



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA
- Rino Vullo - ODV
c.f. 93040390382



Sintesi delle principali relazioni del congresso SITE **del 21-23 settembre 2023**

1-6: relazioni di argomento clinico

7: seminario laboratoristico

8: seminario infermieristico

1)La gestione della talassemia major e intermedia (Origa F, Pinto MV, Gianesin B, Barone R, Motta I)

La terapia convenzionale della talassemia trasfusione dipendente è costituita dalla terapia trasfusionale e chelante, di recente arricchita dalla diponibilità di un nuovo farmaco (luspatercept) e in futuro dal possibile impiego della terapia genica. La scelta della terapia avverrà sempre di più in una ottica di personalizzazione delle cure che tiene conto delle caratteristiche del paziente (età,genotipo, complicitanze cliniche).

Una aderenza ottimale alla **terapia chelante** è fondamentale per centrare gli obiettivi della chelazione, ed essa dipende molto da un buon rapporto di comunicazione tra medico e paziente.

I pazienti talassemici italiani sono probabilmente i pazienti meglio chelati al mondo, con bassi livelli di ferritina e di deposito di ferro, e che potrebbero essere a rischio addirittura di una sovra chelazione.

Per quanto riguarda il **deferasirox** tra gli effetti collaterali è stato di recente segnalata la insorgenza di morbo Chron (infiammazione intestinale); inoltre nei pazienti di età superiore a 50 anni in terapia con deferasirox ai dosaggi standard, è possibile riscontrare in circolo delle concentrazioni di farmaco più elevate del previsto come conseguenza di una ridotta eliminazione del farmaco per via renale: è necessario pertanto eseguire un monitoraggio molto attento dei pazienti in queste fascia di età, effettuando una rimodulazione della dose per evitare eventi tossici da eccesso di chelazione.

Attualmente per il deferasirox sono in commercio 8 formulazioni generiche equivalenti; esse si differenziano per il tipo di eccipiente. Poiché l'eccipiente influenza l'assorbimento del principio attivo, sarebbe utile nonché necessario eseguire studi di farmacocinetica per individuare un efficace dosaggio giornaliero pro Kg del farmaco chelante equivalente.

Non vi sono nuovi chelanti in sperimentazione.



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo – ODV

c.f. 93040390382

La popolazione talassemica italiana è costituita da oltre 5200 pazienti di cui 1400 con un'età maggiore di 50 anni, in cui è logico aspettarsi la comparsa di patologie legate alla età e all'**invecchiamento** così come avviene nella popolazione generale, quali **i tumori, la cardiopatia, l'aterosclerosi, le osteopatie.**

Per quanto riguarda **i tumori maligni** sono stati riportati i dati dell'indagine SITE recentemente pubblicati relativi a 4631 pazienti seguiti tra il 1970 e il 2021, formato per il 55,6% da pazienti con Talassemia trasfusione dipendente e 17,7% da pazienti con β -talassemia non trasfusione-dipendente (β -NTDT). Dall'analisi generale dei dati nell'intero gruppo di emoglobinopatie è emerso che il fegato è stata la sede più frequente di sviluppo di tumore (80 casi) sia nei maschi e che nelle femmine in tutte le emoglobinopatie (eccetto la malattia HbH, α talassemia), mentre nessun altro tumore maligno ha avuto un'incidenza maggiore nei pazienti con emoglobinopatie rispetto alla popolazione generale, compreso il tumore alla tiroide, il tumore al rene e polmone

Al contrario, il tumore al seno nelle donne e il tumore alla prostata negli uomini sono risultati significativamente meno frequenti nei soggetti con emoglobinopatie rispetto alla popolazione generale.

Per il **tumore epatico** è emerso che i pazienti con TDT e i β - NTDT avevano un tasso di incidenza di epatocarcinoma (HCC) rispettivamente di 20 volte e di 5 volte più elevato in confronto alla popolazione generale di pari età e sesso; inoltre l'età di insorgenza del tumore era in media di 47,5 anni per i pazienti trasfusione dipendenti ed era più elevata (51 anni) nei pazienti con talassemia intermedia non trasfusi. I fattori di rischio significativi associati all' HCC sono risultati essere il sesso maschile, la positività dell'HCV RNA, livelli elevati di concentrazioni di ferro nel fegato (LIC) e/o di ferritina sierica. La terapia antivirale per HCV si è dimostrata protettiva nei confronti dell'insorgenza di HCC . Alla diagnosi di HCC 16 pazienti erano HCV-RNA negativi per aver eseguito in precedenza la terapia antivirale (in 11 casi con i nuovi antivirali), ma molti avevano già sviluppato la cirrosi, un fattore di rischio per HCC come è già noto anche nella popolazione generale. La sopravvivenza dei pazienti dopo la diagnosi di HCC è progressivamente aumentata in confronto a quanto osservato in studi precedenti ed era pari a circa il 39% a 5 anni dalla diagnosi. La diagnosi di nuovi casi di HCC nel tempo mostrava una tendenza all'aumento al fino al 2012, poi una riduzione stabile delle nuove diagnosi nonostante l'aumento dell'età dei pazienti, mentre continuano a crescere il numero degli altri tumori dovuti all'invecchiamento inevitabile della popolazione



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo – ODV

c.f. 93040390382

Il fatto che in questa popolazione negli ultimi quattro anni il numero di HCC sia stato stabile è una nota positiva ed è da considerare come effetto dei provvedimenti clinici diagnostici e terapeutici assunti dai clinici in questi ultimi anni. Essi riguardano non solo la terapia di eradicazione della infezione HCV, ma anche la intensificazione della chelazione per mantenere bassi i depositi di ferro epatico, la ecografia del fegato da eseguire ogni 6 mesi nei soggetti ad alto rischio di HCC per permettere una diagnosi precoce del tumore epatico e aumentare la possibilità di eseguire cure efficaci.

Inoltre, è molto importante promuovere in tutti i pazienti un sano stile di vita e cioè eseguire una dieta corretta, evitare il sovrappeso, abolire la assunzione di alcol, fare un'adeguata attività fisica. E' altresì importante per i pazienti aderire agli screening, fare le vaccinazioni necessarie, comunicare bene con il proprio medico, non assumere integratori contenenti ferro e limitare l'uso di farmaci come ad esempio FANS e antidolorifici che possono andare ad aggravare la situazione epatica.

In questi ultimi anni alcuni pazienti sono stati sottoposti a **trapianto di fegato**.

Dal 2007 al 2022 a Palermo sono stati eseguiti 9 trapianti (6 pazienti con talassemia trasfusione dipendente e 3 casi con drepanocitosi) ; 6 di questi pazienti avevano contratto l'epatite C. L'indicazione al trapianto era costituita principalmente dalla cirrosi scompensata che ha una sopravvivenza non superiore a 6 mesi. Ad oggi 8 pazienti sono vivi e hanno ripreso la loro vita normale. Questi dati indicano che il trapianto di fegato può essere una valida opzione terapeutica per i pazienti emoglobinopatici.

Per arruolare i pazienti al trapianto si utilizzano i cosiddetti criteri di Milano stilati dal professor Mazzaferro: si tratta di criteri clinici (ad esempio dimensione della lesione epatica, funzionalità epatica e renale) che non tengono in considerazione le caratteristiche specifiche dei pazienti con emoglobinopatia: è pertanto necessario una rimodulazione di questi criteri. È dunque importante raccogliere i dati di tutti i pazienti italiani che sono stati trapiantati, analizzarli per capire meglio quando inviare il paziente al trapianto di fegato e come trattare questi pazienti (studio SITE in corso di approvazione). L'obiettivo è di formulare delle nuove linee guida per l'arruolamento al trapianto di fegato (così come dovrebbe avvenire per altri organi) che tengano conto delle caratteristiche e delle necessità dei pazienti con talassemia o altra emoglobinopatia.

Con invecchiamento della popolazione talassemica si assiste ad un aumento delle patologie cardiache in particolare della **fibrillazione atriale**, la cui prevalenza nella letteratura scientifica varia dal 2-6% al 33,6% e per cui non esistono indicazioni specifiche per la



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo – ODV

c.f. 93040390382

terapia cardiologica e anticoagulante. La SITE ha sentito la necessità di ovviare a questa mancanza, per cui è iniziato uno studio denominato FATHAL a cui hanno aderito i centri di Ferrara Genova e Milano con l'obiettivo di valutare la prevalenza e l'incidenza di questa complicanza, e di definire linee guida per la sua gestione terapeutica. Fino ad ora sono stati inseriti 119 pazienti con talassemia trasfusione dipendente; i dati di prevalenza indicano che in questa popolazione dopo i 50 anni un paziente su quattro ha la FA, dopo i 60 anni uno su 3. Questi dati indicano che la FA nei pazienti con talassemia trasfusione dipendente questa complicanza non solo è molto più frequente, ma l'età del primo episodio di FA è di vent'anni inferiore rispetto alla popolazione generale.

Per quanto riguarda le complicanze associate alla FA, il 5% dei pazienti ha avuto un ictus con un indice di rischio del 20-30% superiore rispetto alla popolazione generale: questo indica quanto sia importante valutare il rischio trombotico di questi pazienti e considerare sempre un trattamento anticoagulante.

In merito alla terapia non farmacologica della FA, 29 pazienti risultavano sottoposti ad ablazione e il 70% dei casi ha riportato beneficio clinico .

Per quanto riguarda il **rischio di arteriosclerosi**, esso sembra complessivamente basso, ma è necessario studiare meglio la popolazione talassemica stratificando i fattori di rischio.

Una problematica molto comune nella popolazione talassemica in età adulta è **l'osteopatia**, caratterizzata da dolore osseo, artropatie e osteoporosi, associata a volte dalla sarcopenia (riduzione della massa e della forza muscolare), la cui entità è variabile e probabilmente dipende dalla storia clinica del paziente (in relazione al carico di ferro e al grado di anemia mantenuti nel corso degli anni).

L' **insufficienza surrenalica** è dovuta ad un interessamento della via ipotalamo-ipofisi-surrene ed è caratterizzata da una diminuzione del cortisolo plasmatico e può comportare un impatto negativo (astenia) sulla qualità di vita del paziente.

Gli studi SITE eseguiti in occasione della **vaccinazione anti COVID-19**, hanno mostrato che la risposta immunitaria nella popolazione talassemica assomiglia a quella della popolazione generale molto anziana (over 80), con una perdita rapida delle cellule linfocitarie della memoria immunologica e da questo deriva la necessità di eseguire frequenti richiami vaccinali per mantenere un titolo anticorpale adeguato.



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

Per quanto riguarda le **problematiche renali**, da pochissimo sono disponibili le nuove buone pratiche stilate dalla SITE che riguardano pazienti con talassemia e anemia falciforme.

Per la popolazione talassemica è importante occuparsi a fondo delle problematiche cliniche emerse non solo per aggiungere anni alla vita, ma per aggiungere anche qualità di vita.

2) La gestione della anemia falciforme e future terapie (Casale M, De Franceschi L)

La terapia convenzionale per l'anemia falciforme è costituita dalla **terapia con idrossiurea (HU)** e dalla terapia trasfusionale cronica. Le ultime linee guida AIEOP pubblicate nell'aprile 2023, suggeriscono di offrire il trattamento con HU ai bambini con malattia drepanocitica SS o S β^0 a partire dai 9 mesi di vita, indipendentemente dalla presentazione di manifestazioni cliniche, in linea con le raccomandazioni anglosassoni. Il trattamento trasfusionale rimane la terapia di prima scelta per la prevenzione primaria e secondaria dello stroke. La terapia trasfusionale cronica può essere eseguita con trasfusioni semplici o tramite lo scambio eritrocitario manuale o automatizzato. Lo scambio eritrocitario è da preferire quando possibile perché riduce molto o evita il sovraccarico marziale e quindi la necessità di associare la terapia chelante.

Nella anemia falciforme, alla base della patogenesi della malattia e di molte complicanze c'è la vasocclusione ; questo è un fenomeno complesso, che coinvolge numerosi fattori tra cui le cellule endoteliali, le microparticelle eritroidi, l'eme libero, il rilascio di citochine, l'attivazione del complemento.

Sono oggi disponibili **nuove molecole** in grado di interrompere o **prevenire il fenomeno vasocclusivo** (sia in fase acuta sia in fase cronica) riducendo o contrastando l'attivazione del complemento

Alcune di queste molecole sono in fase di sperimentazione clinica iniziale e precisamente :

- ALXN1820 (anticorpo anti properdina)
- CROVALIMAB (anticorpo anti C5)

Altre molecole sono state sperimentate nel topo, tra cui l'anticorpo anti ADAMTS 13 che sembra attivo per la prevenzione delle microangiopatie.

3) La terapia genica nelle emoglobinopatie (Locatelli F, Miccio AR)

Il professor Locatelli illustra le due terapie generiche attualmente approvate da EMA per



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

le emoglobinopatie: il prodotto Zynteglo della Bluebird bio e il prodotto Exa-cell di Vertex.

Per quanto riguarda **Zynteglo** vengono illustrati i dati aggiornati dello studio di fase 3 in cui sono stati trattati 41 pazienti con TM in maggioranza (circa 90%) di genotipo β^0/β^0 : 37 pazienti hanno raggiunto l'indipendenza trasfusionale, che non era influenzata né dalla età anagrafica del paziente, né dal genotipo β globinico; inoltre è stato documentato un miglioramento significativo della qualità di vita.

Per i pazienti con anemia falciforme è stata osservata la scomparsa delle crisi vasocclusive severe; da segnalare che i due eventi di leucemia acuta osservati dopo 3 e 4,5 anni dal trapianto genico non sono risultati correlati al trattamento con Zynteglo.

Per quanto riguarda il prodotto **Exa-cell**, sono stati trattati in studi sperimentali pazienti di età compresa tra i 12 e i 35 anni; 42 su 44 pazienti con talassemia trasfusione dipendente hanno raggiunto l'indipendenza trasfusionale con un buon valore di emoglobina. Per quanto riguarda i 35 pazienti con anemia drepanocitica complicata da crisi falciformi dolorose e debilitanti, è stato osservato un decesso da infezione covid-19 complicata da polmonite; tutti i casi rimanenti sono risultati liberi da qualunque crisi vasocclusiva anche lieve in un periodo di osservazione post-trapianto variabile da 16 a 36,5 mesi.

Per tutti i pazienti sottoposti a terapia genica è previsto un continuo monitoraggio per valutare la sicurezza e la efficacia a lungo termine (15 anni).

Attualmente è in corso il trial pediatrico ed è previsto l'avvio successivo di due trials per pazienti con un'età tra i 35 e i 40 anni e tra i 40 e i 45 anni.

EMA non ha fino ad oggi definito i criteri di utilizzo di Exa-cell. È fondamentale individuare insieme ai clinici quali criteri applicare per scegliere il paziente ottimale da inviare alla terapia genica.

Si sta cercando di capire quale sarà la capacità manifatturiera della ditta Vertex e se sarà installato un sito di produzione in Italia.

A proposito della terapia genica, la prof Miccio (Parigi) ha illustrato diverse metodiche di gene editing con cui sono stati costruiti vari preparati che potrebbero essere il futuro della terapia genica nelle emoglobinopatie.

4) La terapia con Luspatercept (Origa F, Longo F, Perrotta S, Cappellini MD)

Alcune relazioni hanno riassunto i dati ottenuti dai vari trial clinici e dopo il primo utilizzo con la commercializzazione del farmaco; in particolare si ripercorrono i dosaggi utilizzati, gli eventi avversi che si sono verificati e i risultati ottenuti sia nei pazienti non trasfusione dipendente che nei trasfusione dipendenti. Il farmaco è prescrivibile in Italia dal 2021 per



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

i pazienti di età superiore a 18 anni con talassemia trasfusione dipendente e dal marzo 2023 anche per la talassemia intermedia .

E' in corso La sperimentazione del farmaco in età pediatrica.

E' stato illustrato il documento del Gruppo di Lavoro SITE che si propone di aiutare i clinici a identificare quali pazienti trattare e come gestire la terapia per garantire loro la massima efficacia e sicurezza.

Tutti i clinici ritengono importante che i dati dei pazienti in trattamento entrino negli studi osservazionali attualmente in corso. Il primo è stato promosso dalla casa farmaceutica produttrice del farmaco e comprende i pazienti inseriti nella terapia compassionevole prima della entrata in commercio del farmaco (31 centri). Il secondo studio è promosso dalla SITE e riguarda i pazienti che hanno iniziato la terapia dopo la commercializzazione del farmaco.

I dati desunti saranno molto importanti per valutare sicurezza ed efficacia del farmaco nella cosiddetta real life, sia a breve che a lungo termine.

5) la terapia con Mitapivat (Ricchi P, Cappellini MD)

Mitapivat (AG-348) è un attivatore allosterico che si assume per via orale, è una piccola molecola in grado di attivare un enzima presente in forma specifica nei globuli rossi (RBC) che è il piruvato chinasi (PK) . Il PK è un enzima indispensabile per formare adenosina trifosfato (ATP) una molecola ricca di energia utilizzata nel metabolismo cellulare. I pazienti con deficit di PK hanno una forma a volte grave di anemia. In questi pazienti l'efficacia e la sicurezza di questo farmaco è già stata dimostrata e negli Stati Uniti il mitavipat è già stato autorizzato al commercio per il trattamento dell'anemia da deficit di PK .

E' stato riscontrato che nella talassemia i GR hanno bassi livelli di ATP perché in condizioni di eritropoiesi inefficace la richiesta di energia necessaria per mantenere l'integrità del globulo rosso è molto elevata, e quindi la somministrazione del farmaco è in grado di migliorare la anemia e tutti i marcatori di emolisi.

Nella drepanocitosi il farmaco migliora il metabolismo energetico dei globuli rossi, l'integrità di membrana e si riduce il punto critico di ciclizzazione delle emazie, con miglioramento dei livelli di emoglobina e dei parametri di emolisi.

Negli studi clinici di fase 2 gli effetti collaterali sono stati simili a quanto osservato nei pazienti con deficit di PK, e cioè insonnia (50%), vertigini (30%), e cefalea (25%) ma tutti di grado lieve e di solito transitori.

Attualmente, sono in corso studi di sperimentazione di fase 2- 3 in doppio cieco in



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

pazienti con talassemia trasfusione dipendente, intermedia e con anemia falciforme; i risultati ottenuti, fino ad ora molto promettenti, consentiranno in futuro la autorizzazione al commercio del farmaco.

6) la trasfusione di globuli rossi conservati in ambiente ipossico (Forni G)

Questa tecnologia messa a punto dalla ditta Hemanex non è sperimentale poiché ha già ottenuto il marchio CE. Essa consiste nella conservazione delle emazie in sacche che vengono private dell'ossigeno. La privazione dell'ossigeno diminuisce lo stress ossidativo dei globuli rossi che pertanto rimangono più vitali durante la conservazione. I globuli rossi dopo separazione dal plasma, vengono trasferiti in una sacca particolare che permette la fuoriuscita di ossigeno in meno di 3 ore, e poi trasferiti in una sacca finale che viene conservata e utilizzata per la trasfusione. È già dimostrato che l'efficacia della trasfusione con unità così trattate è maggiore rispetto alle unità convenzionali quando utilizzate per la trasfusione dei pazienti in shock emorragico. Lo studio in corso presso il centro di Genova prevede l'arruolamento progressivo di 40 pazienti con talassemia trasfusione dipendente; ad ogni evento trasfusionale verranno calcolati i volumi di emazie trasfuse e dosati sia il valore di Hb pre trasfusionale sia il valore di Hb dopo 24 ore dalla trasfusione. L'efficacia di questa tecnica di conservazione potrà risultare sia da una diminuzione dei volumi dei globuli rossi trasfusi necessari nel tempo per mantenere il valore target di emoglobina pre trasfusionale, sia da valori più elevati di Hb dopo 24 ore dalla trasfusione (quest'ultimo dato esprime la maggior vitalità dei Gr trasfusi per cui si riduce la quota di globuli rossi che vengono eliminati immediatamente dopo la trasfusione).

7) Seminario Laboratoristico

Le prime due presentazioni (Nai A, Andolfo I) si sono incentrate nel ruolo del ferro e del suo meccanismo di assorbimento, di legame a proteine trasportatrici e deposito nei tessuti. Sono stati descritti meccanismi già noti di regolazione come il ruolo dell'epcidina e sono emersi nuovi meccanismi che spiegano come l'eritropoiesi e l'omeostasi del ferro si influenzino reciprocamente attraverso proteine specifiche come TFR2.

Le due successive (Guida V, Mandrile G) hanno trattato la diagnostica delle emoglobinopatie.

Le linee guida esistenti raccomandano come esami diagnostici di primo livello, l'emocromo, il dosaggio delle frazioni emoglobiniche e lo studio del metabolismo del ferro (ferritina, transferrina, sideremia), solo successivamente si passa ad un test genetico di secondo livello. Questi ultimi test vengono eseguiti nei seguenti casi: coppie di portatori, un coniuge portatore e presenza di indici ematologici borderline nell'atro coniuge,



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

soggetti con sospetta talassemia intermedia mai diagnosticata, soggetti con quadro ematologico non chiaro in cui è necessario escludere o confermare la presenza di talassemia, pazienti che si sottopongono a PMA, donatori di gameti.

Numerose sono le tecniche che si possono utilizzare per effettuare test genetico per la diagnosi di talassemia, ognuno di questi ha peculiarità che permettono di identificare mutazioni puntiformi, delezioni, inversioni che sono alla base di questa patologia.

Per quanto riguarda la diagnosi di talassemia in epoca prenatale, durante la gravidanza è possibile fare la villocentesi tra la decima e la dodicesima settimana oppure l'amniocentesi a 16 settimane di gestazione. E' inoltre possibile anche fare l'analisi sul DNA fetale circolante attraverso la next generation sequencing ma allo stato attuale deve essere sempre comunque confermato da un test diagnostico a un'epoca gestazionale maggiore di 16 settimane. Attualmente l'analisi del DNA fetale non è quindi consigliata.

È possibile anche effettuare la diagnosi preimpianto utilizzando sempre queste tecniche in cui si va a indagare specifiche mutazioni riscontrate nei genitori. Non è chiaro se la analisi effettuata sull'embrione pre-impianto sia potenzialmente rischioso per il futuro nascituro, si riscontra in letteratura un aumentato rischio di difetti cardiovascolari e un eventuale doppio rischio di malformazione senza escludere un possibile rischio per la gravidanza e la donna.

8) Seminario Infermieristico

Robello G.(Galliera GE) apre la sessione dedicata parlando e sottolineando l'importanza di rete tra professionisti e centri di riferimento nazionali con diverse esigenze di assistenza tra il nord e il sud del Paese; il fabbisogno del sapere infermieristico In ambito di patologie legate alle emoglobinopatie, nella fattispecie in ambito di studi clinici ed evidenze su talassemia e drepanocitosi.

a) Valutazione del dolore del pz con Emoglobinopatia (Ospedale Regina M. di Torino-A. Beccaria): linee guida italiane ed europee raccomandano che al pz con drepanocitosi in crisi dolorosa al Triage sia attribuito un codice arancio (i codici attualmente sono 5 : bianco verde azzurro arancio rosso) e che la somministrazione di terapia antidolorifica sia effettuata entro 30 minuti dall'accesso in PS, con rivalutazione periodica successiva del dolore (ogni 30m e poi ogni ora).

Nelle linee guida americane il tempo della terapia antidolorifica si sposta entro un'ora dall'accesso in PS, con rivalutazione del dolore ogni 30-60m.

Nella realtà inglese si parla anche di interventi non farmacologici per il trattamento del dolore; esso consiste di tecniche di coping, ovvero di rilassamento, come lo yoga, il massaggio, la realtà virtuale, mindfulness.



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

Cosa ci riserva il futuro ? Probabilmente l'Intelligenza Artificiale. Mentre le scale del dolore forniscono una valutazione solo soggettiva del dolore, con l'Intelligenza Artificiale il dolore potrà essere valutato e quantificato anche con una serie di comportamenti come la espressione facciale, tono voce, postura, respirazione.

b) Progetto Multicentrico "AREAL" implementazione dell'educazione Terapeutica (Osp.Galliera Inf.Brentan); Il progetto include 70 pz affetti da Talassemia major e drepanocitosi di età compresa tra 21-40 anni in trattamento trasfusionale cronico, residenti in 12 paesi Europei (In Italia: Galliera, Vanvitelli, AOU Padova), Cina e Sud-Africa, e seguiti per 4 mesi .

Lo studio prevede l'utilizzo di una realtà virtuale, ossia di un software di realtà virtuale immersiva, che è in grado alleviare il senso di ansia e dolore tramite la stimolazione dei sensi del paziente. Questo metodo arriva dal mondo cinematografico, quando nel 1989 un informatico statunitense utilizza un visore per sollecitare i sensi dapprima in pazienti età adulta e poi in giovane età.

Lo studio in questione è iniziato durante la pandemia e consiste di 3 giochi con diversi tipi di finalità terapeutica (distrarre, ridurre l'ansia e depressione durante la seduta trasfusionale, educare e migliorare con innovazione) ; esso è molto ricco di stimoli fornendo immagini di un mondo aperto fatto di cascate, paesaggi, e i percorsi di logica sono senza imposizioni e sermoni da parte dell'infermiere o dal medico. Le "Giuste Indicazioni Terapeutiche" sono fornite sottoforma di gioco che il pz assimila quasi a sua insaputa. Questo studio è iniziato a Genova, dove buona parte degli infermieri dichiarava di non riuscire a erogare un'adeguata Educazione Terapeutica sia al pz sia alla famiglia, ritenendo comunque questo punto importante nel processo di assistenza al paziente come propria responsabilità legislativa.

I pazienti hanno risposto in modo positivo a questo nuovo metodo, raggiungendo gli obiettivi preposti di pari passo con il personale infermieristico, con esiti sorprendenti. L'utilizzo di questo strumento di realtà virtuale amplia la visione di assistenza che inizia a mutare verso nuove frontiere.

c)Etno-assistenza alla popolazione affetta da Emoglobinopatie: Flussi migratori negli ultimi 20 anni (Genova Galliera Inf.Frangioni).

Lo studio epidemiologico effettuato presso il centro di microcitemia del Galliera ha portato alla luce un significativo aumento del numero di stranieri e di screening positivi per emoglobinopatie negli ultimi 20 anni, rispecchiando una tendenza presente in tutta Italia.

Il centro della microcitemia di Genova ha iniziato uno screening per la drepanocitosi in pronto soccorso; esso è rivolto ai pazienti provenienti da aree endemiche per le



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

emoglobinopatie e che presentano algie riconducibile a drepanocitosi; in questi casi oltre all' esame obiettivo e ad altri esami di laboratorio, è stato effettuato un test rapido che permette di fare una diagnosi in pochi minuti di questa emoglobinopatia con molti vantaggi per inquadrare la clinica del paziente.

d)Valutazione del patrimonio venoso, come guidare al miglior accesso venoso (Cagliari-Milano Inf. Tabini e Zucca). Si parla di cannule e aghi butterfly . Questi ultimi si usano solo ed esclusivamente per prelievo e mai per trasfusione e mai per terapie infusive in quanto risulterebbe difficile reperire poi in urgenza un nuovo accesso venoso in caso di reazioni allergiche a emotrasfusioni, inoltre presentano un elevato rischio di coagulazione del sito di infusione.

Vengono riportati i vantaggi dell'utilizzo di dispositivi portatili per facilitare la visualizzazione delle vene tra cui :

-l' ecografo transilluminatore : molto apprezzato dai pazienti e dagli infermieri; migliora il lavoro infermieristico ed evita sprechi.

-il transilluminatore ad infrarossi: è stato utilizzato con successo in bambini da 0 ad 1 anno, poiché è in grado di localizzare le vene fino a 15mm di profondità.

Presso il centro di Microcitemia e Anemie Rare dell'Ospedale A. CAO di Cagliari, è stato condotto uno studio della durata di 4 settimane, mediante un questionario sottoposto sia agli infermieri sia ai pazienti, in cui è stato valutato:

- il numero di punture necessarie per ottenere un valido accesso venoso,

- la influenza su ciò di alcuni elementi quali la età del paziente, la presenza del genitore per la età pediatrica, la applicazione della crema anestetica (non sembra migliorare l'esito della veni puntura), l'utilizzo di metodi per la distrazione del paziente (come la visioni di cartoni animati, ascolto di canzoni, le bolle di sapone).

La distrazione del paziente è risultato il metodo più efficace per ottenere con maggior successo l'accesso venoso . Questo metodo è inoltre stato applicato con beneficio come antistress e tensione; inoltre è risultato efficace per normalizzare i parametri pressori. I risultati sono stati molto interessanti e incoraggianti.

e)La presa in carico e l'approccio infermieristico al bambino migrato con emoglobinopatie (*Inf.Pisciotta Palermo*) Nel 2017 veniva aggiornato il piano regionale siciliano migranti ed esso prevedeva l'assistenza sanitaria sia allo sbarco sia nei centri di prima accoglienza come Lampedusa e isole minori, e in caso di pazienti con emoglobinopatia era prevista la presa in carico del paziente presso il centro specialistico.

La presa in carico di questi nuovi pazienti, migranti e in gran parte affetti da drepanocitosi e diagnosticati in PS, è molto complesso e difficile. Per poter erogare con successo le cure necessarie fornite dal team multidisciplinare presente nel centro e per ottenete una



ASSOCIAZIONE per la LOTTA alla TALASSEMIA

- Rino Vullo - ODV

c.f. 93040390382

adesione buona alle cure da parte del paziente e della famiglia sono stati utilizzati vari accorgimenti, tra cui anche l'uso di brochure informative sulla malattia e sul percorso di cura. Ma è stato di fondamentale importanza la creazione di una rete di mamme dei pazienti che ha favorito il confronto culturale, l'inserimento dei pazienti e la aderenza alla terapia. Il centro di accoglienza siciliano sottolinea l'importanza **dell'umanizzazione delle cure**: la collaborazione tra il personale del centro con le famiglie e i piccoli pazienti che si devono adattare al nuovo ambiente , ha apportato un grosso beneficio alla adesione al percorso di cura .