



Malattie rare: Zecca (San Matteo), “La terapia genica rappresenta una svolta per talassemia e anemia falciforme”

Descrizione

(Adnkronos) “La talassemia e l’anemia falciforme sono due malattie genetiche del sangue. Oggi disponiamo di diverse strategie per affrontarle. La prima è rappresentata dalle terapie mediche di supporto, che mirano, da un lato, a correggere l’anemia attraverso le trasfusioni e, dall’altro, a ridurre gli episodi acuti e le complicanze dell’anemia falciforme.

Fino a oggi, l’unica terapia consolidata con la potenzialità di portare a una guarigione completa e definitiva era il trapianto allogenico di midollo osseo. Si tratta di un trattamento efficace, supportato da un’esperienza di oltre quarant’anni, che presenta però un limite importante: la necessità di disporre di un donatore compatibile. Per questo motivo, non tutti i pazienti affetti da talassemia o anemia falciforme hanno potuto beneficiare del trapianto.

Fortunatamente, negli ultimi anni si è resa disponibile una procedura estremamente avanzata: la terapia genica. Questa tecnica consente di partire direttamente dalle cellule del paziente, prelevarle e correggerle in laboratorio, rendendole nuovamente capaci di funzionare in modo adeguato e di produrre emoglobina corretta”.

Sono le parole di Marco Zecca, direttore della SC Oncoematologia Pediatrica della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia. Nel 2025, Zecca è stato tra i primi specialisti in Europa e in Italia a trattare con una nuova terapia genica due giovani pazienti, entrambe ventenni: una affetta da anemia falciforme e l’altra da talassemia.

Si tratta di malattie che hanno un impatto molto rilevante sulla qualità di vita dei pazienti.

Nel caso della talassemia, si osserva un difetto nella produzione dell’emoglobina e dei globuli rossi. Nell’anemia falciforme, invece, vengono prodotti globuli rossi ed emoglobina alterati. Il risultato finale è molto diverso, ma in entrambi i casi la malattia condiziona profondamente la vita quotidiana.

Nella talassemia, il paziente dipende dalle trasfusioni fin dai primi mesi di vita e per tutta la vita: deve infatti ricevere trasfusioni di globuli rossi ogni due o tre settimane per sopravvivere. Nell'anemia falciforme, invece, i globuli rossi difettosi possono causare complicanze a carico di diversi organi - scheletro, cervello, polmoni, reni, milza e fegato - e provocare frequenti crisi dolorose, che rendono molto difficile svolgere le normali attività quotidiane, spiega Zecca.

Grazie alla terapia genica, le due pazienti trattate al San Matteo hanno potuto intraprendere un percorso terapeutico con l'obiettivo di liberarsi dal peso della malattia e recuperare una vita il più possibile ordinaria.

Ma, nello specifico, che cosa accade quando le cellule riparate in laboratorio vengono nuovamente infuse nel paziente?

Dopo essere state corrette in laboratorio, le cellule vengono reinfuse nel paziente, a seguito di un breve ciclo di chemioterapia preparatoria. Una volta rientrate nell'organismo, riprendono progressivamente a funzionare e si dimostrano in grado di modificare in modo sostanziale il quadro clinico delle due malattie, fino ad azzerarne le principali manifestazioni e complicanze, spiega Zecca.

La terapia genica è il risultato di un lungo e prezioso lavoro scientifico.

Sono convinto che investire nella ricerca sia la cosa più importante che possiamo fare per noi stessi ma, soprattutto, per i nostri figli. La ricerca rappresenta il futuro, conclude Zecca.

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Giugno 18, 2026

Autore

redazione