

COMUNICATO STAMPA del 7 maggio 2026

TALASSEMIA, AL BAMBINO GESÙ LA SVOLTA DELLE TERAPIE GENICHE: DAI PRIMI STUDI ALL'EDITING DEL GENOMA

L'8 maggio la Giornata Mondiale. Oltre il 90% dei pazienti senza trasfusioni grazie alle terapie avanzate, oggi rimborsate dal SSN

La talassemia è una delle malattie genetiche del sangue più diffuse al mondo. In Italia si contano circa 7.000 pazienti affetti, di cui oltre 5000 convivono con forme trasfusione-dipendenti e sono pertanto costretti a sottoporsi a regolari trasfusioni periodiche per tutta la vita. In occasione della **Giornata Mondiale** dell'8 maggio, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù traccia il bilancio di un **percorso di ricerca e innovazione** che, dal 2018 a oggi, ha contribuito in modo determinante allo **sviluppo delle terapie geniche oggi disponibili** per i pazienti. Un percorso che ha trovato un passaggio decisivo con la recente **rimborsabilità** da parte del **Servizio Sanitario Nazionale** della **prima terapia di editing genetico** per la **beta-talassemia** trasfusione-dipendente e **l'anemia falciforme severa in pazienti con età compresa fra i 12 e i 35 anni di età**. Una terapia basata sulla modifica delle cellule staminali del paziente, che nelle sperimentazioni cliniche ha consentito alla quasi totalità dei pazienti con talassemia di raggiungere **l'indipendenza dalle trasfusioni**. «*L'editing del genoma delle cellule staminali del paziente basato sulla tecnologia Crispr/Cas9 rappresenta una svolta fondamentale per le persone affette da malattie genetiche del sangue*» ha detto il prof. **Franco Locatelli**, responsabile del Centro studi clinici oncoematologici e terapie cellulari del Bambino Gesù.

LA TALASSEMIA

La talassemia è una malattia ereditaria causata da **mutazioni dei geni coinvolti nella produzione dell'emoglobina**, la proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno nell'organismo. Nelle forme più gravi, come la **beta-talassemia trasfusione-dipendente**, la produzione delle catene beta dell'emoglobina è assente o fortemente ridotta. Per questa ragione, i pazienti devono ricevere trasfusioni di sangue in media ogni tre settimane e seguire **terapie quotidiane** per eliminare il ferro che, accumulandosi nell'organismo, può provocare complicanze endocrinologiche, cardiologiche ed epatiche. Fino a pochi anni fa, l'unica opzione potenzialmente curativa era il trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche, la cui applicabilità su larga scala è, tuttavia, limitata dalla disponibilità di un donatore compatibile e da rischi crescenti con l'età del paziente.

BAMBINO GESÙ: DALLA SPERIMENTAZIONE ALLA PRATICA CLINICA

L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è stato tra i centri protagonisti dell'**evoluzione delle terapie geniche per la talassemia**. [Nel 2018, ha partecipato come unico centro Italiano agli studi internazionali sulla terapia genica "additiva"](#), basata sull'introduzione nelle cellule staminali del paziente di una copia funzionante del gene della beta-globina tramite vettore lentivirale. I primi

risultati hanno mostrato la possibilità, per il 90% dei pazienti, di liberarsi dalla dipendenza dalle trasfusioni.

Dal **2020**, l'Ospedale ha contribuito di nuovo come unico centro Italiano e in maniera decisiva allo sviluppo dell'**editing del genoma con tecnologia CRISPR-Cas9**, la cosiddetta **forbice molecolare**, diventando **il primo centro in Italia a trattare un paziente con talassemia** con questa tecnica. A differenza dell'approccio additivo, che introduce una copia funzionante del gene difettoso, l'editing genomico **modifica in modo mirato specifiche sequenze del DNA delle cellule staminali emopoietiche del paziente**, riattivando la produzione di **emoglobina fetale**. Si tratta, quindi, di una sorta di *chirurgia molecolare* mirata.

Il trattamento agisce sul gene BCL11A, **responsabile del blocco della produzione di emoglobina fetale dopo la nascita**. La sua inattivazione consente alle cellule del sangue di riattivare la sintesi di emoglobina fetale, una forma di emoglobina in grado di compensare il difetto alla base della malattia.

I risultati degli studi internazionali pubblicati nel 2024 sul New England Journal of Medicine hanno segnato una svolta. Nello studio sulla talassemia, per il quale il Prof. Locatelli è stato il coordinatore internazionale e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù il principale centro di arruolamento, **i dati aggiornati con follow-up esteso mostrano che il 98% dei pazienti valutabili ha raggiunto l'indipendenza dalle trasfusioni**. Risultati altrettanto rilevanti sono stati ottenuti anche nello studio sull'**anemia falciforme**, in cui il **100% dei pazienti è risultato libero da crisi vaso-occlusive e ospedalizzazioni a queste correlate** per almeno 12 mesi. È in corso di finalizzazione anche la pubblicazione dei risultati relativi allo studio condotto nei pazienti pediatrici di età compresa fra i 5 e gli 11 anni. Un ulteriore passo verso terapie sempre più efficaci e accessibili.

La recente **rimborsabilità da parte del SSN** rappresenta il passaggio dalla ricerca alla disponibilità clinica per i pazienti. *«Oggi siamo di fronte a un cambiamento concreto nella vita dei pazienti - sottolinea **Franco Locatelli** - La disponibilità nel Servizio sanitario nazionale di una terapia innovativa, somministrata una sola volta, consente di trasformare risultati della ricerca in un beneficio reale e duraturo per i malati e per le loro famiglie».*