

Nuovi farmaci e trapianti di midollo, la talassemia è alle corde

La terapia trasfusionale classica garantisce oggi una prospettiva di vita regolare. L'intervento sul midollo guarisce nove casi su dieci. Ma la speranza è nei geni ... di Mauro Lissia

CAGLIARI. Trent'anni fa, era il 1987, un'equipe scientifica cagliaritana capeggiata da Licinio Contu eseguì il primo trapianto di midollo osseo in Italia. Non fu un caso: afflitta endemicamente dalla malaria, la Sardegna era e resta l'isola della talassemia, conseguenza diretta dell'infezione indotta dalla zanzara anofele. Con il 12 per cento della popolazione costituito da portatori sani e un migliaio di malati, l'isola mantiene stabilmente il primato, battendo le altre regioni d'Italia - 7000 malati in tutta la



penisola - e condividendo il dato con alcune aree del nord Africa e dell'Arabia. Ma per quanto la malattia esista e sia ancora il male genetico più diffuso al mondo, sembra trascorso un secolo da quando parlarne significava immergersi in storie di sofferenza e di morte annunciata.

Malattia cronica. Da anni la talassemia è diventata una malattia cronica non maligna. Oggi chi nasce talassemico si candida a un'esistenza ai confini della normalità e il 90-95% dei casi trattati col trapianto si risolve con la completa guarigione. Grazie alla scienza e grazie al fatto che ricercatori del calibro di Contu, Antonio Cao e Renzo Galanello hanno svolto per decenni il ruolo di attrattori di risorse economiche, necessarie quanto la loro perizia. Senza soldi non si va da nessuna parte e quegli scienziati erano bravi anche a garantire quanto serviva alla causa. La loro eredità non è andata perduta: Giorgio La Nasa, docente di ematologia che di quell'equipe di pionieri faceva parte, tiene le redini del Centro unico trapianti midollo osseo di Cagliari - tra l'ospedale Binaghi e il Microcitemico - dove la talassemia non fa più paura e l'alto livello dell'assistenza ha ricevuto ogni riconoscimento, compreso l'accreditamento internazionale Jacie: «In trent'anni sono cambiate molte cose e la ricerca è andata avanti – conferma La Nasa, alla parete del suo ufficio i servizi giornalistici che annunciavano il primo intervento sul midollo - l'informazione diffusa sulla talassemia ha condotto a scelte consapevoli i potenziali genitori portatori sani, che con i test prenatali hanno contenuto il numero di bimbi affetti dalla malattia. Gli effetti si vedono nei numeri».

Mille malati. Se nel 2000 i talassemici sardi erano 1300-1400, oggi sono il trenta per cento di meno. Ma soprattutto la prospettiva della loro vita ha assunto colori diversi: restano le trasfusioni di sangue ogni due settimane ma i nuovi farmaci chelanti li salvano dal micidiale eccesso di ferro, che infieriva sugli organismi dei malati con effetti degenerativi. Così che la loro qualità di vita, ai tempi attuali, rasenta la normalità e non desta più preoccupazioni: «L'efficacia della terapia tradizionale - spiega La Nasa - non può che renderci felici, allo stesso tempo rende le scelte terapeutiche più complicate». Per una ragione semplicissima, che il medico spiega: «Se il paziente può vivere bene con le trasfusioni e i farmaci, dobbiamo sempre chiederci se valga la pena di sottoporlo al trapianto, che come ogni intervento implica un rischio. Basso, ma pur sempre un rischio».

Il rischio trapianto. La statistica internazionale traduce quel rischio in una percentuale: il sette per cento dei pazienti perde la vita nel trapianto o subito dopo. Sarebbe una percentuale accettabile, da qualificarsi come minima, se non fosse per quanto La Nasa ha spiegato: la sopravvivenza è comunque assicurata, il trapianto non è indispensabile per andare avanti. Forse per questo che nell'arco di un anno gli interventi di trapianto non sono più di una decina: «Noi informiamo con grande attenzione i pazienti, perché la loro sia una scelta pienamente consapevole» avverte La Nasa. L'altra spiegazione di numeri così bassi è legata alla ricerca del midollo giusto: «Eseguiamo il trapianto solo quando la compatibilità è certa al cento per cento - conferma La Nasa - e nella stragrande maggioranza dei casi la troviamo tra i familiari del paziente». L'alternativa è il registro generale dei donatori volontari, dove però la ricerca ha minori possibilità di successo.

I costi. Il rovescio della medaglia sono gli effetti economici: i reparti di ematologia sono i centri di costo, come li chiamano i manager della sanità, più dispendiosi del servizio nazionale. Soprattutto per via dei farmaci, difficilissimi da sperimentare e comunque legati agli interessi di chi li produce: il prezzo lo fanno la domanda e le leggi del mercato.

L'alternativa. Non manca però una prospettiva diversa, che farebbe calare il sipario sulla malattia dei sardi: si chiama terapia genica, una sorta di autotrapianto di cellule «corrette», vale a dire di cellule che contengono quanto serve perché il sangue produca l'emoglobina indispensabile alla diffusione dell'ossigeno. È già più di una speranza, i test eseguiti al San Raffaele, a New York e anche in centri di ricerca legati al Bambin Gesù di Roma hanno dato risultati incoraggianti: «Stiamo parlando di un intervento senza rischio di rigetto - conferma La Nasa - e privo di qualsiasi pericolo per il paziente. Sappiamo già che risulta più efficace se eseguito in età pediatrica, sui bambini, come peraltro avviene nei trapianti di midollo. Ma c'è molto fermento negli ambienti scientifici - conclude il docente di ematologia - c'è fiducia che si possa arrivare in tempi brevi ai risultati sperati».

01/02/2017 - La Nuova Sardegna (lanuovasardegna.gelocal.it - Edizione Sassari)