

Comunicato stampa

Vivere con la β -Talassemia trasfusione-dipendente (TDT): una battaglia quotidiana che pesa sulla salute fisica e mentale dei pazienti.

In occasione della Giornata Mondiale della Talassemia, un'indagine sui pazienti realizzata grazie alla collaborazione tra bluebird bio e United Onlus mette in luce l'impatto che la TDT ha sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Più della metà dei pazienti hanno detto di vivere la malattia come una presenza ingombrante nella loro vita quotidiana, un limite che riguarda la vita familiare e sociale, oltre a rappresentare un ostacolo all'istruzione e al lavoro, con ripercussioni significative sul benessere fisico e mentale.

Milano - 6 maggio 2019 - Alcuni lo paragonano ad uno "tsunami", altri ad una "tempesta" o al "mare mosso", alcuni ne parlano come di un "debito che, nonostante gli sforzi, non potrà mai essere ripagato", altri lo vivono come "un buco nero che divora la forza fisica e mentale se ci si lascia andare", per alcuni è come "un gemello siamese a cui si è indissolubilmente legati" mentre per altri è "come un interruttore che spesso costringe a rallentare il proprio percorso di vita". Queste sono solo alcune delle immagini che più di 131 pazienti affetti da β -Talassemia trasfusione-dipendente hanno utilizzato per descrivere la loro condizione di vita con la malattia, durante un'indagine sui pazienti su scala nazionale realizzata - per la **Giornata Mondiale della Talassemia** - grazie all'aiuto di **United Onlus - Federazione Nazionale delle Associazioni, Talassemia, Drepanocitosi e Anemie Rare** e al supporto di **bluebird bio**, azienda biotech specializzata nella ricerca e sviluppo di terapie cellulari e genetica sperimentale per la cura di gravi malattie genetiche e alcune forme di cancro.

La B-Talassemia è una malattia genetica rara del sangue, anche se piuttosto comune nell'area mediterranea e in particolare in Italia, dove si stima che ci siano oltre **6.500 casi** e **circa 3 milioni di portatori sani**. È causata da una mutazione del gene che codifica per la proteina dell'emoglobina, costringendo i pazienti, nelle sue forme più gravi, a ricevere frequenti trasfusioni di sangue e a gestire la malattia non solo per le sue conseguenze a livello fisico, ma anche per ciò che riguarda la salute mentale e l'inclusione sociale.

Non a caso, infatti, **l'82% degli intervistati dichiara che la malattia ha un impatto significativo sulla loro vita quotidiana, percentuale che raggiunge il 93% tra gli intervistati maschi**. Questo risultato è confermato anche dal numero di giorni trascorsi in ospedale in un anno a causa di trasfusioni e altri controlli, che per il **42%** degli intervistati sono stati **più di 30 nel corso del 2018 e per il 32% tra i 21 e i 30 giorni**. Oltre alle visite mediche e alle trasfusioni, ci sono tutti gli altri obblighi legati alla gestione della malattia, come, ad esempio, l'assunzione di altre cure, le procedure burocratiche e gli adempimenti amministrativi. Infatti, per oltre la metà dei pazienti (51%), tali aspetti richiedono da 1 a 3 giorni al mese. Questo onere si traduce direttamente in **tempo sottratto alla vita familiare o di**

relazione (come dichiarato dal **56%** dei pazienti), **a sport, tempo libero e vacanze (51%) e naturalmente ad istruzione o lavoro (43%)**.

Guardando al futuro, emerge la comune speranza di poter *"vivere il più a lungo possibile"*, *"vivere una vita libera da trasfusioni"*, poter contare su una *"vita libera dalla malattia"*. Insomma, il desiderio comune è quello di poter essere guariti o, almeno, recuperare il benessere fisico e mentale messi a dura prova dalla malattia. Quando si tratta di migliorare la qualità della vita dei pazienti, **garantire l'ottimizzazione dei tempi all'interno delle strutture per gli esami, le visite, i follow up è una priorità fondamentale per il 77% dei pazienti**. Altri aspetti che impatterebbero positivamente sul paziente sono la possibilità di limitare i tempi per gli spostamenti verso le strutture di cura (66%) e, in ultima analisi, la possibilità di **ridurre il tempo da dedicare ai trattamenti e ai check-up associati alla gestione della malattia (58%)**.

Inoltre, più di due intervistati su tre (40%) indicano che la TDT ha implicazioni negative sul loro **benessere psicologico e sulla loro salute mentale**. Quando si tratta di cercare di mantenere un atteggiamento positivo, un ruolo importante è svolto dalla vita sociale con gli amici (70%) e dalla possibilità di coltivare hobby (60%), mentre tra i pazienti si ha una forte percezione che il supporto psicologico messo a disposizione dalle strutture pubbliche sia ancora carente. Il ruolo delle Associazioni di pazienti e degli operatori sanitari è invece fondamentale per l'aggiornamento e la condivisione delle notizie sulla malattia con i pazienti, indicando che tali gruppi sono la principale fonte di informazione. Il 69% si affida infatti alle Associazioni di pazienti, il 57% ai medici e il 44% a Internet.

"Questa indagine ha il grande valore di aver evidenziato aspetti importanti del significato di vivere con la β -Talassemia trasfusione-dipendente, spesso poco conosciuta o sottovalutata. Soprattutto il tempo che viene sottratto alla propria esistenza a causa della terapia trasfusionale: un mese di vita ogni anno che non si potrà mai più recuperare. - ha dichiarato **Valentino Orlandi, Past President di United Onlus** - E' altrettanto importante notare che la maggior parte dei pazienti lamenta, sia per gli aspetti logistici che per quelli, ancor più rilevanti, di carattere psicologico, una carenza di sostegno da parte delle strutture pubbliche. Questo testimonia che ci sono ancora molte aree su cui dobbiamo lavorare per rispondere alle esigenze di salute e di qualità della vita dei pazienti".

In generale, questa indagine rivela che la malattia è associata, nella maggior parte dei casi, ad una zavorra, un peso con cui convivere per il resto della vita. Una vita che non può essere vissuta appieno, in cui si cerca di "sopravvivere" con un forte senso di incertezza e, spesso, di paura per il proprio futuro e quello dei propri figli. Tuttavia, a questa incertezza si aggiunge la speranza che nel prossimo futuro siano disponibili trattamenti definitivi in grado di liberare i pazienti dalle trasfusioni croniche, migliorando così significativamente la qualità della loro vita.

"La nostra vicinanza alla comunità dei pazienti affetti da β -Talassemia trasfusione-dipendente è testimoniata non solo dall'impegno che dedichiamo ogni giorno alla ricerca e allo sviluppo di trattamenti innovativi per questa malattia, ma anche attraverso iniziative che, come nel caso di questa indagine, ci aiutano a comprendere meglio le loro esigenze. La Giornata Mondiale della Talassemia è infatti un

momento interamente dedicato a questa patologia e alla comunità dei pazienti ed è una grande opportunità per far sì che si parli di Talassemia in modo che possa ricevere la giusta attenzione non solo dall'opinione pubblica, ma anche dalle istituzioni. - commenta **Alberto Avaltroni, Direttore Generale di bio bluebird in Italia** - I risultati dell'indagine rivelano, infatti, un quadro in cui c'è ancora un forte bisogno insoddisfatto in termini di salute e qualità della vita ed è proprio da questa consapevolezza che speriamo di poter creare nuove opportunità per i pazienti, con la collaborazione di tutti".

β-Talassemia

Tra le diverse forme di Talassemia, la più grave è la β-Talassemia major, che porta i pazienti a non produrre o produrre in quantità minime la β-globina (la molecola responsabile del trasporto di ossigeno e anidride carbonica nell'organismo) causando anemia, crescita insufficiente e anomalie scheletriche. Ad oggi gli unici trattamenti disponibili sono rappresentati dal trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche (HSCT), quando esiste un donatore compatibile e le condizioni fisiche del paziente lo consentono, o dalle trasfusioni di sangue a vita, cui i pazienti si devono sottoporre mediamente ogni 2-4 settimane, e che vanno associate a una terapia chelante per ridurre l'accumulo di ferro nei tessuti e negli organi altrimenti a rischio. Sebbene i progressi delle terapie tradizionali abbiano migliorato la sopravvivenza dei pazienti talassemici, oggi l'età media continua ad essere inferiore alla media della popolazione e la qualità della vita dei pazienti è gravemente compromessa.

Informazioni sull'indagine

Abbiamo intervistato 131 pazienti - provenienti da 13 regioni italiane - che soffrono di TDT, per capire l'impatto che questa esercita sulla loro vita. L'indagine è stata aperta a tutti i pazienti della rete di United Onlus - Federazione Nazionale delle Associazioni Talassemia, Drepanocitosi ed Anemie Rare.

Abbiamo condotto la ricerca attraverso un questionario online. I risultati sono rappresentativi di tutte le risposte ricevute. L'indagine è stata aperta dal 2 al 17 aprile 2019.

Informazioni su United Onlus

United Onlus si è costituita nel 2012 per dare rappresentanza unitaria alle organizzazioni locali e regionali a tutela dei pazienti affetti da Talassemia, Drepanocitosi e Anemie Rare dinanzi alle Istituzioni nazionali e internazionali e allo scopo di fornire loro e alle loro famiglie un'assistenza globale, tutelandone il diritto alla salute, all'accesso alle cure, alla parità sociale, alle opportunità di lavoro. United Onlus persegue questi obiettivi anche attraverso proposte di interventi legislativi e campagne di promozione per il sostegno dei Centri di cura, per la ricerca clinica, volte al miglioramento dell'assistenza socio-sanitaria, diagnostica e clinica.

Informazioni su bluebird bio, Inc.

bluebird bio è un'azienda pionieristica che opera nella terapia genica con un obiettivo preciso. Dalla nostra sede centrale di Cambridge, Mass., stiamo sviluppando terapie geniche per il trattamento di gravi malattie genetiche e tumori, con l'obiettivo di consentire alle persone che si trovano ad affrontare patologie ad esito potenzialmente fatale e con opzioni di trattamento limitate, di poter vivere la propria vita a pieno. Stiamo lavorando non solo nei nostri laboratori di ricerca, ma anche in stretta

collaborazione con i sistemi sanitari sui temi dell'accesso, della trasparenza e della formazione, affinché la terapia genica possa essere disponibile per tutti coloro che ne potrebbero beneficiare.

bluebird bio è un'azienda concentrata sulle persone e attenta alle loro storie. Mettiamo le nostre energie e la nostra esperienza al servizio della ricerca su diverse patologie utilizzando tre tecnologie per la terapia genica, gene addition, terapia cellulare e gene editing.

bluebird bio ha altri uffici negli Stati Uniti a Seattle, Washington, Durham, North Carolina. La sede europea è a Zug, Svizzera, e la società è presente in Italia, Germania, Francia, Regno Unito e Paesi Bassi. Per ulteriori informazioni, visitate il sito bluebirdbio.com.

Segui bluebird bio sui social media: @bluebirdbio, LinkedIn, Instagram e YouTube.

Ufficio Stampa APCO Worldwide

Valeria Manduchi - +39 342 0515990 - vmanduchi@apcoworldwide.com

BT-IT-00003 05/19