talassemia "major" (forma più severa della "minor") può essere trasmessa ai figli solo da due portatori sani. Dalla loro unione ci sono il 25% delle probabilità che nasca un figlio malato, il 25% uno sano e, nella metà dei casi, un portatore sano. La diagnosi si fa con un prelievo di sangue e la si riesce ad identificare entro il primo anno di vita, i sintomi più evidenti nel bambino sono il pallore, l'anemia e un modesto aumento del volume della milza.

Importanza della diagnosi precoce - Prima si conosce il proprio stato e prima si può iniziare la

terapia trasfusionale. Lo scopo è quello di prevenire i danni dell'anemia cronica, come le malformazioni ossee. La diagnosi prenatale è riservata alle coppie a rischio (entrambi portatori sani). Fra la 10a e la 12a settimana, la donna viene sottoposta al prelievo dei villi coriali (villocentesi) per stabilire se il feto abbia ereditato la malattia.

Le opportunità di cura - Nella forma major, il paziente si deve sottoporre a trasfusioni ogni tre settimane per mantenere valido il livello d'emoglobina. La guarigione definitiva è rappresentata dal trapianto di midollo osseo (primo intervento nel 1982 negli Stati Uniti), ma l'aspetto delicato è la non facile reperibilità dei donatori, anche in ambito familiare. Proprio per questo si è passati dal trapianto di cellule staminali da donatore correlato a quello da donatore non correlato. La sopravvivenza attuale è del 90%.

Evitare l' accumulo di ferro - Ricorrere solo a trasfusioni sarebbe fatale per il soggetto oltre la seconda decade di vita. La terapia ferrochelante ha comunque oggi evitato il problema, con un'unica somministrazione orale.

Qualità di vita migliorata - Si è passati da una condizione di malato cronico, quasi invalido, negli anni '70 - '80, ad una vita normale. Il malato di talassemia si sposa, ha dei figli, è ben inserito nel contesto sociale, scolastico, lavorativo, con una sopravvivenza proiettata in quarta - quinta decade di vita.

I problemi ancora aperti - Il 50% dei decessi avviene per complicazioni cardiache dovute a cardiopatie causate da accumulo di ferro. Le strutture specialistiche dovrebbero essere tutte dotate di una particolare risonanza magnetica nucleare capace di valutare la concentrazione di ferro presente nel cuore.

Prospettiva nella terapia genica - E la strada del futuro. Nelle cellule staminali, prelevate direttamente dal soggetto, viene iniettato un virus, reso innocuo, che contiene l'informazione corretta per la formazione dei geni della beta proteina. Dopo il trattamento, le cellule reintrodotte nel paziente danno vita a globuli rossi. I risultati sono incoraggianti e l'intenzione è quella di passare alla sperimentazione umana. Mancano, però, i fondi.