

LA BETA-TALASSEMIA: L'IMPATTO SUI PAZIENTI ITALIANI

- **Le sindromi beta-talassemiche sono un gruppo di malattie ereditarie del sangue** caratterizzate da una ridotta produzione o assenza delle catene della beta-globina, elemento costitutivo dell'emoglobina, proteina responsabile del trasporto di ossigeno attraverso l'organismo.¹
- Generalmente, i pazienti affetti da beta-talassemia soffrono di sintomi di diversa gravità, quali astenia, pallore della cute, ittero, ingrossamento della milza e del fegato.¹

VI SONO TRE DIVERSE FORME DI BETA-TALASSEMIA:¹

la beta-talassemia minor

la beta-talassemia intermedia

la beta-talassemia major

la forma più grave, che in base al fabbisogno di sangue viene definita **beta-talassemia trasfusione-dipendente (TDT)**

La diagnosi in Italia avviene generalmente **entro i primi due anni di vita.**²

Si stima che in Italia vi siano circa **7.000 persone** affette da beta-talassemia, concentrate soprattutto in alcune Regioni del Sud (Sicilia, Sardegna, Puglia) e del Centro-Nord (Lombardia, Piemonte, Emilia Romagna).

Di queste, si stima che il 73% sia affetto da talassemia trasfusione-dipendente.³

Prevalenza regionale della beta-talassemia in Italia - % sul totale dei pazienti affetti dalla patologia

 >9%  5% - 9%  <5%

Elaborato da Tabella sito ufficiale SITE³

Per maggiori informazioni: www.vrtx.com/it



VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

LA BETA-TALASSEMIA MAJOR



QUANDO SI MANIFESTA

La beta-talassemia major, anche detta beta-talassemia trasfusione-dipendente (TDT), causa una **severa anemia** già **entro i primi due anni di vita**.¹

LA TERAPIA AD OGGI

Per sopravvivere il paziente necessita di:

- **regolare terapia trasfusionale:** mediamente tra 1 e 3 sacche di sangue al mese⁵
- **terapia ferrochelante:** necessaria per rimuovere il ferro in eccesso accumulatosi nell'organismo in conseguenza delle trasfusioni.^{1,5}



Circa **7 ORE** al mese per gestire la propria patologia nei giorni trasfusionali⁶

Circa **16 ORE** al mese per gestire la propria patologia nei giorni non trasfusionali⁶

La maggior parte delle altre opzioni terapeutiche ad oggi disponibili si limitano ad alleviare i sintomi¹

LA PROSPETTIVA DELLA GUARIGIONE

Pur con le migliori cure disponibili, i pazienti affetti da TDT sperimentano **significative complicanze** associate alla patologia.⁷

Il **trapianto di midollo osseo** è ad oggi l'unica opzione terapeutica definitiva per i pazienti affetti da TDT, ma può comportare **seri rischi**, oltre ad essere disponibile solo per un sottogruppo di pazienti a causa della mancanza di un donatore compatibile per la maggior parte dei pazienti affetti dalla patologia.¹



COMORBIDITÀ⁷

Si stima che quasi il **70%** dei pazienti affetti da TDT presenti una o più **comorbidity**:



osteoporosi



ipogonadismo



disturbi di tipo endocrinologico tra cui deficit della tiroide e diabete mellito



complicanze cardiache tra cui insufficienza cardiaca e aritmia

QUALITÀ DI VITA

I pazienti affetti da TDT hanno una **qualità di vita ridotta** rispetto alla popolazione generale, a causa delle **limitazioni nelle attività sociali e lavorative** causate sia dalla patologia che dalla terapia trasfusionale.⁶

Più del **94%** dei pazienti ha perso almeno 1 giorno di lavoro o scuola al mese⁶

Più del **40%** ha dovuto ridurre l'orario lavorativo o cambiare lavoro a causa della malattia, con un tasso di disoccupazione mediamente più alto nella popolazione TDT rispetto alla popolazione generale⁶

1. Galanello R, et al. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:11. 2. Origa R, et al. Med. J Hem. & Inf. Dis. 2019; 11. 3. Elaborazione dati SITE: <https://www.site-italia.org/centri.php?reg=14> (ultimo accesso: Maggio 2024). 4. Angelucci E, Blood 2017, 120 (Supplement 1): 3368. 5. Weiss M, et al. Am J Hematol. 2019;94:E129-E132. 6. Tedone F, J. Clin. Med. 2022, 11 (15); 7. Forni G, et al., Am J Hematol. 2023 Mar; 98 (3):381-387. doi: 10.1002/ajh.26798.

