



## Talassemia: il futuro e la speranza

A cura de [Il Pensiero Scientifico Editore](#)  
11/05/2009 10.35.00

Nel mondo i malati sono circa 3.000.000; ogni anno sono 330.000 i bambini che nascono affetti da sindromi talassemiche: di questi il 17% è affetto da [talassemia](#). L'Italia è uno dei paesi più colpiti: si contano 7000 malati e 3.500.000 di portatori sani, concentrati nelle zone della Sardegna e Sicilia, nelle regioni meridionali e nella zona del delta padano. La trasmissione genetica è molto alta: da due portatori sani nascerà nel 25% dei casi un figlio talassemico.

“Nel nostro paese la talassemia è una malattia rara ma endemica. Malgrado i numerosi progressi nella cura e nel trattamento, la malattia rimane ancora un problema non risolto in termini di guarigione definitiva”, ha spiegato Angela Iacono, Presidente Fondazione L. Giambrone per la guarigione della Talassemia nel corso della Giornata Mondiale della Talassemia, che si è celebrata l'8 maggio in tutto il mondo. “Per questo motivo è necessario convogliare tutte le forze, specialmente della comunità scientifica affinché, attraverso la ricerca, si trovi una soluzione decisiva alla malattia per liberare il paziente dalla schiavitù delle trasfusioni che, pur essendo una terapia salvavita, ha implicazioni cliniche e psicologiche piuttosto importanti”.

Molti progressi sono stati fatti ma ancora molta è la strada da fare: “Dagli anni Ottanta ad oggi il paziente talassemico è passato da una condizione di quasi invalido ad una che gli permette di condurre una vita pressoché normale: si sposa, ha dei figli, è ben inserito nel contesto sociale”, precisa Paolo Cianciulli, Centro Microcitemie, Ospedale Sant'Eugenio di Roma e Presidente delle Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie (SITE). “Le trasfusioni, le diverse terapie ferrochelanti che permettono di eliminare l'accumulo di ferro nel sangue a carico degli organi vitali, hanno aumentato la sopravvivenza del paziente che è ormai proiettata in quarta/quinta decade di vita. Questo risultato è straordinario dato che fino a poco tempo fa la malattia praticamente non dava scampo e il paziente moriva nei casi più fortunati entro i vent'anni.”

Ma la gestione della malattia risente ancora di alcune carenze sanitarie che non permettono la diagnosi precoce della principale complicanza della talassemia, causa del 50% delle morti premature dei pazienti: la cardiopatia da accumulo di ferro. “Dal punto di vista clinico, la diagnosi precoce è fondamentale per il trattamento tempestivo delle cardiopatie causate dall'accumulo di ferro e che costituiscono ancora la principale causa di morte”, aggiunge Cianciulli. “Purtroppo la scarsa disponibilità di strumentazione diagnostica, come per esempio, la MRI-T2, una particolare risonanza magnetica per immagini cui il paziente dovrebbe essere sottoposto almeno una volta l'anno, rende piuttosto difficile una valutazione corretta della concentrazione di ferro presente nel cuore e crea un ostacolo piuttosto importante all'ottimizzazione della ferrochelazione che va individualizzata in base alle esigenze cliniche del paziente. Attualmente sono solo 8 i centri di cardiorisonanza in Italia per cui il paziente spesso è costretto a viaggiare per poter effettuare questo importante test diagnostico.”

E per il futuro? L'impegno della ricerca internazionale è quello di liberare i pazienti dalla schiavitù delle trasfusioni, che devono essere effettuate per tutta la vita. Lo strumento è la terapia genica. “La guarigione definitiva della talassemia attualmente è rappresentata solo dal trapianto di midollo, ma

come per tutti i trapianti il problema principale è trovare un donatore compatibile, che non sempre è possibile. La terapia genica permette di superare questo ostacolo anche perché interviene utilizzando cellule dello stesso paziente", afferma Michel Sadelain, Direttore del laboratorio di trasferimento genico e genetica umana del Memorial Sloan-Kettering Cancer Centre di New York. "Nel corso degli anni si sono registrati numerosi progressi con l'utilizzo di vettori virali (in particolare con l'utilizzo del lentivirus). Per correggere il difetto del gene della beta-globina, causa delle beta talassemia, vengono 'infettate' cellule staminali autologhe da reimpiantare nel malato stesso. Se gli studi finora condotti daranno i risultati sperati, saremo pronti a trattare i pazienti già nei primi mesi del 2010."

E' molto probabile che tra i primi pazienti trattati ci siano proprio pazienti italiani. Questo è frutto della intensa collaborazione tra Sadelain e i Centri di eccellenza italiani (tra cui Palermo, Pavia e Cagliari) e il supporto della Fondazione Giambrone. "Infatti la Fondazione Giambrone ha sempre mostrato grande attenzione per la ricerca scientifica sia di base che genetica sostenendola con attività di finanziamento che in certo senso hanno colmato le lacune del settore pubblico", afferma Adriana Ceci, Consigliere Scientifico del Board della Fondazione Giambrone e Componente Pediatric Committee EMEA.

Intanto il Direttore Generale dell'Agenzia Italiana del Farmaco Guido Rasi afferma: "La ricerca di nuove terapie, in modo particolare sulle malattie ematologiche come la talassemia, 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. Esprimo, dunque, il mio apprezzamento per l'impegno della Fondazione Giambrone e della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie poiché se l'efficacia della terapia cellulare è documentata da tempo, e i trapianti di midollo osseo ne sono l'esempio, la terapia genica ha aperto orizzonti di cui ogni giorno è possibile cogliere le vastissime potenzialità rappresentando, per la cura di patologie gravi e rare, tra cui anche la talassemia, la promessa del futuro. In questa ottica, l'Agenzia Italiana del Farmaco ha posto tra i suoi obiettivi prioritari la promozione della terapia genica e segue attivamente a livello europeo, con propri rappresentanti, i processi di regolamentazione normativa e di valutazione scientifica delle Terapie avanzate per la cura di malattie di origine genetica. Inoltre, pone particolare attenzione alla ricerca sulle malattie rare attraverso la promozione e il finanziamento di ricerche indipendenti in tale ambito. Certo, il sostegno della ricerca comporta dei costi, ma determina il vantaggio, anche economico, di ridurre l'incidenza e le complicanze delle malattie e di migliorare lo stato di salute della popolazione".