

AL VIA UN NUOVO STUDIO CLINICO DI TERAPIA GENICA PER PAZIENTI CON BETA-TALASSEMIA TRASFUSIONE-DIPENDENTE

Fondazione Telethon e IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano, sponsor della sperimentazione, insieme all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù avviano uno studio multicentrico basato su un protocollo ottimizzato di terapia genica messo a punto dall'Istituto SR-Tiget

Milano, 13 luglio 2026 – Al via presso l'[IRCCS Ospedale San Raffaele \(OSR\)](#) di Milano e l'[Ospedale Pediatrico Bambino Gesù \(OPBG\)](#) di Roma uno **studio clinico di terapia genica** di fase IIb per pazienti con **beta-talassemia trasfusione-dipendente**, sponsorizzato dalla **Fondazione Telethon** e dall'**Ospedale San Raffaele**. L'obiettivo sarà valutare profilo di sicurezza ed efficacia di una versione ottimizzata dell'approccio messo a punto all'[Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica \(SR-Tiget\)](#) di Milano e già oggetto di una precedente sperimentazione.

Che cos'è la beta talassemia

La [beta-talassemia](#) è una malattia genetica ereditaria del sangue causata dalla ridotta o assente produzione delle catene beta dell'emoglobina, proteina fondamentale per il trasporto dell'ossigeno ai tessuti. Le persone con forme trasfusione-dipendenti devono sottoporsi a **trasfusioni regolari per tutta la vita** e a terapie continuative per contrastare l'accumulo di ferro: alla lunga, il trattamento trasfusionale, pur salvavita, può provocare danni a diversi organi principalmente dovuti al sovraccarico di ferro e limitare, quindi, la qualità di vita.

Attualmente, il **trapianto di cellule staminali emopoietiche da donatore compatibile** è un'opzione terapeutica curativa, ma è praticabile solo in una minoranza dei pazienti ed è associato ad alcuni rischi. Da poco è, inoltre, disponibile in Italia, per specifiche categorie di pazienti, una terapia basata su cellule staminali ematopoietiche corrette con l'[editing genetico](#). L'avvio di questo studio si inserisce, quindi, in un contesto in cui alcune terapie avanzate già autorizzate per la beta-talassemia presentano **limitazioni legate all'età dei pazienti, a specifiche caratteristiche genetiche o alla disponibilità del trattamento**.

Lo studio clinico

Il nuovo protocollo rappresenta l'evoluzione di quello dello studio clinico pilota avviato nel 2015 da Fondazione Telethon e OSR, che prevedeva la correzione con un vettore lentivirale delle cellule staminali ematopoietiche prelevate dai pazienti. In quello studio ([NCT02453477](#)), alcuni pazienti avevano ottenuto una riduzione del fabbisogno trasfusionale e, in alcuni casi, una duratura indipendenza dalle trasfusioni (vedi [Marktel et al, Nature Medicine 2019](#)).

Alla luce dei dati ottenuti, i ricercatori dell'SR-Tiget hanno ottimizzato il processo di preparazione delle cellule riducendo il tempo di coltura e aumentando l'efficienza della correzione genica, ottenendo così un maggior numero di cellule corrette capaci di attecchire stabilmente e produrre livelli adeguati e duraturi di emoglobina funzionale.

Il nuovo studio ([BTHAL-FT007-01](#)) si svolgerà presso **OSR e OPBG**, Istituzione quest'ultima che ha già coordinato il protocollo di trattamento basato sul gene editing, e coinvolgerà complessivamente **nove pazienti** di età compresa tra **3 e 35 anni**. In una prima fase saranno trattati tre pazienti adulti; successivamente, dopo una valutazione indipendente dei dati di sicurezza ed efficacia, il trattamento sarà esteso ad altri sei pazienti, inclusi bambini e adolescenti.

Una proficua collaborazione accademica

Le cellule staminali saranno raccolte presso i centri clinici partecipanti, mentre la produzione centralizzata del farmaco sperimentale sarà effettuata presso l'**Officina Farmaceutica di OPBG dedicata alle terapie avanzate**. La realizzazione del prodotto in un contesto accademico rappresenta un elemento distintivo del progetto ed è frutto della collaborazione fra Fondazione Telethon, il Process Development Lab di SR-Tiget e l'Officina Farmaceutica di OPBG, che hanno fruito del supporto di finanziamenti nell'ambito del **Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR)**, in particolare nell'ambito dell'[RNA & Gene Therapy National Research Center](#) (area M4C2, [Spoke 10 "Pre-clinical Development, GMP Manufacturing and Clinical Trials of GTMP"](#)).

Valutare l'indipendenza trasfusionale e ampliare le opzioni terapeutiche

Lo studio valuterà se la terapia permetterà di raggiungere l'**indipendenza trasfusionale**, cioè l'assenza di necessità di trasfusioni **per almeno 12 mesi consecutivi** dall'infusione. Saranno, inoltre, valutati **la sicurezza** del trattamento, il grado di attecchimento delle cellule corrette geneticamente, la riduzione del sovraccarico di ferro e più in generale la **qualità di vita** dei pazienti e delle loro famiglie.

I partecipanti saranno monitorati per due anni dopo il trattamento e successivamente inseriti in un programma di **follow-up a lungo termine**, previsto per le terapie avanzate, che consentirà di continuare a valutarne efficacia e sicurezza **fino a 15 anni dall'infusione**.

Le dichiarazioni

[Giuliana Ferrari](#), responsabile dell'Unità di Trasferimento Genico in Cellule Staminali di SR-Tiget e ordinaria di Biologia molecolare all'Università Vita-Salute San Raffaele: "Dietro ogni studio clinico c'è sempre un lungo lavoro di ricerca. In questo caso abbiamo lavorato per superare uno dei limiti osservati negli studi precedenti, cioè la percentuale e la qualità delle cellule corrette geneticamente in grado di attecchire stabilmente. Ridurre il tempo in coltura delle cellule staminali ematopoietiche ci permette di preservarne meglio le proprietà essenziali per attecchimento e ricostituzione dell'ematopoiesi dopo trapianto, mentre l'introduzione di specifici potenziatori della trasduzione aumenta l'efficienza del trasferimento del gene terapeutico. I risultati ottenuti finora ci fanno guardare con fiducia al potenziale di questo nuovo approccio".

[Alessandro Aiuti](#), vice-direttore dell'SR-Tiget, responsabile dell'Unità Clinica di Immunoematologia Pediatrica di OSR, ordinario di Pediatria all'Università Vita-Salute San Raffaele e principal investigator dello studio presso OSR. "Lo studio pilota ha dimostrato che la terapia genica può offrire un beneficio duraturo ai pazienti con beta-talassemia trasfusione-dipendente, ma ha anche evidenziato come l'entità di questo beneficio dipenda dalla capacità delle cellule geneticamente corrette di attecchire stabilmente nel midollo osseo. Il nuovo protocollo nasce proprio per affrontare questa sfida: l'obiettivo è aumentare il numero di cellule corrette che contribuiscono alla produzione di emoglobina e migliorare così le probabilità di raggiungere l'indipendenza dalle trasfusioni, mantenendo il favorevole profilo di sicurezza osservato finora".

[Franco Locatelli](#), direttore dell'Area Clinica di Oncoematologia, Terapia Cellulare, Terapie Geniche e Trapianto Emopoietico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e principal investigator dello studio presso OPBG. "È importante continuare a sviluppare nuove opzioni terapeutiche per pazienti con talassemia trasfusione-dipendente che oggi potrebbero non avere accesso ad approcci potenzialmente curativi. Questo studio potrà offrire una futura, ulteriore opportunità terapeutica anche a pazienti che oggi non hanno accesso ad altre strategie innovative. Inoltre, sviluppare e produrre queste terapie in ambito accademico rappresenta un elemento importante per favorire sostenibilità e accessibilità delle cure avanzate".

Qualsiasi domanda o richiesta di informazioni relative alla terapia in fase di sviluppo sopra menzionata, va inviata direttamente a scientificservice@fondazionelethon.it.

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – Cell. 346.3204520

Chiara Longhi – chiara.longhi@havaspr.com – Cell 342.8507134

www.fondazionelethon.it

Ufficio stampa IRCCS Ospedale San Raffaele (OSR)

Marta Ammoni – Tel. 02 26436 4466 – 339 6374216

Camilla Pisciotta – Tel. 02 2643 6255 – 338 6318050

e-mail: ufficio.stampa@hsr.it

www.hsr.it

Ufficio stampa Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG)

Responsabile: Alessandro Iapino, Piazza Sant'Onofrio, 4 - 00165 Roma

Tel. +39 06 6859 2612

E mail: ufficiostampa@opbg.net

www.ospedalebambinogesu.it