Società Medico Chirurgica di Ferrara
dal 1846

In collaborazione con

AVIS Provinciale Ferrara
ASSOCIAZIONE VOLONTARI ITALIANI SANGUE ODV


REMDICONTO
DELLE ADUNANZE
dell' Accademia
MEDICO-CHIRURGICA
DI FERRARA
DEGLI ANNI
1846 – 1847 – 1848 – 1849

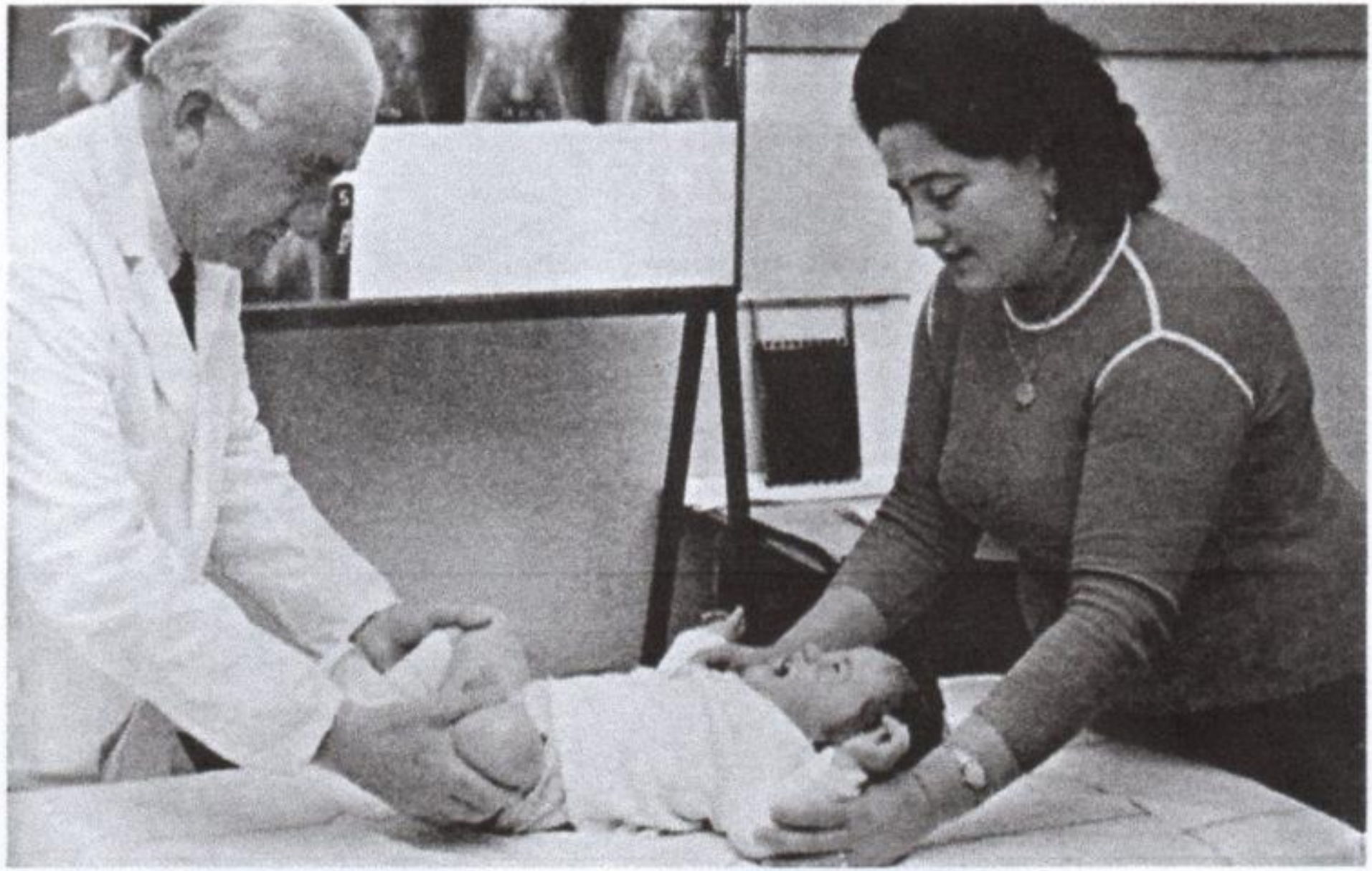
FERRARA CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA CURA DELLE EMOGLOBINOPATIE

Filomena Longo
Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara
filomena.longo@ospfe.it

DISCLOSURES

- **BRISTOL MYERS SQUIBB**: Consultant, Advisory Board and Speakers' Bureau
- **VERTEX PHARMACEUTICALS:** Consultant, Advisory Board and Speakers' Bureau

ex Istituto Pediatrico I.P.I
Via Savonarola - Ferrara



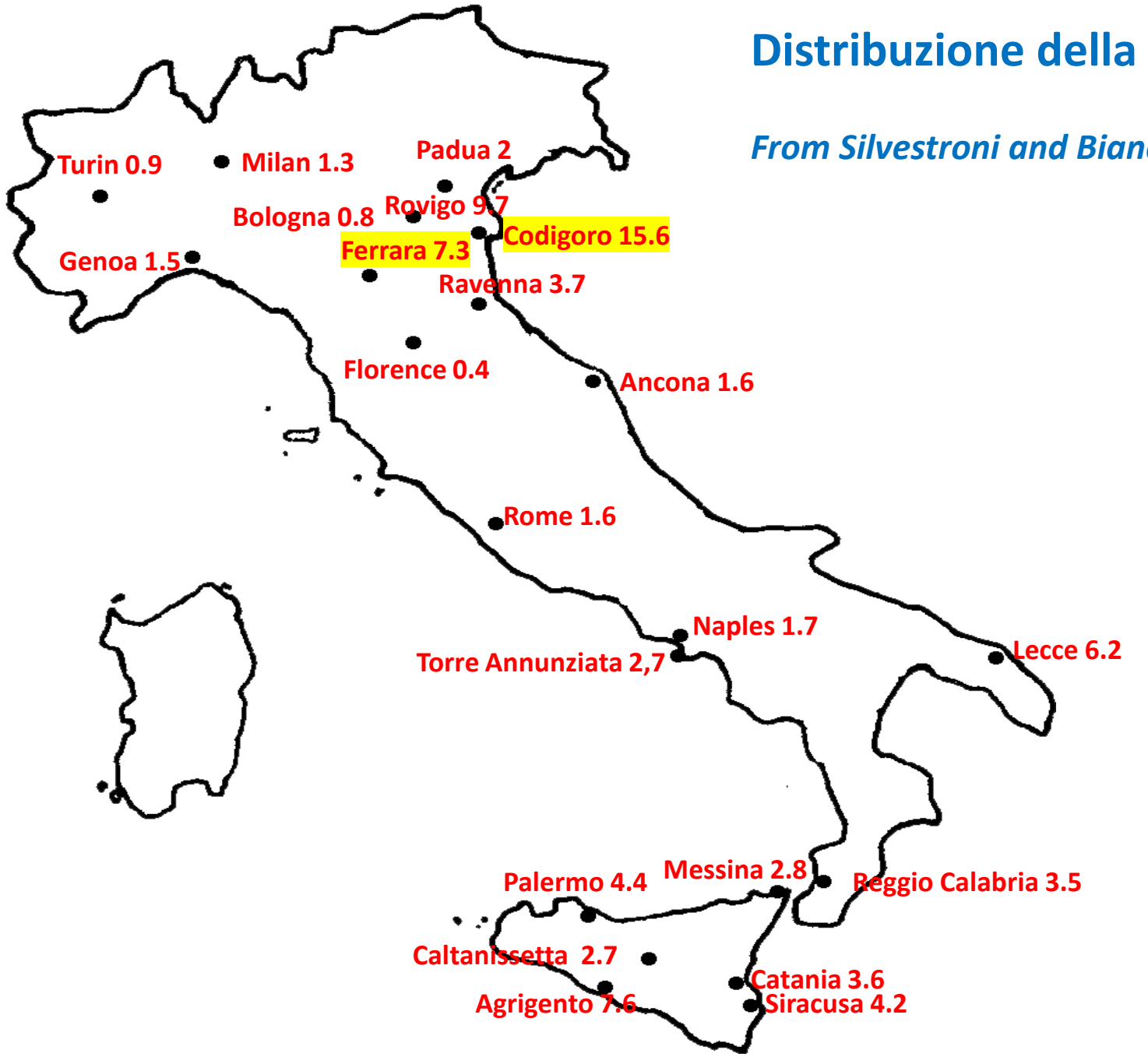
Il prof. Ortolani esegue la manovra (foto comparsa sul settimanale "Oggi" nel 1972).

*«Le **anemie con eritroblastosi nella prima infanzia**. Considerazione intorno ad oltre 100 casi studiati presso l'Istituto provinciale per l'infanzia di Ferrara»*

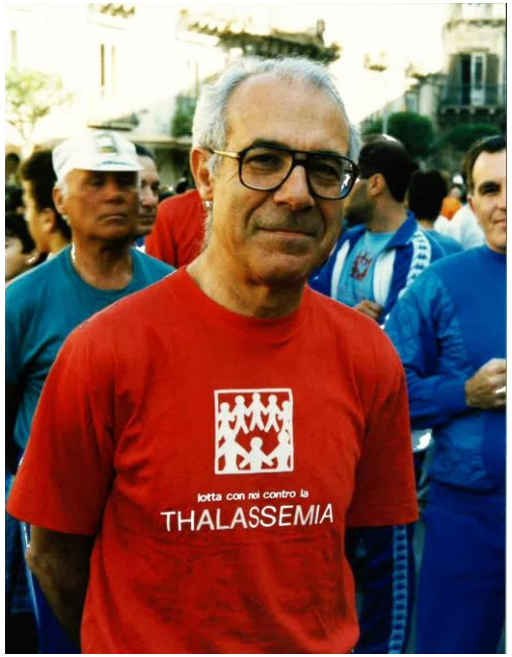
Ortolani M, Atti del XVII Congresso italiano di pediatria, Napoli 20-25 maggio 1940

Distribuzione della talassemia in Italia (%)

From Silvestroni and Bianco (1959)



ex Istituto Pediatrico I.P.I
Via Savonarola - Ferrara



ex Istituto Pediatrico I.P.I
Via Savonarola - Ferrara

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara

università di ferrara
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

EuroBloodNet

PERSONALE MEDICO

Direttrice: Filomena Longo (Pediatra – Ematologa

Olga Sofritti (Ematologa)

Beatrice Bonsi (Internista)

Tiziana Serena (Pediatra)

Elisa Mari (Internista)

PERSONALE INFERMIERISTICO

Maria Grazia Cristofori (coord. Inf)

Giovanni Garbellini

Barbara Benazzi

Maria Pocaterra

Giovanna Cattani

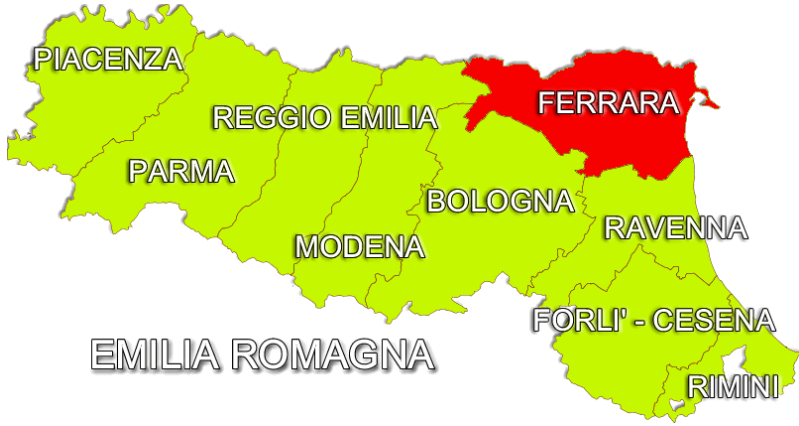
Marzia Stabellini

Cristina Zambardi

COORDINAMENTO STUDI CLINICI

Martina Culcasi

DISTRIBUZIONE DEI PAZIENTI CON TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE DELLA RETE HUB & SPOKE DELL'EMILIA ROMAGNA



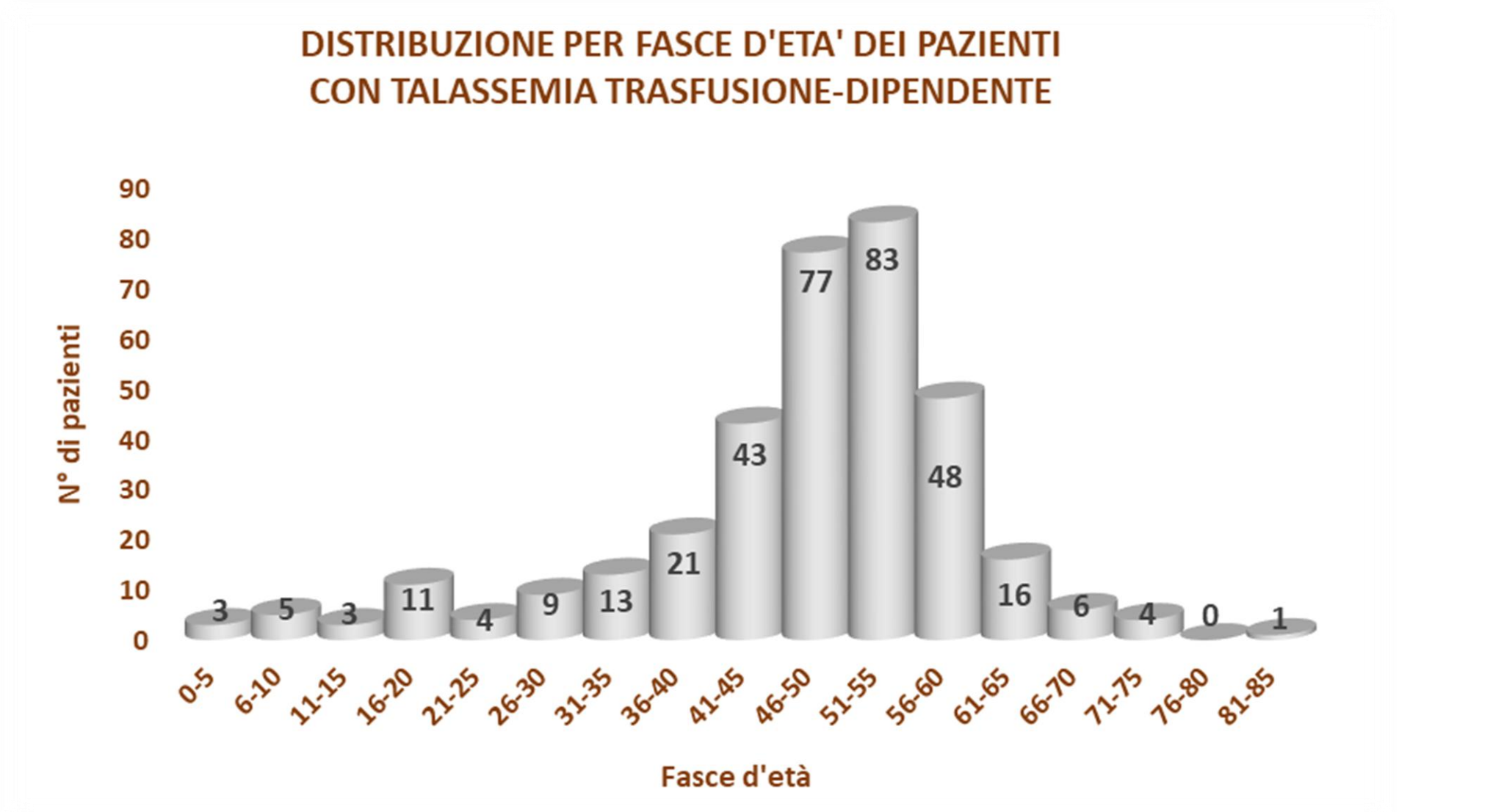
	Centro di riferimento							
	PC	PR	RE	MO	BO	FE	ROM	TOTALE
Talassemia major	8	5	10	39	28	254	18	362
Talassemia intermedia	2	7	13	15	6	53	12	108
Talasso drepanocitosi	8	10	4	15	0	12	11	60
Drepanocitosi	12	40	14	67	10	10	27	180
Doppia eterozigosi HBS/HBC	6	8	7	42	0	0	6	69
Altre anemie congenite ed emoglobinopatie	13	23	56	29	150	3	23	297
	49	93	104	207	194	332	97	1.076

Dati a maggio 2022 Fonte: Documento di pianificazione quadriennale 2022-2025 Rete Talassemia ed Emoglobinopatie ER

CASISTITA DHTE 2024

DIAGNOSI	NUMERO	ETA' (aa) MEDIANA	ETA' (aa) RANGE	GENERE M	GENERE F
TALASSEMIA MAJOR TRASFUSIONE DIPENDENTE					
pazienti che trasfondono al DHTE	181	59	3-66	88	93
pazienti che trasfondono in altro Centro	120	49	10-68	42	78
TALASSEMIA INTERMEDIA TRASFUSIONE DIPENDENTE					
pazienti che trasfondono al DHTE	19	57	29-81	9	10
pazienti che trasfondono in altro Centro	27	52	2-75	10	17
TALASSEMIA INTERMEDIA NON TRASFUSIONE DIPENDENTE	49	29	1-78	21	28
MALATTIA DA EMOGLOBINA H	13	53	8-70	4	9
DREPANOCITOSI	50	29	2-63	19	26
ANEMIE RARE	8	43	17-61	3	5
ALTRO	37	47	0-85	13	24
TOTALE	**504**				

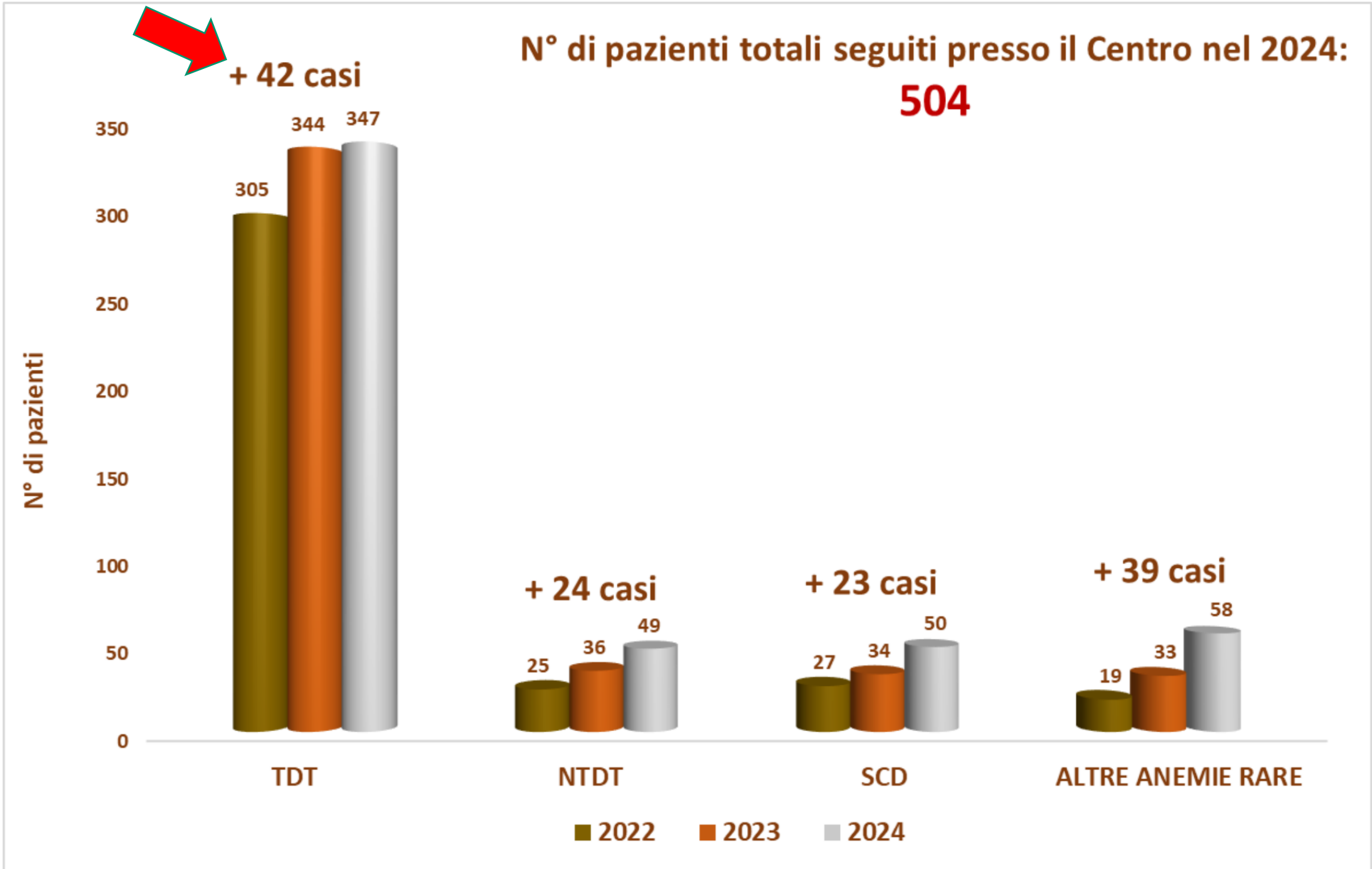
Dati aggiornati al 31/12/24



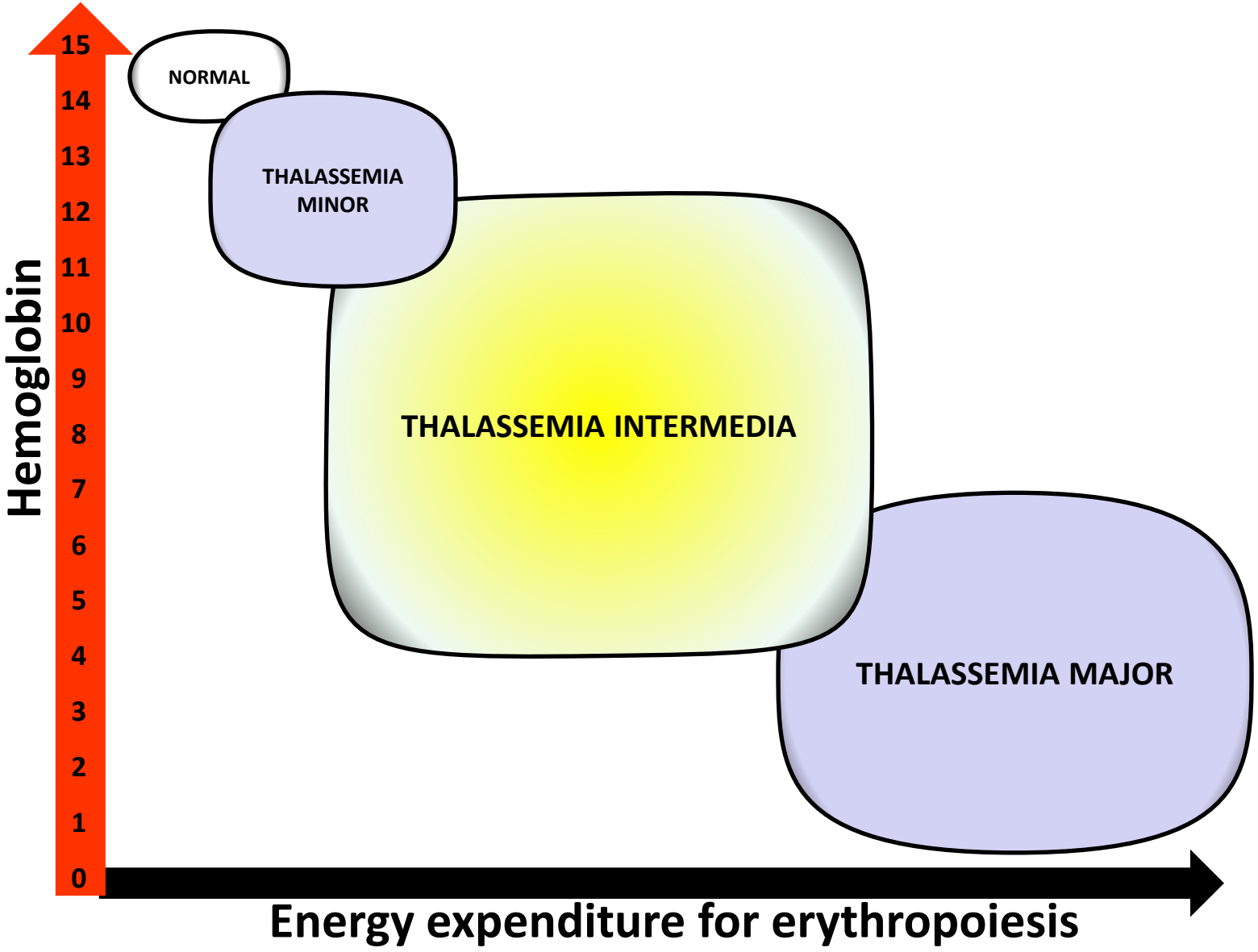
347 TDT seguiti presso il DHTE per il regolare follow-up di cui 200 trasfusi regolarmente al DHTE

Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie
Dipartimento di Medicina Specialistica
Azienda Ospedaliero – Universitaria Sant'Anna – Cona (FE)

Dati aggiornati al 31 -12 - 2024

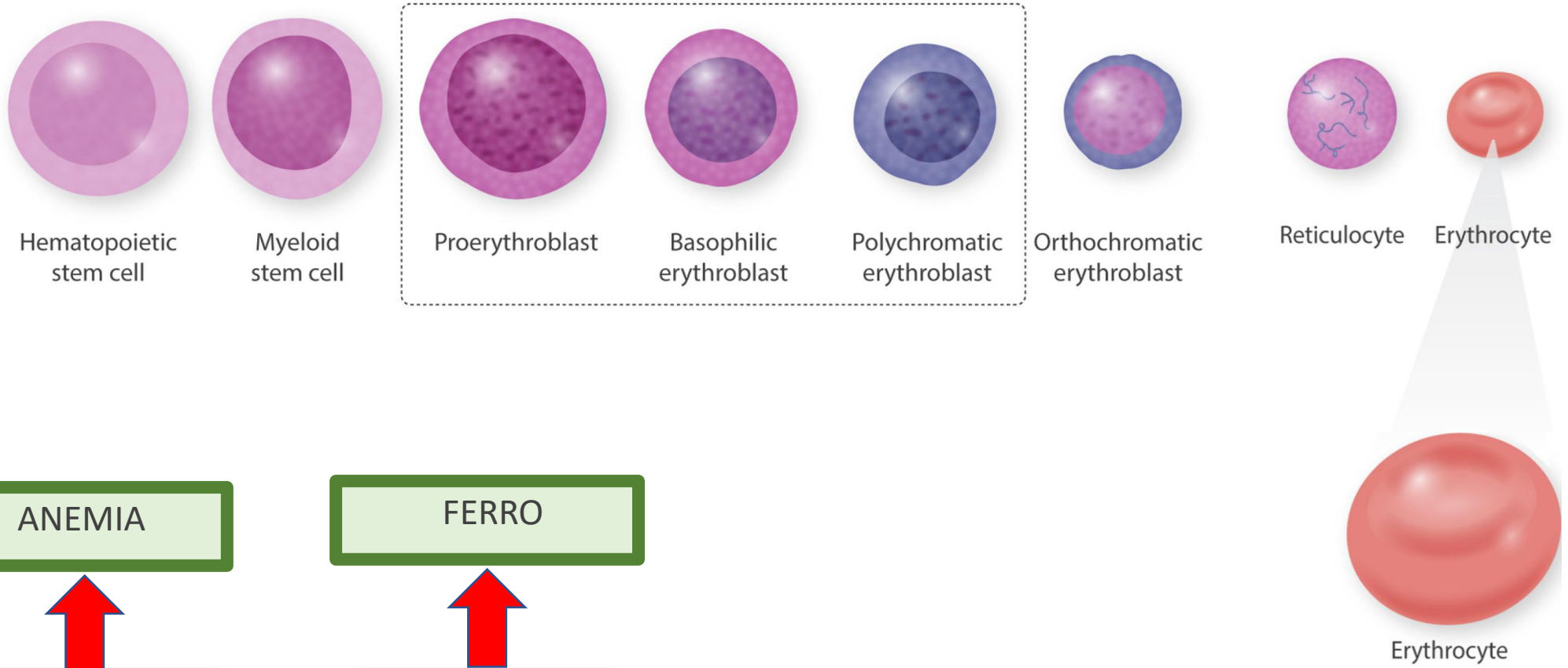

N° di pazienti totali seguiti presso il Centro nel 2024:
504
+ 42 casi
+ 24 casi
+ 23 casi
+ 39 casi
N° di pazienti
350
300
250
200
150
100
50
0
305
344
347
25
36
49
27
34
50
19
33
58
TDT
NTDT
SCD
ALTRE ANEMIE RARE
2022
2023
2024

Severity of thalassemia phenotypes



mod. from **Ginzburg Y**, *Blood*, **2011**;
Piga A, *Hematology Am Soc Hematol Educ Program.* **2017** *Dec 8;2017(1) 272-277*

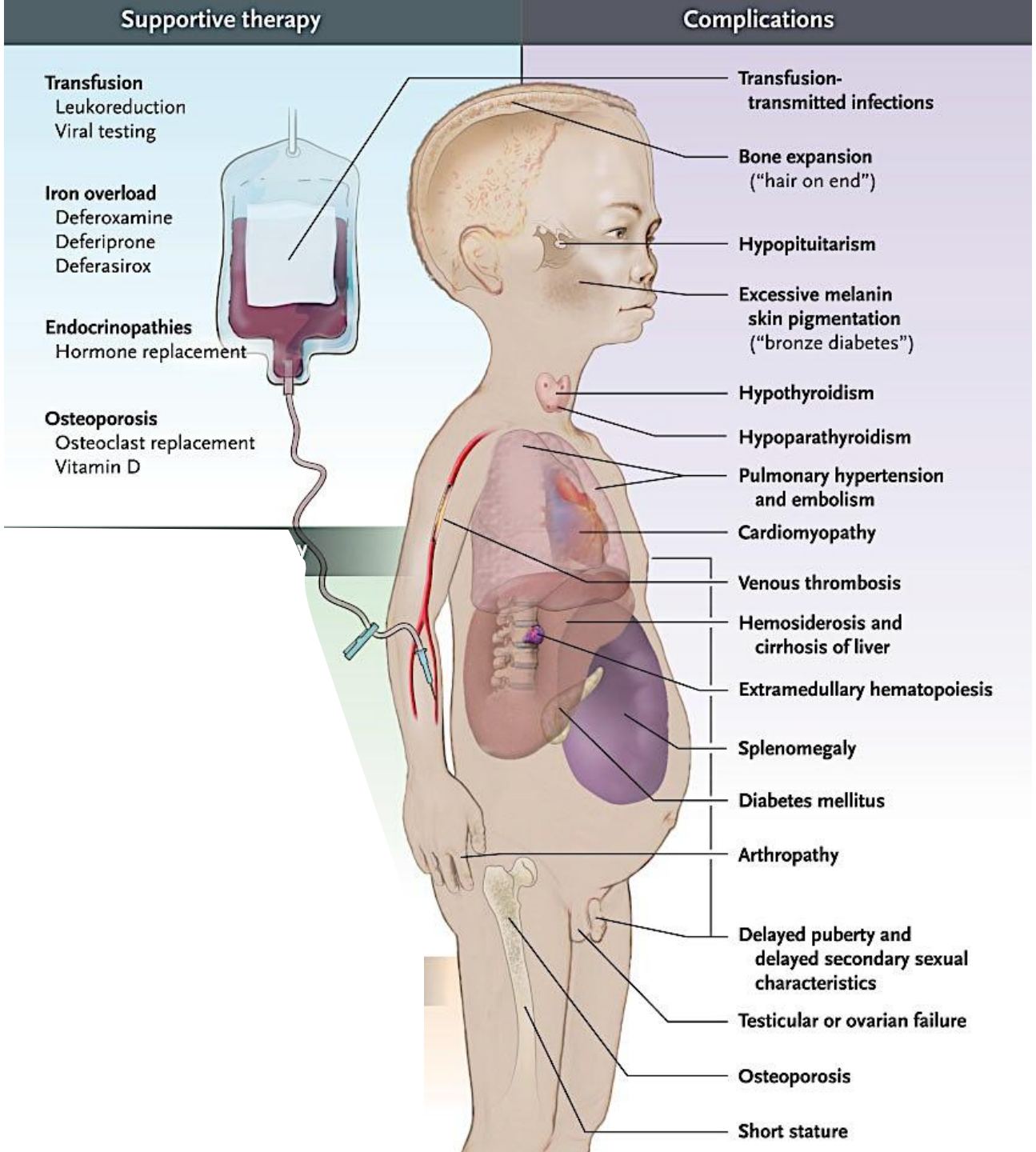
OPZIONI TERAPEUTICHE APPROVATE DISPONIBILI PER LA TALASSEMIA



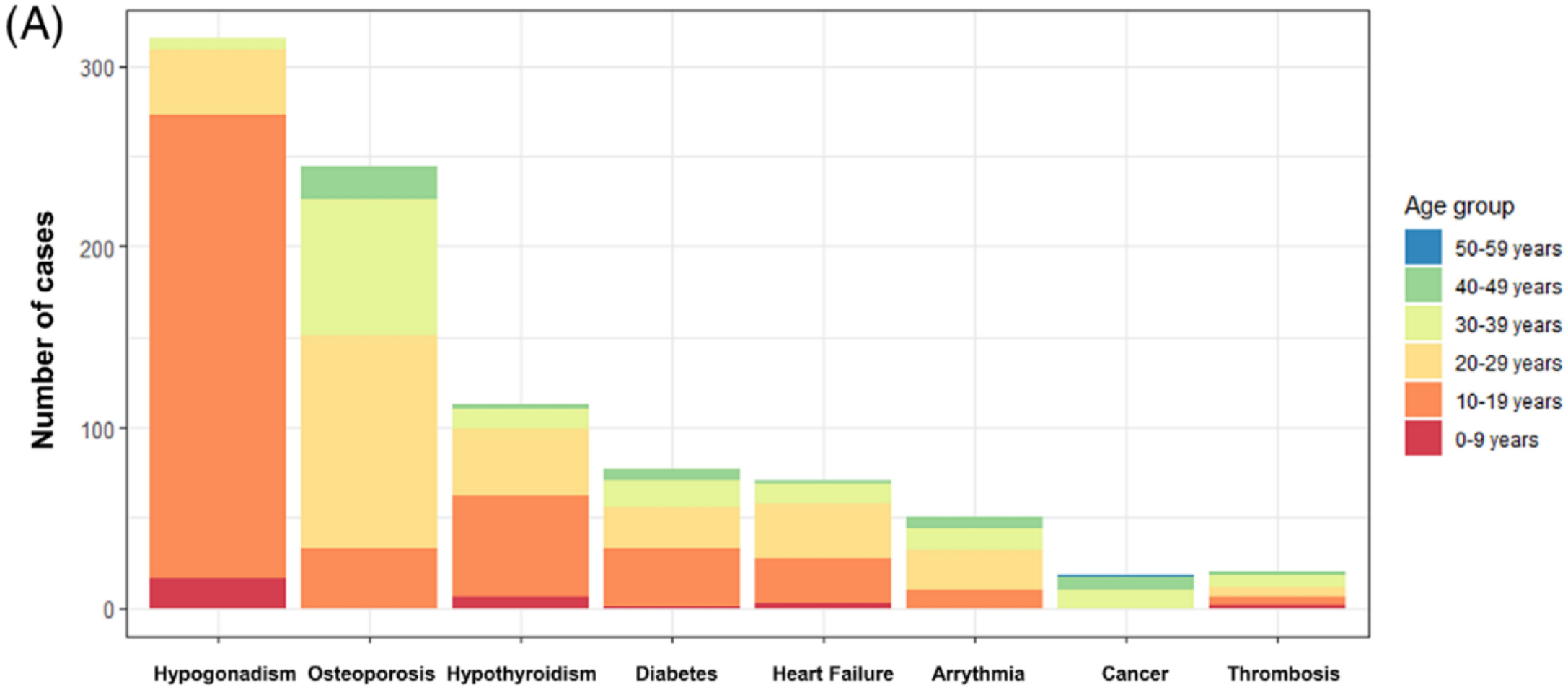
ANEMIA

FERRO

TRASFUSIONI + **CHELAZIONE**



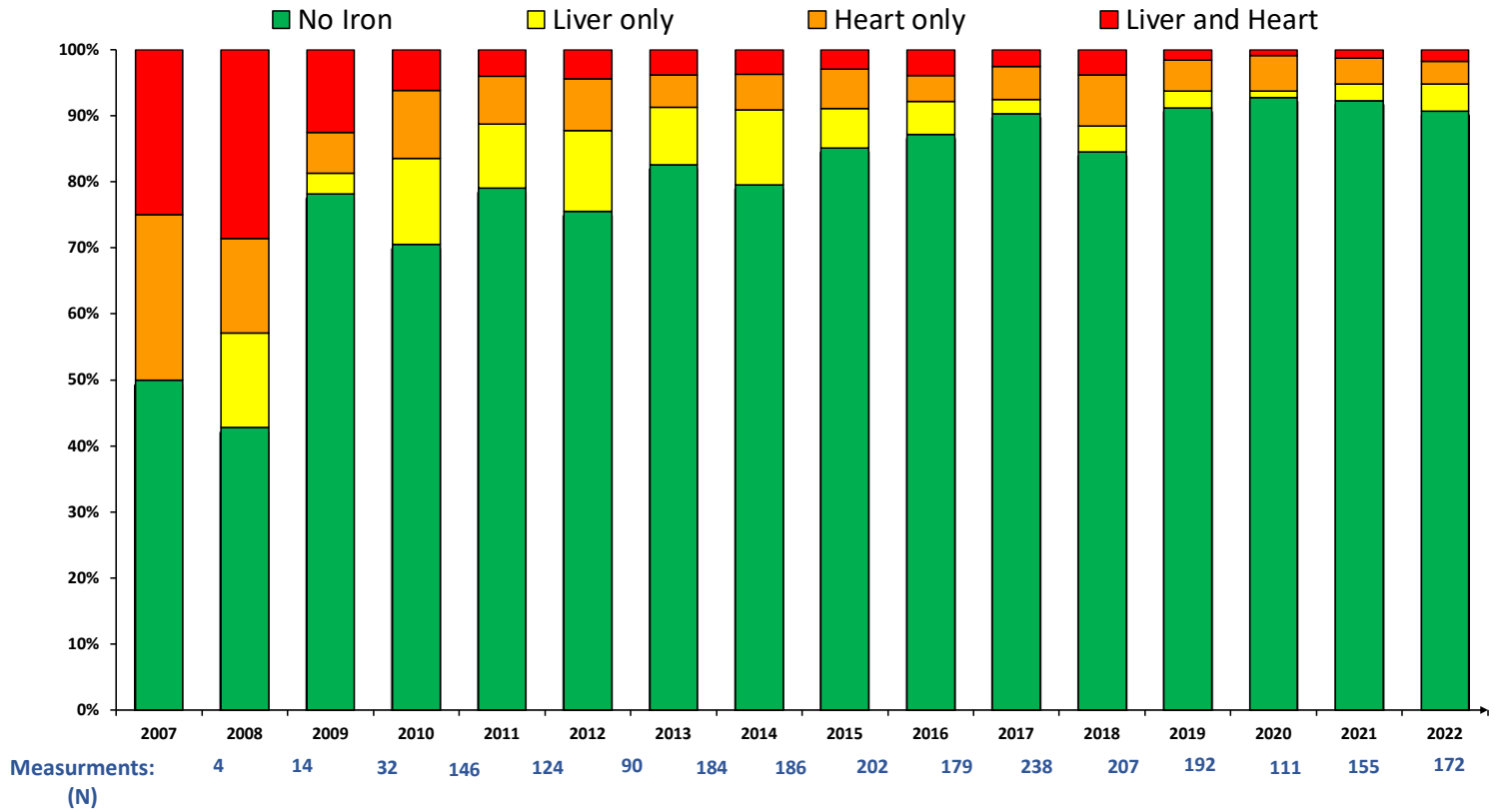
Rund D, *NEJM*, 2005



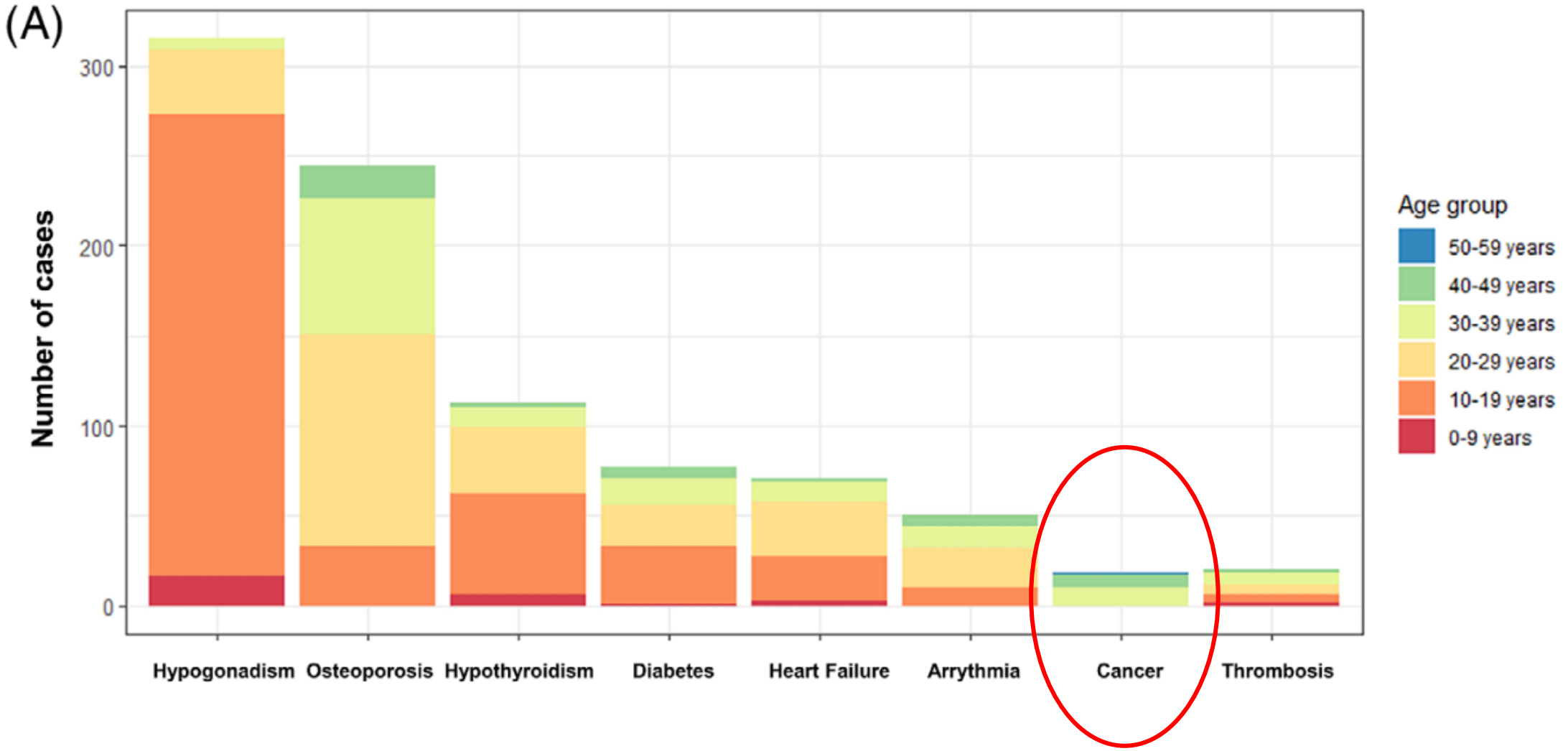
Forni GL et al, AMJHem 2023

% of patient with significant iron overload

(2236 measurments on 400 patients with thalassemia)

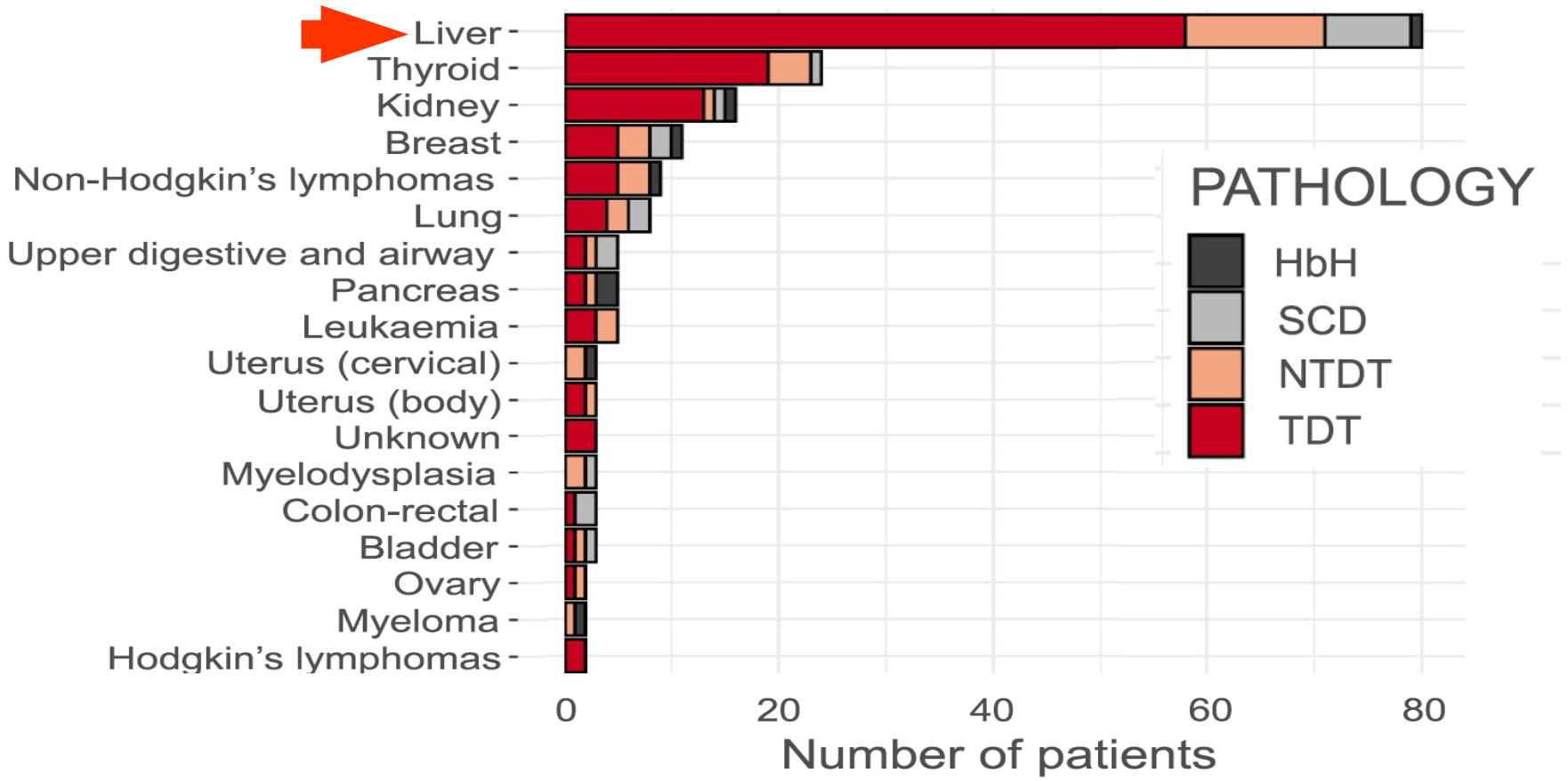


Forni GL et al, AMJHem 2023



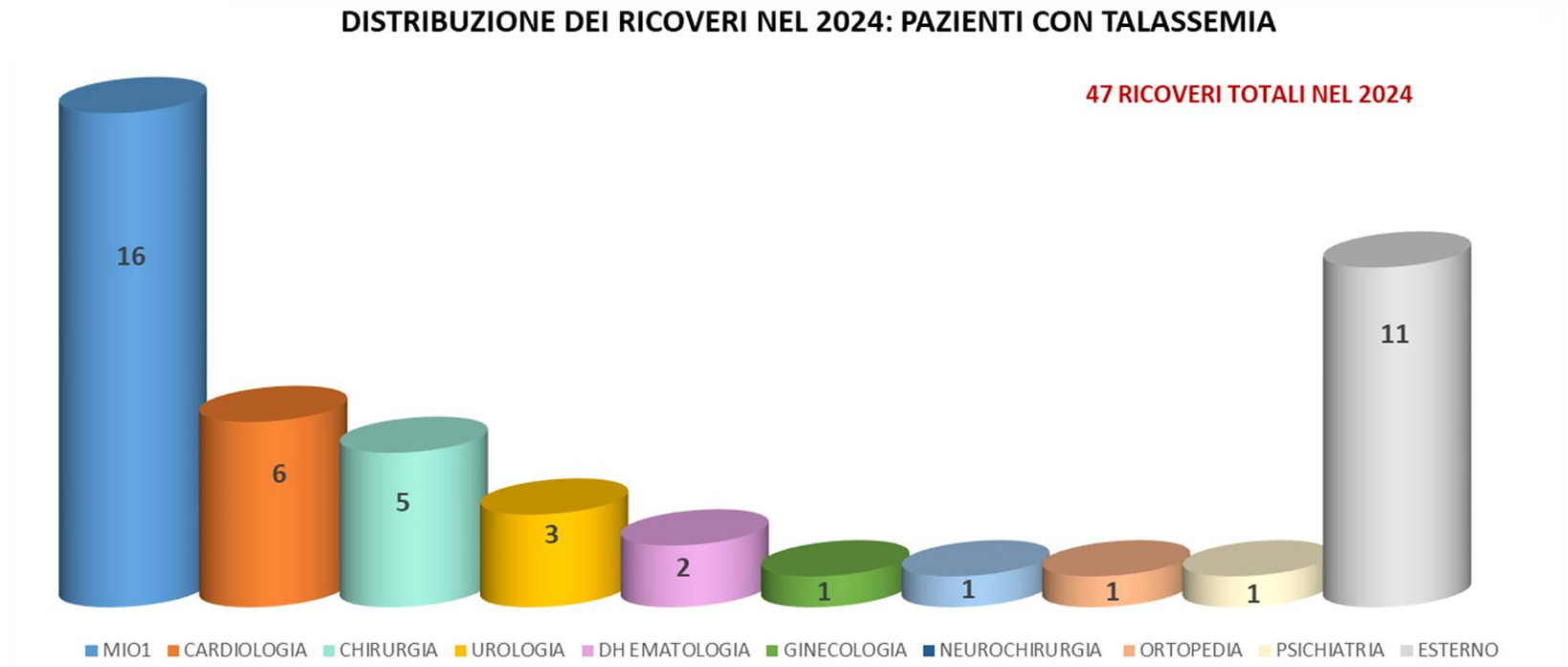
Forni GL et al, AMJHem 2023

Tumors in patients with hemoglobinopathies



Origa R, *Cancer*, **2023**

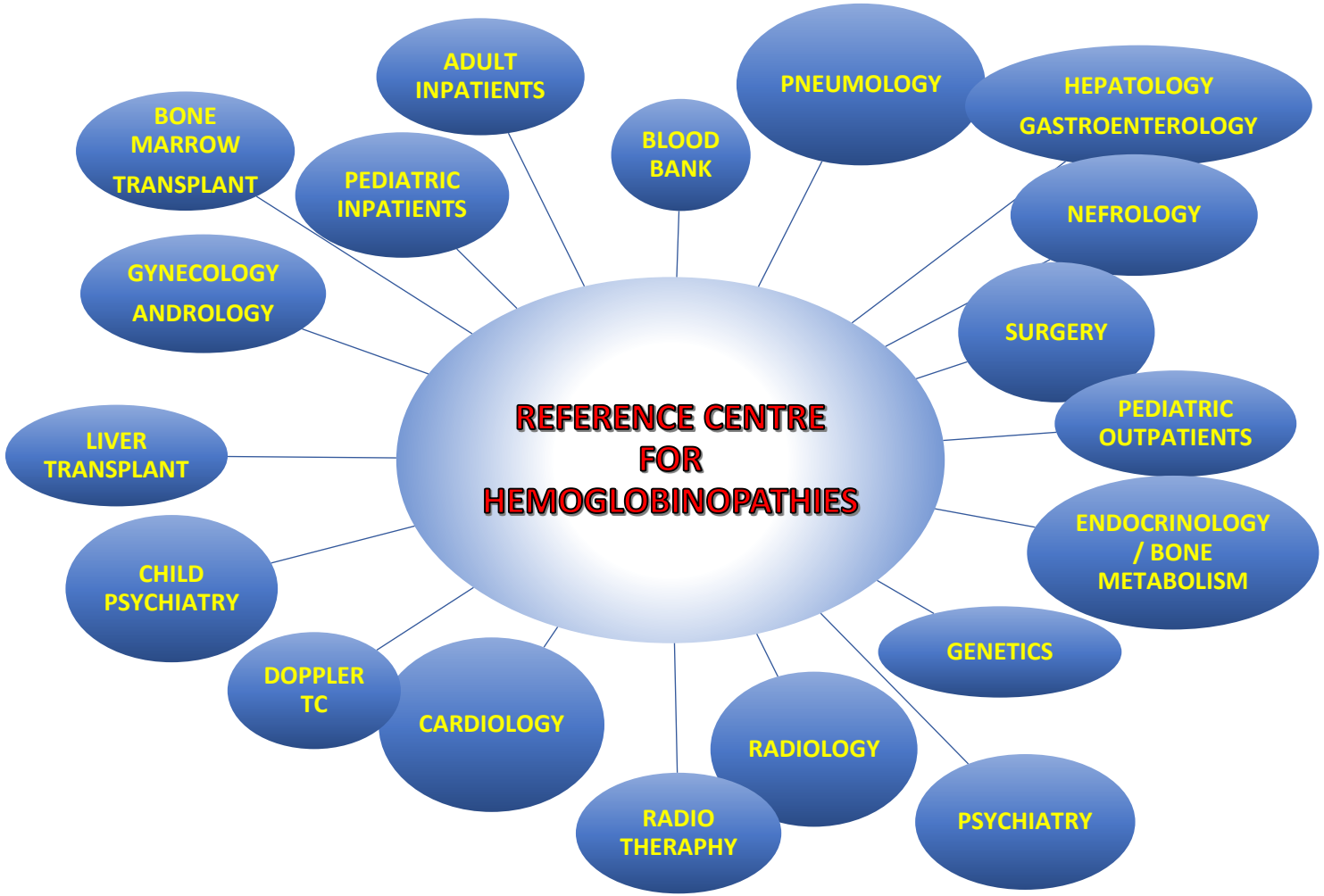
RICOVERI PAZIENTI DHTE 2024



Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie
Dipartimento di Medicina Specialistica
Azienda Ospedaliero – Universitaria
Sant'Anna – Cona (FE)

Dati aggiornati al 31 -12 - 2024

MULTIDISCIPLINARY TEAM FOR THALASSEMIA



DHTE FERRARA

Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale

del paziente con Beta Talassemia.

4. Obiettivo

Obiettivo generale di questo percorso diagnostico-terapeutico è il miglioramento dell'appropriatezza delle cure attraverso la definizione di programmi stabiliti dai professionisti coinvolti nell'intero percorso nell'ambito delle strutture.

Obiettivi specifici del percorso sono:

1. rendere omogeneo l'intero percorso assistenziale
2. garantire un approccio coordinato ed integrato multiprofessionale e multidisciplinare nella diagnosi e nel trattamento
3. garantire la sicurezza delle cure, la tempestiva presa in carico del paziente e la precocità dell'intervento terapeutico
4. mantenere i livelli standard proposti a livello regionale degli indicatori presenti nel capitolo 9.

I risultati attesi sono la garanzia della continuità assistenziale al paziente, il miglioramento dell'integrazione tra i professionisti coinvolti, migliorare le conoscenze e la compliance del pz. rispetto al piano assistenziale.

Terapia trasfusionale ottimale

Terapia trasfusionale ottimale

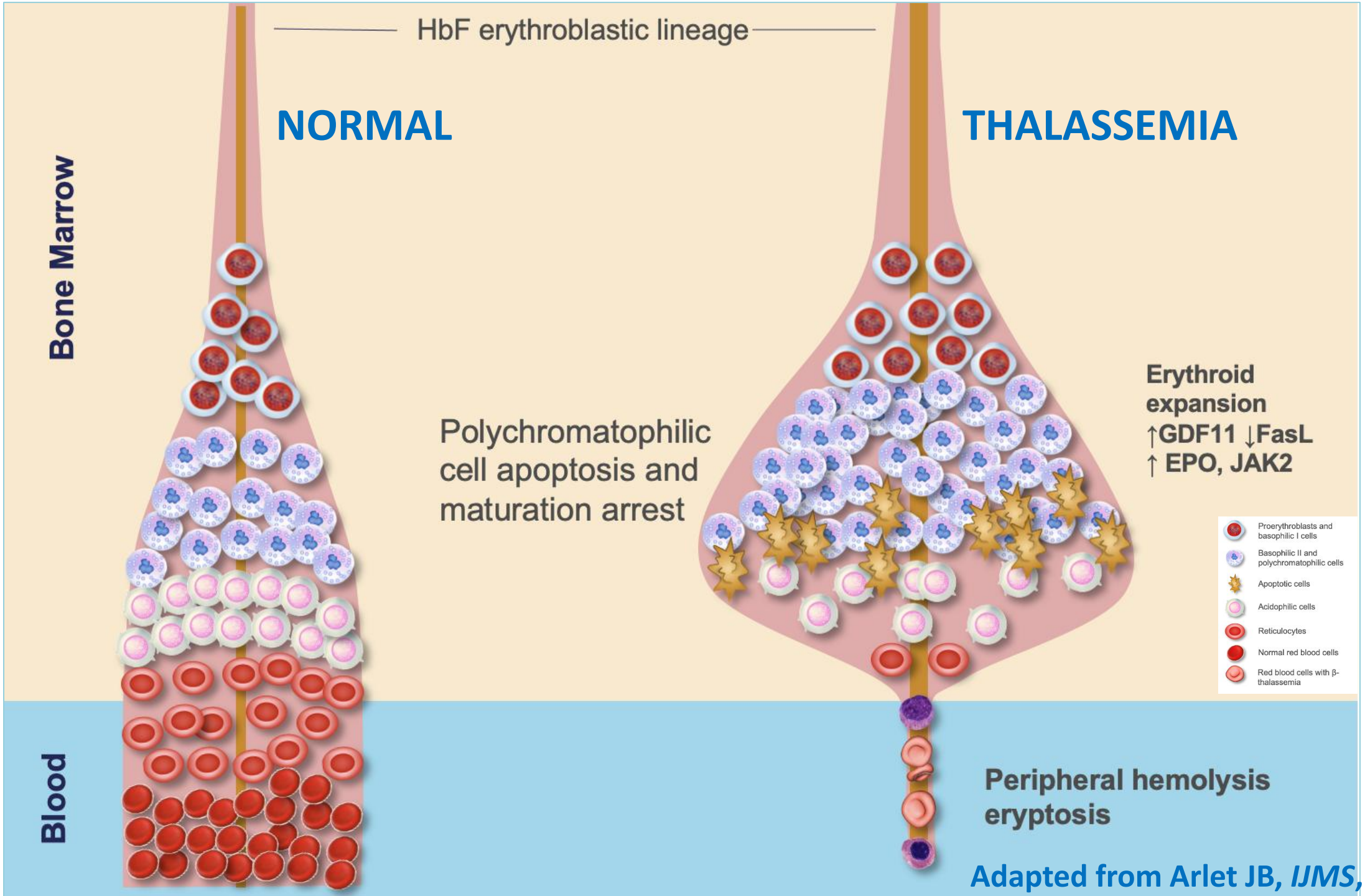
- **Quantità adeguata**
- **Alta qualità**
  - **Selezione donatori**
  - **Lavorazione**
  - **Compatibilità**
  - **Data di donazione**

Collana Scientifica SITE

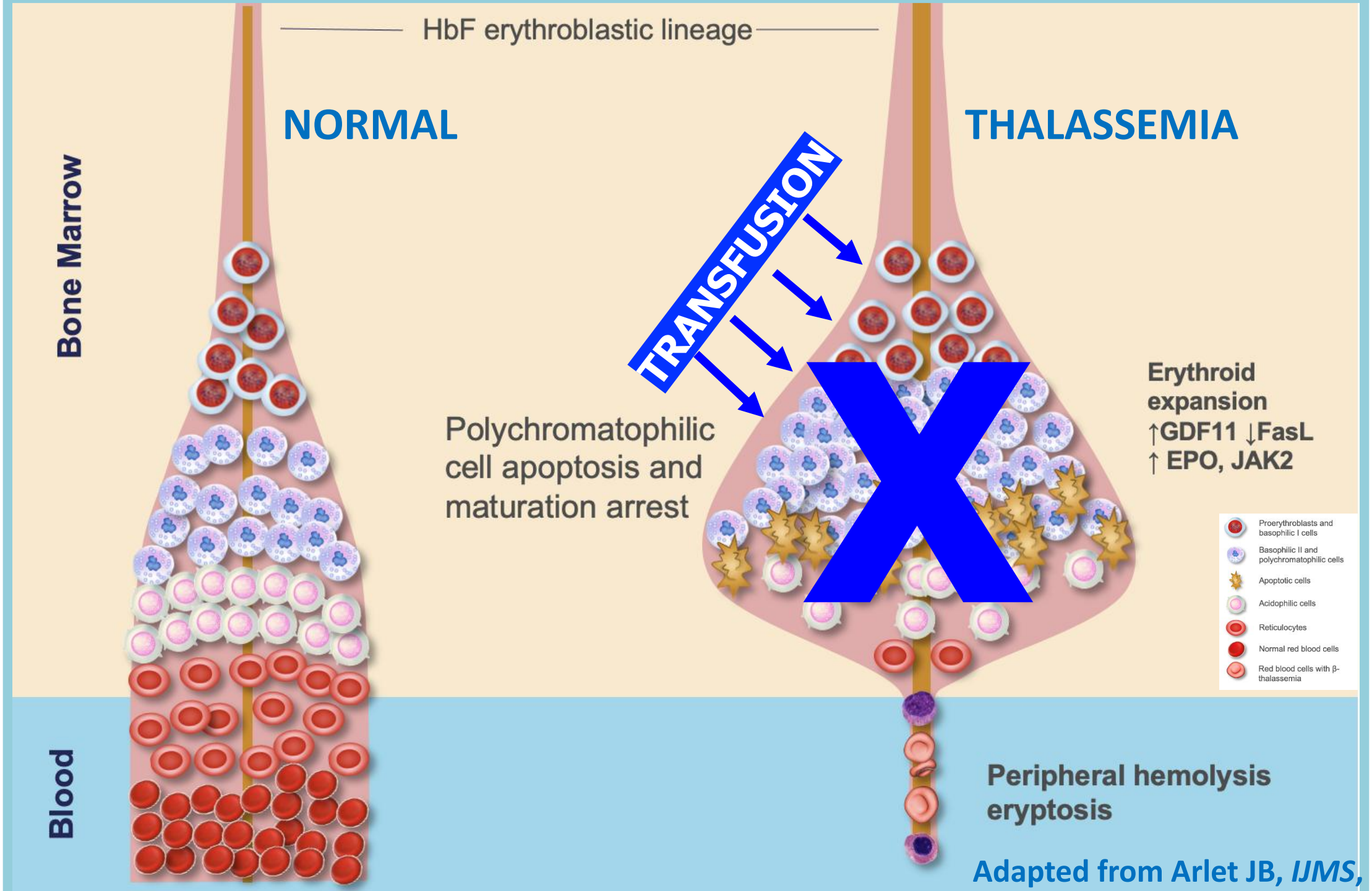
LE STRATEGIE TRASFUSIONALI NELLE EMOGLOBINOPATIE

Buone pratiche SITE-SIMTI-SIdEM

Quali sono i valori di Hb pre-trasfusionale ottimali?

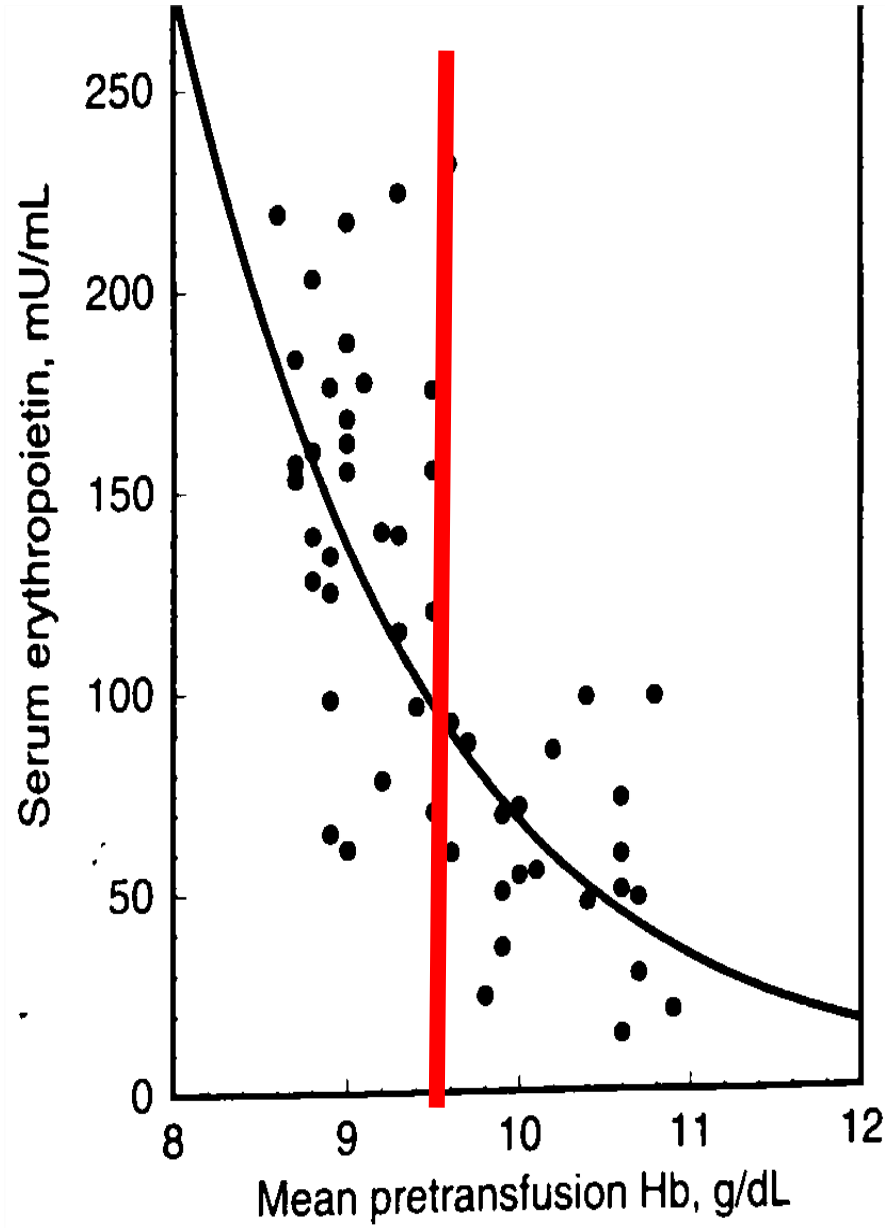


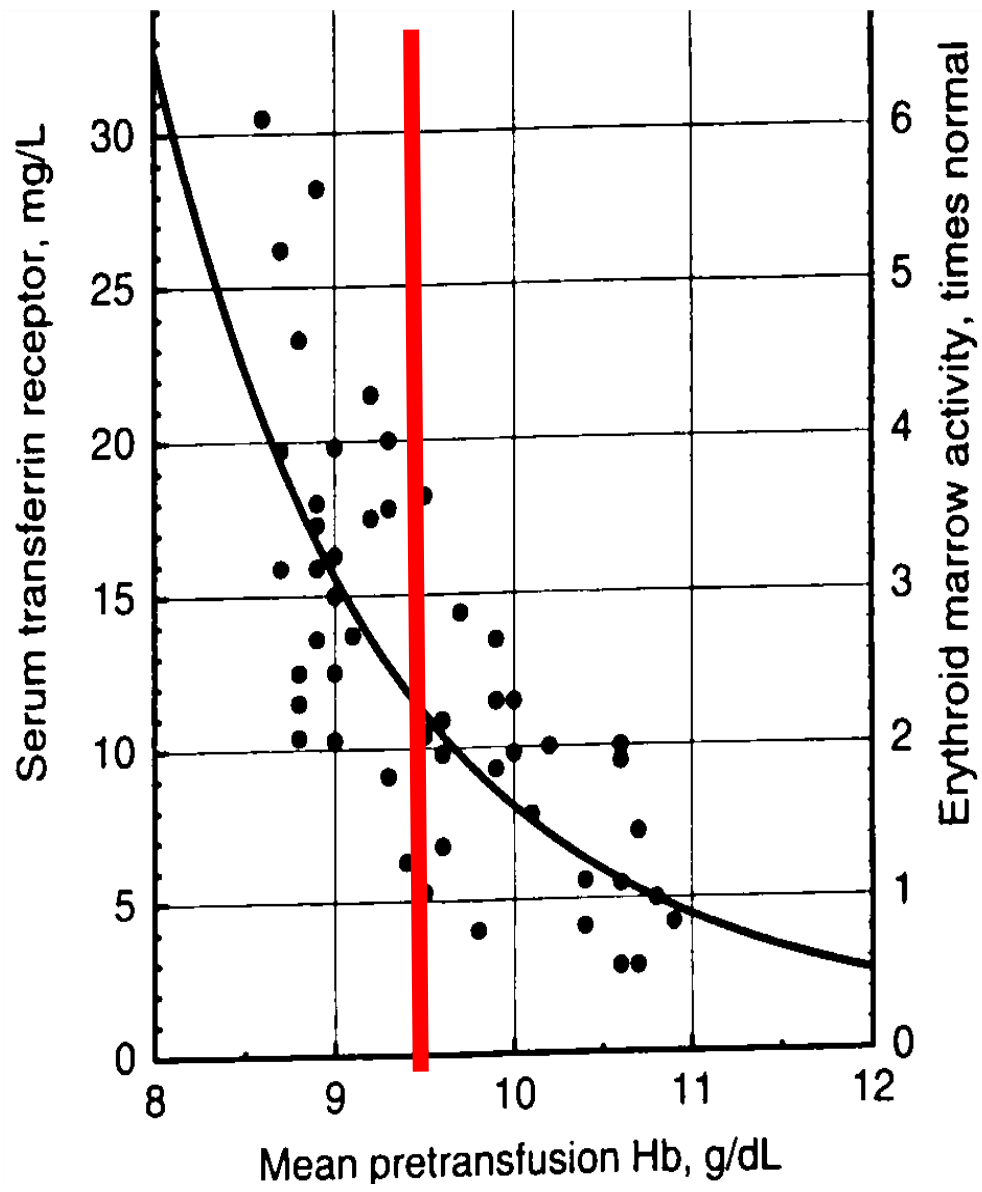
Adapted from Arlet JB, *IJMS*, 2021



Adapted from Arlet JB, *IJMS*, 2021

PRE-TRANSFUSION HEMOGLOBIN OF 9.5 g/dL LOWERS ERYTHROID ACTIVITY IN THALASSEMIA MAJOR





Cazzola M, 1997

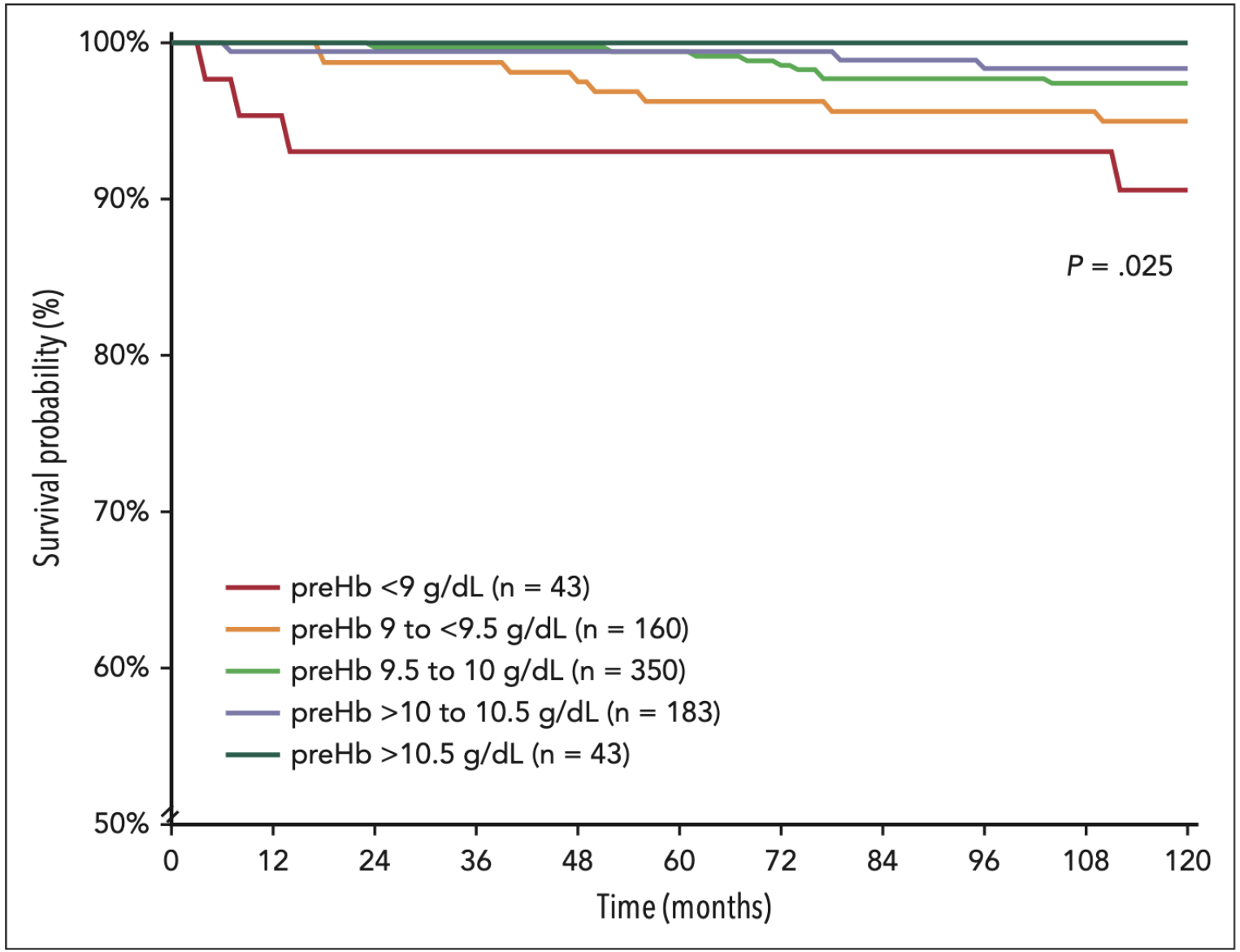
blood® Letters to Blood

TO THE EDITOR:

Pretransfusion hemoglobin level and mortality in adults with transfusion-dependent β-thalassemia

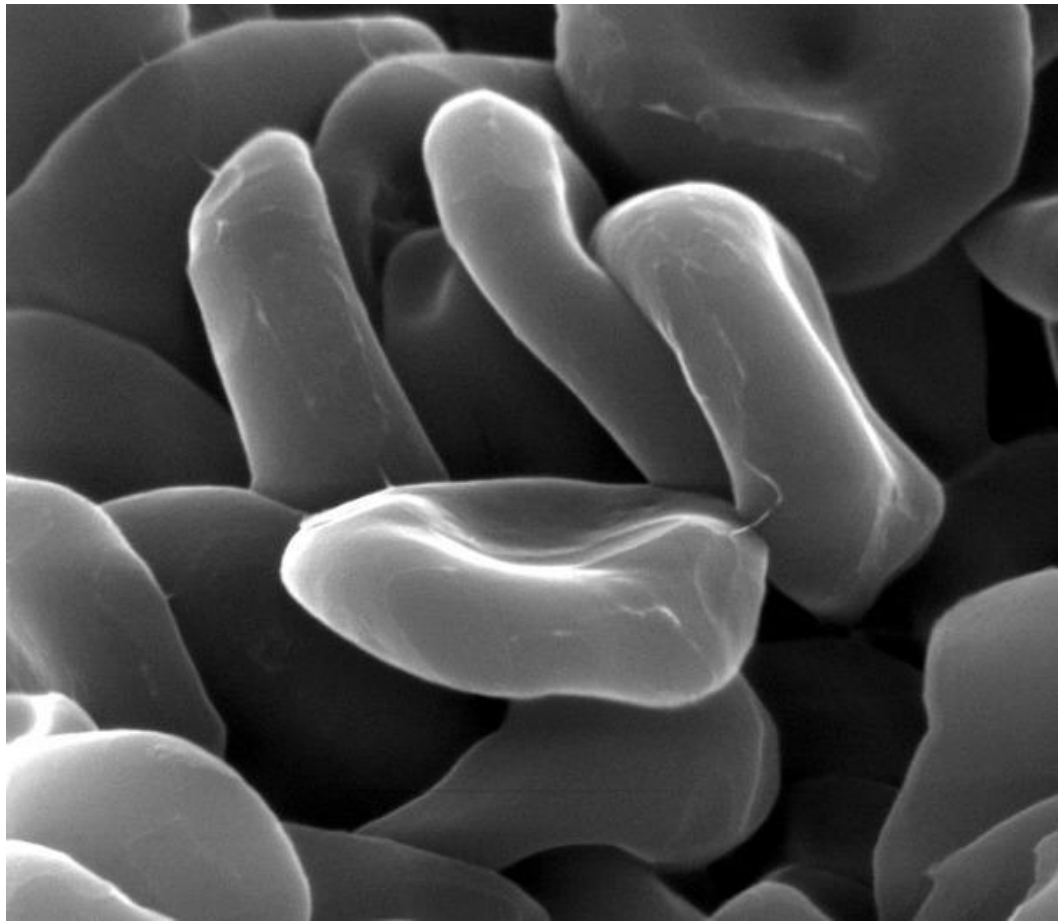
Khaled M. Musallam,[1] Susanna Barella,[2] Raffaella Origa,[3] Giovanni Battista Ferrero,[4] Roberto Lisi,[5] Annamaria Pasanisi,[6] Filomena Longo,[7] Barbara Gianesin,[8] and Gian Luca Forni,[8,9] on behalf of the Webthal project

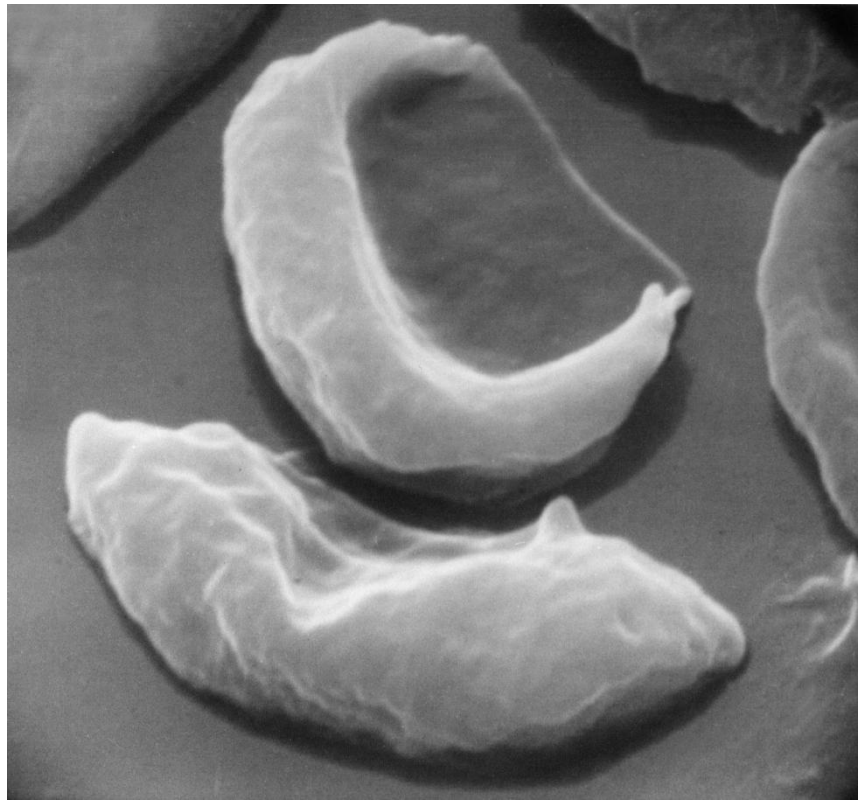
[1]Center for Research on Rare Blood Disorders, Burjeel Medical City, Abu Dhabi, United Arab Emirates; [2]S.C. Centro delle Microcitemie e Anemie Rare, ASL Cagliari, Cagliari, Italy; [3]Università di Cagliari, S.C. Centro delle Microcitemie e Anemie Rare, ASL Cagliari, Cagliari, Italy; [4]Hemoglobinopathies Reference Center, San Luigi Gonzaga Teaching Hospital, Department of Biological and Clinical Sciences, University of Turin, Turin, Italy; [5]Thalassemia Unit, ARNAS Garibaldi, Catania, Italy; [6]Centro della Microcitemia A.Quarta, Hematology Unit, A. Perrino Hospital, Brindisi, Italy; [7]Day Hospital della Talassemia e delle Emoglobinopatie, Azienda Ospedaliero Universitaria S. Anna, Ferrara, Italy; [8]ForAnemia Foundation, Genoa, Italy; and [9]Center for Microcythemia, Congenital Anemia and Iron Dysmetabolism, Galliera Hospital, Genoa, Italy



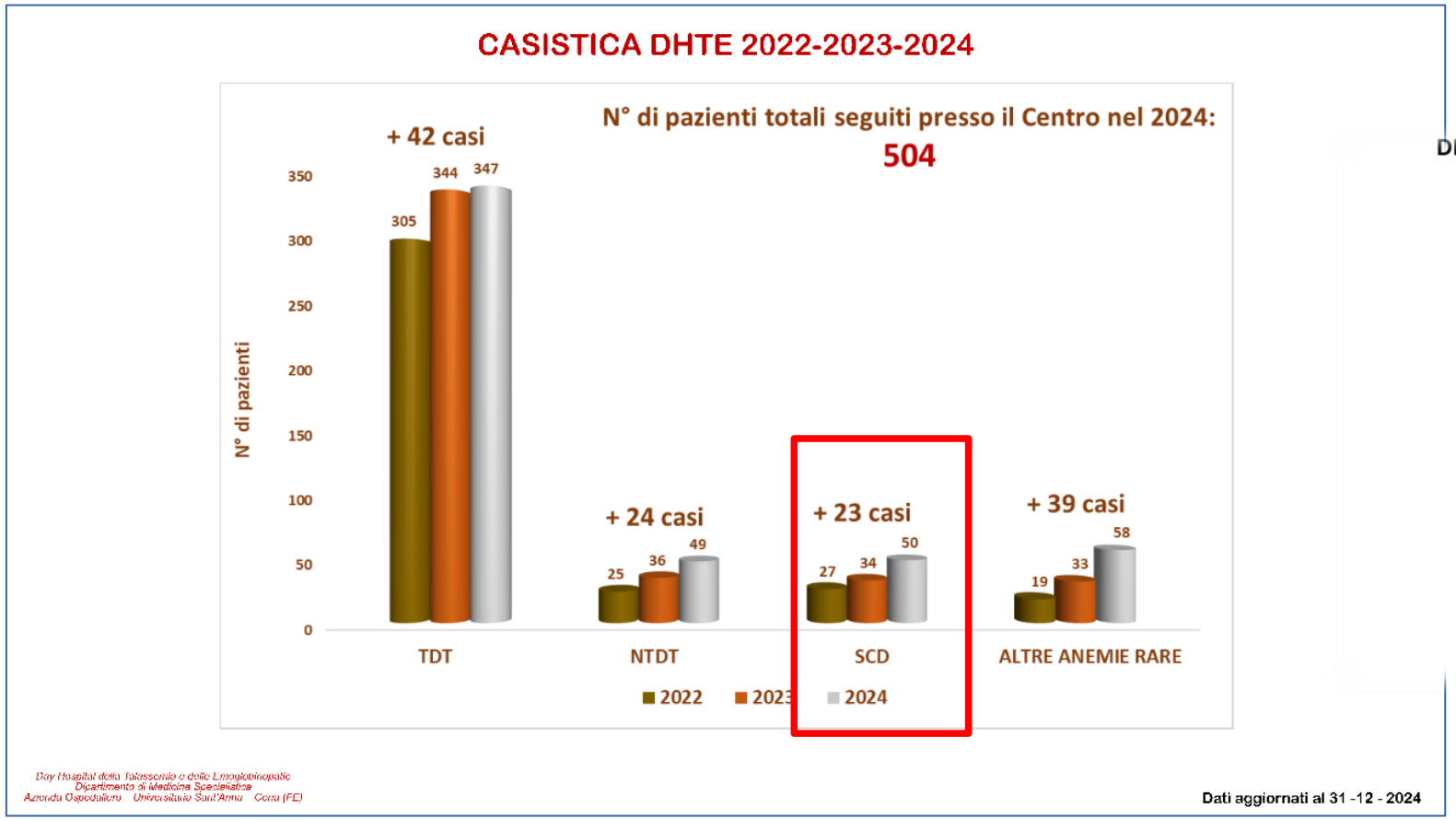
- **5 Centri WEBTHAL**
- **772 pazienti TDT**
- **No luspatercept**
- **10 anni di osservazione**
- **01/01/2010→31/12/2019**

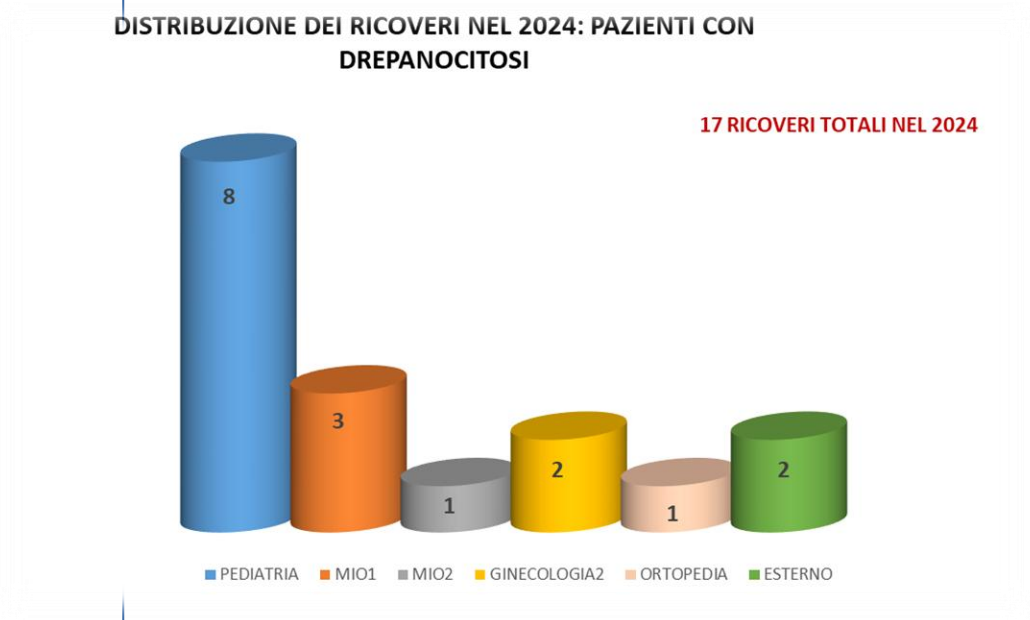
Anemia falciforme
(drepanocitosi, sickle cell disease)



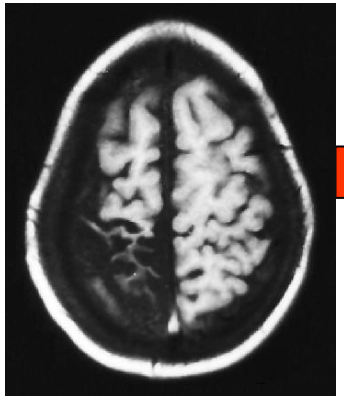


DREPANOCITOSI





Quadri clinici dell'anemia falciforme ed età



Priapismo

Ostruzione vie aeree superiori

Ictus

Emorragia subaracnoidea

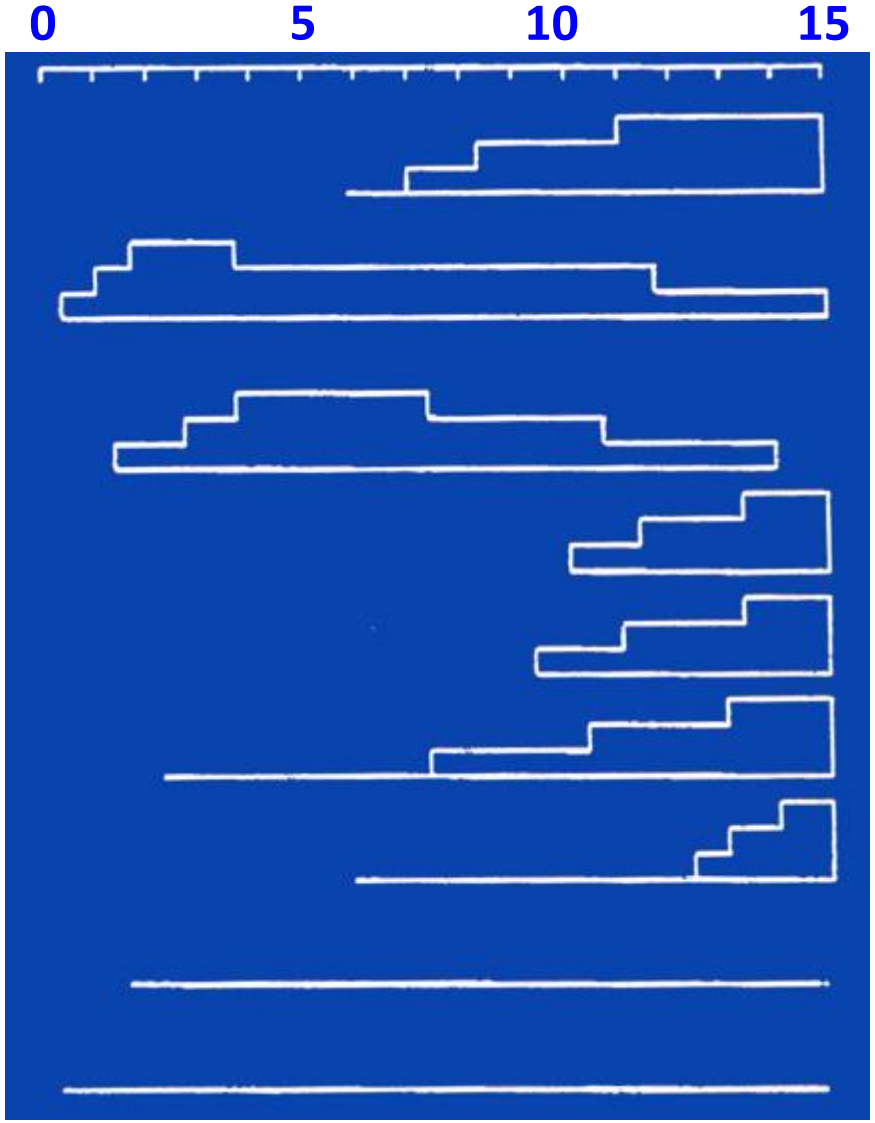
Retinopatia

Calcoli biliari

Necrosi avascolare

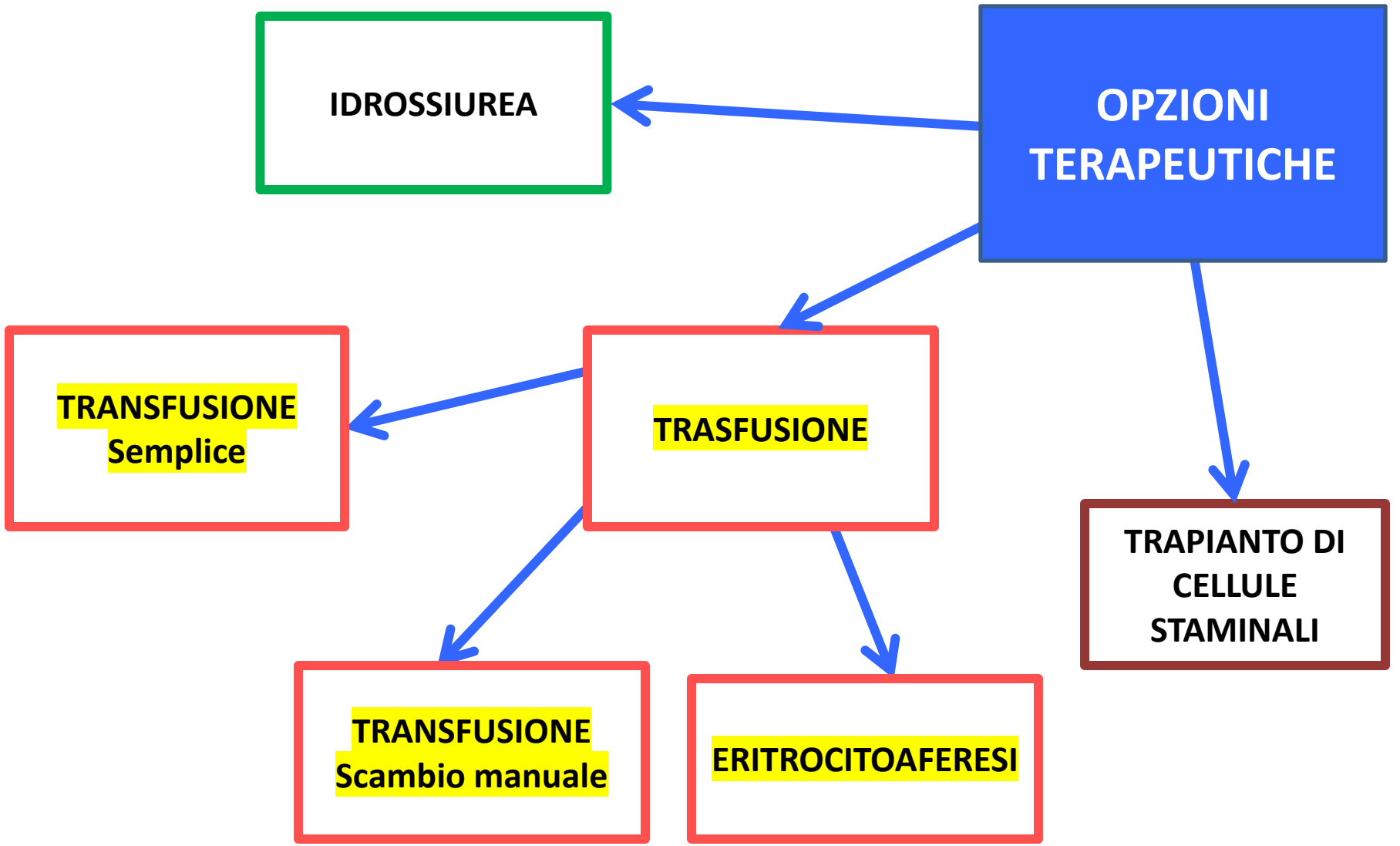
Ipostenuria

Crescita e sviluppo ritardati



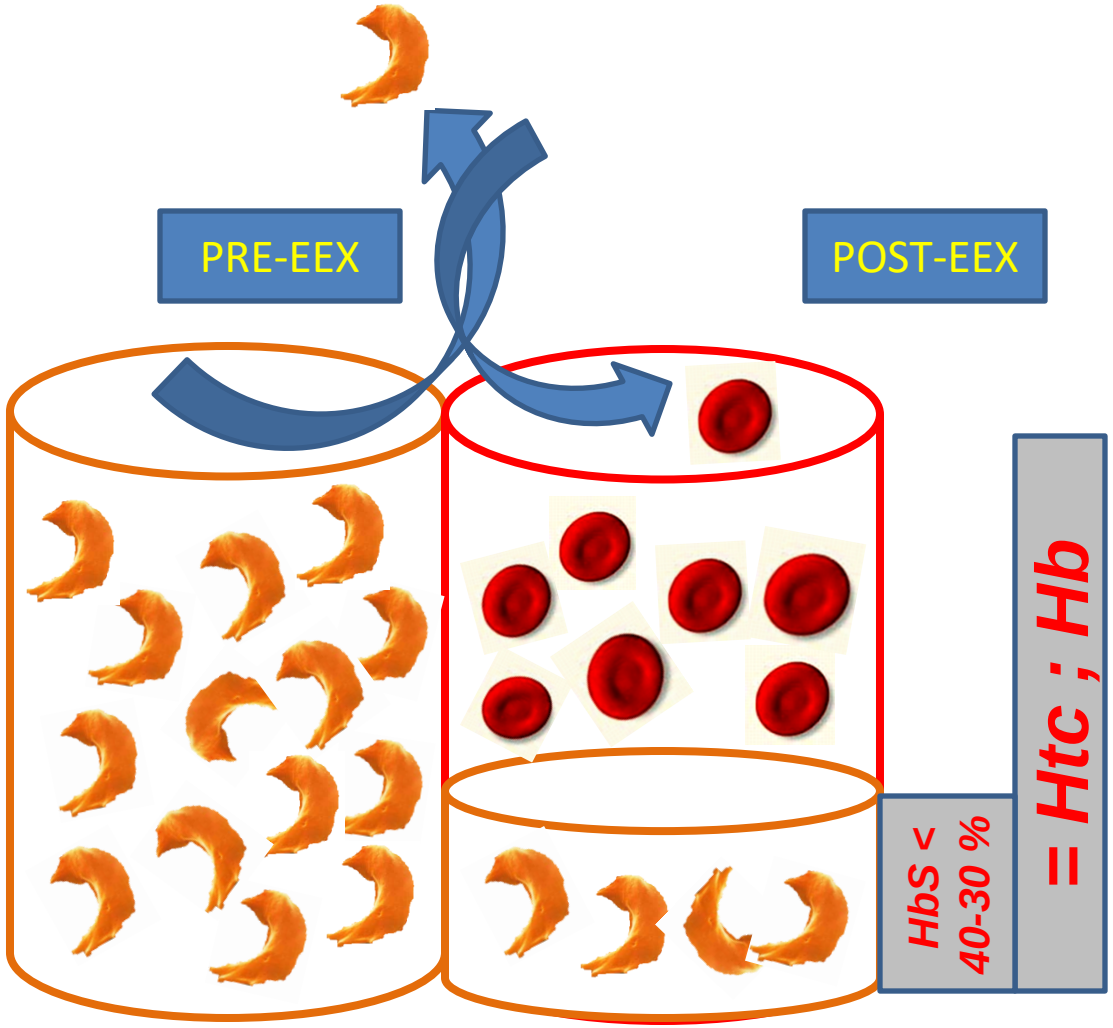
Davis SC, Balliere's Clinical Hematology, 1992

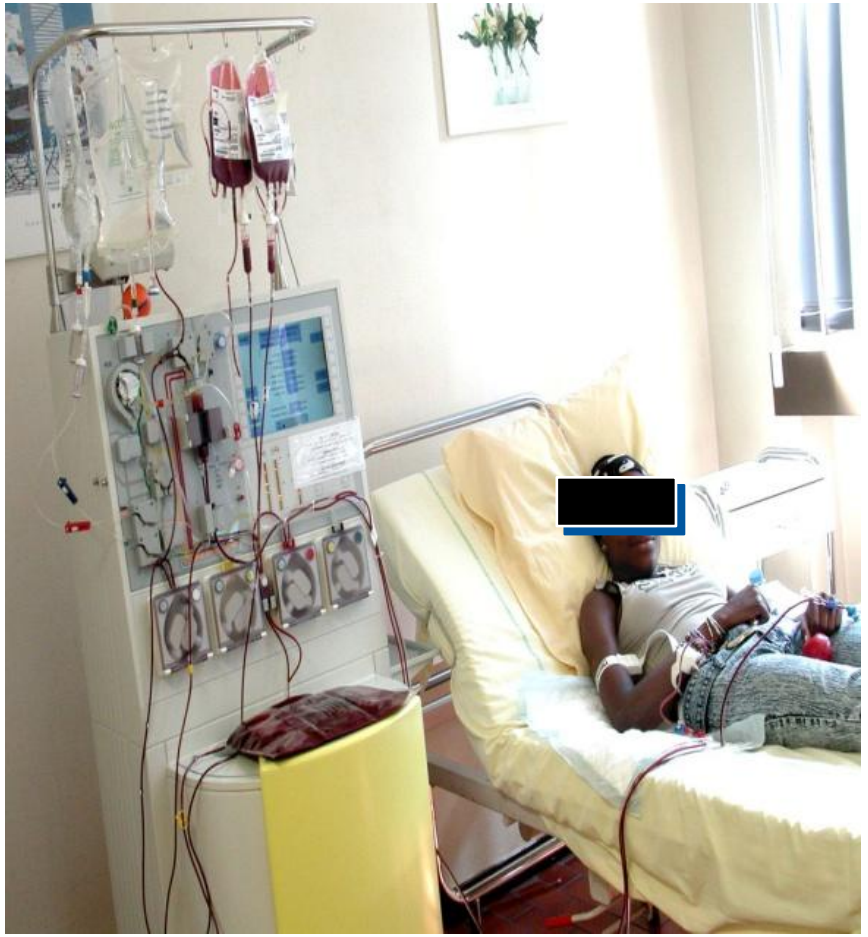
Anemia falciforme
OPZIONI TERAPEUTICHE



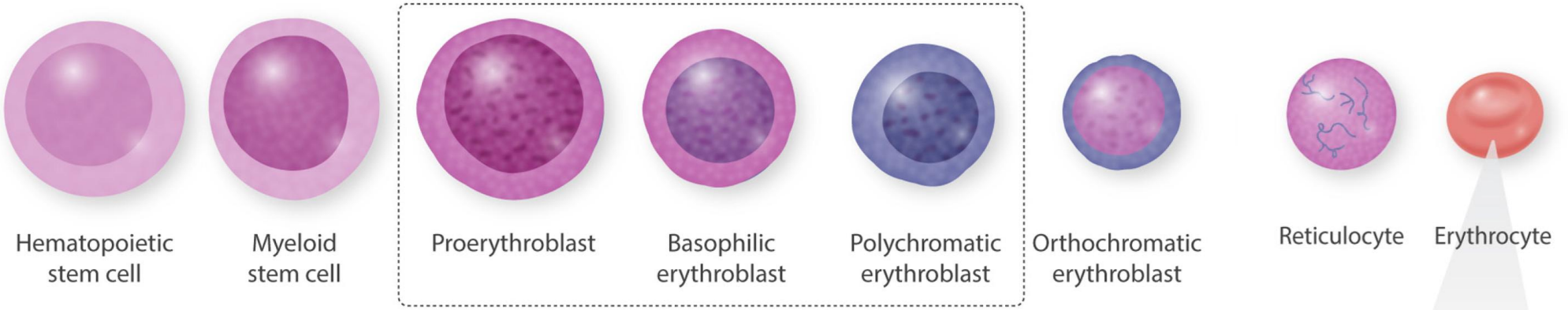
TERAPIA TRASFUSIONALE:

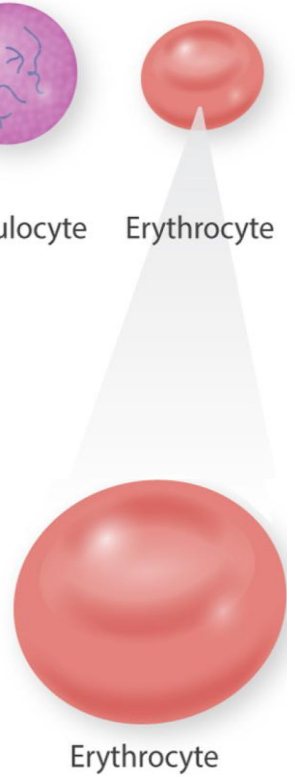
Scambio (eritrocitoaferesi) automatico



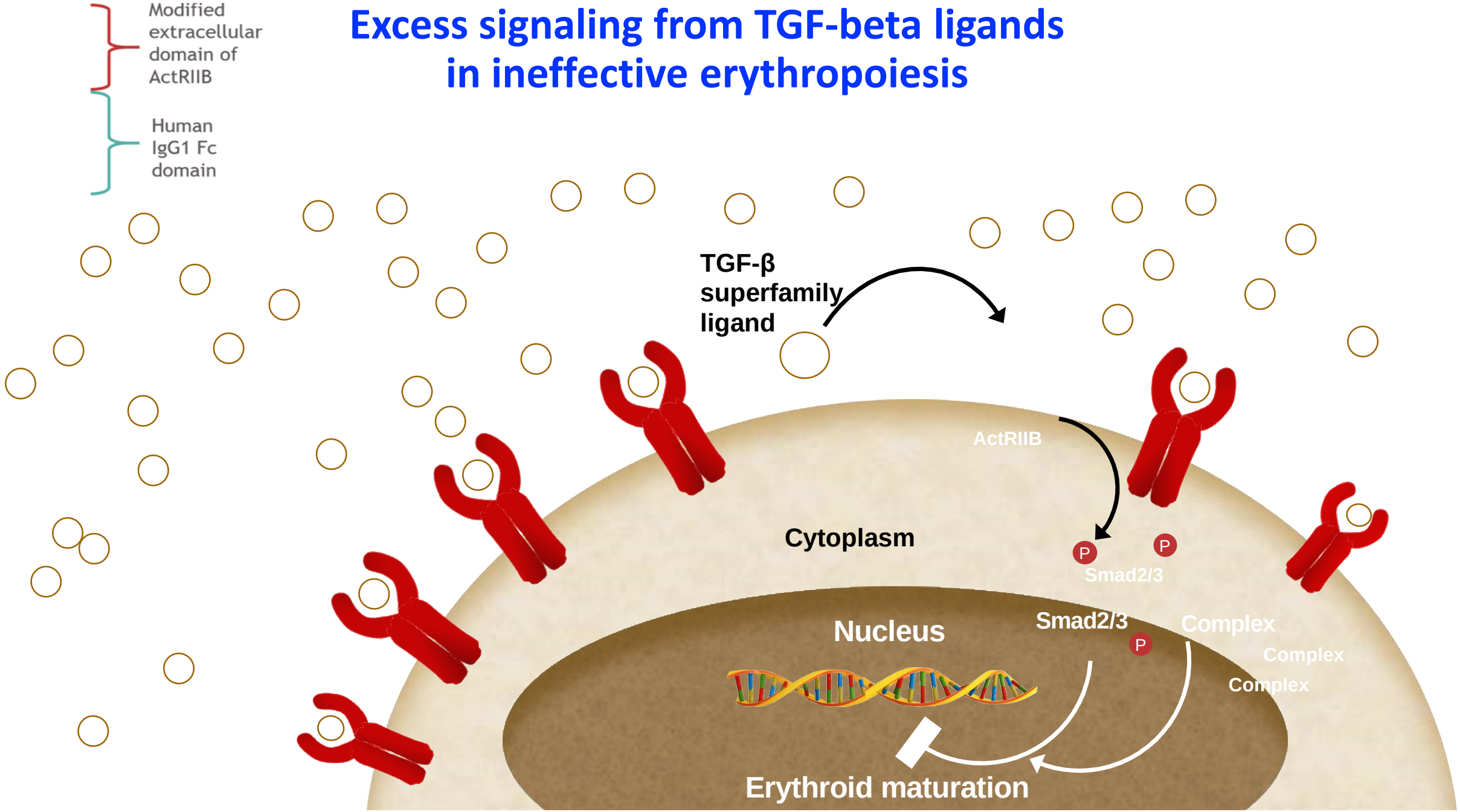


OPZIONI TERAPEUTICHE APPROVATE DISPONIBILI PER LA TALASSEMIA



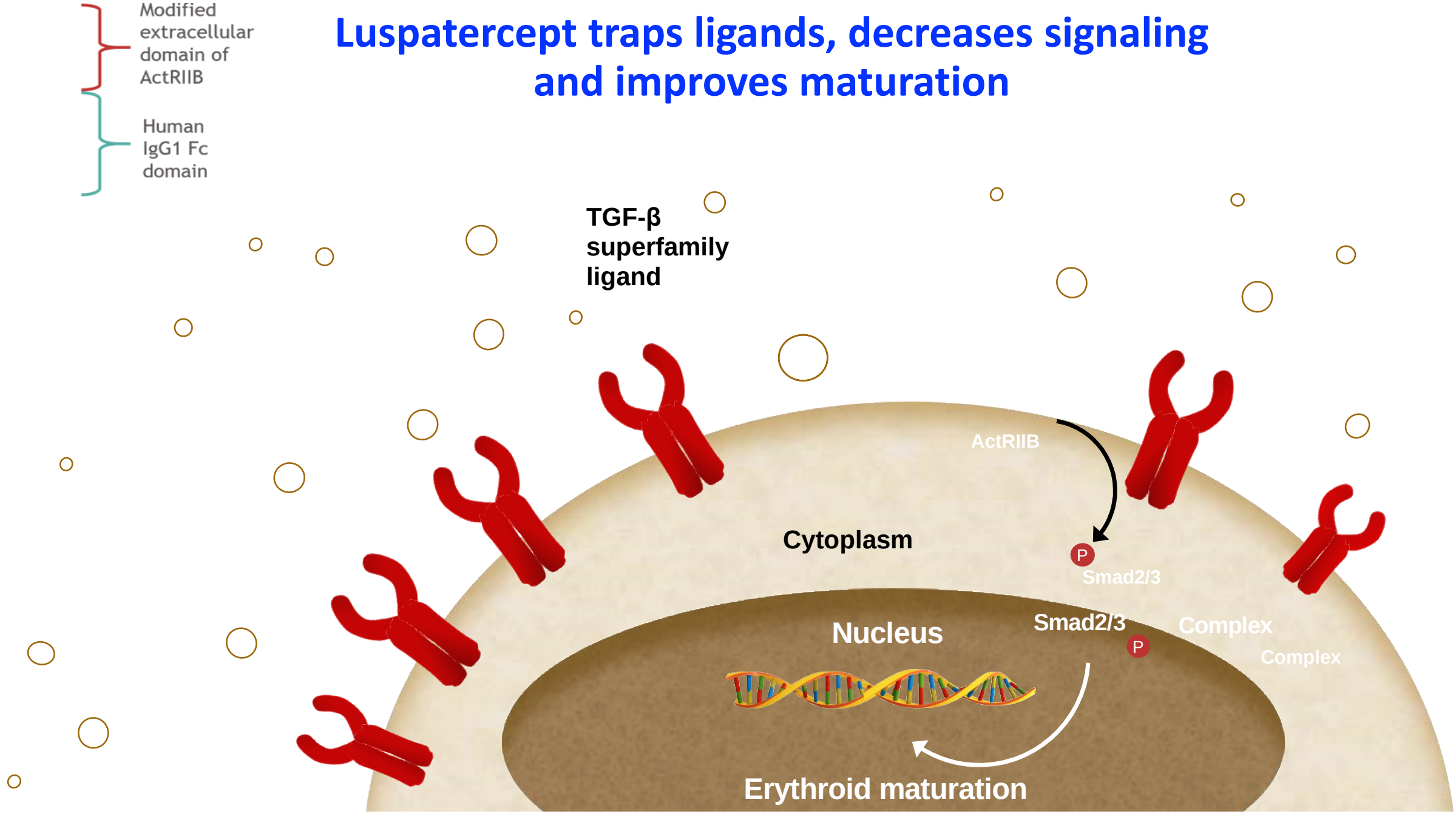


Excess signaling from TGF-beta ligands in ineffective erythropoiesis



Attie KM, *Am J Hematol*, **2014**

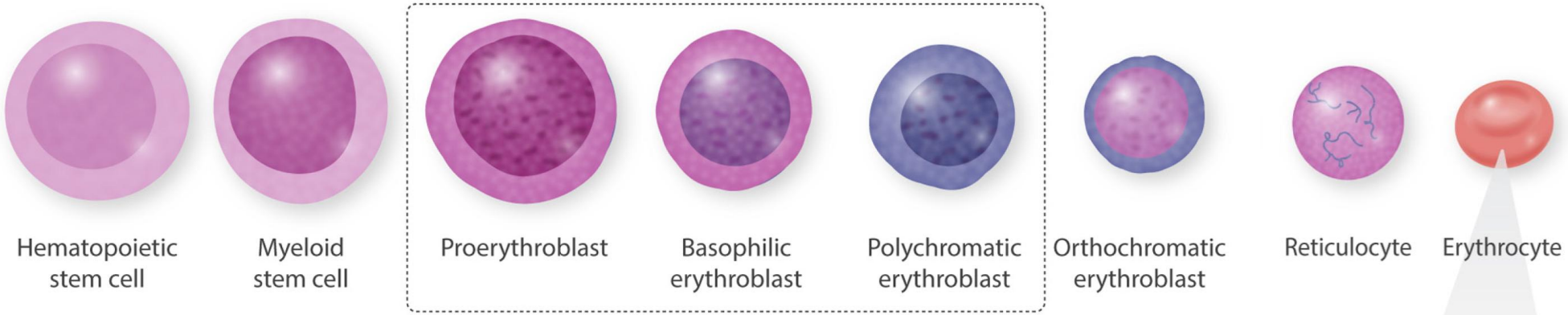
Luspatercept traps ligands, decreases signaling and improves maturation



Attie KM, *Am J Hematol*, **2014**

THERAPEUTIC OPTION FOR THALASSEMIA

clinical trials

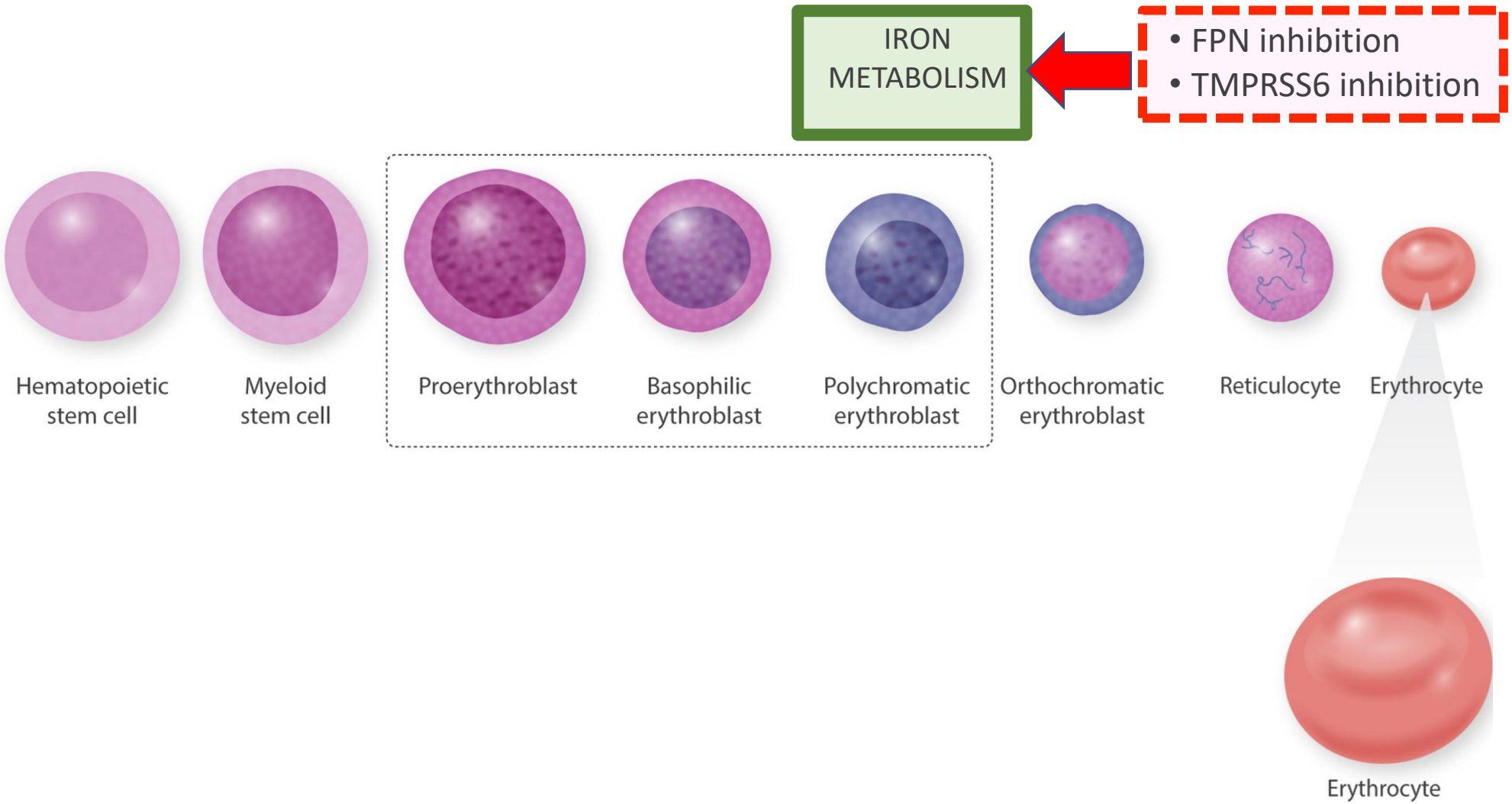


- MITAPIVAT
- ETAVOPIVAT

RBC METABOLISM

THERAPEUTIC OPTION FOR THALASSEMIA

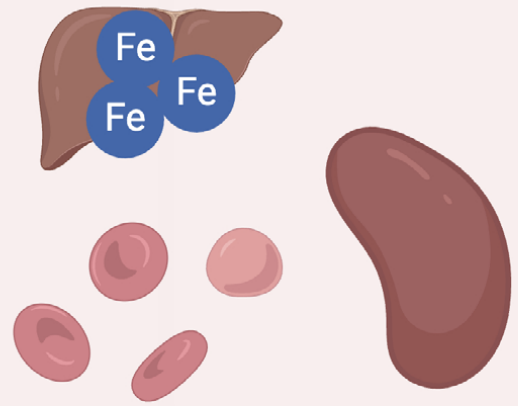
clinical trials



Combined therapies with luspatercept and iron restriction or EPO sensitizing strategies provide the best improvement of β-thalassemia pathophysiology through additive effects

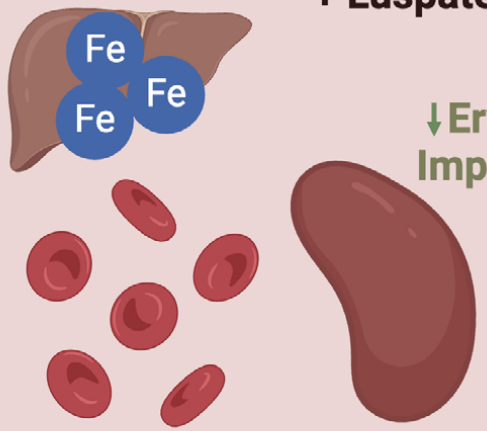
β-Thalassemia

Untreated



↑EPO
Erythroblast Apoptosis
Anemia ↓Hb/RBCs
Iron Overload
Splenomegaly
Inflammation

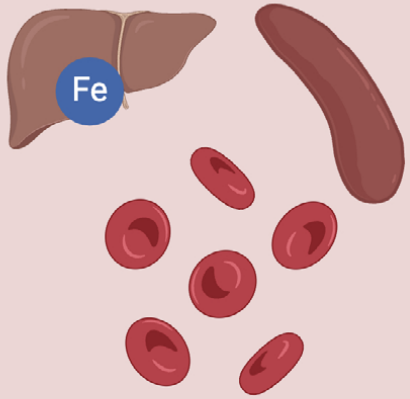
+ Luspatercept



↑EPO
↓Erythroblast Apoptosis
Improved Anemia ↑Hb/RBCs
Iron Overload
Splenomegaly
Inflammation

+ Single Therapy

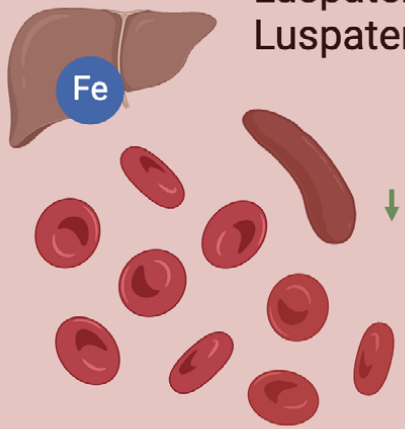
TMPRSS6 ASO
Erythroid TfR2 Deletion



↓EPO
↓Erythroblast ROS & Apoptosis
Improved Anemia ↑Hb/RBCs
↓ Iron Overload
↓Splenomegaly
↓ Inflammation

+ Combined Therapies

Luspatercept + TMPRSS6 ASO
Luspatercept + Erythroid TfR2 Deletion

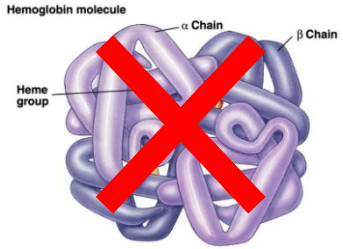


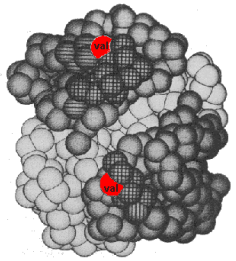
↓EPO
↓Erythroblast ROS & Apoptosis
Improved Anemia ↑↑Hb/RBCs
↓ Iron Overload
↓↓Splenomegaly
↓↓ Inflammation

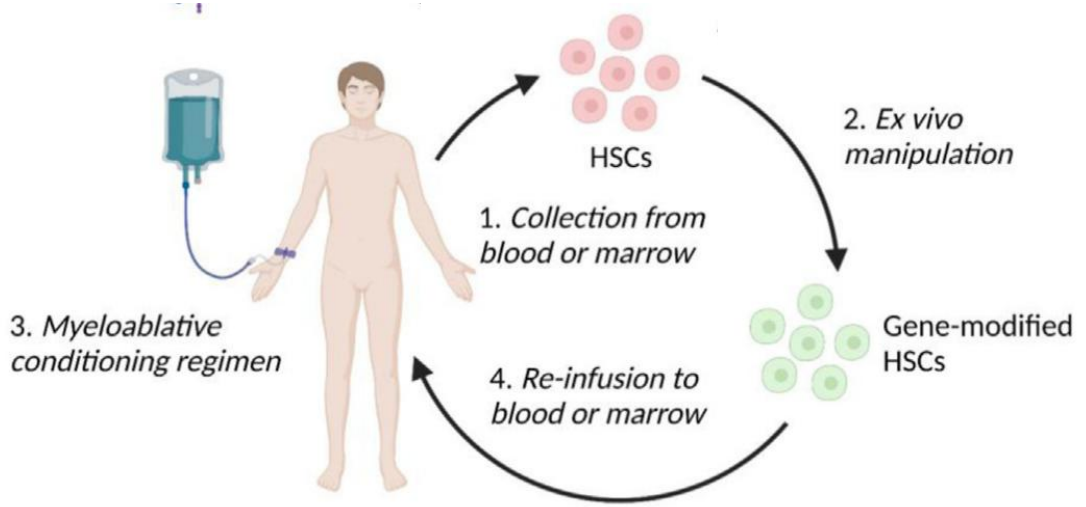
Vinchi F, *Am J Hematol*. **2024**

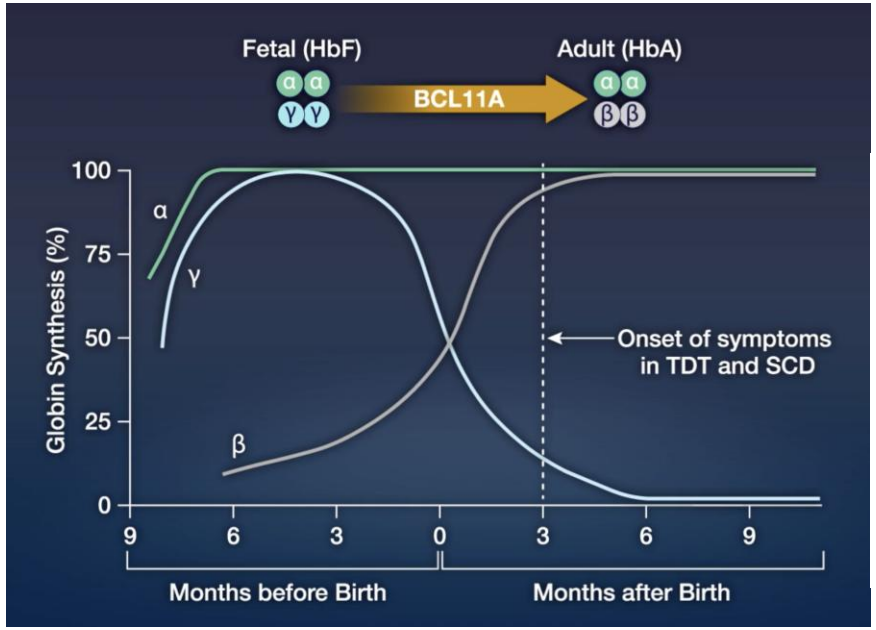
RAZIONALE DELLA TERAPIA GENICA NELLE EMOGLOBINOPATIE

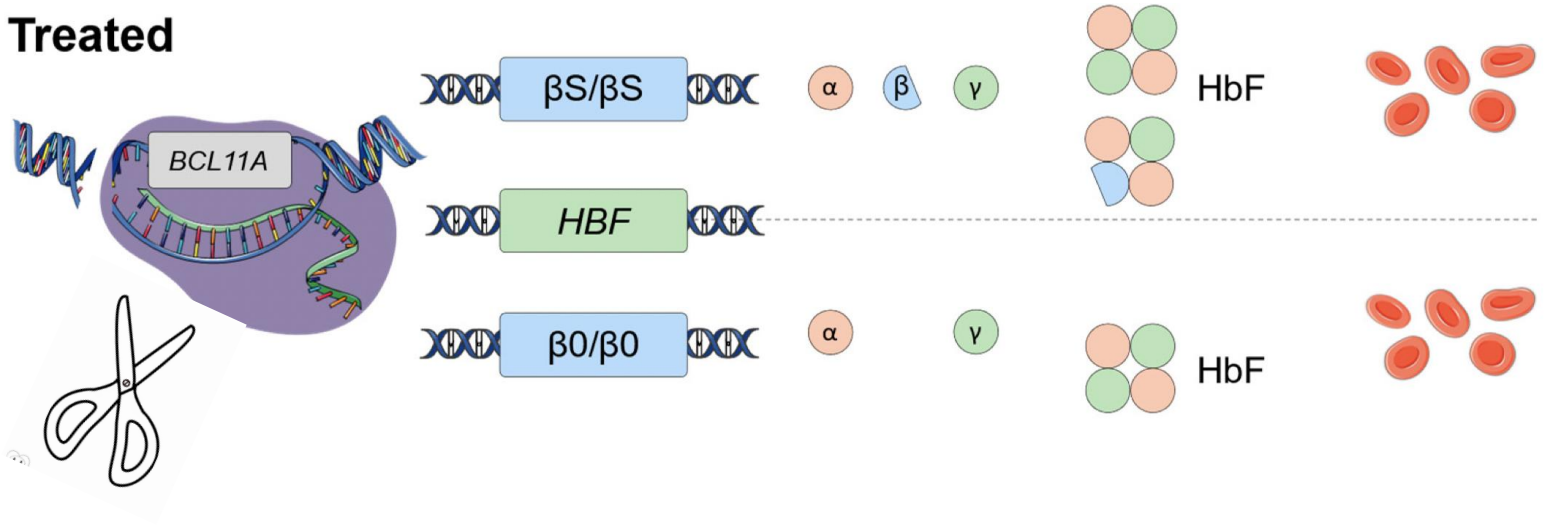
β **TALASSEMIA**	**DREPANOCITOSI**
Difetto di sintesi Hb	*Alterata struttura Hb*











Adattato da: Tesio N, Hematol Oncol Clin N Am 2023; Frangoul H, NEJM 2021; Kerwash E, Curr Iss Mol Biol 2024

FUTURO