



Talassemia e anemia falciforme, la "forbice" molecolare funziona anche nei bambini

## Descrizione

(Adnkronos) " "

L'editing del genoma " efficace anche nei bambini pi" piccoli. Due studi internazionali riportati in un articolo pubblicato sul "New England Journal of Medicine" dimostrano che la terapia basata sulla tecnologia Crispr-Cas9, la cosiddetta "forbice" molecolare, elimina la necessit di trasfusioni nei pazienti con beta-talassemia trasfusione-dipendente e previene le crisi vaso-occlusive nei bambini con anemia falciforme. Le ricerche, di cui l'ospedale Pediatrico Bambino Ges" di Roma " tra i principali centri di arruolamento, estendono ai pazienti tra i 5 e gli 11 anni i risultati gi" ottenuti negli adolescenti e nei giovani adulti. "L'estensione dell'efficacia della terapia ai bambini pi" piccoli rappresenta un passaggio importante, perch" consente di intervenire prima che la malattia provochi danni, anche irreversibili, agli organi" spiega Franco Locatelli, responsabile del Centro studi clinici oncoematologici e terapie cellulari del Bambino Ges" e coordinatore internazionale dei 2 studi.

"La talassemia e l'anemia falciforme sono le due malattie ereditarie del sangue pi" diffuse al mondo. Entrambe sono causate da mutazioni dei geni coinvolti nella produzione dell'emoglobina, la proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno nell'organismo " continua la nota del Bambino Ges" " Nelle forme pi" gravi di beta-talassemia, la ridotta o assente produzione delle catene beta dell'emoglobina rende necessarie trasfusioni di sangue regolari per tutta la vita, associate a terapie per contrastare il sovraccarico di ferro. Nell'anemia falciforme, invece, l'alterazione della struttura dell'emoglobina provoca la formazione di globuli rossi a forma di falce che possono ostruire i piccoli vasi sanguigni, causando crisi vaso-occlusive dolorose e danni progressivi a diversi organi. In Italia si stimano circa 6.000 pazienti con talassemia e circa 2.000 con anemia falciforme. Nonostante i progressi delle terapie convenzionali, entrambe le patologie continuano ad avere un impatto significativo sulla qualit e sull'aspettativa di vita dei pazienti.

I dati pubblicati sul "New England Journal of Medicine" riguardano due studi internazionali di Fase 3 condotti in pazienti di et" compresa tra 5 e 11 anni con beta-talassemia trasfusione-dipendente e anemia falciforme. "Le due sperimentazioni, denominate Climb THAL-141 e Climb SCD-151 e

promosse da Vertex Pharmaceuticals, rappresentano la naturale prosecuzione degli studi che hanno portato all'approvazione della terapia nei pazienti di età superiore ai 12 anni, con un attuale limite in Italia fino ai 35 anni di età. I ricercatori spiegano che l'editing del genoma con tecnologia Crispr-Cas9 modifica in modo mirato specifiche sequenze del Dna delle cellule staminali emopoietiche del paziente, riattivando la produzione di emoglobina fetale. Si tratta, quindi, di una sorta di chirurgia molecolare. Il trattamento agisce sul gene BCL11A, responsabile del blocco della produzione di emoglobina fetale dopo la nascita. La sua inattivazione consente alle cellule del sangue di riattivare la sintesi di emoglobina fetale, una forma di emoglobina in grado di compensare il difetto alla base delle due malattie.

Nello studio dedicato alla talassemia sono stati trattati 15 bambini. Gli 8 pazienti che avevano completato il periodo minimo di follow-up richiesto per la valutazione dell'efficacia hanno tutti raggiunto l'indipendenza dalle trasfusioni per almeno 12 mesi consecutivi. Inoltre, nessun paziente ha avuto bisogno di trasfusioni dopo il periodo iniziale necessario all'attecchimento delle cellule corrette. I livelli di emoglobina si sono mantenuti stabilmente all'interno dell'intervallo di normalità per l'età, grazie alla riattivazione della produzione di emoglobina fetale. Nello studio sull'anemia falciforme sono stati trattati 11 bambini. Anche in questo caso tutti gli 8 pazienti valutabili hanno raggiunto l'obiettivo principale dello studio, risultando liberi da crisi vaso-occlusive per almeno 12 mesi consecutivi. Dopo il trattamento non è stata inoltre osservata alcuna crisi vaso-occlusiva nei bambini arruolati, né ricoveri ospedalieri correlati alla malattia.

Questi risultati dimostrano che l'editing del genoma può essere utilizzato con successo anche nei bambini sotto i 12 anni di età, offrendo la possibilità di intervenire prima che la malattia determini danni d'organo irreversibili. Si tratta di un passo importante verso l'estensione di terapie potenzialmente curative a una fascia di pazienti che fino a oggi aveva opzioni terapeutiche limitate. Aggiungono Franco Locatelli e Mattia Algeri che hanno seguito i pazienti presso l'ospedale pediatrico della Santa Sede.

I risultati osservati nei bambini sono sostanzialmente sovrapponibili a quelli già documentati negli adolescenti e nei giovani adulti. Anche il profilo di sicurezza è risultato coerente con quanto già osservato negli studi precedenti e con quello atteso per il condizionamento mieloablativo, una chemioterapia preparatoria necessaria a fare spazio nel midollo osseo alle nuove cellule geneticamente modificate. Gli eventi avversi più rilevanti sono risultati correlati principalmente al busulfano, farmaco utilizzato in questa fase preparatoria, conclude la nota.

??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

## Categoria

1. Comunicati

## Tag

1. Ultimora

## Data di creazione

Giugno 11, 2026

**Autore**  
redazione

*default watermark*