

Gli esperti rispondono

Fondazione Progetto Itaca

Campagna: «Disconnessione digitale»

Dai disturbi del sonno all'isolamento sociale: sono diversi, gli effetti che gli psichiatri stanno osservando negli ultimi anni e in particolare tra i giovani causati da un eccessivo e smodato utilizzo del digitale. Fondazione Progetto Itaca, impegnata da sempre in attività di sensibilizzazione, prevenzione e supporto sulla salute mentale, ha lanciato una campagna di sensibilizzazione dedicata alla disconnessione digitale (e all'uso responsabile della tecnologia), firmata dall'agenzia Dentsu. Per informazioni: progettoitaca.org.

Ematologia

Anemia falciforme, quali sono oggi le terapie migliori per curare questa malattia ereditaria?

Ho un figlio di 7 anni affetto da anemia falciforme, per ora non grave. Quali sono le terapie migliori disponibili? Potrebbe arrivare una nuova cura in grado di guarirlo definitivamente?

L'anemia falciforme, o drepanocitosi, è una tra le forme di malattie ereditarie più comuni e diffuse al mondo. La patologia è caratterizzata dalla presenza, geneticamente determinata, di una emoglobina malata con tendenza dei globuli rossi a «falcizzare», cioè a deformare la membrana.

L'anemia è solo una delle possibili conseguenze, ma la situazione clinica dei malati è molto più complessa, con fenomeni occlusivi vascolari (e conseguenti sindromi dolorose), danni multi-organo come sindromi polmonari acute, eventi cerebrovascolari, insufficienza renale, infarti splenici e altro ancora.

La severità della situazione del singolo paziente è definita dalla



Emanuele Angelucci
Vicepresidente della Società Italiana di Ematologia (SIE)

frequenza e gravità di questi eventi; la qualità e la durata della vita vengono pesantemente compromesse dalla malattia.

L'evoluzione durante gli anni è spesso bizzarra e gli eventi clinici sono in molti casi imprevedibili. Le cure standard (in Italia e secondo le linee guida internazionali), al momento, prevedono l'utilizzo di idrossiurea per via orale (un blando chemioterapico che aumenta la quota di emoglobina fetale) e regimi trasfusionali cronici. L'obiettivo è la prevenzione o la riduzione della frequenza e gravità degli episodi di crisi falcemiche.

Per poter guarire definitivamente le uniche opzioni sono il trapianto di cellule emopoietiche allogene e le terapie di ingegneria genica, ovvero quelle che vanno a modificare geneticamente la cellula staminale emopoietica del paziente stesso per poi re-introdurla nell'organismo, attraverso una procedura di trapianto autologo.

All'ultimo congresso annuale della Società Americana di Ematologia sono stati presentati i dati di una terapia genica chiamata «editing genetico», che consiste nel favorire la produzione di emoglobina fetale attraverso un meccanismo di rimozione del suo blocco, che avviene fisiologicamente immediatamente dopo la nascita. Il paziente diviene così in grado di produrre emoglobina fetale, una buona ed efficiente emoglobina non associata ad alcuno dei problemi della sindrome falcemica.

Lo studio (condotto dal professor Franco Locatelli dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma) ha coinvolto oltre 40 pazienti, con una completa risoluzione dei sintomi in oltre il 90% dei casi. Questa terapia è stata recentemente approvata nel Regno Unito e negli Stati Uniti e si attende il via libera dell'Agenzia europea per i medicinali a strettissimo giro.