



Ferrara, 6 maggio 2022 - Domenica 8 maggio è la Giornata Mondiale della Talassemia. Con il termine talassemia si indica un gruppo di malattie ereditarie la cui caratteristica principale è l'anemia cronica, di diversa gravità, causata da un difetto della produzione di emoglobina.

La cura e la prevenzione della Talassemia a Ferrara. A Ferrara, l' "Istituto Provinciale per l'Infanzia", fondato nel 1933, a partire dagli anni '60, è divenuto la sede principale sia per cura dei pazienti affetti da talassemia sia per i programmi di prevenzione della malattia, iniziati con l'istituzione del Centro della Microcitemia, attraverso lo screening dei portatori, la consulenza retrospettiva e prospettica delle coppie a rischio e con l'introduzione della diagnosi prenatale negli anni '80.

L'Istituto di Genetica Medica si occupa della diagnosi genetica della talassemia e delle emoglobinopatie, oltre che della consulenza per il rischio riproduttivo. È la struttura a cui indirizzare l'individuo o la coppia a rischio per talassemia o emoglobinopatia per una consulenza specifica sulla trasmissione della malattia ai figli e per accedere alla diagnosi prenatale.

Il Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie (DHTE) dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara è il reparto deputato alla cura dei pazienti con talassemia major, intermedia e altre emoglobinopatie. Dal 1995 è riconosciuto Centro Hub regionale per questa patologia. Inoltre da gennaio 2022 il DHTE fa parte delle Rete di Riferimento Europea (Euroblood Net) per la gestione - condivisione delle conoscenze e per il coordinamento delle cure sanitarie di questa malattia rara attraverso l'Unione Europea.

Attualmente presso il DHTE sono seguiti regolarmente 230 pazienti con talassemia e 25 pazienti con altra emoglobinopatia (drepanocitosi), a cui si aggiungono annualmente circa 90 pazienti esterni, cioè pazienti seguiti abitualmente in altri Centri fuori regione ma inviati a Ferrara per consulenza.

Incidenza della Talassemia nel territorio ferrarese e nazionale

In Italia i portatori di beta talassemia sono circa il 5% della popolazione (2.500.000) e il numero dei malati circa 7.000, di cui 5.000 con la forma major. La distribuzione della talassemia nel territorio italiano non è omogenea: essa è maggiormente presente nelle zone paludose in cui era frequente la malaria, essendo il portatore resistente a questa infezione.

Per questo nell'area del Delta del Po, nelle province di Ferrara e Rovigo, c'è una alta prevalenza di portatori di beta-talassemia (fino al 20% in alcune aree); inoltre in questa zona, tra il 1955 e il 1980, sono nati oltre 300 pazienti affetti da beta-talassemia major e intermedia. Nel 2021 sono stati registrati 7274 accessi a Ferrara, con un numero medio giornaliero di presenze pari a 28 pazienti.

Quali sono i professionisti coinvolti nel trattamento della patologia e quali sono i percorsi dedicati offerti dall'ospedale di Cona

Il DH garantisce le cure necessarie per la malattia, quali la somministrazione della terapia trasfusionale, la valutazione dei depositi di ferro secondari alla terapia trasfusionale e della terapia necessaria per ridurli, la prevenzione, diagnosi e terapia delle possibili complicanze associate allo stato di anemia cronica e all'accumulo secondario di ferro. Inoltre si occupa della diagnosi e della terapia delle infezioni acquisite per via trasfusionale, nonché delle valutazioni dei problemi inerenti la fertilità e la gravidanza.

Per realizzare tutto questo il Centro si avvale di un gruppo multidisciplinare di specialisti (trasfusionista, endocrinologo, cardiologo, oculista, epatologo, radiologo, chirurgo generale, audiologo, ginecologo, nefrologo) che hanno acquisito una specifica competenza per questa tipologia di pazienti e per le loro problematiche cliniche.

Percorsi assistenziali dedicati sono stati definiti per le complicanze endocrinologiche, cardiologiche, oculistiche, epatiche e per le complicanze acute. Tra le diagnostiche dedicate ai pazienti con talassemia, si segnala dal 2009 la Risonanza Magnetica Nucleare con metodica del T2 , necessaria per la valutazione dei depositi di ferro nel fegato, cuore, pancreas.

Attività di ricerca svolta dal DHTE

Oltre all'attività assistenziale, per migliorare la qualità delle cure e per introdurre nuove terapie, da molti anni il DHTE si impegna attivamente nella ricerca clinica. Si segnala la partecipazione a trial clinici internazionali per lo studio dei farmaci chelanti e più di recente per un nuovo farmaco da poco in commercio, in grado di migliorare l'emoglobina prodotta dal midollo del paziente stesso e quindi di ridurre la necessità delle trasfusioni.

Il DHTE ha svolto attività di ricerca nell'ambito della terapia trasfusionale e attualmente è in corso uno studio sull'impiego di un farmaco induttore della emoglobina fetale per ridurre l'apporto trasfusionale. Inoltre a breve è previsto l'inizio di 2 sperimentazioni con nuove molecole (Mitapivat, VIT 2763), anch'esse, probabilmente in grado di migliorare l'anemia.

La malattia

Con il termine talassemia si indica un gruppo di malattie ereditarie la cui caratteristica principale è l'anemia cronica, di diversa gravità, causata da un difetto della produzione di emoglobina. L'emoglobina è la molecola contenuta all'interno dei globuli rossi responsabile del trasporto di ossigeno nel circolo sanguigno. Essa è costituita da 4 catene proteiche (2 catene alfa e 2 catene beta).

La forma di talassemia più frequente in Italia è la beta talassemia, cioè quella forma di anemia dovuta al difetto di sintesi delle catene beta della emoglobina. Nel nostro organismo sono presenti due geni deputati

alla produzione delle catene beta della emoglobina. Il portatore di beta talassemia (noto anche con il termine di talassemia minor o microcitemia) ha solo uno dei due geni alterato: questa persona non è ammalata in quanto lo stato di anemia è molto lieve.

Nelle forme severe di talassemia, e cioè la talassemia major e la talassemia intermedia, entrambi i geni per la produzione della catena beta dell'emoglobina sono alterati. Due persone, entrambe portatrici di beta talassemia, hanno una probabilità del 25% di avere un bambino con una talassemia di tipo major o intermedia.

La Talassemia Major, nota anche come anemia mediterranea e malattia di Cooley, si manifesta nel primo-secondo anno di vita con una grave anemia che necessita di una terapia trasfusionale regolare per consentire la sopravvivenza del bambino; nella forma cosiddetta intermedia, l'anemia è marcata ma non necessita di solito di terapia trasfusionale regolare.

Esistono cure per guarire dalla talassemia

Dagli anni ottanta il trapianto di midollo osseo con cellule staminali provenienti da donatore compatibile consanguineo o da donatore non consanguineo individuato nella banca di midollo osseo, ha consentito la guarigione di molti pazienti in Italia. Attualmente il trapianto è consigliato nei pazienti in età pediatrica, ma non tutti (circa un terzo) hanno la disponibilità di trovare un donatore compatibile; inoltre il rischio di mortalità da trapianto (intorno al 5%) non è ritenuto accettabile da molte famiglie.

La speranza di guarigione dalla malattia ora è posta nella terapia genica, cioè in una procedura che corregge il difetto genetico presente nelle cellule midollari dello stesso paziente. Le aspettative maggiori ora sono rivolte alla terapia genica con la tecnica del genoma editing.

Si tratta di una modalità che permette di correggere o modificare l'assetto genetico della cellula staminale con un sistema di "taglia e cuci" molto efficace, esente dai problemi del passato legati alla difficoltà di introdurre nella cellula il vettore con il gene sano. Le sperimentazioni sono in corso e i risultati preliminari molto promettenti e incoraggianti.