

Talassemia, nuova strada della ricerca

Dal 2010 una terapia alternativa al trapianto e alle trasfusioni

Lunedì 11 maggio 2009

A Roma durante la Giornata mondiale della Talassemia è stato dato l'annuncio di una nuova terapia



di LUCIO SALIS

Talassemia, l'anno venturo prime applicazioni della terapia genica sull'uomo. Si apre una nuova strada verso la guarigione da una malattia che registra 3 milioni di casi nel mondo (7mila in Italia, circa 1200 solo in Sardegna). L'annuncio è stato diffuso, a Roma, nel corso della celebrazione della Giornata mondiale della talassemia, dal professor Michel Sadelain, direttore del "Laboratorio di Trasferimento genico e Genetica umana del Memorial Sloan-Kettering cancer centre" di New York. Lo scienziato americano, fra le massime autorità in materia, collabora con i più importanti centri di riferimento nazionali, fra i quali Palermo, Pavia e Cagliari (Ospedale per la cura delle microcitemie, diretto dal professor Renzo Galanello). «È quindi probabile - sottolinea il comunicato finale dei lavori - che alcuni tra i primi pazienti trattati saranno italiani».

La notizia apre una nuova frontiera di speranza per i malati. Sinora infatti, l'unica possibilità di guarigione era legata al trapianto di midollo. Con due importanti limitazioni: un rischio di mortalità del 5 per cento e la difficoltà di trovare un donatore compatibile. In alternativa, la necessità di sottoporsi a continue trasfusioni di sangue e alla terapia ferrochelante, per eliminare l'accumulo di ferro nell'organismo. Un trattamento non privo di inconvenienti, ma che ha eliminato ogni limite alle possibilità di sopravvivenza dei talassemici (appena una quarantina di anni fa piuttosto limitata).

**LA RICERCA** Ora si profila un altro importante passo avanti. La ricerca internazionale punta a liberare i malati dal peso delle trasfusioni, cui devono sottoporsi per tutta la vita. Attraverso la terapia genica. «La guarigione definitiva - ha detto Sadelain - attualmente è rappresentata solo dal trapianto di midollo, ma, come per tutti i trapianti, il problema principale è trovare un donatore compatibile. Non sempre è possibile. La terapia genica permette di superare questo ostacolo, anche perché interviene utilizzando cellule dello stesso paziente».

Lo scienziato ha quindi spiegato come funziona, tecnicamente, il trattamento. Con una premessa: «La beta talassemia è una malattia genetica causata dall'incapacità di generare globuli rossi con sufficiente emoglobina, (la molecola che trasporta l'ossigeno dai polmoni ai nostri tessuti)».

**LA TERAPIA** Obiettivo dei ricercatori è quindi correggere questa anomalia. «Nel corso degli anni, si sono registrati numerosi progressi con l'utilizzo di vettori virali (in particolare, del lentovirus). Per correggere il difetto del gene della beta-globina, causa della beta-talassemia, vengono "infettate" cellule staminali autologhe, da reimpiantare nel malato stesso. Se gli studi sinora condotti daranno i risultati sperati, saremo pronti a trattare i pazienti già nei primi mesi del 2010».

Sadelain ha quindi spiegato perché la strada da lui indicata potrebbe essere più vantaggiosa, rispetto al trapianto. «La terapia basata sul gene beta-globinico potrebbe essere più ampiamente utilizzata perché utilizza cellule che appartengono allo stesso paziente e comportano un minor rischio di rigetto». I primi risultati si sono avuti su topi talassemici già nel 2000. «Nel corso degli anni successivi, abbiamo completato una serie di studi relativi agli effetti tossicologici e quindi sviluppato un processo specifico per trasferire il gene beta-globinico nelle cellule staminali CD34».

La notizia delle prime applicazioni sull'uomo della terapia genica era attesa con comprensibile ansia dai malati di tutto il mondo. Ed è stata diffusa nel corso di un incontro su "Qualità di vita del paziente talassemico tra ricerca medica e assistenza". Con le cautele del caso. Come tutte le nuove terapie infatti, non rappresenta un miracolo in grado di risolvere subito i problemi. Sarà applicata gradualmente, nel corso delle sperimentazioni previste, quindi sarà progressivamente estesa sulla base dei risultati ottenuti.

**LE NOVITÀ** Sia pure con queste premesse, la novità è di notevole portata scientifica e sociale. «Per noi, è un passo avanti di importanza vitale - dice Giorgio Vargiu, presidente dell'Associazione sarda talassemici -: se si otterranno sull'uomo i successi già raggiunti sui topi, i malati saranno finalmente affrancati dalla schiavitù delle trasfusioni. Ora bisogna fare in modo che i risultati della ricerca vengano trasferiti in Italia, creando centri nei quali si pratici la terapia genica».

L'importanza del passo avanti è stato rilevato anche Angela Iacono, presidente della "Fondazione L. Giambrone per la guarigione della talassemia", ente organizzatore della giornata mondiale. Che ha però sottolineato anche i diversi aspetti della malattia nel mondo. «Il motivo di questa celebrazione è di natura morale. È necessario far conoscere la realtà del paziente talassemico, che sebbene negli ultimi anni sia notevolmente migliorata, rimane pur sempre un problema non risolto». Di salute, ma anche sociale. «In alcuni paesi la talassemia rappresenta una piaga dilagante che, per ragioni culturali, rimane ancora sommersa. Un problema che riguarda principalmente il sud est asiatico (India, Vietnam, Cambogia, ma anche l'Est europeo) dove i trattamenti e l'assistenza non sono evoluti come nel mondo occidentale».

**SCARSA ATTENZIONE** Anche in questo caso insomma, ci sono pazienti di serie A e B. La differenza è che questi ultimi muoiono prima. L'unica alternativa è rappresentata dai viaggi della speranza nei paesi dove esiste un'assistenza migliore. Ad aggravare la situazione, concorre la scarsa attenzione che gran parte dell'industria farmaceutica dedica a quella che è ancora considerata (nonostante i numeri) una malattia rara. Non a caso, spesso la ricerca è promossa (e pagata) dalle stesse organizzazioni di pazienti, come la Fondazione Giambrone o l'Associazione sarda talassemici. Che si fanno carico anche dei risvolti sociali della malattia. Perché a fronte di una maggiore sopravvivenza e di una migliore qualità della vita, ci sono problemi di inserimento dei giovani e difficoltà create dal sottoporsi a una terapia quotidiana. Come ha sottolineato Iacono, «una prognosi» aperta è certamente positiva, ma il sogno resta "una malattia guaribile".