



Roma, 24 novembre 2021 - L'Agencia Italiana del Farmaco (AIFA) ha approvato la rimborsabilità di luspatercept nei pazienti adulti con anemia dipendente da trasfusioni di sangue, dovuta a beta-talassemia o a sindromi mielodisplastiche. Luspatercept è in grado di ridurre in modo sostanziale il fabbisogno trasfusionale: contrasta l'eritropoiesi inefficace del midollo, ovvero la mancata o insufficiente produzione di globuli rossi maturi, causa della grave anemia che può caratterizzare queste due malattie ematologiche.

Sebbene il danno iniziale sia di natura diversa nelle due patologie, in entrambe si manifesta, come conseguenza finale, una produzione inadeguata di emoglobina e, quindi, un quadro di anemia. Luspatercept è il primo e unico agente di maturazione eritroide approvato in Europa e rappresenta, quindi, una nuova classe terapeutica, disponibile anche per i pazienti in Italia. Una vera e propria rivoluzione nel trattamento di queste patologie, un cambiamento sostanziale della pratica clinica.

“In Italia, uno dei Paesi al mondo più colpiti, vivono circa 7.000 pazienti con la beta-talassemia, una malattia genetica, ereditaria, causata da un difetto di produzione dell'emoglobina, la proteina responsabile del trasporto di ossigeno in tutto l'organismo - afferma Gianluca Forni, Direttore Ematologia Centro della Microcitemia e delle Anemie Congenite, Ospedali Galliera di Genova - Se sono mutati entrambi i geni delle catene beta che formano l'emoglobina, si ha la beta-talassemia major, che presenta un quadro clinico severo, con grave anemia. I sintomi di questa forma della malattia compaiono già nei primi mesi di vita e, se non si interviene con adeguate terapie, le conseguenze possono essere grave anemia, deformazioni ossee, ingrossamento di milza e fegato, problemi di crescita, complicazioni epatiche, endocrine e cardiovascolari”.

“Fino agli anni Sessanta - continua il prof. Forni - i pazienti colpiti da beta-talassemia major non sopravvivevano oltre i 10-15 anni. Oggi grazie alla combinazione della terapia trasfusionale e ferrochelante, la loro aspettativa di vita è molto migliorata. I pazienti però sono costretti a sottoporsi a trasfusioni di sangue ogni 2-3 settimane per tutta la vita e ad assumere ogni giorno una terapia

ferrochelante, per evitare i danni causati dall'accumulo di ferro a organi vitali come cuore, fegato e pancreas”.

“La rimborsabilità di una terapia innovativa come luspatercept può realmente cambiare la loro vita perché permette di diminuire il fabbisogno trasfusionale, ridurre l'accumulo di ferro e le comorbidità conseguenti, con una speranza di miglioramento sulla sopravvivenza. I dati derivanti da sperimentazioni in corso potranno fornire ulteriori evidenze in quest'ottica, ma lo studio internazionale BELIEVE, pubblicato sul 'New England Journal of Medicine' e che ha coinvolto 336 pazienti affetti da talassemia trasfusione dipendente, ha già dimostrato come il 70% dei pazienti trattati con luspatercept riduca del 33% il fabbisogno trasfusionale”, conclude il prof. Forni.

Significativi anche i risultati dello studio MEDALIST su 153 pazienti con sindromi mielodisplastiche: il 47% è risultato libero da trasfusioni per circa 2 mesi (8 settimane). L'approvazione di AIFA riguarda persone con sindromi mielodisplastiche a rischio molto basso, basso e intermedio, che presentano sideroblasti ad anello con risposta insoddisfacente o non idonee a terapia basata su eritropoietina.

“Le mielodisplasie sono tumori del sangue, definite sindromi per la loro eterogeneità - spiega Matteo Della Porta, Responsabile Unità Leucemie e Mielodisplasie, Humanitas Cancer Center, Milano - Sono determinate da un 'difetto' della cellula staminale del midollo osseo, che produce globuli rossi, bianchi e piastrine. Come conseguenza di questa condizione patologica, si verificano due eventi. Si abbassano i valori del sangue, in particolare quelli dei globuli rossi, causando anemia, presente in quasi tutti i pazienti. Inoltre, aumenta il rischio che la malattia evolva in leucemia mieloide acuta, un tumore del sangue più aggressivo”.

“L'anemia è responsabile di molti sintomi, tra cui il pallore della cute e delle mucose, la stanchezza, l'affanno e il battito cardiaco accelerato. L'insufficienza di globuli rossi, in quasi tutti i pazienti, nel tempo diventa severa e necessita di un supporto con regolari trasfusioni di sangue, che possono diventare anche molto frequenti. Trattare l'anemia severa trasfusione-dipendente in modo efficace è la chiave per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti con sindrome mielodisplastica. Luspatercept ha dimostrato negli studi clinici di ridurre in modo sostanziale il fabbisogno trasfusionale nei pazienti con un sottotipo particolare di sindrome mielodisplastica, caratterizzata per la presenza di sideroblasti ad anello. Si tratta di un passo avanti nella terapia davvero decisivo”, spiega Della Porta.

Le Reti sono essenziali anche nel trattamento delle sindromi mielodisplastiche. “Sono state fra le prime malattie del sangue in cui vi è stata una mobilitazione a livello nazionale per la creazione di reti di patologia specifiche, per garantire ai pazienti accesso uniforme a una diagnosi appropriata e a cure

adeguate - sottolinea il prof. Della Porta - Le reti di patologia mettono a disposizione un collegamento immediato con il centro di riferimento più vicino al domicilio del paziente, essenziale per garantire la continuità territoriale. Stiamo cercando, attraverso la collaborazione con le associazioni dei pazienti, di diffondere la conoscenza della malattia e dei presidi di diagnosi e cura inseriti nelle reti di patologia a livello più ampio possibile. I pazienti con sindromi mielodisplastiche presentano bisogni clinici e assistenziali molto specifici, pertanto devono essere curati in centri specializzati”.

“In Italia, si stimano ogni anno circa 3.000 nuovi casi, soprattutto in anziani over 70. In realtà, si tratta di una cifra al ribasso, perché molte persone colpite dalla malattia non ricevono un corretto e tempestivo inquadramento diagnostico. Anche la prognosi è difficile da determinare, perché molto varia. Per le sindromi mielodisplastiche è stato identificato un codice specifico di patologia, quello di ‘malattia rara neoplastica’, molto utile perché ci permette di determinarne l’esatto impatto epidemiologico a livello nazionale. Inoltre, è un riconoscimento importante in termini di definizione di specifiche strategie sanitarie”, conclude il prof. Della Porta.