

2020



Progetto
Ematologia
Romagna

Anemie Rare

Antonio de Vivo



Dichiarazione Conflitto di Interessi

Dichiaro di Non avere Conflitti di Interesse

2020



2. LE MALATTIE RARE

Le malattie rare colpiscono un numero limitato di persone e, di conseguenza, generano problemi legati alla loro bassa frequenza. **In Europa viene considerata rara ogni malattia che interessa meno di 5 persone ogni 10.000.^[1]**

Il numero delle malattie rare note oscilla tra 7.000 e 8.000, ma il loro numero è destinato ad aumentare di pari passo con le nuove acquisizioni scientifiche e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. Complessivamente le malattie rare affliggono centinaia di migliaia di pazienti in Italia e diversi milioni in Europa.

Ematologia non Oncologica

- ❑ > 80% delle prestazioni ematologiche erogate
- ❑ < 5% delle risorse economiche
- ❑ Attività frequentemente delegate ad ambiti internistici



2020

Premessa

- L'Ematologia italiana è pronta a raccogliere la sfida ?
- La sfida è sostenibile economicamente ?

Emoglobinuria Parossistica Notturna

A *PNH erythrocytes in absence of anti-complement treatment*

MAC-mediated massive intravascular hemolysis

B *PNH erythrocytes on terminal complement inhibitors*

Anti-C5 agents:

- mAbs: eculizumab, ravulizumab, SKY59, LFG316, ABP959, REGN3918
- RA101495
- Coversin
- ALNCC5

C3-mediated extravascular hemolysis

Residual MAC-mediated intravascular hemolysis (i.e., PK or PD breakthrough)

C *PNH erythrocytes on proximal complement inhibitors (+/- terminal inhibitors?)*

Anti-C3 agents:

- AMY-101
- APL-2

Anti-FD agents:

- ACH4471

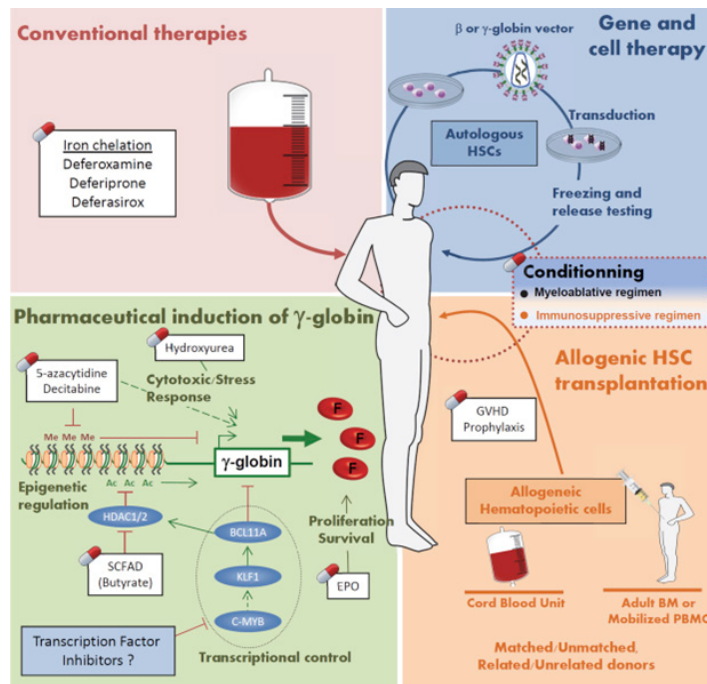
Anti-FB agents:

- LNP023

Normal life-span of PNH erythrocytes

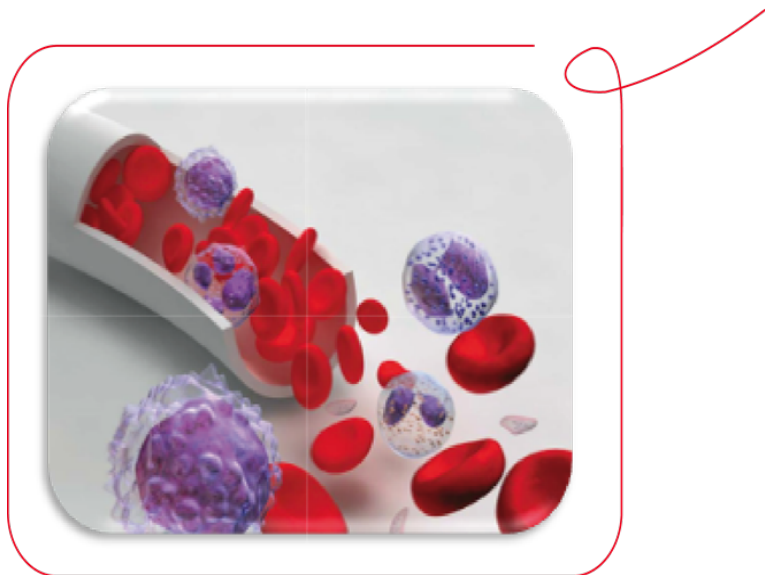
- Eculizumab
- Ravulizumab
- Anti C3 (AMY101)
- Anti FD (ACH4471)

Talassemie



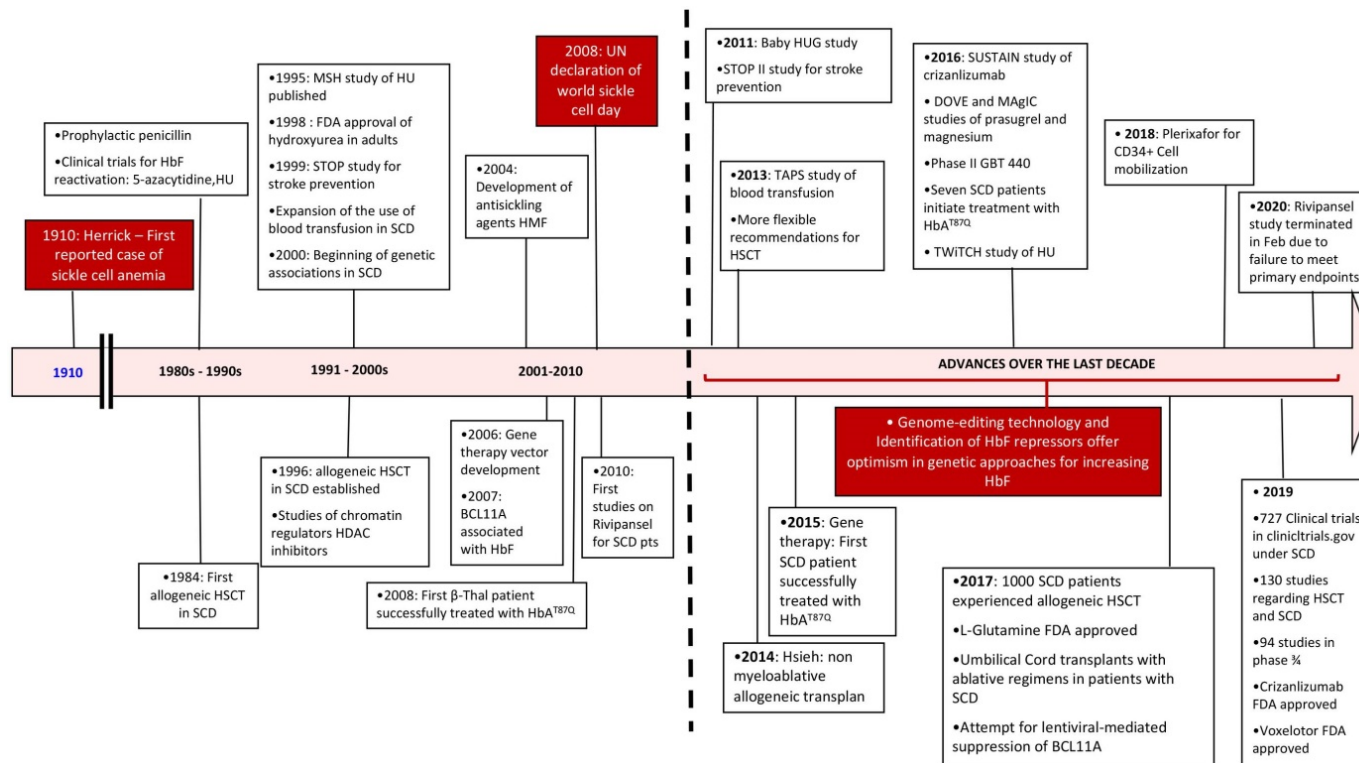
- Demetilanti
- Luspatercept
- Terapia genica

Anemie Emolitiche Autoimmuni

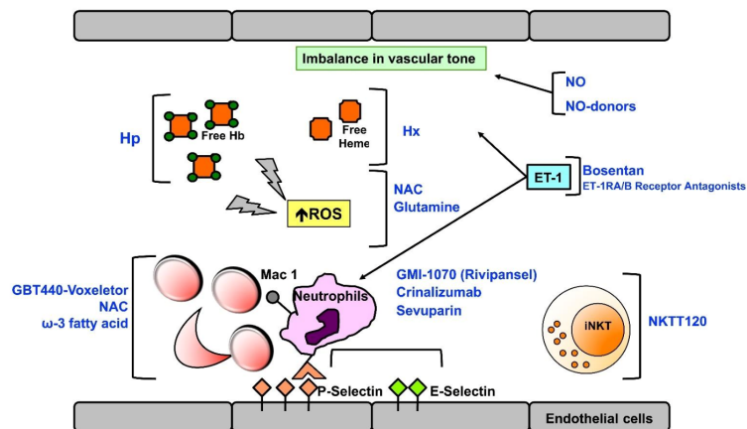


- Rituximab
- Sutimlimab (C1s inhibitor)
- Fوسفامatinib

Anemia Falciforme



Anemia Falciforme

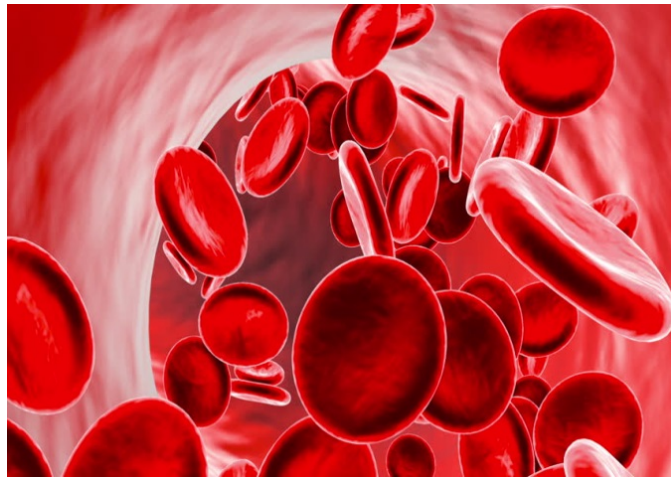


- Crinalizumab
- Voxelotor
- Anticorpi anti iNKT



2020

Deficit Piruvato Kinasi



Mitapivat:
(allosteric activator PK)

Prospettive

- ✓ L'inserimento delle emoglobinopatie nei **Piani nazionali per le Malattie Rare**
- ✓ La creazione di registri per la raccolta e l'analisi di dati relativi ai pazienti
- ✓ L'identificazione di centri di riferimento e specializzazione sul territorio
- ✓ L'adozione di misure mirate all'integrazione socio-sanitaria degli immigrati
- ✓ Lo sviluppo e l'implementazione di **linee guida e standard** di prevenzione e cura
- ✓ L'implementazione di iniziative volte ad aumentare la conoscenza delle patologie fra la popolazione in generale e, in particolare, fra le persone a rischio
- ✓ La creazione di iniziative dedicate alla **formazione** della classe medica con particolare riferimento alla prevenzione, diagnosi e gestione delle emoglobinopatie
- ✓ Finanziamenti alla **ricerca** sulle emoglobinopatie.