



**Gruppo di Lavoro**  
**Patologie del Globulo Rosso**

Raffaella Colombatti

Università degli Studi di Padova

Bologna, 22 Aprile 2024



***Il sottoscritto Raffaella Colombatti***

*ai sensi dell'art. 3.3 sul Conflitto di Interessi, pag. 17 del Reg. Applicativo dell'Accordo Stato-Regione del 5 novembre 2009,*

dichiara

☐ *che negli ultimi due anni ha avuto rapporti diretti di finanziamento con i seguenti soggetti portatori di interessi commerciali in campo sanitario:*

*- Agios, NovoNordisk, Vertex, Addmedica, Forma Therapeutics, Global Blood Therapeutics, Pfizer*



**Coordinatore:** R. Colombatti (Padova)

**Membri Effettivi:** S. Perrotta (Napoli), G. Russo (Catania), P. Corti (Monza) G. Palazzi (Modena), V. Munaretto (Padova/Treviso), E. Bertoni (Brescia)

**Consulenti:** L. Notarangelo (Brescia), D. Cuzzubbo (Firenze), P. Bianchi (Milano), M. Casale (SITE, Napoli)

Ulteriori 30-80 partecipanti alle riunioni/webinars

Rappresentante AIEOP Discovery: M. Di Mauro (Roma)

2023



2024



- Update Linee Guida Malattia Drepanocitica
- Eventi Pubblici del GdL
- Eventi formativi - Webinars 2024
- Aggiornamento studi in corso
- Pubblicazioni 2023 e in corso



**Aggiornamento 2023: IDROSSIUREA**  
raccomandata a partire dai 9 mesi per genotipo  
HbSS-HbS $\beta^o$

**Progetto EU-DGSANTE/ERN-EuroBloodNet:** traduzione in  
lingua inglese delle Linee Guida significative in Europa. 8  
selezionate e tradotte.  
«Critical appraisal of SCD Guidelines in Europe»  
(Perrotta-Russo-Colombatti)





# la malattia drepanocitica

NUOVE SFIDE E PROSPETTIVE  
IN ITALIA CON LE RACCOMANDAZIONI  
DELLA COMMISSION DI LANCET HAEMATOLOGY

20 novembre  
2023

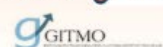
Sala Zuccari  
Palazzo Giustiniani  
Roma



Gli esperti riuniti da Lancet Haematology hanno pubblicato a luglio 2023, 12 raccomandazioni urgenti nel documento "Defining Global Strategies to improve outcomes in sickle cell disease: a Lancet Haematology Commission" che stimolano i governi ad intraprendere azioni immediate per fornire livelli base di assistenza per coloro che sono affetti dalla malattia drepanocitica, malattia rara inclusa tra le emoglobinopatie, che presenta alta mortalità, elevato carico assistenziale e disabilità. Il Convegno sarà occasione per fare il punto della situazione in Italia e discutere dello stato dell'implementazione delle raccomandazioni nel contesto nazionale, dopo la creazione della European Reference Network (ERN) per le Malattie Rare Ematologiche - EuroBloodNet, l'approvazione del Testo Unico sulle Malattie Rare e la creazione della Rete Nazionale Talassemie ed Emoglobinopatie con coinvolgimento di personale sanitario, ricercatori e pazienti in molte Regioni.

Con il patrocinio di

THE LANCET  
Haematology



Provider ECM ID 6207  
Segreteria Organizzativa



Via Vittorio Veneto 11  
35043 Monselice (PD)

tel. 0429 767 381  
cell. 392 697 9059  
info@eolocongressi.it

9:00  
Registrazione Partecipanti\*  
9:30  
Saluti istituzionali (invitati)  
On. Orazio Schillaci  
Ministro della Salute  
On. Anna Maria Bernini  
Ministro dell'Università e della Ricerca  
On. Marcello Gemmato  
Sottosegretario con delega alle Malattie Rare  
Sen. Maurizio Gasparri  
Vicepresidente del Senato

10:00  
Introduzione  
Yaiza del Pozo Martin  
Deputy Editor di Lancet Haematology

10:15  
Le raccomandazioni della  
Commission di Lancet  
Haematology sulla Malattia  
Drepanocitica  
Raffaella Colombatti  
co-autrice della Commission

10:40  
Tavola Rotonda  
Quali azioni concrete sono  
necessarie in Italia? Sfide  
e prospettive alla luce delle  
riorganizzazioni nazionali,  
regionali ed europee.  
Ne discutono:  
Screening e Accesso alle cure  
essenziali e specialistiche  
Giovanna Russo  
Prof.ssa Ordinaria di Pediatria,  
Università di Catania

Standardizzazione e armonizzazione  
raccolte dati nei contesti regionali,  
nazionali e europei

Paola Facchin  
Coordinatrice del Tavolo MR  
della Conferenza Stato Regioni

Formazione e percorsi universitari  
specialistici

Silverio Perrotta  
Direttore Scuola di Specializzazione  
in Pediatria, Università della Campania  
Luigi Vanvitelli

Ricerca dedicata  
Lucia De Franceschi  
Prof.ssa Ordinaria Medicina Interna  
Università di Verona

Accesso alle Terapie innovative

Mattia Algeri  
Responsabile Alta specializzazione Dip. Onco-  
Ematologia e Terapia Cellulare e Genica IRCCS  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Le necessità prioritarie dei pazienti

Loris Brunetta  
ePag ERN - EuroBloodNet,  
rappresentante TIF e Fondazione Giambrone

Michel Nkogne  
Associazione Malattia Drepanocitica,  
ERN - EuroBloodNet

Agathe Wakunga  
Ushindi Sickle Cell Victory (United),  
European SCD Federation

12:00  
Discussione

12:30  
Conclusioni



\* La partecipazione all'evento è da intendersi confermata previa registrazione al link: <https://forms.gle/a83av4aiqVjW6peM9>, e ricevimento di e-mail di accettazione da parte degli organizzatori, fino a raggiungimento capienza sala



## Defining global strategies to improve outcomes in sickle cell disease: a *Lancet Haematology* Commission



*Frédéric B Piel, David C Rees, Michael R DeBaun, Obiageli Nnodu, Brigitte Ranque, Alexis A Thompson, Russell E Ware, Miguel R Abboud, Allistair Abraham, Emmanuela E Ambrose, Biree Andemariam, Roshan Colah, Raffaella Colombatti, Nicola Conran, Fernando F Costa, Robert M Cronin, Mariane de Montalembert, Jacques Elion, Erica Esrick, Anthea L Greenway, Ibrahim M Idris, David-Zacharie Issom, Dipty Jain, Lori C Jordan, Zane S Kaplan, Allison A King, Michele Lloyd-Puryear, Samuel A Oppong, Akshay Sharma, Lillian Sung, Leon Tshilolo, Diana J Wilkie, Kwaku Ohene-Frempong*

[www.thelancet.com/haematology](http://www.thelancet.com/haematology) Published online July 11, 2023 [https://doi.org/10.1016/S2352-3026\(23\)00096-0](https://doi.org/10.1016/S2352-3026(23)00096-0)

Viewpoint



## Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective



*María del Mar Mañú Pereira, Raffaella Colombatti, Federico Alvarez, Pablo Bartolucci, Celeste Bento, Angelo Loris Brunetta, Elena Cela, Soteroula Christou, Anna Collado, Mariane de Montalembert, Laurence Dedeken, Pierre Fenaux, Frédéric Galacteros, Andreas Glenthøj, Victoria Gutiérrez Valle, Antonis Kattamis, Joachim Kunz, Stephan Lobitz, Corrina McMahon, Mariangela Pellegrini, Sara Reidel, Giovanna Russo, Miriam Santos Freire, Eduard van Beers, Petros Kountouris, Béatrice Gulbis*

[www.thelancet.com/haematology](http://www.thelancet.com/haematology) Published online July 11, 2023 [https://doi.org/10.1016/S2352-3026\(23\)00182-5](https://doi.org/10.1016/S2352-3026(23)00182-5)





*13 Marzo 2024*

Evento di sensibilizzazione sulla Rete Nazionale  
Talassemie ed altre emoglobinopatie con altre società  
scientifiche ed associazioni





- **2 Febbraio 2024: Sferocitosi e Difetti di Membrana**

- La diagnostica: Paola Bianchi
- La Clinica: Silverio Perrotta
- La ricerca: Lucia De Franceschi

120  
partecipanti

- **7 Marzo 2024: Enzimopatie**

- La diagnostica: Paola Bianchi
- La Clinica: Wilma Barcellini
- Correlazioni Genotipo Fenotipo nella G6PD: Lucio Luzzato

68 partecipanti

- **23 Maggio 2024: Alfa Talassemie**

- La diagnostica: Michela Grosso
- La Clinica: Raffaella Origa

*Le registrazioni sono disponibili nell'area del GdL Patologie del Globulo Rosso, nel sito AIEOP*



- OTTIMI CASI CLINICI PRESENTATI DA GIOVANI MEDICI

## **Membranopatie**

Udine  
Treviso  
Brescia  
Roma

## **Enzimopatie**

Torino  
Brescia  
Monza



# STUDIO Prospettico Malattia Drepanocitica S $\beta^+$ (PI Elisa Bertoni, Brescia)

# STUDIO RETROSPETTIVO

Received: 11 October 2019 | Revised: 26 November 2019 | Accepted: 27 November 2019  
DOI: 10.1111/nejh.13362

ORIGINAL ARTICLE

Haematology  WILEY

**HbS/β+ thalassemia: Really a mild disease? A National survey from the AIEOP Sickle Cell Disease Study Group with genotype-phenotype correlation**

Lucia Dora Notarangelo<sup>1</sup> | Annalisa Agostini<sup>2</sup> | Maddalena Casale<sup>3</sup>  | Piera Samperi<sup>4</sup> |  
Francesco Arcioni<sup>5</sup> | Paolo Gorello<sup>6</sup> | Silverio Perrotta<sup>3</sup>  | Nicoletta Masera<sup>7</sup> |  
Angelica Barone<sup>8</sup> | Elisa Bertoni<sup>1</sup> | Elisa Bonetti<sup>9</sup> | Roberta Burnelli<sup>10</sup> |  
Tommaso Casini<sup>11</sup> | Giovanni Carlo Del Vecchio<sup>12</sup> | Beatrice Filippini<sup>13</sup> | Fiorina Giona<sup>14</sup>  |  
Paola Giordano<sup>12</sup>  | Chiara Gorio<sup>1</sup> | Eleonora Marchina<sup>15</sup> | Margherita Nardi<sup>16</sup> |  
Angela Petrone<sup>17</sup> | Raffaella Colombatti<sup>18</sup>  | Laura Sainati<sup>18</sup> | Giovanna Russo<sup>4</sup> 



Trento  
Brescia  
Monza  
Padova  
Parma  
Ferrara  
Pisa  
Firenze  
Perugia  
Bari  
Napoli  
Roma  
Catania

Tot pz: 41 S/β+



## Obiettivo dello studio retrospettivo:

Identificare sottogruppi di pazienti S/ $\beta$ + con caratteristiche cliniche specifiche che abbiano bisogno di un monitoraggio più stretto

## Conclusioni:

**IVS4-110** fenotipo più severo: comparsa precoce dei sintomi e numero mediano di eventi severi per anno più elevato.

**Mutazione del sito promotore:** fenotipo più lieve (osteonecrosi come unica presentazione)





# Studio prospettico

Tempo di osservazione: 4 anni

Arruolamento: terminato a ottobre 2023



## ***Obiettivi primari:***

- descrivere il fenotipo clinico dei soggetti affetti da doppia eterozigosi  $S/\beta^+$  in termini di decorso clinico, comparsa degli eventi e tipo di eventi, trattamento correlato.
- conferma correlazione genotipo fenotipo almeno per alcune mutazioni  $\beta^+$  in base ai dati ottenuti

## **Obiettivo secondario:**

- valutare se presenti eventuali modifiche del follow-up rispetto ai dati ottenuti nello studio retrospettivo



# Studio prospettico

## ***Criteri di inclusione:***

- ⌘ Soggetti di età pediatrica o adulta, maschi e femmine, affetti da Talasso/drepanocitosi S/β+;
- ⌘ Analisi di mutazione gene HBB compatibile con doppia eterozigosi S/β+
- ⌘ Analisi molecolare gene alfa globinico (raccomandato)

## ***Criteri di esclusione:***

- ⌘ Malattia Drepanocitica secondaria a genotipi diversi dalla doppia eterozigosi S/β+ ( n.b. verificare prima dell'arruolamento che la variante quantitativa sia β +, ClinVar)
- ⌘ Comorbidità non legate alla malattia drepanocitica

# Pazienti arruolati



Centri	N° pazienti
Orbassano	22
Brescia	10
Monza	5
Padova	5
Perugia	5
Verona	1
Parma	1
Pavia	2
Taranto	2
<b>Totale</b>	<b>53</b>

# Terapia

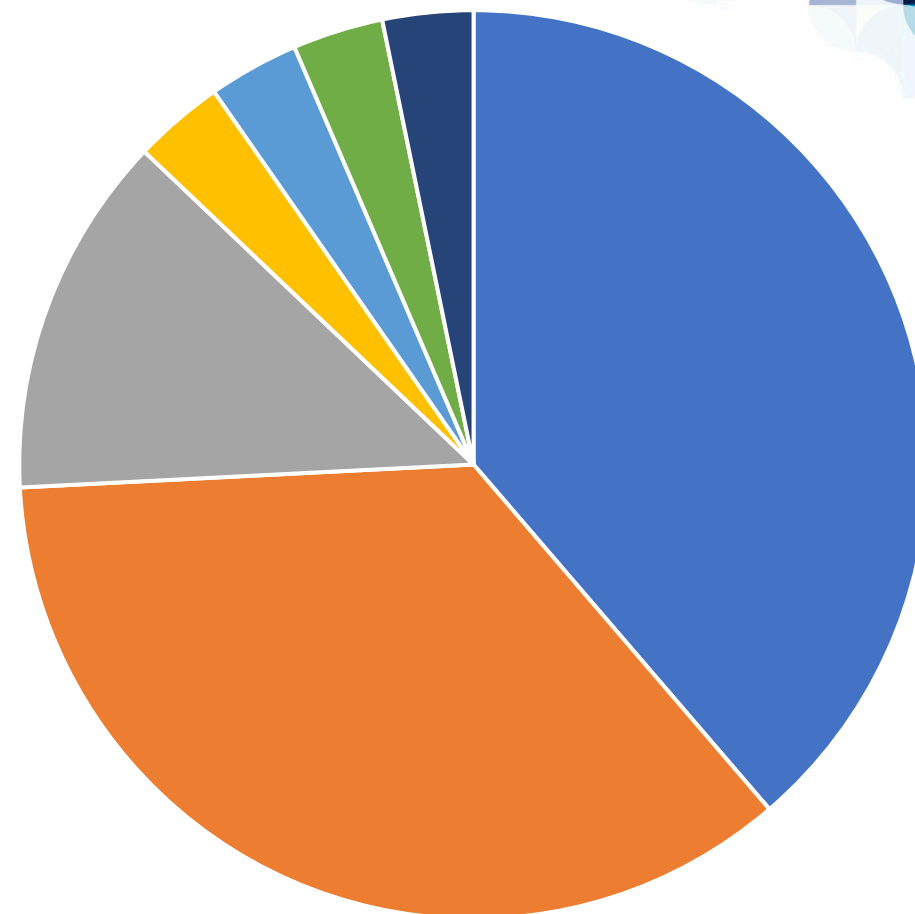
Pazienti in HU



Terapia	Pz
Profilassi amoxi	26*
<b>HU</b>	<b>32<sup>#</sup></b>
Trasfusioni croniche	4
EEX	3
Ferrochelazione	2

\* Dei 22 pz non in profilassi → 19 hanno più di 15 anni

<sup>#</sup> Pazienti in terapia con HU: IVS I-110 → 11/14, IVS I-6 → 12/18, -29 A>G → 4/7



- IVS I-6
- IVS I-110
- 29 A>G
- IVS II-745



# STUDIO SFEROOCITOSI

(PI M.Marinoni, Varese)

Continua Arruolamento





# STUDIO RADEEP

(Promotore AIEOP  
Centro Coordinatore: Padova)

# Rare Anemia Disorder Epidemiological Platform (RADEEP)



- A retrospective / prospective, multicenter European Epidemiological Platform for patients diagnosed with **Rare Anemia Disorders** (RADs) with clinical significance, in concrete Sickle cell disease and Thalassaemia disorders, and other rare defects of the red blood cell and erythropoiesis.
- Una Piattaforma Epidemiologica Europea retrospettiva/prospettica, multicentrica per i pazienti con diagnosi Anemie Rare (RAD), in particolare anemia falciforme, talassemia e altri rari difetti dei globuli rossi e dell'eritropoiesi

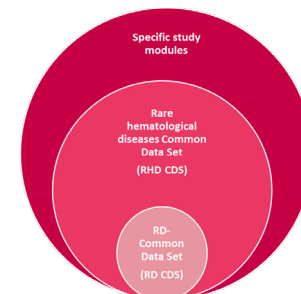
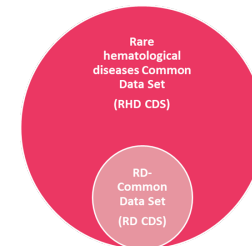
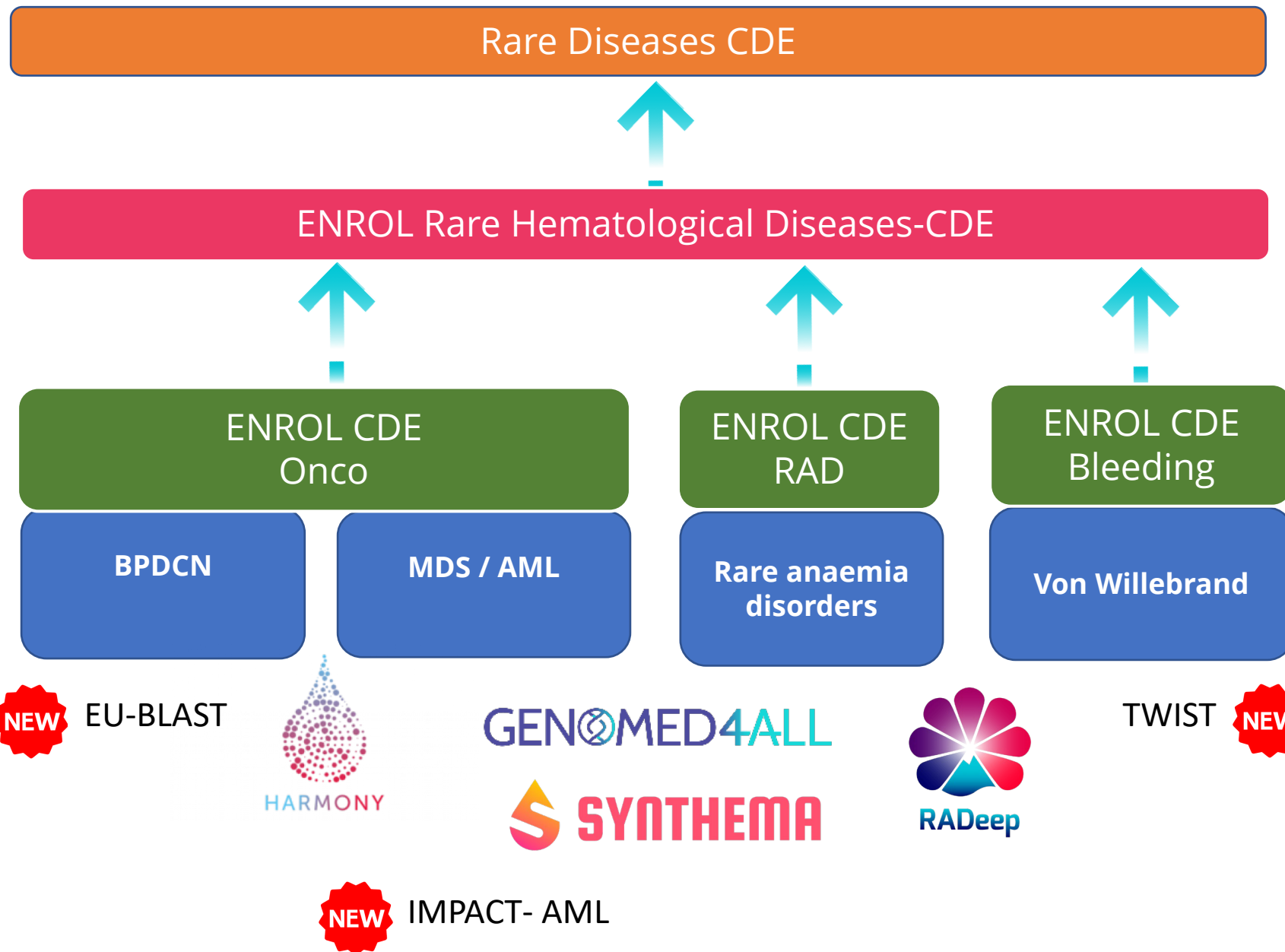
Promotore Europeo EuroBloodNet, Promotore Italiano AIEOP  
Supporto al data entry e interoperabilità: EuroBloodNet («national data manager»)



EU RD PLATFORM



# ENROL sub registries: what is transferred?



# The European context



## EU Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)

Searchable, findable rare disease registry data



Copes with the fragmentation of RD patients data contained in hundreds of registries across Europe by releasing standards for interoperability:

- ✓ Common data elements (16)
- ✓ **Pseudonymization tool** – GDPR Compliant



## European Reference Networks registries

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



### 24 ERNs Central Registries:

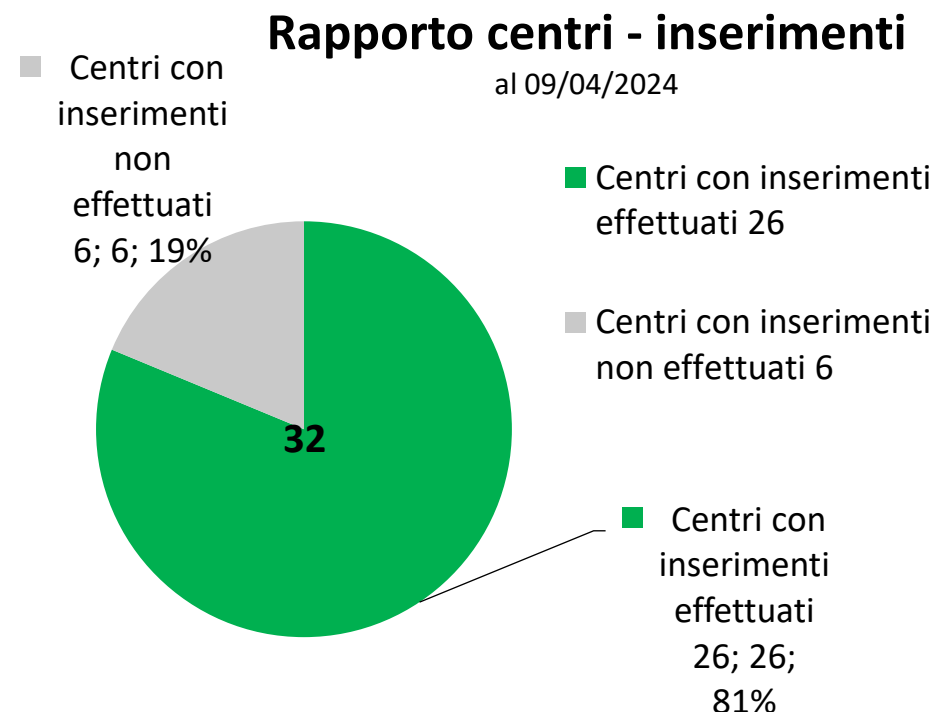
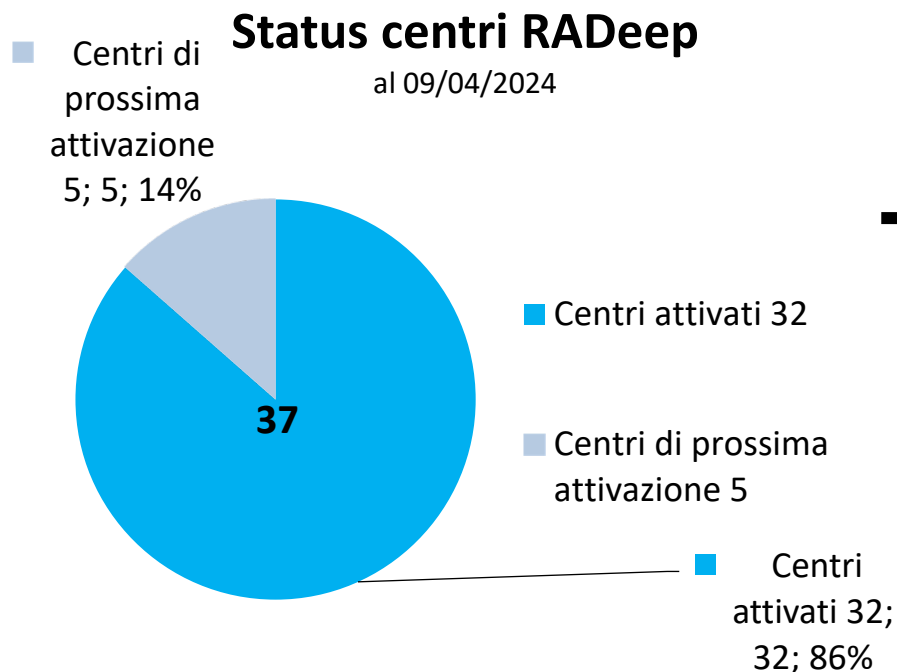
- ✓ **Build**
- ✓ **Upgrade**
- ✓ **Link**

Patients' registries covering the diseases of each ERN & following the standards defined by the EU RD Platform.



European Rare Blood Disorders Platform

## European Rare Blood Disorders Platform



## Supporto fornito dal centro coordinatore

**Telematico:** 751 contatti  
(E-mail, telefonate, call Zoom)

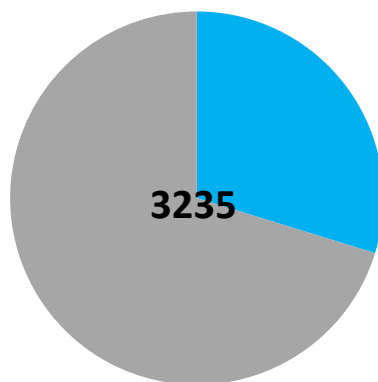
**Onsite:** 12 trasferte totali nei centri di Monza, Brescia, Modena, Varese, Verona

Già attivate 3 Unità di Adulti in Ospedali dove siamo presenti come UOC  
Oncoematologia Pediatrica (PD, MO, MZ) –  
In corso emendamento per includere un centro nuovo



## Inserimenti RADeep

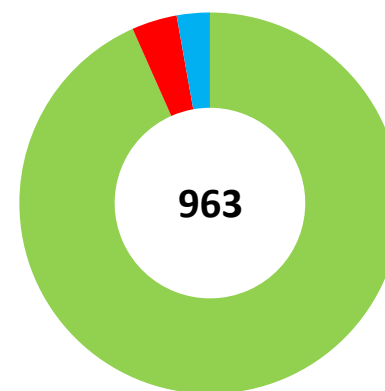
dal 04/10/2022 al 09/04/2024



■ Inseriti 963  
■ Da inserire 2272

## Specifica inserimenti RADeep

dal 04/10/2022 al 09/04/2024



■ Baseline confirmed 899  
■ Baseline unconfirmed 37  
■ Registered 27

>4000  
pazienti

**Baseline confirmed:** tutti i campi «mandatory» del primo inserimento sono stati inseriti e salvati correttamente

**Baseline unconfirmed:** sono stati inseriti alcuni campi «mandatory» nell'ambito del primo inserimento (quindi non un follow-up), ma manca il salvataggio di alcune pagine e/o il *“Confirm all changes”*

**Registered:** è solo stato creato lo pseudonimo, non ci sono altri dati inseriti

# Patologie inserite

*Primi due  
manuscript Europei  
in preparazione*

*Iniziato data  
cleaning nazionale  
per le prime  
pubblicazioni  
italiane*

Diagnosi	Numero	%
Metaemoglobinemia	1	0.1%
Emoglobina C	2	0.2%
Alfa-thalassemia	2	0.2%
Anemia sideroblastica	1	0.1%
Emoglobina E	2	0.2%
Unstable Hemoglobin Disease	3	0.3%
Other	5	0.5%
CDA	7	0.8%
Rare Constitutional Aplastic Anemia	8	0.8%
Membranopatie	143	15%
Enzimopatie	8	0.8%
Beta-thalassemia	156	16%
Sickle cell disease	576	60%
NULL	49	5%
<b>Totale</b>	<b>963</b>	

Pazienti di cui non è stata inserita la diagnosi

# TEAM RADEEP CENTRO COORDINATORE

## Università di Padova



Maria Paola Boaro  
Medico Pediatra  
mariapaola.boaro@unipd.it



Martina Bonel  
Study Coordinator  
martina.bonel@unipd.it



Roberta Trapanese  
Data Manager  
roberta.trapanese@unipd.it

**CTO AIEOP:** Caterina De Benedittis



# STUDIO GENOMED4ALL

Uso della Radiomica per l'identificazione degli infarti cerebrali silenti nella malattia drepanocitica e la definizione del carico lesionale

25% dei bambini <6 anni presenta già infarti silenti e il 40% <18 anni

# 1) Implemented Pipeline to define and train the algorithm on 500 MRIs (FLAIR/T1) from Padova, Barcelona, Genova, Modena and Napoli (2022-2023)

## Preprocessing

- Uniform images from different scan
- Correct Artifacts
- Isolate the Brain

## Segmentation

- UNet trained on MS
- Transfer Learning on SCD
- Identify Probable SCI Regions

## Postprocessing

- ML Approach
- Use ad hoc features
- Remove not SCI regions

# 2) Algorithm testing underway on MRIs from Torino and Amsterdam (2024); blinded cross check by neuroradiologists

**GENOMED4ALL**

**WP7. SCD Use case**



GENOMED4ALL receives funding from the European Union's Horizon 2020 Research and Innovation programme under Grant Agreement No. 101017549





# SURVEY GdL patologie GR sulle Infezioni PARVOB19 nelle anemie rare

(Proposta di: Giovanni Del Borrello, Torino)




Received: 21 July 2023 | Accepted: 6 November 2023

DOI: 10.1111/bjh.19208

## ORIGINAL PAPER



# Haemochromatosis in children: A national retrospective cohort promoted by the A.I.E.O.P. (Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica) study group

Paola Corti<sup>1</sup>  | Giulia Maria Ferrari<sup>1</sup> | Martha Caterina Faraguna<sup>1,2</sup> | Giulia Capitoli<sup>3</sup> |  
Filomena Longo<sup>4,5</sup> | Elena Corradini<sup>6</sup> | Tommaso Casini<sup>7</sup> | Gianluca Boscarol<sup>8</sup> |  
Valeria Maria Pinto<sup>9</sup> | Roberta Ghilardi<sup>10</sup> | Giovanna Russo<sup>11</sup> | Raffaella Colombatti<sup>12</sup> |  
Raffaella Mariani<sup>13</sup> | Alberto Piperno<sup>13,14</sup>



Received: 28 June 2022 | Accepted: 18 August 2023






DOI: 10.1111/bjh.19084



## SHORT REPORT

### Haemoglobinopathies

## Acute chest syndrome in children with sickle cell disease: Data from a national AIEOP cohort identify priority areas of intervention in a hub-and-spoke system

V. Munaretto<sup>1</sup> | P. Corti<sup>2</sup>  | E. Bertoni<sup>3</sup> | S. I. Tripodi<sup>4</sup> | M. E. Guerzoni<sup>5</sup> |  
S. Cesaro<sup>6</sup> | F. Arcioni<sup>7</sup> | C. Piccolo<sup>8</sup> | T. Mina<sup>4</sup> | M. Zecca<sup>4</sup>  | D. Cuzzubbo<sup>9</sup> |  
M. Casale<sup>10</sup>  | G. Palazzi<sup>5</sup> | L. D. Notarangelo<sup>3</sup> | N. Masera<sup>2</sup> | P. Samperi<sup>11</sup> |  
S. Perrotta<sup>10</sup> | G. Russo<sup>11</sup>  | L. Sainati<sup>1</sup> | R. Colombatti<sup>1</sup> 



**TABLE 1** Implementation of the Italian Association of Pediatric Hematology Oncology (AIEOP) acute chest syndrome recommendations in this study.

Recommendations from the AIEOP guidelines	Rate of implementation of the recommendation (%)
Inpatient admission	99.9
Chest X-ray at admission	100
Blood culture if fever	57.8
Other micro/nasopharyngeal aspirate	36
Broad-spectrum antibiotics	100
O <sub>2</sub> therapy if SatO <sub>2</sub> <96%	100
Blood transfusion if Hb <8 g/dL	78
Incentive spirometry	16

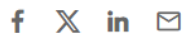
**TABLE 2** Differences between management for specific treatments between sickle cell disease reference centres and paediatric general hospitals.

	A. Care in general hospital with paediatric ward	B. Care in paediatric haematology oncology reference centre	C. Transferred from general hospital to reference centre	Comparison between A–B–C	Comparison between A–B
	% (N)	% (N)	% (N)		
No. of ACS episodes <sup>a</sup>	100 (57)	100 (142)	100 (21)		
ACS on admission	44 (24)	54 (77)	52 (11)	0.2996	0.1219
<u>Antibiotic therapy at ACS onset yes</u>	88 (50)	99 (141)	95 (20)	0.0009	0.0002
<u>Morphine therapy yes</u>	23 (13)	32 (46)	57 (12)	0.0159	0.1263
Pain medication no	16 (9)	29 (42)	19 (4)	0.1021	0.00412
<u>Oxygen supplementation yes</u>	28 (16)	44 (63)	71 (15)	0.0022	0.0231
Incentive spirometry yes	10 (6)	16 (23)	43 (9)	0.0031	0.1647
<u>Incentive spirometry data not known</u>	33 (19)	6 (8)	5 (1)	0.000	0.000
<u>Patients with at least 1 top up transfusion</u>	74 (42)	16 (23)	81 (17)	0.000	0.000
Patients exchange transfusion	2 (1)	15 (21)	57 (12)	0.000	0.0041
Transferred to PICU	0	5 (7)	5 (1)	0.2340	0.0926
Blood culture yes	42 (24)	56 (80)	71 (15)	0.0467	0.0583
Blood culture in case of fever No	28 (16)	24 (34)	14 (3)	0.5550	0.6904





<sup>a</sup>Acute chest syndrome episodes with all the information available were included; therefore, 57/59 of the episodes were for Group A, 142/148 for Group B and 21/21 for Group C.



ORIGINAL ARTICLE



# Mitapivat versus Placebo for Pyruvate Kinase Deficiency

**Authors:** Hanny Al-Samkari, M.D. , Frédéric Galactéros, M.D., Ph.D., Andreas Glenthøj, M.D. , Jennifer A. Rothman, M.D., Oliver Andres, M.D., Rachael F. Grace, M.D., Marta Morado-Arias, M.D., D. Mark Layton, M.B., B.S., Koichi Onodera, M.D., Madeleine Verhovsek, M.D., Wilma Barcellini, M.D., Satheesh Chonat, M.D. , Malia P. Judge, B.S., Erin Zagadailov, Pharm.D., Rengyi Xu, Ph.D., Peter Hawkins, Ph.D., Vanessa Beynon, M.D., Sarah Gheuens, M.D., Ph.D., and Eduard J. van Beers, M.D., for the ACTIVATE Investigators\*  [Author Info & Affiliations](#)


Received: 9 January 2024 | Accepted: 1 March 2024

DOI: 10.1111/bjh.19401

ORIGINAL PAPER  
Haemoglobinopathies



## Hearing loss in beta-thalassaemia: An Italian multicentre case–control study

Renzo Manara<sup>1,2</sup> | Davide Brotto<sup>3</sup> | Maria Rosaria Barillari<sup>4</sup> | Giuseppe Costa<sup>4</sup> | Annalisa Valentina Villani<sup>5</sup> | Carmine Perna<sup>5</sup> | Brunella Ziello<sup>6</sup> | Francesco di Salle<sup>7</sup> | Elena Cantone<sup>8</sup> | Annamaria Pasanisi<sup>9</sup> | Elisa De Michele<sup>10</sup> | Angela Ciano<sup>11</sup> | Giovanna D'Urzo<sup>12</sup> | Pasqualino Valentino<sup>5</sup> | Silverio Perrotta<sup>5</sup> | Paolo Ricchi<sup>6</sup> | Immacolata Tartaglione<sup>5</sup> 

Received: 3 March 2023 | Accepted: 8 March 2023

DOI: 10.1002/pbc.30325

### LETTER TO THE EDITOR

Pediatric  
Blood &  
Cancer



aspho  
The American Society of  
Pediatric Hematology/Oncology

WILEY

## Severe hemolytic anemia in a newborn: Look out for rare Gardos channelopathies due to KCNN4 mutation

# Pubblicazioni in fieri

- Incidence and outcomes of post-splenectomy complications in Sickle Cell Disease: results from a large, prospective multicentre study of the Italian Network of Asplenia  
(*Manuscript Submitted. M. Casale, NA.*)
- Limited access to transcranial doppler screening and stroke prevention in children with SCD in Europe: Results of a multinational EuroBloodnet Survey (*Revision Submitted. D.Cuzzubbo, M.Casale, V.Voi, R.Colombatti*)
- Retrospective and Prospective Study of Childhood Autoimmune Hemolytic Anemia. A Report from the Red Cell Working Group of the Pediatric Italian Hematology and Oncology Association.  
(*Manuscripts in preparation. Saverio Ladogana, SGR; Antonio Marzollo, PD; Giovanna Russo, CT*)



# YOUNG EHA e altre collaborazioni



**Giulia Reggiani, Padova**  
giulia.reggiani.ped@gmail.com

**COST ACTION: Hemoglobinopathies in  
European Liaison of Medicine and Science  
(HELIOS)**

**Working Group 4: Monthly Journal Club**



**Giulia Ferrari, Monza**  
giulia.ferrari@fondazionembbm.it



# AYA - TRANSIZIONE



- Aumento significativo degli adolescenti con patologie croniche (ematologiche)
- Necessità di verificare l'esistenza di percorsi strutturati e di servizi adeguati



**EHA-AYA TASK  
FORCE**  
(M.Miano,  
R.Colombatti)

- Ove necessario, creare percorsi standardizzati, strutturati con prestazioni tracciabili nei vari centri, raccolta dati *during the lifespan*
- Collaborazione Direzioni Sanitarie Padova-Brescia
- Promotori nei nostri centri?

# NUOVI FARMACI e TRIALS CLINICI



*SCD*

- Voxelotor: in commercio dal 19 Marzo  
(Crizanlizumab)

- Gene Editing (Exacel): Approvato EMA

- Mitapivat

- Etavopivat

- Ndec

- Altri trial in arrivo

Lavoro per espansione dei centri attivi

*PKD*

Mitapivat Approvato  
EMA >16 anni

*Thal*

Mitapivat  
Luspatacept

