



Il Nuovo **Medico d'Italia** on-line

Roma, 8 mag.

MEDICINA: TALASSEMIA PER 7 MILA ITALIANI, OGGI GIORNATA MONDIALE

LA PENISOLA TRA I PAESI PIU' COLPITI, 3,5 MLN DI PORTATORI SANI

Una malattia rara, ma al tempo stesso endemica e capace di colpire tre milioni di persone in tutto il mondo, 7 mila dei quali solo in Italia. E' la talassemia, patologia del sangue congenita ed ereditaria caratterizzata dal trasporto difettoso dell'ossigeno da parte dei globuli rossi. Una malattia spesso dimenticata, ma che fa registrare numeri preoccupanti. Ogni anno, infatti, sono 330 mila i bambini nel mondo che nascono con sindromi talassemiche. E l'Italia è protagonista involontaria, con tre milioni e mezzo di portatori sani. Questi alcuni dei dati diffusi al Senato in una conferenza organizzata in occasione della Giornata mondiale della talassemia, che si celebra oggi.

Di questi argomenti si parlerà anche domani in un incontro, sempre nella Capitale, sul tema 'Qualità di vita del paziente talassemico tra ricerca medica e assistenza', che vedrà riuniti esperti nazionali e internazionali. "Nonostante i numerosi progressi nella cura e nel trattamento - spiega Angela Iacono, presidente della Fondazione Giambone per la guarigione della talassemia - la malattia resta ancora un problema non risolto in termini di guarigione definitiva. Per questo motivo è stata organizzata una Giornata mondiale che sensibilizzi l'opinione pubblica su quest'argomento".

Intenzione delle associazioni di pazienti o parenti di persone malate, è convogliare tutte le forze, specialmente quelle del mondo scientifico e delle Istituzioni, affinché attraverso la ricerca si trovi una soluzione definitiva che liberi il malato dalla 'schiavitù' della trasfusione, attualmente unica terapia salvavita "ma che comporta - secondo Iacono - implicazioni cliniche e psicologiche piuttosto importanti".

GLI ESPERTI, SERVONO PIU' CENTRI ATTREZZATI PER LA DIAGNOSI PRECOCE

La trasfusione, grazie a diverse terapie ferrochelanti che permettono di eliminare l'accumulo di ferro nel sangue a carico degli organi vitali, ha permesso di aumentare la sopravvivenza, ormai proiettata fino a 40-50 anni.

"Fino a poco tempo fa - ricorda Paolo Cianciulli, presidente della Società italiana talassemie e emoglobinopatie (Site) - la malattia non dava scampo e il paziente moriva, nel più fortunato dei casi, prima dei 20 anni". Tuttavia gli esperti lamentano l'assenza di alcuni centri che permettano una diagnosi precoce della principale complicanza della talassemia (50% dei casi) che porta alla morte prematura: la cardiopatia da accumulo di ferro.

"La diagnosi precoce è fondamentale - ribadisce Cianciulli - ma la scarsa disponibilità di strumentazione diagnostica rende piuttosto difficile una valutazione corretta della concentrazione di ferro presente nel cuore. Attualmente - conclude - sono solo 8 i centri di cardiorisonanza in Italia, il paziente quindi a volte è costretto a viaggi lunghi per effettuare un test così importante".

PERMETTERA' DI SUPERARE I LIMITI DEL TRAPIANTO DI MIDOLLO

Il futuro della lotta alla talassemia è la terapia genica. "Se gli studi finora condotti daranno i risultati sperati, saremo pronti a trattare i primi pazienti già nei primi mesi del 2010". Ne è certo Michel Sadelain, direttore del Laboratorio di trasferimento genico e genetica umana del Memorial Sloan-Kettering Cancer Center di New York, intervenuto oggi al Senato a una conferenza organizzata in occasione della Giornata mondiale della talassemia.

"La guarigione definitiva della talassemia - ricorda l'esperto americano - oggi è rappresentata solo dal trapianto di midollo". Ma anche per la talassemia, come per le altre patologie, il problema del trapianto consiste nel trovare un donatore compatibile, che non sempre è possibile. E per liberare i pazienti dalla 'schiavitù' delle trasfusioni, che devono essere effettuate per tutta la vita senza la certezza di una guarigione completa, Sadelain propone la terapia genica. "In questo modo - spiega l'esperto - possiamo superare l'ostacolo del trapianto perché si interviene usando cellule dello stesso paziente, quindi c'è minor rischio di rigetto. Nel corso degli anni ci sono stati molti progressi con l'utilizzo di vettori virali. Per correggere il difetto del gene della beta-globina, causa della beta-talassemia, vengono 'infettate' cellule staminali autologhe da

reimpiantare nel malato stesso. E se gli studi che abbiamo condotto finora dovessero darci i risultati sperati - ribadisce - crediamo che già dal 2010 potremo trattare in questo modo i pazienti".

Ed è probabile che i primi ad essere curati dalla terapia genica siano proprio i malati italiani. E' infatti intensa la collaborazione tra Sadelain, alcuni centri italiani di eccellenza (tra cui Pavia, Cagliari e Palermo) e la Fondazione Giambone per la guarigione della talassemia.

**MEDICINA: RASI (AIFA), SOSTENERE TERAPIA GENICA CONTRO TALASSEMIA
E' NOSTRO OBIETTIVO PRIORITARIO PROMUOVERLA**

La terapia genica per combattere la talassemia "va sostenuta perché ha aperto orizzonti di cui ogni giorno è possibile cogliere le vastissime potenzialità. E' nostro obiettivo prioritario promuoverla e seguirla attivamente a livello europeo con rappresentanti, processi di regolamentazione normativa e valutazione scientifica delle terapie avanzate sulle malattie rare attraverso il finanziamento di ricerche indipendenti in questo settore". Così Guido Rasi, direttore generale dell'Agenzia italiana del farmaco (Aifa), in un messaggio scritto che è stato letto oggi al Senato durante una conferenza organizzata in occasione della Giornata mondiale della talassemia.

"La ricerca di nuove terapie, e in particolare sulle malattie ematologiche come la talassemia - scrive Rasi - va sostenuta e promossa poiché rappresenta un valore fondamentale per la tutela della salute e per permettere a tante persone di avere una speranza di guarigione o di migliorare la propria qualità di vita".

Rasi apprezza l'impegno svolto in questo campo dalla Fondazione Gambino per la guarigione della talassemia e dalla Società italiana talassemie e emoglobinopatie (Site), e ricorda in conclusione come "il sostegno della ricerca comporti dei costi, ma determini un vantaggio, anche economico, di ridurre l'incidenza e le complicanze della malattia".