

SALUTE LA RICERCA

Talassemia

L'8 maggio la Giornata mondiale: l'aspettativa di vita dei malati è salita oltre i 40-50 anni, mentre crollano i decessi per cause cardiache. E intanto si punta a ricerca e farmaci per una cura personalizzata

I MALATI
In Italia i malati con talassemia major, la forma più grave di questa anemia, sono 5.000, quelli con talassemia di gravità intermedia 1.000 e altri 1.000 con la più lieve sindrome falcemica

PORTATORI
Due milioni di italiani sono portatori sani di talassemia hanno cioè un solo gene mutato insufficiente a indurre in loro la malattia. Possono avere solo lievi disturbi

EREDITARIETÀ
La talassemia si trasmette solo quando entrambi i genitori sono portatori sani. I figli hanno il 25% di probabilità di ammalarsi il 50% di essere portatori e il 25% di essere sani

MALARIA
Il gene mutato è ancora molto diffuso perché protegge dalla malaria. Quando la malattia era endemica i portatori sani di talassemia vivevano più dei sani

Cellule staminali modificate un autotrapianto per guarire

Oggi in Italia il dieci per cento delle persone colpite ha meno di dieci anni

MARIAPAOLA SALMI

È una generazione diversa, quella dei talassemici del terzo millennio. Persone che guadagnano anni di vita in fretta, che mettono su famiglia. Malati, certo, che però sono curati meglio, fortemente motivati e aiutati da una ricerca che, da poco meno di dieci anni, fiocca novità. In Italia la giornata mondiale della talassemia,

domenica 8 maggio, per la quale è impegnata quest'anno la Fondazione Giambone, segna due ulteriori successi: il crollo dei decessi (la mortalità per cause cardiache è diminuita del 70%) e la ripresa delle nascite. Renzo Galanello, direttore del Dipartimento di scienze biomediche e biotecnologie Università — Ospedale microcitemico Asl 8 di Cagliari, parla di svolta, «dovuta da un lato alle tecniche di selezione dei donatori, che hanno reso il sangue sicuro, specie per le infezioni HIV ed epatite C, e sappiamo che questi pazienti devono sottoporsi a trasfusioni periodiche. Dall'altro lato ci sono i farmaci

chelanti orali del ferro, ben tre, che non solo hanno cambiato radicalmente la quotidianità dei malati ma rendono possibile modulare la terapia, da soli alternati o in combinazione, a seconda delle esigenze del singolo paziente».

Al più recente chelante per bocca messo a punto da Novartis, deferasiroxi in sospensione, ne seguiranno altri, per il momento in fase sperimentale. Cure personalizzate e comode da assumere, alle quali si associa una diagnostica d'avanguardia, come la risonanza magnetica per immagini che riesce a misurare le concentrazioni di ferro nel cuore (organo bersaglio per

eccellenza dei depositi di ferro), nel fegato e nelle ghiandole endocrine. «L'obiettivo che vogliamo raggiungere — sottolinea Angela Iacono, presidente della Fondazione Giambone per la guarigione della Talassemia — è di passare da una malattia a prognosi aperta ad una malattia guaribile. Le questioni da risolvere sono ancora molte: l'accesso uniforme alle cure, un registro nazionale, la carenza di donatori di midollo compatibili, la terapia genica».

Il 10% dei talassemici ha meno di 10 anni. «La ripresa delle nascite registrata nell'ultimo triennio non è certo dovuta a mancata prevenzione, tutt'al-

tro — precisa Adriana Ceci, componente del Pediatric Committee dell'EMA — le copie di portatori sani o malati decidono consapevolmente di fare figli grazie ai progressi terapeutici, diagnostici e al netto miglioramento della qualità di vita di questi pazienti». Oggi un talassemico ha un'aspettativa di vita oltre i 40-50 anni. Il trapianto di midollo da fratelli compatibili è piuttosto raro, la cura risolutiva potrebbe arrivare dall'autotrapianto di cellule staminali modificate, contenenti una copia funzionante del gene alterato che causa la talassemia. Diversi centri italiani lavorano a questo, insieme al Memorial Sloan-Kettering Cancer Center di New-York.

© RIPRODUZIONE RISERVATA