

COMUNICATO STAMPA dell'11 GIUGNO 2026

TALASSEMIA E ANEMIA FALCIFORME: LA “FORBICE” MOLECOLARE FUNZIONA ANCHE NEI BAMBINI

Sul New England Journal of Medicine i risultati degli studi condotti in Italia dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Con l'editing genetico indipendenza dalle trasfusioni e assenza di crisi vaso-occlusive nei pazienti tra i 5 e gli 11 anni, con un beneficio clinico sostenuto nel tempo

L'editing del genoma è efficace anche nei bambini più piccoli. Due studi internazionali riportati in un articolo [pubblicato sul New England Journal of Medicine](#) dimostrano che la terapia basata sulla tecnologia CRISPR-Cas9, la cosiddetta **forbice molecolare**, **elimina** la necessità di **trasfusioni** nei pazienti con beta-talassemia trasfusione-dipendente e **previene** le **crisi vaso-occlusive** nei bambini con anemia falciforme. Le ricerche, di cui l'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù** è tra i principali centri di arruolamento, estendono ai **pazienti tra i 5 e gli 11 anni** i [risultati già ottenuti negli adolescenti e nei giovani adulti](#). «L'estensione dell'efficacia della terapia ai bambini più piccoli rappresenta un passaggio importante, perché consente **di intervenire prima che la malattia provochi danni, anche irreversibili, agli organi**» spiega **Franco Locatelli**, responsabile del [Centro studi clinici oncoematologici e terapie cellulari](#) del Bambino Gesù e coordinatore internazionale dei 2 studi.

TALASSEMIA E ANEMIA FALCIFORME

La talassemia e l'anemia falciforme sono **le due malattie ereditarie del sangue più diffuse al mondo**. Entrambe sono causate da mutazioni dei geni coinvolti nella produzione dell'emoglobina, la proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno nell'organismo.

Nelle forme più gravi di **beta-talassemia**, la ridotta o assente produzione delle catene beta dell'emoglobina rende necessarie trasfusioni di sangue regolari per tutta la vita, associate a terapie per contrastare il sovraccarico di ferro. Nell'**anemia falciforme**, invece, l'alterazione della struttura dell'emoglobina provoca la formazione di globuli rossi a forma di falce che possono ostruire i piccoli vasi sanguigni, causando crisi vaso-occlusive dolorose e **danni progressivi a diversi organi**.

In Italia si stimano circa 6.000 pazienti con talassemia e circa 2.000 con anemia falciforme. Nonostante i progressi delle terapie convenzionali, entrambe le patologie continuano ad avere un **impatto significativo sulla qualità e sull'aspettativa di vita** dei pazienti.

L'EFFICACIA DELLA “FORBICE” MOLECOLARE NEI BAMBINI

I dati [pubblicati sul New England Journal of Medicine](#) riguardano **due studi internazionali di fase 3** condotti in **pazienti di età compresa tra 5 e 11 anni** con **beta-talassemia trasfusione-dipendente** e **anemia falciforme**. Le due sperimentazioni, denominate CLIMB THAL-141 e CLIMB SCD-151 e

promosse da Vertex Pharmaceuticals, rappresentano la [naturale prosecuzione degli studi che hanno portato all'approvazione della terapia](#) nei pazienti di età superiore ai 12 anni, con un attuale limite in Italia fino ai 35 anni di età.

L'editing del genoma con tecnologia CRISPR-Cas9 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**. 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 delle due malattie**.

Nello studio dedicato alla **talassemia** sono stati trattati 15 bambini. Gli 8 pazienti che avevano completato il periodo minimo di follow-up richiesto per la valutazione dell'efficacia **hanno tutti raggiunto l'indipendenza dalle trasfusioni** per almeno 12 mesi consecutivi. Inoltre, nessun paziente ha più avuto bisogno di trasfusioni dopo il periodo iniziale necessario all'attecchimento delle cellule corrette. I livelli di emoglobina si sono mantenuti stabilmente all'interno dell'intervallo di normalità per l'età, grazie alla riattivazione della produzione di emoglobina fetale.

Nello studio sull'**anemia falciforme** sono stati trattati 11 bambini. Anche in questo caso **tutti gli 8 pazienti** valutabili hanno raggiunto l'obiettivo principale dello studio, risultando **liberi da crisi vaso-occlusive** per almeno 12 mesi consecutivi. Dopo il trattamento non è stata inoltre osservata alcuna crisi vaso-occlusiva nei bambini arruolati, né ricoveri ospedalieri correlati alla malattia.

«Questi risultati dimostrano che l'editing del genoma può essere utilizzato con successo anche nei bambini sotto i 12 anni di età, offrendo la possibilità di intervenire prima che la malattia determini danni d'organo irreversibili. Si tratta di un passo importante verso l'estensione di terapie potenzialmente curative a una fascia di pazienti che fino a oggi aveva opzioni terapeutiche limitate» aggiungono **Franco Locatelli e Mattia Algeri** che hanno seguito i pazienti presso l'Ospedale Pediatrico della Santa Sede.

I risultati osservati nei bambini sono sostanzialmente sovrapponibili a quelli **già documentati negli adolescenti e nei giovani adulti**. Anche il **profilo di sicurezza** è risultato coerente con quanto già osservato negli studi precedenti e con quello atteso per il condizionamento mieloablativo, una chemioterapia preparatoria necessaria a fare spazio nel midollo osseo alle nuove cellule geneticamente modificate. Gli **eventi avversi** più rilevanti sono risultati correlati principalmente al busulfano, farmaco utilizzato in questa fase preparatoria.