

Verbale riunione GL AIEOP Patologia del Globulo Rosso

26 Marzo 2025 - ore 14.00-17.30

Associazione SpazioPin - Viale Monte Santo, 5 20124 Milano

Presenti (41): Maria Paola Boaro, Maddalena Migliavacca, Giovanna Russo, Silverio Perrotta, Piera Samperi, Daniela Cuzzubbo, Chiara Gorio, Maddalena Casale, Paola Bianchi, Alessia Pancaldi, Angelica Barone, Federico Verzegnassi, Alessandra Tiri, Maria Ragazzo, Piero Farruggia, Angela Guarina, Elisa Bertoni, Barbara Bruschi, Giuseppe Lassandro, Ilaria Lazzareschi, Giulia Maria Ferrari, Giovanni C. Del Vecchio, Sara Tagliaferri, Margherita Pagliaro, Angelamaria Petrone, Emanuela De Marco, Silvia Fasoli, Maria Luisa Casciana, Francesco Arcioni, Serena Ilaria Tripodi, Laura Cavalieri, Chiocca Elena, Calise Giuseppina, Ugo Ramenghi, Barat Veronica, Maurizio Miano, Tommaso Mina, Maddalena Marinoni, Paola Corti, Giovanni Palazzi, Raffaella Colombatti
Collegati via web (confermati, 4): Vincenzo Voi, Giovanni Del Borrello, Elisa Bonetti, Angela Maggio

Studio Asplenie nelle Anemie: Aggiornamento pubblicazioni, analisi e prospettive di ricerche future (Maddalena Casale, NA): Vengono presentate le due nuove valutazioni in corso: mortalità e trombosi. Tutti i centri verranno ricontattati nelle prossime settimane per aggiornamenti e completamento dati riguardo alla mortalità; solo i centri che hanno segnalato trombosi verranno contattati per una analisi computazionale integrata che richiede dati aggiuntivi. Durante la discussione viene sollevata l'opportunità di avere un gruppo di controllo. La pubblicazione generale è sottomessa al British Journal of Haematology

Viene presentato il progetto Biobanca legato all'asplenia in corso presso il centro di Napoli in collaborazione con il CNR. Durante la discussione viene chiesto di condividere il protocollo con il CTS del Gruppo di Lavoro per una valutazione più approfondita; alcuni centri sollevano dubbi sull'applicabilità della raccolta dei campioni al momento

Proposta di estensione a livello nazionale dello screening dell'osteonecrosi attualmente in corso a Napoli per la Drepanocitosi (Maddalena Casale, NA): Viene presentato il protocollo di screening attualmente in uso a Napoli e i buoni risultati ottenuti in una corte di adulti (Casale et al, Br J Haematol. 2025 Jan;206(1):310-319). Utilizzati PROMS, Oxford Hip score (diverso per anche e spalla). Viene proposto l'utilizzo di questo protocollo standardizzato di screening mediante questionari anche alla popolazione pediatrica nell'ambito di una migliore standard of care e prevenzione delle complicanze osteoarticolari che di solito si rendono evidenti durante l'adolescenza. Il centro di Napoli condividerà il protocollo e i questionari utilizzati per lo screening; si concorda che i dati verranno inseriti in RADEEP, aggiungendo i campi dedicati. Come corte di controllo si propone di contattare i colleghi AIEOP che hanno condotto lo studio ONCOREUM sulle Leucemie Pediatriche (Asaftei).

Talassemie: Proposta di analisi dati raccolti in RADEEP sull'accumulo di ferro, standardizzazione dell'inserimento dati e valutazione (Maddalena Casale, NA): Viene spiegato come i dati sull'accumulo di ferro esistenti in letteratura si riferiscono principalmente a coorti datate e poche informazioni sono disponibili su coorti pediatriche/giovani sia nelle talassemie che nelle altre anemie emolitiche. Viene proposta una raccolta trimestrale di parametri ematologici (ferro, ferritina, transferrina), annuale di esami strumentali. Obiettivo è descrizione dello stato dell'accumulo di ferro e l'identificazione di fattori predittivi con le attuali terapie disponibili. Si concorda di estrarre i dati da RADEEP (in cui questi parametri vengono richiesti) dopo Pasqua, valutare quanti dati sono già presenti e la loro qualità, e condividere con i centri istruzioni per valutazioni omogenee e raccolte dati uniformi dopo le festività di Pasqua. Prima analisi preliminare potrebbe essere 31/10/2025.

Drepanocitosi: Proposta di armonizzare a livello nazionale le valutazioni della Qualità di Vita attualmente in corso in alcuni centri (Colombatti, Casale, Palazzi, Voi): Vengono presentati i

risultati di recenti studi preliminari che hanno sottolineato l'importanza di valutare e monitorare la qualità di vita (health related quality of life) per fornire cure e trattamenti mirati nelle emoglobinopatie in Italia. Durante la discussione emerge la necessità di dar voce ai pazienti e di come gli outcomes non siano sempre condivisi tra curanti e pazienti. Si concorda che gli outcomes da valutare e i questionari siano semplici e standardizzati, snellendo i dati. I centri che attualmente usano questionari sia per la HRQOL che per la valutazione cognitiva e lo sport usano protocolli diversi (PROMIS, PedsQL per HRQOL; PSI, CDCL, WISC, WIPPSI, etc per le valutazioni psico- e neuro-cognitive). Si propone la condivisione dei questionari e l'elaborazione di un protocollo semplice di base da condividere con il gruppo. Tali dati verranno poi condivisi in RADEEP. Un tema ulteriore che emerge dalla discussione è quello dell'attività sportiva e di sviluppare ulteriori iniziative in collaborazione con la medicina dello sport e i colleghi francesi.

Anemia-Sideropenica: aggiornamento protocollo e inizio dello Studio Prospettico con il Ferro Sucrosomiale-FERSU (Daniela Cuzzubbo, CT): Viene fornito un aggiornamento sullo stato di approvazione della documentazione dello studio che è uno Studio prospettico, controllato, randomizzato, in cieco, multicentrico. Si rivede il protocollo, si discute della modalità di randomizzazione (alternata e a carico del singolo centro) e si discutono modalità di arruolamento nei diversi centri (ematologia, PS; anemie sideropeniche sottoposte a più cicli di trattamento, etc). Si richiede di chiarire le fasi della preparazione. Chi volesse aderire ora segnali la propria adesione a Daniela Cuzzubbo

Aggiornamento e Discussione Studi in corso:

Elisa Bertoni (BS): SCD, Studio talasso-drepanocitosi "mild" (S-beta+ tal), aggiornamento arruolamento. Viene presentato lo stato di attivazione e di arruolamento nei centri. Alcuni centri non hanno ancora mandato la casistica che è opportuno spedire quanto prima a Brescia

Chiara Piccolo-Maddalena Marinoni (VA): Studio Sferocitosi. Vengono ripresentati i risultati dello studio monocentrico che aveva portato alla proposta della "Identificazione di uno screening neonatale per la diagnosi precoce di sferocitosi". Viene rivisto il protocollo, già approvato dal centro coordinatore di Varese e vengono presentati i risultati dell'analisi dello studio sui dati di Varese. Si incoraggia l'invio da parte di tutti i centri dei dati a Varese visto che è uno studio retrospettivo osservazionale, previa verifica sulla fattibilità ai CE (Varese e Padova heideranno ai loro CE se è sufficiente una comunicazione). Scadenza a Maggio 2025

RADeep-Rare Anemia Disorders Epidemiological Platform: aggiornamento, analisi dati e prospettive (R.Colombatti, G.Russo): Vengono forniti aggiornamenti sulla prospettiva europea dei registri per le varie malattie rare, incluse le patologie oncologiche e la piattaforma RAdDeep, che ha ricevuto endorsement da EHA ed è incluso nel percorso EMA Registry sulla validazione dei real world data. Viene presentato lo stato di arruolamento a gennaio 2025 (1689 pazienti), le problematiche più comuni nell'inserimento dati e nella qualità dei dati. E' prevista la preparazione delle prime pubblicazioni europee e nazionali nei prossimi mesi. Chi avesse suggerimenti di analisi per coorti europee o italiane può suggerirle a Giovanna Russo e Raffaella Colombatti

Studio Parvovirus B19 nelle anemie emolitiche: presentazione risultati preliminari (MP Boaro, G Del Borrello): Vengono presentati i risultati delle analisi preliminari dei dati raccolti sul PB19 nelle anemie (333 casi/2137 segnalati in cura nei centri). Dalla discussione emergono i suggerimenti seguenti per le analisi definitive: reinviare email ai centri per conferma del numero di casi/pazienti seguiti; analizzare separatamente i casi con aplasia (citopenia trilineare); valutare il numero di copie di parvovirus ove disponibile; considerare se era la prima trasfusione quella eseguita durante l'infezione; presenza o meno di splenomegalia; scorporamento dei casi gravi; valutare la letteratura per vedere se è aumentato il numero di infezioni o il tropismo midollare. Apparentemente i soggetti con sferocitosi sono risultati più gravi per via dell'emolisi.

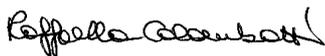
Proposta di studio nazionale sui Disturbi Respiratori del Sonno e Asma nei pazienti pediatrici con drepanocitosi (Prof.ssa Nosetti/Dott.ssa Marinoni): Viene presentato il protocollo di Varese per la standardizzazione della valutazione dell'asma e del sonno. I colleghi di Varese condivideranno la sinossi dello studio

U-Radar: studio epidemiologico anemie ultrarare-risultati (P.Bianchi, MI) vengono ripresi i risultati della mappatura dei centri che svolgono diagnosi di deficit di piruvato chinasi e del numero dei pazienti con deficit di piruvato chinasi eseguita alcuni anni fa in Europa ed Italia tramite EuroBloodNet. Vengono presentati e discussi i risultati della mappatura che sono stati oggetto di una presentazione orale ad ASH 2024.

Varie ed eventuali:

La Dott.ssa Paola Corti (Monza) propone di raccogliere a livello nazionale i casi di sindrome iperemolitica post trasfusionale nella malattia drepanocitica. Vista la gravità di tale complicanza, seppur rara, ed anche in seguito alla sensibilizzazione sul tema voluta dal GL con il webinar organizzato lo scorso febbraio con la Prof.ssa France Pirenne, si accoglie la proposta. Il centro di Monza seguirà la raccolta dei casi clinici.

La riunione termina alle ore 17.30



Prof.ssa Raffaella Colombatti