



Talassemia, media tutorial su impatto gestione clinica e trattamenti

Descrizione

(Adnkronos) - Evoluzione della gestione clinica della talassemia, dalle terapie trasfusionali alla chelazione del ferro, fino alle nuove opzioni terapeutiche in fase di sviluppo. Sono i temi del media tutorial "Viaggio nella talassemia: burden, gestione clinica, cure di oggi e di domani", promosso da Avanzanite Bioscience Bv. La talassemia ricorda una nota - una malattia genetica del sangue che comporta anemia cronica e può causare complicanze gravi a carico di diversi organi. In Italia si stima che circa 7.200 persone convivano con forme severe della patologia, con una prevalenza maggiore in Sardegna, Sicilia e Calabria, e che circa 3 milioni siano portatori sani del tratto talassemico. Negli ultimi decenni i progressi nelle terapie trasfusionali e nella chelazione del ferro hanno consentito un importante aumento dell'aspettativa di vita, che oggi può superare i 70 anni nei pazienti trasfusione-dipendenti. Tuttavia, il burden della malattia rimane elevato e richiede un approccio strutturato e continuo.

La patologia comprende quadri clinici diversi, definiti secondo il tipo di mutazione genetica coinvolta nella produzione dell'emoglobina: l' α^0 -talassemia, legata ad alterazioni delle catene alfa, più rara nel nostro paese, e la β^0 -talassemia, caratterizzata da un difetto nella sintesi delle catene beta. Inoltre, a seconda della gravità dell'anemia è possibile distinguere forme trasfusione-dipendenti, in cui i pazienti necessitano di trasfusioni regolari di globuli rossi ogni 2-4 settimane per mantenere livelli adeguati di emoglobina e prevenire danni d'organo, e forme non trasfusione-dipendenti, caratterizzate da un'anemia meno severa, ma comunque associata nel tempo a complicanze cliniche legate alla ridotta ossigenazione dei tessuti e al progressivo accumulo di ferro dovuto all'eritropoiesi inefficace.

La talassemia è una patologia ereditaria cronica che coinvolge non soltanto il sangue, ma numerosi organi e apparati, con un impatto clinico e psicologico significativo - spiega Maria Domenica Cappellini, professore onorario di Medicina interna dell'università di Milano - La prevenzione e la diagnosi precoce hanno ridotto la nascita di nuovi casi, ma in Italia convivono con questa condizione migliaia di persone che necessitano di cure specialistiche per tutta la vita. Grazie ai progressi nella terapia trasfusionale e nella chelazione del ferro, le aspettative di vita sono notevolmente cresciute; tuttavia, nonostante il miglioramento della sopravvivenza, la qualità della vita deve rimanere al centro della nostra attenzione. L'impegno è quello di personalizzare le cure in

base all'età, alle comorbidità e alla storia clinica di ciascun paziente, garantendo una presa in carico realmente globale.

Le trasfusioni di globuli rossi che prosegue la nota rappresentano il cardine della terapia nella malattia trasfusione-dipendente e consentono una crescita normale nei bambini e il mantenimento delle attività fisiche e lavorative negli adulti. Tuttavia, l'accumulo di ferro che ne deriva comporta la necessità di una terapia ferrochelante continuativa per prevenire complicanze d'organo talvolta severe. Anche i pazienti con forme non trasfusione-dipendenti possono andare incontro a complicanze che richiedono monitoraggio e interventi terapeutici.

Il burden assistenziale e psicologico rimane elevato per i pazienti e per le loro famiglie sottolinea Filomena Longo, direttrice dell'Uoc Talassemie ed Emoglobinopatie presso l'Aou Arcispedale Sant'Anna di Ferrara. La necessità di programmare trasfusioni regolari, il controllo del sovraccarico di ferro e le frequenti sorveglianze strumentali determinano un'importante complessità gestionale. Inoltre, l'allungamento della sopravvivenza ha portato alla comparsa di comorbidità quali endocrinopatie, complicanze cardiovascolari e osteoporosi, che richiedono un approccio multidisciplinare costante. Per questo è fondamentale una rete di centri specializzati che collabori in modo sinergico, garantendo continuità assistenziale e uniformità di trattamento sul territorio nazionale.

La dipendenza dalle trasfusioni incide sulla quotidianità dei più giovani, che devono conciliare la terapia con attività scolastiche, familiari e sociali. Per la maggior parte dei pazienti il sangue rappresenta il primo farmaco, un farmaco che non si compra, ma che permette di vivere evidenzia Raffaella Origa, professore di Pediatria dell'università di Cagliari. Le trasfusioni hanno lo scopo di consentire una crescita adeguata, garantire un'ossigenazione sufficiente dei tessuti e ridurre l'eritropoiesi midollare inefficace, contribuendo così a contenere l'assorbimento intestinale di ferro. Tuttavia, il trattamento deve essere affiancato da una corretta terapia ferrochelante per prevenire la tossicità d'organo. L'aderenza terapeutica, che deve essere mantenuta per tutta la vita, rappresenta un elemento cruciale e talvolta difficoltoso, soprattutto nei pazienti più giovani. La ricerca sta offrendo nuove opportunità terapeutiche, con farmaci in grado di migliorare i livelli di emoglobina e ridurre il fabbisogno trasfusionale, favorendo una maggiore autonomia e una migliore qualità di vita dei pazienti. Le innovazioni terapeutiche in corso di sviluppo concludono gli esperti puntano a migliorare ulteriormente il controllo dell'anemia e del sovraccarico di ferro, con l'obiettivo di rendere il percorso di cura più sostenibile e di accompagnare i pazienti verso una migliore qualità e aspettativa di vita.

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Novembre 12, 2025

Autore

redazione

default watermark