



THALASSEMIA DAY '22
Con la Ricerca. Contro le Talassemie

HIGHLIGHTS IN INNOVATIVE TREATMENTS FOR HAEMOGLOBINOPATHY: WHICH ACCESSIBILITY AND SUSTAINABILITY IN EUROPE?

7 MAGGIO 2022

Sala Gialla – Palazzo dei Normanni
Piazza del Parlamento, 1 – Palermo

PRESIDENTE

Dott. Raffaele Vindigni

COORDINATORE SCIENTIFICO

Prof. Franco Locatelli



Le Emoglobinopatie (Talassemia o Anemia Mediterranea, Drepanocitosi e Talasso-drepanocitosi) sono delle gravi forme di Anemia Ereditaria caratterizzate da un'alterazione genetica dell'Emoglobina (una sostanza di colore rosso presente nel sangue che ha la funzione di trasporto e scambi di ossigeno e anidride carbonica nell'organismo). I globuli rossi, detti anche eritrociti, ricordiamo sono delle cellule del sangue che hanno la forma di un disco appiattito al centro e che svolgono la fondamentale funzione di rifornire di ossigeno a tutte le cellule del corpo. Una diminuzione dei globuli rossi e dell'emoglobina può essere inquadrata in una condizione di anemia con conseguente compromissione di tutte le capacità vitali dell'organismo.

Una mutazione a carico dei geni è la causa delle anemie ereditarie, le cui forme più diffuse sono la talassemia, la drepanocitosi e la talasso-drepanocitosi.

Il quadro della talassemia, in cui l'alterazione è di tipo quantitativo, vale a dire ridotta o assente produzione di una delle catene dell'emoglobina, è caratterizzato da anemia, pallore, emoglobina <7 g/dl, alterazioni scheletriche e ingrossamento della milza, presenza di globuli rossi con una forma anomala e, comunque, più piccoli del normale. Tale patologia si cura con trasfusioni di sangue ogni 15/20 giorni e con una terapia domiciliare giornaliera farmacologica per la eliminazione del ferro in eccesso, oltre a continui controlli per monitorare le condizioni di salute del soggetto talassemico per evitare complicanze secondarie.

Nel caso della drepanocitosi, a causa dell'emoglobina anomala, i globuli rossi diventano rigidi, la superficie è irregolare e assumono facilmente la forma di una falce. Per questa ragione i globuli rossi possono facilmente ostruire i vasi più piccoli causando così dolore e danneggiando organi e tessuti. Per via della loro forma a falce (forma a mezzaluna), attraversano con difficoltà i piccoli vasi sanguigni e vengono distrutti rapidamente dalla milza: invece di vivere come di norma per circa 120 giorni, sopravvivono soltanto per 10-20 giorni, provocando anemia.

Sono proprio questi globuli rossi che aderiscono tra loro provocando le cosiddette crisi vaso-occlusive o blocchi della circolazione sanguigna. Il dolore che può interessare diverse parti del corpo è il sintomo prevalente accompagnato anche da pallore, anemia, ingrossamento della milza, alterazioni scheletriche. Più grave è il quadro della talasso-drepanocitosi, dove ai sintomi della talassemia si aggiungono quelli della drepanocitosi. La drepanocitosi e la talasso-drepanocitosi necessitano di cure frequenti per evitare la formazione di crisi falcemiche che nel peggiore dei casi possono portare anche alla morte o alla necrosi di organi importanti che possono invalidare i soggetti drepanocitici e condizionare la loro qualità di vita.

Tali patologie in Italia colpiscono circa 7000 soggetti di cui 2600 solo nella Regione Sicilia, più di un terzo del totale, ed è proprio per l'alta incidenza delle persone malate che in Sicilia tale fenomeno ha acquisito una certa rilevanza sociale.

Ancora, il 6% della popolazione è portatore sano del gene della talassemia e della drepanocitosi; considerato che la trasmissione ereditaria di tali forme di Emoglobinopatie è di tipo autosomico recessivo è la presenza del gene alterato in due individui e la loro unione a rappresentare il rischio che nasca un figlio Talassemico o Drepanocitico.

Ad oggi le terapie che consentono la vera e propria sussistenza, per un Talassemico sono le trasfusioni di sangue, in media 2/3 unità di sangue ogni 15/20 giorni, che garantiscono il reintegro dei globuli rossi che non svolgono la loro regolare funzione, mentre per un Drepanocitico consistono prevalentemente in terapie farmacologiche antinfiammatori oltre a periodiche trasfusioni di globuli rossi.

Con il progresso della ricerca scientifica sono stati immessi nel mercato nuovi farmaci che possono agevolare il trattamento di queste patologie.

L'obiettivo dell'evento, da un lato, è quello di portare alla conoscenza della platea dei pazienti emoglobinopatici quelle che sono le nuove frontiere delle cure delle patologie, come ad esempio l'editing genetico, e dall'altro, sensibilizzare le istituzioni su quelli che sono le principali preoccupazioni dei nostri assistiti.

PROGRAMMA

HIGHLIGHTS IN INNOVATIVE TREATMENTS FOR HAEMOGLOBINOPATHY: WHICH ACCESSIBILITY AND SUSTAINABILITY IN EUROPE?

09.00 – 09.20	Saluti Istituzionali <i>Dr. Raffaele Vindigni - Presidente Comitato TDay 2022</i> Saluti Autorità
09.20 – 10.00	Terapia Genica: Progressi finora - <i>Prof. Franco Locatelli</i>
10.00 – 10.40	Editing Genetico: Il nuovo arrivato - <i>Dr. Josu De la Fuente</i>
10.40 – 11.00	Coffee Break
11.00 – 11.40	<i>(Online from NIH Clinical Center - MD (USA))</i> Trapianto di midollo osseo nelle emoglobinopatie: Cosa abbiamo ottenuto negli anni? - <i>Dr. John Tisdale</i>
11.40 – 12.20	Emoglobinopatie oggi: Dove siamo e dove andiamo? - <i>Prof. Aurelio Maggio</i> INTERVENGONO: <i>Avv. Ruggero Razza</i>
13:00 – 14.00	Light Lunch
15.00 – 17.00	Tavola Rotonda - Gli esperti rispondono MODERATORE: <i>Dott. Giovan Battista Ruffo, Dott. Sergio Mangano</i> INTERVENTI: <i>Dott.ssa Santina Acuto, Sig. Antony Zirretta</i>
17.00 – 19.00	Tavola Rotonda - Il Sangue in attesa dell'autonomia MODERATORI: <i>Sig. Filippo Meli, Sig. Raffaele Vindigni</i> INTERVENTI: <i>Dott. Giacomo Scalzo</i>
19.00 – 19.15	Take home message e chiusura lavori

AUTORITÀ

On. Margherita La Rocca Ruvolo

Presidente VI - Salute, Servizi Sociali e Sanitari Assemblea Regionale Siciliana - Palermo (IT)

On. Gianfranco Micciché

Presidente Assemblea Regionale - Palermo (IT)

On. Nello Musumeci

Presidente della Regione Siciliana - Palermo (IT)

FACULTY

Dott.ssa Santina Acuto

Dirigente Biologo Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti "Villa Sofia-Cervello" – Palermo (IT)

Dott. Josu De la Fuente

Consultant Haematologist and Director Paediatric BMT Programme, Centre for Haematology,
Imperial College London & Department of Paediatrics, St Mary's Hospital - London, UK

Prof. Franco Locatelli

Direttore del Dipartimento di Onco-Ematologia e Terapia Cellulare e Genica
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma (IT)

Dott. Sergio Mangano

Componente Comitato TDay 2022

Prof. Aurelio Maggio

Direttore U.O.C. di Ematologia e Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici, Azienda Ospedaliera Ospedali
Riuniti "Villa Sofia-Cervello" - Palermo (IT)

Sig. Filippo Meli

Componente Comitato Tday 2022

Avv. Ruggero Razza

Assessore alla Salute Regione Siciliana- Palermo (IT)

Dott. Giovan Battista Ruffo

Dirigente Medico presso il reparto di Ematologia con Talassemia
A.R.N.A.S. Ospedali Civico Di Cristina Benfratelli Palermo

Dott. Giacomo Scalzo

Responsabile Servizio 6 – Trasfusionale DASOE Assessorato alla Salute Regione Sicilia- Palermo (IT)

Dott. John Tisdale

Cellular and Molecular Therapeutics Laboratory, NIH Clinical Center - MD (USA)

Sig. Raffaele Vindigni

Presidente Comitato TDay 2022

OSPITE

Sig. Antony Zirretta

Paziente guarito con editing genetico