

Incontro medici – pazienti del 20 dicembre

L'incontro nasce per aggiornare tutti i pazienti presenti sulle ultime novità esposte al congresso SITE di ottobre e al congresso a Careggi di novembre. Ci hanno illustrato quanto esposto il dottor Zorn e le dottoresse Argentieri e Giubbilei, con il commento e ulteriori precisazioni delle dottoresse Fotzi, Carrai e Tondo.

LA TALASSEMIA: ESORDIO, EVOLUZIONE, PATOLOGIE CORRELATE

Il dottor Zorn, che ha partecipato al congresso SITE, ha ripercorso le tappe della storia della talassemia dalla sua scoperta a opera di Thomas Cooley. Le svolte terapeutiche sono state: la terapia trasfusionale, la terapia chelante, la possibilità di maggiori indagini diagnostiche e terapie per le malattie correlate alla talassemia. Tali miglioramenti hanno portato al fatto che attualmente la talassemia ha una **PROGNOSI APERTA** in quanto le aspettative di vita sono assimilabili agli individui sani.

L'attenzione dei medici si è via via spostata dalla talassemia in sé alle malattie correlate, che con l'aumentare delle aspettative di vita porta ad avere un maggior numero di patologie rilevate, in linea però con il normale deterioramento d'organo dell'adulto. La maggior consapevolezza del talassemico, che viene seguito con più attenzione e ha esso stesso una miglior gestione della propria salute, può rappresentare addirittura un vantaggio rispetto ad altri individui adulti apparentemente sani.

PRINCIPALI PATOLOGIE CORRELATE:

- CUORE
 - ARITMIE (sempre meno frequenti). Non bisogna sottovalutare i sintomi, sono molto importanti le visite periodiche, gli esami cardiologici, la RMN T2* e tenere un'emoglobina maggiore di 9.5, meglio se maggiore di 10
- FEGATO: è l'organo cardine del metabolismo dei grassi, degli zuccheri, dei farmaci e per la produzione dei fattori di coagulazione. La patologia più impattante è la FIBROSI derivata da accumuli severi di ferro o dall'aver contratto Epatite in quanto può favorire in carcinoma epatico. L'esame raccomandato è l'ecografia.
- RENE: può avere danni prevalentemente a causa della tossicità dei farmaci, di infezioni e disidratazione. Si raccomanda di interrompere Exjade in caso di infezioni per non complicare ulteriormente la situazione. Il monitoraggio della creatinina è l'esame necessario per monitorare questo organo.
- SISTEMA ENDOCRINO: pancreas, ipogonadismo, ipotiroidismo, osteoporosi.

NUOVE OPPORTUNITÀ TERAPEUTICHE

La dottoressa Argentieri ci ha illustrato le novità terapeutiche degli ultimi anni e quelle future.

- LUSPATERCEPT: rallenta la crescita del globulo rosso. Nel 70% dei pazienti ha avuto una buona risposta, con riduzione del fabbisogno trasfusionale;
- MITAPIVAT: stimola la vitalità dei globuli rossi. La sperimentazione ha riguardato sia pazienti non trasfusione dipendenti che pazienti trasfusione dipendenti portando alla riduzione del fabbisogno trasfusionale. La somministrazione è ORALE, rendendone l'uso più agevole rispetto al Luspatercept che richiede iniezioni in ospedale.
- TERAPIA GENICA: approvata per beta talassemia trasfusione dipendente con carico trasfusionale alto, mutazione solo sulle catene beta, età compresa fra i 12 e i 35 anni. Non possibile con accumulo di ferro severo al cuore e fegato. L'iter prevede una prima fase di trattamento con G.CSF per mobilizzare le cellule staminali dal midollo osseo al sangue in modo da poter fare la raccolta delle cellule con alcuni prelievi di sangue. Le cellule vengono ingegnerizzate per correggere il difetto genetico, viene lasciato un bacino di cellule da poter essere reiniettate se le cellule trattate non dovessero attecchire, riducendo così effetti collaterali gravi della terapia. La reinfusione al paziente deve avvenire dopo aver "pulito" il midollo. Questa fase usa un chemioterapico, il busulfano, pertanto il paziente deve stare in camera sterile e avrà le conseguenze di una chemioterapia (perdita di capelli, stanchezza, sterilità ecc). A questo punto può avvenire la reinfusione al paziente. I risultati sono stati eccellenti in quanto nessun paziente ha avuto un evento nefasto. In due casi si sono presentati complicanze vaso occlusive nel trattamento con busulfano, rientrati sospendendo la terapia. La maggior parte dei pazienti è diventata trasfusione indipendente con emoglobina superiore ai 12, altri la stanno raggiungendo a due anni dal trattamento. Al momento si stanno cercando sostanze meno pesanti del busulfano per la pulizia del midollo in modo da detossificare il più possibile questo passaggio.

PROGETTO DI TRANSIZIONE DEL PAZIENTE ADULTO

Siamo stati aggiornati dalla dottoressa Carrai sugli ultimi passi del Progetto Transizione del paziente adulto: le visite congiunte per la prima presa in carico stanno continuando con quattro nuove prese in carico al mese, c'è la possibilità da gennaio di aumentare il numero di persone al mese. Per il momento la presa in carico è completata per più di 10 persone. Per i primi tempi le

visite ematologiche di controllo ci saranno ogni 3 mesi, per passare a 6 mesi quando il progetto sarà assestato. È stato istituito anche un ambulatorio per noi dedicato il venerdì.

Le specialistiche di primo e secondo livello per le visite di controllo già attivate sono illustrate nell'immagine sottostante. C'è la prospettiva futura di poter fare la risonanza magnetica T2* a Careggi anziché a Pisa, stanno mettendo a punto il protocollo e verificando rispetto ai precedenti referti.

RETE MULTIDISCIPLINARE SPECIALISTICA

Primo livello
Epatologia
Cardiologia
Ortopedia
Mal. Metab. Minerale e Osseo
Ipertensione Polmonare
Gravidanza a rischio
Nefrologia
Endocrinologia
Diabetologia
Oculistica
Radiologia (non RM)
RM T2* cuore-fegato
RM T2* epatica per sovraccarico ferro
RM T2* cardiaca per sovraccarico ferro
Secondo livello
Centro Trombosi
Audiologia
Ambulatorio Infanzia-Adolescenza
Reumatologia
Fisiatria/Riabilitazione