

PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS SU BETA-TALASSEMIA
ED EMOGLOBINOPATIE

SARDEGNA



19 Ottobre 2022
dalle 14.30 alle 17.00

MOTORE
SANITA

Iscriviti su www.motoresanita.it

Con il patrocinio di



REGIONE AUTONOMA
DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA
DELLA SARDEGNA



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI CAGLIARI



RAZIONALE SCIENTIFICO

Patologie che comportano anemie severe trasfusione-dipendenti, come le **mielodisplasie e la beta-talassemia**, oltre a condizionare pesantemente la qualità della vita dei pazienti che ne sono affetti, hanno purtroppo un impatto rilevante sulla loro aspettativa di vita.

Le prime che ogni anno in Italia fanno segnare una incidenza di 3.000 nuovi casi, sono determinate da un difetto della cellula staminale del midollo osseo che produce globuli rossi, bianchi e piastrine. In particolare, in quasi tutti questi pazienti, la riduzione di globuli rossi causa l'anemia che aggravandosi nel tempo, necessita di regolari trasfusioni di sangue e pone il paziente a rischio di ammalarsi di leucemia mieloide acuta. Trattare in modo efficace l'anemia severa trasfusione-dipendente riducendo i rischi di complicanze ad essa associati, è la chiave per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti.

La seconda è una malattia genetica ereditaria, conosciuta anche come anemia mediterranea poiché la variante scoperta per prima fu quella diffusa fra le popolazioni che vivevano nel bacino mediterraneo. È più frequente tra persone di origine italiana, greca, mediorientale, sud-asiatica e africana, e l'Italia è uno dei paesi a più alta prevalenza con circa 7.000 pazienti. Il difetto congenito di produzione dell'emoglobina che la caratterizza, è dovuto a mutazioni nel gene HBB sul cromosoma 11, la cui gravità dipende dalla natura della mutazione, di solito asintomatica nella forma eterozigote ma sintomatica nella omozigote. Se mutati entrambi i 2 geni delle catene beta, si ha la **beta talassemia major**, che presenta un quadro clinico severo e grave anemia dovuta a globuli rossi molto piccoli (microciti) inadatti a svolgere la loro funzione. I sintomi compaiono già nei primi mesi di vita e se non si interviene con adeguate terapie, le conseguenze possono essere deformazioni ossee, ingrossamento di milza e fegato, problemi di crescita, complicazioni epatiche, endocrine e cardiovascolari. Sino a 50 anni fa la sopravvivenza per i pazienti affetti da questa forma era 10-15 anni, ma la ricerca sta producendo grande innovazione.

Attualmente con la possibilità di effettuare la **diagnostica prenatale** è molto importante, nelle zone endemiche, diagnosticare i portatori sani, individuare le coppie costituite da due portatori, quindi a rischio di avere figli affetti da Talassemia, fornire tutte le informazioni necessarie, offrire la possibilità di diagnosi prenatale. Tutto ciò consente di evitare la nascita di bimbi affetti da Talassemia, a meno che non sia una precisa scelta della coppia.

In entrambe le patologie la sopravvivenza dei pazienti oggi prevede trasfusioni ogni 2-3 settimane e assunzione quotidiana di terapia ferrochelante, che eviti i danni da accumulo/intossicazione di ferro in organi vitali (cuore, fegato e pancreas).

La recente introduzione di una terapia innovativa, che può influire sia sul consumo di sangue che sul fabbisogno di terapia ferro-chelante, potrebbe realmente migliorare la vita di questi cittadini, dando nuove speranze alle famiglie: consentirebbe infatti di diminuire, il fabbisogno trasfusionale del **33%** nel 70% dei pazienti **beta-talassemiaci gravi**, mentre farebbe risultare libero da trasfusioni per circa 2 mesi il **47%** di quelli con sindrome mielodisplastica con sideroblasti a rischio molto basso, basso e intermedio, che manifestano una risposta insoddisfacente o inidonea a una terapia con eritropoietina.

PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

SARDEGNA



Ora, eliminate le difficoltà burocratiche approvative a livello nazionale/regionale e grazie alle nuove risorse stanziare nel fondo farmaci innovativi unitamente a quelle messe a disposizione da PNRR sul fronte organizzativo assistenziale, sarà fondamentale garantire l'accesso a questa grande innovazione senza discrepanze territoriali.

Obiettivo dell'incontro sarà aprire un confronto su questi temi tra tutti gli attori di sistema per implementare uniformemente una presa in carico efficace attraverso la rete della talassemia e delle emoglobinopatie, già prevista dalla legge fin dal 2017. Nel Luglio del 2020 il Ministro Roberto Speranza ha firmato la bozza del Decreto attuativo.

PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

SARDEGNA



PROGRAMMA

14:30 SALUTI DELLE AUTORITÀ

Carla Cuccu, Segretario VI Commissione Salute e Politiche Sociali
Rossella Pinna, Segretario VI Commissione Salute e Politiche Sociali

14:50 VIVERE CON LA BETA TALASSEMIA OGGI, MA COSA C'È NEL MIO LIBRO DEI SOGNI la testimonianza di un paziente

Eloisa Abis, Vice Presidente Associazione Thalassa Azione Onlus APS

15:00 INTRODUZIONE DI SCENARIO

Valerio Biglione, Direzione Scientifica Motore Sanità

15:10 RUOLO DELL'INNOVAZIONE NELLA CURA DELLA BETA-TALASSEMIA E DELLE MIELODISPLASIE

Susanna Barella, Direttrice SSD Talassemia, Anemie rare, Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica
Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao ASL Cagliari

Raffaella Origa, Università degli Studi di Cagliari, Dirigente medico in convenzione presso SSD Talassemia, Anemie rare, Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao ASL Cagliari

Federica Pilo, Dirigente Medico SC Ematologia ASL Cagliari

15:30 ESPERIENZE DI INNOVAZIONE DEL DISEASE MANAGEMENT DELLA BETA-TALASSEMIA

Martina Assanti, Analist RWS presso IQVIA

15:40 TAVOLA ROTONDA I

Moderatore: Valerio Biglione, Direzione Scientifica Motore Sanità

Beta talassemia major e mielodisplasie percorsi di cura o percorsi ad ostacoli?

- Esperienze di realtà attuale della rete talassemia: analisi del percorso di cura nel centro di riferimento, criticità e punti di forza emersi
- Beta Talassemia, quale modello di Disease Management tra PDTA e buone pratiche?
- Innovazioni terapeutiche e nuovi paradigmi gestionali: quali nuove possibili strategie di presa in carico del paziente?
- PNRR e ruolo delle nuove strutture assistenziali nella rete della talassemia e delle emoglobinopatie
- Importanza degli screening e della diagnosi precoce

PNRR ED INNOVAZIONE

FOCUS SU BETA-TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE

SARDEGNA



16:15 TAVOLA ROTONDA CONGIUNTA TALASSEMIE - MIELODISPLASIE

Moderatore: Valerio Biglione, Direzione Scientifica Motore Sanità

Contributo di ricerca, innovazione e condivisione dati nei percorsi di cura

- Trasfusioni, terapia chelante: quali problemi attuali, quali rischi per il futuro
- Accesso uniforme alle cure e impatto dell'innovazione sui percorsi paziente
- Il valore dei registri di patologia: cosa serve implementare?
- Misure di valore dell'innovazione dagli RCT al real world

DISCUSSANT TAVOLA ROTONDA

Susanna Barella, Direttrice SSD Talassemia, Anemie rare, Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica

Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao ASL Cagliari

Daniela Lampis, Infermiera Case Manager SSD, Centro di riferimento per anemie rare e dismetabolismi del ferro ed ematologia pediatrica non oncologica, Azienda Ospedaliera "G.Brotzu"

Raffaella Origa, Dirigente Medico SSD Talassemia Talassemia, Anemie rare, Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica
Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao ASL Cagliari

Maria Paola Pilia, Dirigente medico SSD Talassemia Talassemia, Anemie rare, Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica
Ospedale Pediatrico Microcitemico Antonio Cao ASL Cagliari

Federica Pilo, Dirigente Medico SC Ematologia ASL Cagliari

Antonella Putzu, Dirigente Medico Referente CCRMR Ospedale Pediatrico Microcitemico "Antonio Cao", ASL Cagliari

Antonietta Zappu, Biologa- SSD Talassemia, Centro di riferimento per Anemie Rare e Dismetabolismi del Ferro ed Ematologia Pediatrica non Oncologica, Azienda Ospedaliera "G.Brotzu"

16:50 CONCLUSIONI

Valerio Biglione, Direzione Scientifica Motore Sanità

Con il contributo incondizionato di



MOTORE
SANITÀ

panacea



ORGANIZZAZIONE

Anna Maria Malpezzi - 329 97 44 772



SEGRETERIA

Elisa Spataro - 350 16 26 379



segreteria@panaceascs.com