



UNIVERSITÀ
di VERONA



Prof.ssa Lucia De Franceschi

Verona, 26 febbraio 2021 - Lucia De Franceschi, professoressa di Medicina interna dell'università di Verona, è tra le vincitrici del bando di concorso 2020 promosso da Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In Veneto sono stati finanziati cinque progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di circa 1,2 milioni di euro.

La ricerca coordinata dalla professoressa De Franceschi si concentrerà sull'individuazione del legame tra infiammazione e malattia cardiovascolare nei pazienti affetti da anemia falciforme, una malattia genetica rara dei globuli rossi. Lo scopo è identificare nuove possibili terapie che utilizzino o potenzino i meccanismi antiinfiammatori endogeni, cioè già esistenti nell'organismo.

In tutto il territorio nazionale Fondazione Telethon ha finanziato 45 progetti, per un totale di oltre 10 milioni di euro: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare complessivamente oltre 40 milioni di euro* alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale.

L'anemia falciforme è la malattia monogenica dei globuli rossi più comune a livello mondiale. In Europa è presente in Italia, Grecia, Albania nelle zone in passato endemiche per malaria. Movimenti migratori da aree come l'Africa Sub-sahariana ne hanno aumentato la diffusione sia a livello nazionale che nel continente europeo, rendendola un'emergenza sanitaria.

Le anemie a cellule falciformi o drepanocitosi sono un gruppo di malattie caratterizzate da manifestazioni comuni, ma con differenti cause genetiche. Tutte comportano la presenza di una forma anomala di emoglobina, chiamata emoglobina S (Hb-S) che polimerizza e deforma i globuli rossi, che assumono la caratteristica forma di falce.

Si tratta di malattie emolitiche croniche (vale a dire con una degradazione superiore alla norma dei globuli rossi), che producono tre sintomi principali: grave anemia, suscettibilità a gravi infezioni batteriche e tendenza a occlusione dei vasi sanguigni che può portare a ischemia di vari tipi di tessuti e a disturbi di vari organi (in particolare cervello, milza, polmoni e reni).

Ad oggi non esiste una terapia specifica risolutiva. Il trattamento prevede trasfusioni periodiche di sangue; la somministrazione di idrossiurea può attenuare i sintomi della malattia. Sono possibili interventi sintomatici, per esempio con analgesici per ridurre il dolore acuto dovuto a episodi di occlusione dei vasi o con antibiotici a largo spettro nel caso di infezioni e febbre.

In alcuni casi può essere necessaria la rimozione della milza. Si può cercare di prevenire le manifestazioni della malattia mediante idratazione, attenzione agli sbalzi di temperatura, interventi mirati per i primi sintomi e terapie profilattiche. Recentemente, è stato approvato dall'agenzia Europea del farmaco, il crizanlizumab che interferisce con i meccanismi di adesione cellulare.

“L'identificazione di nuovi meccanismi terapeutici - spiega la professoressa De Franceschi - diretti a ridurre la vulnerabilità vascolare, limitando i danni d'organo acuti e cronici relati alla drepanocitosi, rappresenta un orizzonte importante ed innovativo di ricerca. Questi strumenti saranno fondamentali sia per interferire con la storia naturale della malattia che per preparare al meglio il limitato numero di soggetti candidabili al trapianto di cellule staminali o alla terapia genica”.