

TALASSEMIA 2023

Matera, 18 novembre 2023

Auditorium Ospedale "Madonna delle Grazie"

Responsabili Scientifici:	<i>Dr.ssa Angela Ciancio</i> <i>Dr. Oronzo Scarciolla</i>
Numero partecipanti:	100
Durata del Convegno:	6 ore
Destinatari:	- MEDICI specializzati in Ematologia, Medicina trasfusionale, Genetica medica, Medicina interna - BIOLOGI - INFERMIERI

PROGRAMMA

08.30 - 08.45	Registrazione Partecipanti
08.45 - 09.00	Saluto delle Autorità <i>Dr. A. Fragasso</i> – Presidente A.I.L. Matera <i>Sig.ra C. Vesia</i> – Presidente Associazione Lucana Lotta contro Emopatie
09.00 - 09.15	Introduzione e presentazione del Convegno <i>Dr. M. Pizzuti</i>
09.15 - 09.45	Letture Magistrali :

Update delle sindromi talassemiche
Prof.ssa M. D. Cappellini

SESSIONE ANTIMERIDIANA

- 09.45 - 10.25 Luspatercept: nuova frontiera della talassemia
Prof. S. Perrotta
- 10.25 - 11.10 Non solo Luspatercept; uno sguardo alle altre terapie in studio
Prof.ssa R. Origa
- 11.10 - 11.30 Coffee break**
- 11.30 - 12.10 Terapia genica in talassemia
Dr. M. Algeri
- 12.10 - 12.50 Luspatercept in talassemia: esperienza materana
Dr. O. Scarciolla
- 12.50 - 13.00 Discussione sui temi trattati
- 13.00 - 14.30 Light lunch**

SESSIONE POMERIDIANA

- 14.30 - 16.00 Incontro Esperti e Pazienti
Dr. M. Algeri, Prof.ssa M. D. Cappellini, Prof.ssa R. Origa, Prof. S. Perrotta
- 16.00 - 16.15 Conclusioni
- 16.15 - 17.00 Questionario ECM e discussione
- 17.00 Chiusura Lavori

RAZIONALE

Dal 2010, ogni 2 anni fino al 2018, l'Ematologia di Matera ha organizzato eventi sul tema della Talassemia con la partecipazione dei massimi esperti; grazie alla partecipazione di pazienti, eventi non solo di carattere scientifico, durante i quali venivano trattati argomenti di grande attualità. Dopo una pausa forzata, causa pandemia da COVID-19, nell'anno in corso si rinnova questa tradizione.

La Talassemia è una malattia ereditaria caratterizzata da un'anemia cronica dovuta alla sintesi ridotta o assente di una delle catene polipeptidiche (alfa o beta) presenti nell'emoglobina, proteina responsabile del trasporto di ossigeno nel nostro organismo.

In Italia la beta talassemia, malattia diffusa soprattutto nelle zone mediterranee, ha una notevole rilevanza clinica ed epidemiologica: le persone affette da talassemia trasfusione dipendente (nota anche come morbo di Cooley o talassemia maior) sono almeno 7000 ed oltre 3 milioni sono i portatori sani.

Grazie alla prevenzione l'incidenza della forma maior si è drasticamente ridotta e la prognosi della malattia, grazie alla ricerca, alle terapie farmacologiche ed alla disponibilità di sangue, è significativamente migliorata. Parleremo di terapia.

L'unica terapia risolutiva per la beta talassemia è il trapianto di midollo osseo da donatore compatibile. Causa la limitata disponibilità di donatori compatibili ed il discreto margine di rischio di tale procedura, soprattutto nei pazienti di età superiore ai 14 anni, spesso si opta per una terapia palliativa basata su ripetute trasfusioni di sangue. L'apporto trasfusionale causa nel tempo un danno d'organo per l'accumulo di ferro nel cuore, nel fegato e nelle ghiandole endocrine; è pertanto necessario l'uso di farmaci chelanti del ferro, in grado di limitarne il deposito.

Dagli anni '70, per decenni, la desferoxamina è stato unico chelante del ferro disponibile; sicuramente ha determinato un prolungamento della vita dei pazienti talassemici ma al prezzo di un disagio non indifferente. La somministrazione, infatti, viene eseguita sottocute con infusione lenta per cinque-sette giorni a settimana. Dagli anni 2000 sono disponibili altri farmaci ferro chelanti, il deferiprone ed il deferasirox, somministrati per via orale.

A novembre 2021 l'AIFA ha approvato la rimborsabilità di Luspatercept nei pazienti adulti dipendenti da trasfusione di sangue; pertanto nella beta talassemia e nella sindrome mielodisplastica. E' questo un farmaco biologico con un meccanismo d'azione innovativo; agisce, in particolare, sull'eritropoiesi inefficace, uno dei principali meccanismi fisiopatologici dell'anemia nella talassemia. Tale terapia innovativa, riducendo il fabbisogno trasfusionale, può limitare l'accumulo di ferro e quindi le comorbidità conseguenti.

Le nuove speranze per la talassemia: la terapia genica. Come si realizza? Si prelevano cellule staminali del paziente; in laboratorio il gene patologico di queste cellule viene sostituito da una copia funzionante del gene. Tali cellule così modificate sono poi reinfuse al paziente.

L'attenzione sarà poi focalizzata sulle ultime novità terapeutiche, molte ancora in fase sperimentale, che potranno incidere positivamente sulla qualità di vita dei pazienti. Al termine un confronto con i pazienti ed i loro familiari che potranno esporre agli esperti quesiti in tema di cure e, più ampiamente, di gestione della talassemia.

