

VII Congresso Nazionale S.I.T.E. 27-29/09/2012 Brindisi

Ho apprezzato particolarmente il taglio di natura pratica e non solo teorica del Congresso nel quale gli stessi esperti partecipanti hanno avuto ampio spazio, sia per il confronto, che per il dibattito.

Nella sessione di **Diagnostica di Laboratorio** si è ribadita l'importanza della diagnosi e dei test di laboratorio di 1° livello anche alla luce della complessa eterogeneità della popolazione (dovuta anche ai flussi migratori) e alle continue mutazioni delle catene globiniche. A tal proposito la Società Scientifica ha emesso delle Raccomandazioni per la diagnostica di primo livello delle emoglobinopatie e ha ribadito il suo impegno a continuare l'attività di formazione in questo campo.

Nella sessione **Aggiornamenti di Medicina Trasfusionale** sono stati annunciati la recente joint venture tra S.I.T.E. e S.I.M.T.I. (Società Italiana Medicina Trasfusionale e Immunoematologia) e i lavori preparatori delle linee guida/raccomandazioni, che usciranno entro l'anno, per la medicina trasfusionale (qui di seguito alcune foto della presentazione del Dr. Velati e del Dr. Bonomo).



Gruppo di Lavoro SIMTI-SITE

La clinica è sufficientemente nota e prevedibile?

Il trattamento è "codificato" in tutte le strutture ospedaliere?

Quali sono gli obiettivi della terapia trasfusionale?

Quali sono le indicazioni della terapia trasfusionale?

Quali caratteristiche devono avere gli emocomponenti da utilizzare a scopo trasfusionale?

Quali indagini pre-trasfusionali sono necessarie?

Quali caratteristiche deve avere la struttura in cui effettuare la terapia trasfusionale?

Qual'è il management della terapia di supporto trasfusionale?

Quando si applica lo scambio eritrocitario e quali pazienti possono essere avviati allo scambio eritrocitario "periodico" ("mantenimento")

Quali sono la gestione e la prevenzione delle complicanze della terapia trasfusionale?

Gruppo di Lavoro SIMTI-SITE

Raccomandazioni per le strategie trasfusionali nelle emoglobinopatie

- 1- Introduzione generale e metodologica
- 2- obiettivi della terapia trasfusionale
- 3- indicazioni alla terapia trasfusionale
- 4- caratteristiche dell'emocomponente
- 5- assegnazione/selezione dell'emocomponente
- 6- prove pre-trasfusionali
- 7- gestione della struttura riservata alla terapia trasfusionale
- 8- management della terapia trasfusionale
- 9- gestione e prevenzione delle reazioni avverse





Raccomandazione SIMTI-SITL sulle caratteristiche della emocomponente per il paziente emoglobinopatico

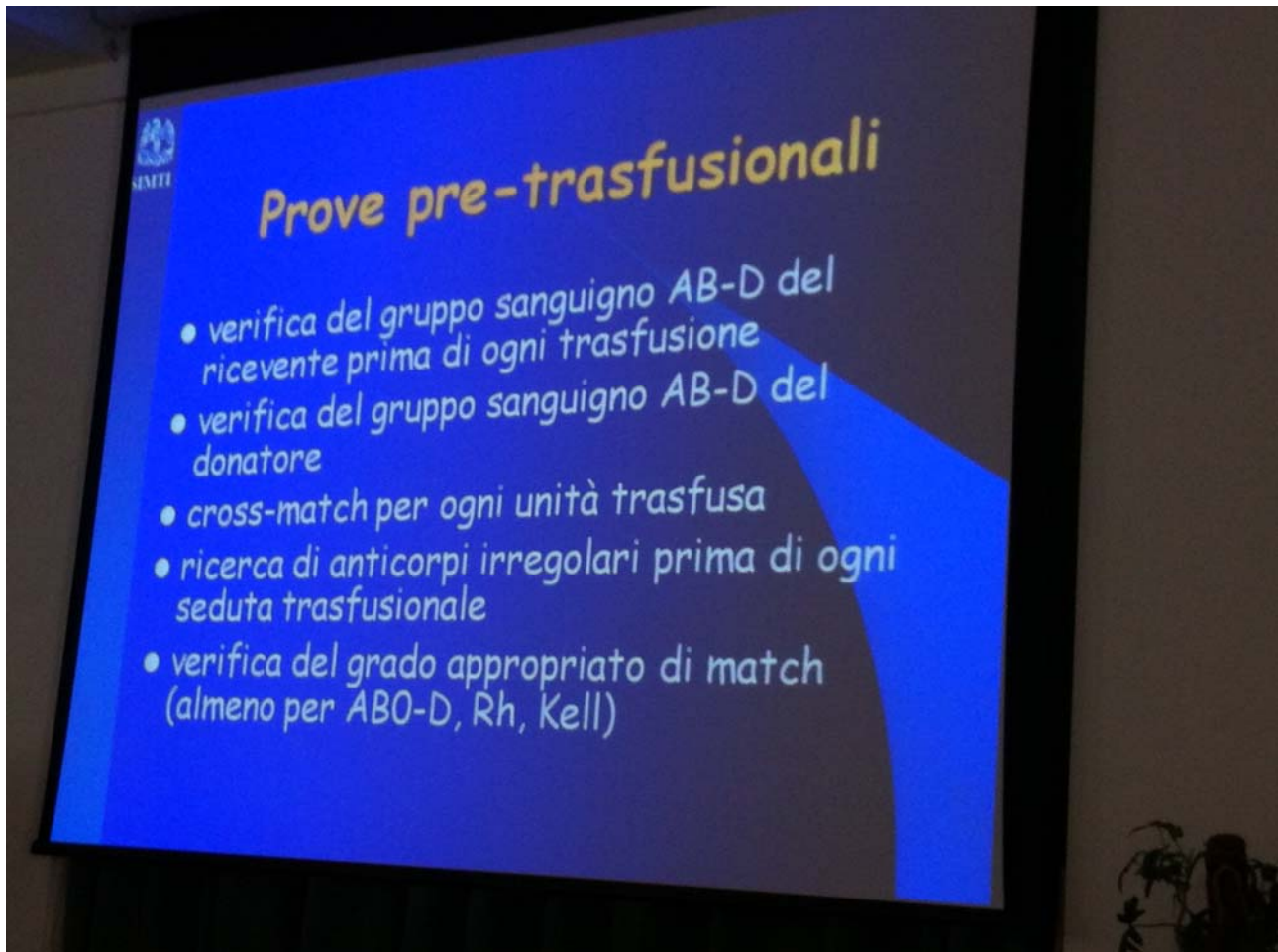
- CE di età < 14 gg dal prelievo
- contenuto HB > 56 gr /unità
- Deleucocitazione < 100.000 leucociti /unità
- basso contenuto citochine (filtrazione prestorage)
- contenuto proteico < a 0,5 gr/unità per i pazienti allergici alle proteine plasmatiche (lavaggio manuale o preferibilmente automatico)



Gruppo di Lavoro SIMTI-SITE

Caratteristiche degli emocomponenti

1. utilizzare concentrato eritrocitario ottenuto da aferesi
se non disponibile
2. utilizzare concentrato eritrocitario ottenuto da filtrazione del sangue intero
se non disponibile
3. utilizzare concentrato eritrocitario ottenuto con filtrazione in linea o con filtrazione pre-storage
se non disponibile
4. utilizzare concentrato eritrocitario filtrato bed side
5. utilizzare un concentrato eritrocitario di durata di conservazione possibilmente < 14 giorni (anemizzazione acuta grave < 7 giorni)
6. mantenere il concentrato eritrocitario nella sua integrità, senza concentrazione (per aumentare il contenuto di Hb)
7. mantenere il concentrato eritrocitario nella sua integrità, senza lavaggio delle emazie (se non nei casi indicati)
8. non utilizzare unità irradiate (se non in caso di BMT)

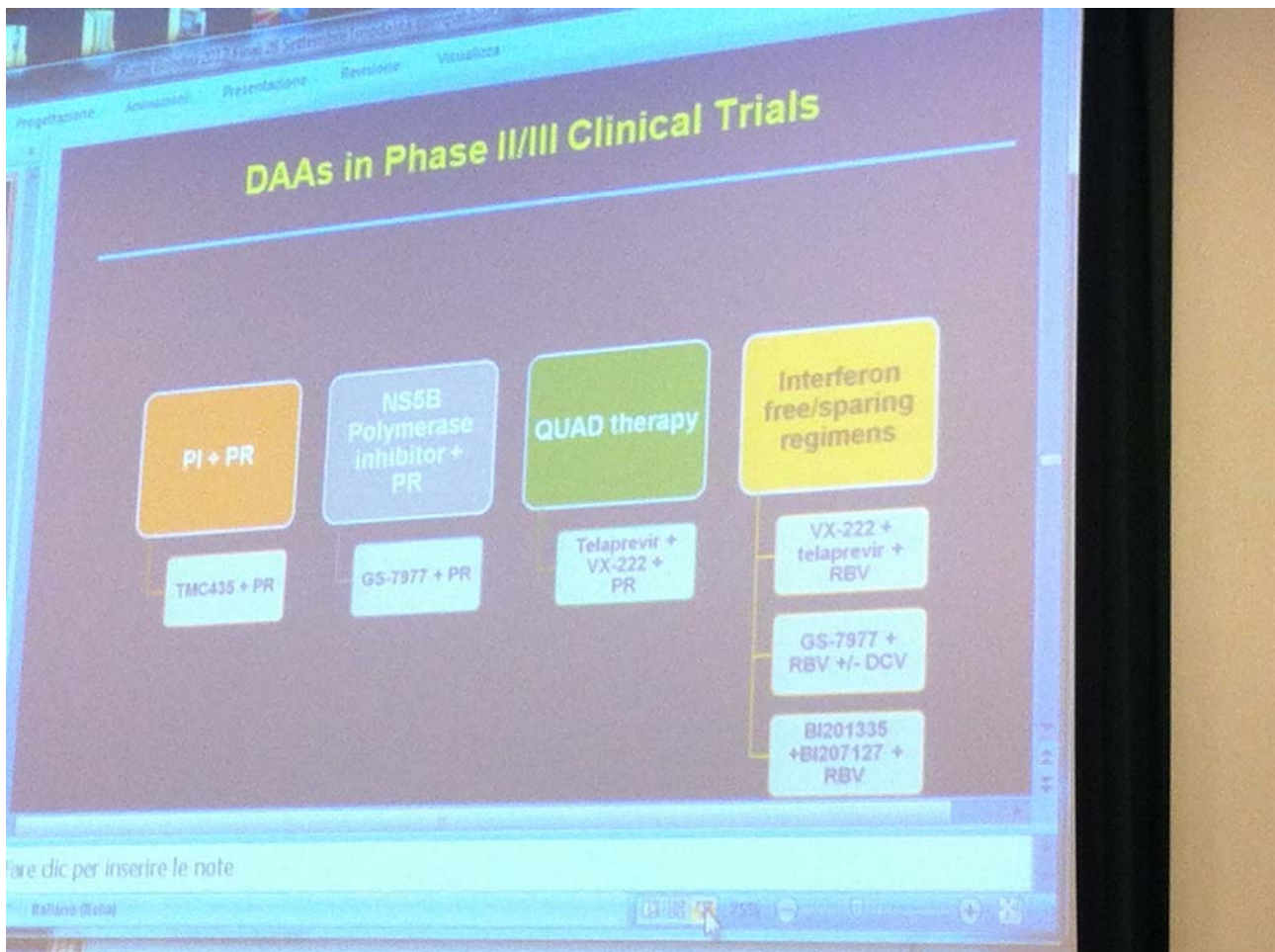


Di molto interesse è stata la presentazione della Dr.ssa Venturelli (medico trasfusionista di Modena) che ha parlato della manifestazione complessa di alcune anemie falciformi eziologicamente semplici (una sola mutazione coinvolta). In queste forme il suo messaggio è di ponderare con attenzione la necessità della trasfusione, in quanto, secondo il suo parere, la terapia trasfusionale può essere efficace quando nelle crisi falcemiche sono coinvolti i vasi grandi ma la stessa efficacia non si ha, invece, quando sono coinvolti i vasi piccoli, in quanto si aumenterebbe la vischiosità.

Sempre per quanto riguarda la drepanocitosi, la Dr.ssa Vassanelli (Verona) ha evidenziato il problema dei pazienti con crisi durante l'accesso al pronto soccorso: sarebbe auspicabile che gli stessi accedessero al triage con il codice giallo per evitare il caso di urgenze sottovalutate.

Non meno interessante è stata la sessione **Complicanze epatiche**, alla luce dell'approvazione di due nuovi farmaci: EMA 2011 – AIFA 2012: BOCEPREVIR E TELAPREVIR. Si sono già avviati nella popolazione normale bracci di studi con triplice combinazione insieme a PEG-Interferon e Ribavirina e le indicazioni sono maggiormente canalizzate verso pazienti affetti da HCV genotipo 1.

Inoltre, ulteriori trial clinici si stanno avviando con nuove molecole in via di sviluppo e che verranno utilizzate in combinazione anche senza PEG-Interferon (Prof.ssa Rumi di Milano).



Ulteriori studi e approcci proseguono sulla valutazione di settimane aggiuntive di terapia combinata PEG-Interferon e Ribavirina sui pazienti non responders (Dr. Aghemo di Milano)

La sessione **Complicanze Endocrine** è stata caratterizzata dalla descrizione dei consueti approcci terapeutici sul metabolismo osseo, si è enfatizzato l'uso della Vitamina D, mentre c'è ancora incertezza sull'efficacia dei farmaci per l'osteoporosi.

Sono state riportate esperienze di carcinoma tiroideo su alcuni pazienti (Dr.ssa Govoni di Ferrara) con maggiore incidenza in pazienti affetti da HCV. E' stato anche riscontrato un effetto citotossico sulla tiroide da Amiodarone (antiaritmico) con disfunzione tiroidea da Amiodarone.

Ancora uno sguardo su **“Lo stato dell'arte sulla Terapia Genica”** grazie alla Prof.ssa Giuliana Ferrari, dalla cui presentazione si evince che, nonostante da anni i ripetuti annunci e pubblicazioni ci avessero fatto pensare ad un traguardo all'orizzonte, la terapia genica non è ancora esente da ulteriori approfondimenti qualitativi in termini di ricerca. Personalmente ho apprezzato la ricercatrice per il suo approccio prudentiale e realistico e, soprattutto, per aver espresso con franchezza che la terapia genica non è priva di rischi. Qui di seguito alcune foto tratte dalla sua presentazione.

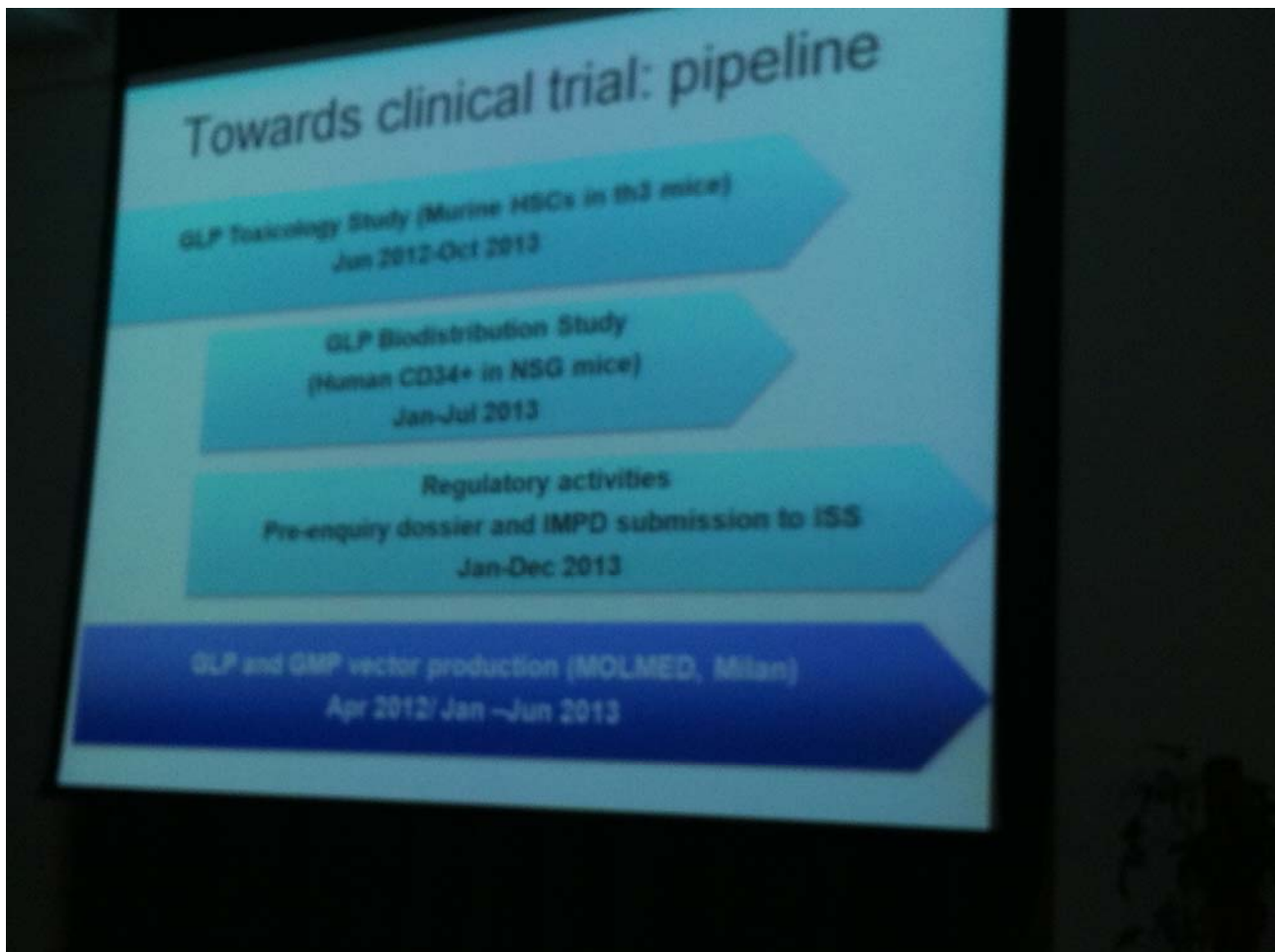
GT for β -thal: proof of concept

Sadelain lab. (*Nature* 2000, *Blood* 2003, *Blood* 2007)
LV TNS9 and derivatives
Correction of murine thalassemia
July 2012: FDA approval for clinical trial

Leboulch lab. (*PNAS* 2002, *Nature* 2010)
LV LentiGlobin (+ insulator)
Correction of murine thalassemia
1st patient treated in 2007

Malik lab. (*Blood* 2004)
LV BGI (+ insulator)
Correction of human thalassemic cells

Ferrari lab. (*PNAS* 2008, *EMBO Molmed* 2010)
LV GLOBE
Correction of murine thalassemia
In vivo selection of corrected cells
Correction of human thalassemic cells



Un interessante excursus è stato fatto sull'informatizzazione dei dati clinici dei pazienti e sull'utilizzo di piattaforme tecnologiche. Interessante l'applicazione in via di sviluppo (per Apple) per l'individuazione dei centri di talassemia in Sardegna (Prof. Galanello)

In fede
Iorno Tommasina