

Approvato un nuovo farmaco per la cura dell'anemia falciforme

Pubblicato: Mercoledì 19 Gennaio 2022



Una nuova terapia approvata da Aifa nella cura dell'**anemia falciforme**. Si tratta del **Crizanlizumab** prodotto da Novartis che mira ad evitare le crisi vaso occlusive.

Ne hanno parlato in una conferenza gli specialisti: **Lucia De Franceschi**, Professore Associato di Medicina Interna, Università di Verona e AOUI Verona– delegata Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie (SITE) **Aurelio Maggio**, Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino, Ospedale V. Cervello, Palermo, **Arcangelo Prete**, Presidente Associazione italiana di ematologia e oncologia pediatrica – AIEOP, **Raffaella Colombatti**, Coordinatore del gruppo di Lavoro Patologie del Globulo Rosso, AIEOP e Ricercatore presso l'Università di Padova, **Luigi Boano**, General Manager Novartis Oncology Italia

Ma cos'è l'anemia falciforme e cosa provoca?

L'anemia falciforme è una delle **malattie genetiche del sangue più comuni al mondo**. Le persone affette hanno ereditato dai loro genitori **due copie anormali del gene dell'emoglobina**. Coloro che hanno il **"tratto falciforme"** (definiti anche "portatori") hanno ereditato un gene anomalo e un gene normale. Il tratto falciforme può essere asintomatico, ma gli individui con la malattia possono trasmetterla ai propri figli.

Se entrambi i genitori hanno il tratto, i loro figli hanno **il 25% di probabilità di soffrire di anemia falciforme**, il 50% di avere il tratto falciforme e il 25% di avere due geni normali o di non avere il tratto falciforme né l'anemia falciforme. Un semplice esame del sangue può determinare se una persona è portatrice del tratto falciforme.

È una patologia cronica, permanente e debilitante, di gravità clinica variabile. È caratterizzata dall'alterazione della forma e proprietà fisiche dei globuli rossi e da una maggior adesività delle diverse cellule ematiche rispetto al solito. In determinate situazioni, queste cellule si attivano e aderiscono tra di loro e alla parete interna dei vasi sanguigni, formando degli agglomerati (cluster) che possono **rallentare, bloccare e ridurre il flusso di sangue e ossigeno**, causando danni ai vasi sanguigni e agli organi.

Questo comporta di conseguenza delle **crisi acute ricorrenti ed imprevedibili** di occlusione vascolare dolorosa, chiamate anche **crisi vaso-occlusive responsabili del danno d'organo**. Le crisi dolorose tipiche dell'anemia falciforme comportano delle **complicanze acute e a lungo termine** sconvolgendo la vita dei pazienti dal punto di vista fisico, sociale ed emotivo.

Le crisi vaso-occlusive (VOC) sono eventi gravi, imprevedibili e possono rappresentare delle vere emergenze sanitarie a causa della loro **rapida evoluzione e alta mortalità**. Secondo quanto evidenziato dalla ricerca internazionale SWAY (Sickle Cell World Assessment Survey), il 91% dei pazienti riferisce almeno una crisi vaso-occlusiva nei 12 mesi antecedenti all'indagine. Complessivamente i pazienti hanno riferito una media di 5,3 VOC nei 12 mesi precedenti di cui la maggior parte gestite con intervento medico.

La qualità della vita fortemente penalizzata

Si stima che, in Europa, **ne soffrano circa 50.000 persone**, a livello italiano, si contano 2300 pazienti. È un dato, però, grandemente sottostimato perché ancora alcuni studi hanno evidenziato come almeno il 33% delle volte non è riconosciuta.

Le crisi, che di solito sopraggiungono improvvisamente, **possono avere degli elementi scatenanti**: tra questi le condizioni climatiche in particolare il freddo, piuttosto che uno stato di stress oppure un'infezione (più comune tra i bambini).

La manifestazione della patologia è molto dolorosa (91% dei casi) e spesso richiede un ricovero in ospedale con una permanenza che varia tra i 7 e i 15 giorni.

Da un progetto di medicina narrativa di Fondazione ISTUD, promosso da Novartis, è emerso in maniera evidente come l'anemia falciforme abbia un impatto significativo sulla qualità della vita dei pazienti, dalla sfera affettiva a quella professionale o scolastica: nei periodi in cui si manifestano i sintomi, infatti, le persone con anemia falciforme fanno fatica a concentrarsi e a svolgere le proprie attività di studio o quelle lavorative. **Mediamente si assentano 39 giorni dal proprio posto di lavoro o da scuola**. Anche le altre attività di vita quotidiana, come per esempio fare la spesa sono spesso compromesse dalla malattia. A questo si aggiunge che **più del 50% delle persone con anemia falciforme effettua trasfusioni almeno una volta al mese**. Tuttavia, nonostante queste difficoltà, dalle narrazioni si evince anche la grande voglia di farcela di queste persone con le cure e la giusta assistenza.

Nel 33% dei casi la diagnosi iniziale è risultata errata

Rispetto alla diagnosi, nel 43% dei casi viene effettuata e comunicata da un centro diverso da quello in cui si è in cura attualmente, spesso rappresentato da un centro pediatrico. Non manca però chi è arrivato alla diagnosi dopo una peregrinazione tra più centri di cura (28%). In pochi casi la diagnosi è avvenuta in seguito a un evento traumatico durante il parto, oppure nello stesso centro presso il quale si è ancora

in cura. Inoltre, in un terzo dei casi raccontati (33%) viene specificato come inizialmente si sia fatta una diagnosi diversa da quella di anemia falciforme, **confusa con altre forme di anemia** – in particolare la Beta Talassemia – o altre condizioni quali dolori della crescita e reumatismi.

Ritenuta **una malattia “ da emigrati” in realtà è diffusa nella popolazione mediterranea** come la talassemia. La Sicilia, per la sua storia di invasioni, è la terra che registra il maggior numero di casi ma anche perchè dal 1984 ha un registro specifico.

Come agisce il nuovo farmaco

Il nuovo farmaco, che **viene somministrato in ambito ospedaliero a pazienti di età superiore ai 16 anni**, agisce chirurgicamente sulla P-selectina, una proteina di adesione cellulare che svolge un ruolo centrale nelle interazioni multicellulari che causano vaso-occlusione nell'anemia falciforme. Legandosi alla P-selectina sulla superficie dell'endotelio e delle piastrine attivate, crizanlizumab blocca le interazioni tra cellule endoteliali, piastrine, globuli rossi e leucociti prevenendo la vasocclusione. Gli studi hanno dimostrato **una riduzione delle casi del 45,3% e del 42% i ricoveri** (meno giorni di ricovero), aumentando di un terzo i giorni liberi dalla malattia.

Il farmaco entra ora, approvato da Aifa, nel prontuario e solo in futuro, sostengono gli esperti, si potranno valutare gli effetti sulla possibile regressione della malattia.

«L'approvazione della rimborsabilità in Italia della prima terapia mirata per le crisi vaso-occlusive ricorrenti rappresenta una notizia molto importante sia per la comunità dei pazienti sia per i clinici – ha commentato **Lucia De Franceschi**, Professore Associato di Medicina Interna, AOUI Verona ed Università degli Studi di Verona – **Crizanlizumab, grazie al suo peculiare meccanismo, agisce direttamente sulla vasculopatia infiammatoria cronica**, che sta alla base delle numerose complicanze cliniche dei pazienti con sindrome falciforme. Inoltre, crizanlizumab ha un profilo di unicità che lo rende molto interessante per noi medici perché potrebbe aiutarci a gestire anche quei pazienti che hanno fallito o non accettano terapie considerate standard».

«Siamo davvero orgogliosi di essere riusciti a rendere disponibile per i pazienti e la classe medica la prima terapia mirata per le crisi vaso-occlusive ricorrenti nell'anemia falciforme – afferma **Luigi Boano, General Manager Novartis Oncology Italia** – Questo risultato testimonia come il nostro continuo impegno nella ricerca e sviluppo di soluzioni innovative sia in grado di portare un cambiamento importante nella gestione dei pazienti con questa patologia, ad oggi orfana di soluzioni terapeutiche».

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it