



## ***Talassemia: il riposizionamento di un farmaco riduce le trasfusioni***

***Uno studio internazionale guidato dall'Università Statale di Milano, che ha coinvolto 65 centri in 15 diversi paesi nel mondo presenta i risultati della sperimentazione di un farmaco, il Luspatercept, in alternativa alle trasfusioni per la terapia delle sindromi talassemiche.***

Milano, 31 marzo 2020 - Lo studio pubblicato sul [New England Journal of Medicine](#), che ha coinvolto **65 centri in 15 diversi paesi nel mondo**, illustra i risultati che hanno portato alla **registrazione di un farmaco in grado di ridurre il fabbisogno trasfusionale nei pazienti affetti da talassemia**. La ricerca è stata coordinata da **Maria Domenica Cappellini dell'Università di Milano**.

La talassemia è una patologia ereditaria, frequente in Italia, caratterizzata da una ridotta o addirittura assente produzione delle catene globiniche dell'emoglobina che nella forma severa, per la sopravvivenza, richiede una terapia con trasfusioni di sangue ogni 2/3 settimane per tutta la vita. Si tratta quindi di una grave malattia che si complica anche per le comorbidità conseguenti alla terapia trasfusionale e che richiede in associazione alle trasfusioni una terapia che rimuova il ferro (terapia ferrochelante) accumulato con le trasfusioni stesse. Il trapianto di midollo potrebbe essere una terapia curativa ma purtroppo è perseguibile in un numero limitato di soggetti in quanto il donatore di midollo deve essere compatibile al 100% con il ricevente. La terapia genica è in fase di studio ma ancora i risultati sono preliminari ed il costo della procedura ne potrà limitare l'utilizzo.

**Luspatercept è un farmaco inizialmente sperimentato per trattare l'osteoporosi che in realtà si è rivelato avere un effetto sulla formazione dei globuli rossi** ed in particolare nella fase terminale della loro maturazione (riducendo la quota di eritropoiesi inefficace nelle condizioni in cui essa è prevalente), e **pertanto corregge l'anemia**. Le varie forme di talassemia si caratterizzano proprio per avere una elevata quota di eritropoiesi inefficace dovuta allo sbilanciamento tra le globine che dovrebbero formare l'emoglobina. Negli studi di fase 1 e 2 i risultati e la sicurezza del farmaco hanno consentito di disegnare lo studio registrativo di fase 3 i cui risultati sono presentati nel lavoro.

In sintesi si è visto analizzando una coorte di **pazienti talassemici trattati con il farmaco rispetto ad una coorte trattata con placebo che più del 70% dei pazienti in terapia hanno ridotto del 33% ed il 40% hanno ridotto di oltre il 50% il fabbisogno trasfusionale nel periodo di osservazione di un anno**. Alcuni pazienti nell'estensione dello studio hanno raggiunto l'indipendenza dalla trasfusione. I risultati sono straordinari con un significativo impatto sulla qualità di vita dei pazienti, se si considera anche il fatto che **il farmaco viene somministrato sotto cute ogni 21 giorni in alternativa alla terapia trasfusionale**.

**Questo è il primo studio che introduce una terapia farmacologica in alternativa alle trasfusioni per la terapia delle sindromi talassemiche** che nel mondo, soprattutto in alcuni paesi del mediterraneo, nel sud est asiatico ed in medio oriente rappresentano un problema di salute pubblica, la cui gestione è spesso inadeguata per carenza e sicurezza del sangue. **I risultati hanno portato alla registrazione del farmaco sia da parte di FDA che EMA e a breve è auspicabile che possa essere disponibile sul mercato.** "I risultati di questo studio sono incoraggianti anche per



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

***L'impiego di tale farmaco in altre patologie che si caratterizzano per presenza di eritropoiesi inefficace quali le sindromi mielodisplastiche, le diseritropoiesi congenite"*** commenta Maria Domenica Cappellini, coordinatrice della ricerca.