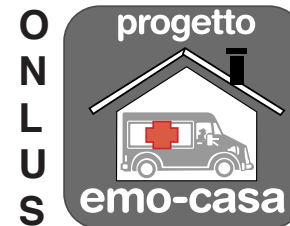


Emoflash



Spedizione in abbonamento postale comma 20/c legge 622/96 - filiale di Milano

N O T I Z I A R I O • ANNO XXIV - N. 3 - MARZO 2021

ORGANO UFFICIALE DELL'ASSOCIAZIONE "PROGETTO EMO-CASA ONLUS"

L'attività svolta e i risultati conseguiti, dalla nostra Associazione, nel corso del 2020

- ❑ **favorire la ricerca clinica** nel campo delle emopatie maligne (leucemia, linfomi e mieloma);
- ❑ nel corso del 2020 sono stati effettuati n. **1.358 trasporti** per **80** pazienti sottoposti a terapia presso l'Ospedale di Milano-Niguarda, l'Ospedale di Padova, n. **3.740** ore di **assistenza domiciliare** fatte da personale volontario socio-assistenziale, presso le Delegazioni di Milano, Novara Verona e Padova;
- ❑ nel corso del 2020 le borse di studio per personale infermieristico, operante presso l'ospedale di Milano-Niguarda, sono **2**, più **una** in ufficio segreteria presso lo Stabilimento Ospedaliero Villa Scassi di Genova, il totale di ore impiegate dal personale infermieristico è stato di **3.800** ore di presenza;
- ❑ il servizio di terapia domiciliare, **prelievi ematici (14)** da parte della Delegazione di Novara, in collaborazione con alcune strutture Ospedaliere della città;
- ❑ la Delegazione di Padova ha effettuato trasporto di pazienti, segnalati dalla Divisione di Ematologia dell'Università Pediatrica (**4** trasporti fuori provincia; **294** trasporti in provincia e **400** trasporti in città);
- ❑ la Delegazione di Verona ha effettuato il servizio trasporti, nel corso del 2020 ne ha effettuati **40** in città, verso le strutture ospedaliere;
- ❑ dove non è stato possibile intervenire concretamente sotto l'aspetto sanitario, siamo intervenuti con **contributi e donazioni (€ 20.200,00)** da parte delle Delegazioni di Milano, Trento/Belluno, Genova, Verona, Padova/Vicenza/Venezia, a favore di quei pazienti che ne hanno fatto richiesta e che realmente avevano e hanno necessità;
- ❑ nei **due appartamenti** affittati dall'Aler a una Associazione a noi gemellata, abbiamo **ospitato 54 famiglie** di pazienti arrivati da fuori Milano per un totale di **524** giorni di presenza, pazienti ricoverati presso l'Ospedale di Milano-Niguarda – reparto Ematologia/Talamona, Centro Trapianti Midollo e l'Ospedale San Raffaele di Milano;
- ❑ attualmente siamo presenti, con nostre Delegazioni, nelle seguenti città: Milano, Verona (Verona/Brescia/Mantova), Trento (Trento/Belluno/Bolzano), Novara (Novara/Vercelli), Genova (Genova/Alessandria), Padova (Padova/Rovigo/Treviso/Venezia/Vicenza) e Ravenna oltre l'unità mobile del Ponente Ligure con sede a Toirano (Sv).

Tutto ciò è stato possibile e può migliorare, grazie alla Vostra generosità.

News News News News News News News News News News News News

800 591147



Editing del genoma: trattato al Bambino Gesù il primo paziente italiano, affetto da talassemia

I promettenti risultati della sperimentazione internazionale con il sistema CRISPR-CAS9 presentati al Congresso annuale della Società Americana di Ematologia (ASH)

News News News News News News News News News News

L'

editing del genoma per correggere la talassemia. È stato trattato con questa tecnica innovativa all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù il primo paziente italiano, un giovane adulto affetto da anemia mediterranea. Il caso clinico si inserisce all'interno di una sperimentazione internazionale promossa da Vertex Pharmaceuticals e Crispr Therapeutics i cui primi promettenti risultati sono stati presentati al 62° Congresso della Società Americana di Ematologia (ASH), l'appuntamento annuale che raccoglie i contributi scientifici più qualificati al mondo nell'ambito delle malattie del sangue.

L'editing del genoma

L'editing del genoma con il sistema CRISPR-Cas9 è una tecnologia innovativa che funziona come un "correttore" del DNA ad altissima precisione. Il metodo si basa sull'impiego della proteina Cas9, una sorta di forbice molecolare che viene programmata per tagliare o modificare specifiche sequenze del DNA di una cellula, potendo così portare alla correzione di varie malattie. CRISPR-Cas9 è un complesso di molecole biologiche formato da frammenti di RNA (acido ribonucleico) e da proteine: il segmento di RNA è la bussola che indica il bersaglio da colpire, la proteina Cas9 esegue il taglio o la modifica. Le cellule prelevate dalla persona malata vengono "corrette" in laboratorio con questo approccio, poi vengono infuse nell'organismo dove si riproducono al posto di quelle difettose.

La sperimentazione internazionale

Nel 2019, Vertex Pharmaceuticals e Crispr Therapeutics hanno avviato due trial clinici internazionali per la cura di giovani adulti inizialmente e poi di adolescenti affetti da talassemia e da anemia falciforme attraverso la tecnica di editing del genoma con CRISPR-Cas9. La sperimentazione, in corso di svolgimento, coinvolge l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e altri 13 Centri statunitensi, canadesi ed europei per la selezione dei

pazienti, la raccolta delle cellule da "editare" e la somministrazione del trattamento. Nei trial verranno arruolati 45 giovani con talassemia e 45 con anemia falciforme. Il Bambino Gesù è l'unico ospedale italiano coinvolto nella sperimentazione, il cui comitato scientifico internazionale è coordinato dal prof. Franco Locatelli, direttore del Dipartimento di Oncoematologia e Terapia Cellulare e Genica.

Talassemia e anemia falciforme: come funziona l'editing

Talassemia e anemia falciforme sono due malattie del sangue causate dalle mutazioni dei geni coinvolti nella sintesi dell'emoglobina, la proteina dei globuli rossi che trasporta ossigeno nell'organismo. Normalmente, nei soggetti adulti, ogni molecola di emoglobina è formata da 4 catene proteiche: 2 catene alfa e 2 catene beta.

Nelle forme più gravi di talassemia il problema è l'assenza o la marcatamente ridotta produzione di catene beta e l'eccesso di catene alfa, uno squilibrio che rende necessarie regolari e periodiche trasfusioni di sangue in chi ne è affetto.

Nell'anemia falciforme, invece, è l'alterazione della struttura delle catene beta che porta alla formazione di globuli rossi anomali, a falce, che ostacolano flusso sanguigno e ossigenazione nei capillari provocando crisi molto dolorose e infarti nei tessuti.

Esiste, tuttavia, un tipo diverso di emoglobina formato non da catene alfa-beta, ma da catene alfa-gamma.

È quella presente nel feto (emoglobina fetale) e che viene progressivamente sostituita a partire dalla nascita, quando si attiva un meccanismo, guidato dal gene BCL11A, che blocca la sintesi delle catene gamma con produzione di catene beta.

Alcune persone continuano a produrre emoglobina fetale (alfa-gamma) per tutta la vita, la condizione si chiama persistenza ereditaria di emoglobina fetale. Tra loro anche persone con ta-



800 591147

lassemia e anemia falciforme: in questi casi - è documentato - le manifestazioni della malattia sono molto attenuate.

Il trattamento sperimentato nei due trial internazionali si basa proprio sul ripristino della sintesi dell'emoglobina fetale tramite l'editing del genoma. Le cellule staminali emopoietiche prelevate dai pazienti vengono modificate in appositi laboratori con il complesso CRISPR-Cas9 programmato per "spegnere" il gene BCL11A e far ripartire la produzione di emoglobina fetale. Dopo questa manipolazione genetica, le cellule così modificate vengono infuse nei pazienti che nel frattempo sono stati sottoposti a una terapia farmacologica per "distruggere" il midollo, in modo da fare spazio alle nuove cellule staminali ingegnerizzate che si moltiplicheranno correggendo la malattia.

I risultati della sperimentazione

I risultati del trattamento sperimentale sul gruppo di pazienti già sottoposti alla procedura sono molto promettenti: i talassemici arrivano a produrre elevatissime quantità di emoglobina fetale che consente loro di ottenere l'indipendenza da trasfusioni di sangue in ragione dell'effetto terapeutico derivante dalle cellule "edite".

Nei pazienti con anemia falciforme la produzione di emoglobina fetale supera il 40%, un valore che consente loro di non avere più crisi vaso occlusive.

I dati della sperimentazione sono stati presentati al 62° Congresso della Società Americana di Ematologia (ASH) in corso in questi giorni (dal 5 all'8 dicembre) per via telematica. L'appuntamento

annuale riunisce i maggiori esperti mondiali nel campo dell'ematologia ed è l'occasione per presentare i contributi scientifici più qualificati e innovativi prodotti in questo ambito.

Inoltre, i dati relativi ai primi 2 pazienti inseriti nello studio, uno affetto da talassemia trasfusione-dipendente, l'altro da anemia a cellule falciformi con un follow-up di 18 e 15 mesi, rispettivamente, sono stati pubblicati sull'autorevole New England Journal of Medicine.

Il primo caso di editing genomico in Italia

All'interno di questa sperimentazione, lo scorso 17 novembre sono state infuse le cellule staminali "edite" al primo paziente italiano, seguito all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Si tratta di un giovane adulto affetto da talassemia, l'unico in Italia (e uno dei pochi al mondo) a essere trattato con la tecnica di editing genomico CRISPR-Cas9. Nei prossimi mesi, altri pazienti con talassemia e con anemia falciforme verranno sottoposti al trattamento presso l'Ospedale della Santa Sede.

Le prospettive

Spiega il prof. **Franco Locatelli**, direttore del Dipartimento di Oncoematologia del Bambino Gesù e coautore del manoscritto pubblicato sul *New England Journal of Medicine*: «L'editing del genoma rappresenta potenzialmente una rilevante opzione curativa per i pazienti con emoglobinopatie, ovvero talassemia e anemia falciforme, accompagnata da un basso profilo di rischio; certamente i risultati andranno verificati e confermati nel tempo. Normalmente questi pazienti trovano nel trapianto di midollo la loro principale soluzione terapeutica. Il vantaggio dell'editing del genoma, che si affianca per profilo di sicurezza ed efficacia alla terapia genica, anch'essa assai innovativa e sviluppata con successo nel nostro Ospedale, è quello di poter essere applicato anche a chi non ha un donatore di midollo osseo o non può ricevere un trapianto a causa dell'età.

Confidiamo che in futuro l'editing potrà essere utilizzato anche per il trattamento di altre malattie genetiche e per migliorare ulteriormente l'efficacia delle cellule CAR-T».

Tratto da ospedalebambinogesu.it



Ingresso dell'Ospedale



800 59 11 47

dal lunedì al venerdì
orario d'ufficio

ONLUS



DIREZIONE

Via G. Murat 85 - 20159 Milano
Tel: 02 69008117 - Fax 02 69016332

Sito Internet: www.emo-casa.com

info@emo-casa.com

Come aiutarci:

- a mezzo versamento c/c postale 40444200 intestato a: **Progetto Emo-Casa Onlus**
- con bonifico bancario Monte dei Paschi di Siena Ag. 51 - Milano
cod. IBAN IT22 N 01030 01658 000061127249
- con bonifico bancario Banca Popolare di Sondrio Ag. 15 - Milano
cod. IBAN IT23 R056 9601 6140 0000 3788 X80
- devolvendo il 5 per mille alla nostra Associazione c.f. 97205190156 usando:
mod. integrativo CUD; mod. 730/1-bis redditi; mod. unico persone fisiche

16124 Genova P.tta Jacopo da Varagine 1/28

Tel. 010 2541440

Fax 010 2473561

E-mail: progettoemocasaonlus.ge@gmail.com

35138 Padova Via Bezzecca, 4/c

Tel. 049 8713791

Fax 049 8714346

Banca Intesa Sanpaolo

Filiale Via Montà 109 - Padova

IBAN IT66 W030 6912 1331 0000 0101 464

E-mail: emocasa.pd@gmail.com

Delegazione Padova - Rovigo - Treviso - Venezia
Vicenza

38122 Trento Via Zara, 4

Tel. e Fax 0461 235948

Cassa Rurale di Trento

Filiale di Trento - Via Grazioli

IBAN IT03 H083 0401 8330 0000 9791 479

E-mail: progetto.emo.casa.onlus.tn@gmail.com

Delegazione Trento - Belluno - Bolzano

28100 Novara Via Gnifetti, 16

Tel. e Fax 0321 640171

E-mail: emocasa.novara@gmail.com

37134 Verona Via Rovigo, 23

Tel. 045 8205524

Fax 045 8207535

Banca Intesa Sanpaolo

Filiale Viale del Lavoro 8 - Verona

IBAN IT32 K030 6918 4681 0000 0004 555

E-mail: progetto.emocasa.vr@gmail.com

Delegazione Verona - Brescia - Mantova

48121 Ravenna Via Pellegrino Matteucci, 20

Tel. e Fax 0544 217106

E-mail: emo.ra@libero.it

Unità mobile

Sede Ponente Ligure:

P.zza della Libertà 10/1 - 17055 Toirano (SV)

Tel. 347 5745626

Emoflash

MENSILE ORGANO UFFICIALE DELL'ASSOCIAZIONE "Progetto Emo-casa Onlus"

Direzione, Redazione, Amministrazione, Via G. Murat 85 - 20159 Milano • tel: 02 69008117 - fax 02 69016332

Direttore Responsabile: Tesolin Flavio

Comitato di Redazione: Nosari Anna Maria Rita, Crugnola Monica, Zaffaroni Livio, Maggis Francesco, De Miccoli Rita, Andreescu Luminita Mihaela

Iscrizione Tribunale di Milano N. 174 del 16/03/1998 - Fotocomposizione: LimprontaGrafica Milano - Stampa: Grafica Briantea srl - Usmate (MI)