

**ID: 141**

Area Clinica

Poster

Parole chiave: La sopravvivenza nell'emoglobinopatico

### **La sopravvivenza del paziente emoglobinopatico: l'esperienza del SIMT di Ragusa negli ultimi venti anni**

**Elisa Cannizzo, Vincenzo Spadola, Carmelo Fidone, Giovanni Garozzo**

Centro per la Diagnosi e Cura della Talassemia, Servizio di immunoematologia e Medicina Trasfusionale, Azienda Sanitaria Provinciale 7, Ragusa, Italia; [elisa.cannizzo@asp.rg.it](mailto:elisa.cannizzo@asp.rg.it)

**Introduzione:** I disordini emoglobinopatici sono i più comuni disordini genetici clinicamente rilevanti. I benefici della prevenzione e di una migliore qualità di vita di questi pazienti, si sono osservati negli ultimi 25 anni, con una riduzione delle nascite ed un incremento della sopravvivenza. Prevenzione ed adeguato trattamento sono i due cardini fondamentali che hanno permesso un cambiamento nelle curve di sopravvivenza. In questo lavoro descriviamo l'esperienza del nostro centro, mettendo a confronto i pazienti seguiti nei decenni 1998-2007 e 2008-2017.

**Materiali e Metodi:** Nel nostro centro seguiamo 232 pazienti: 81 con talassemia major, 30 con talassemia intermedia, 27 con drepanocitosi omozigote, 73 con talasso-drepanocitosi, 4 con altre emoglobinopatie, 17 trapiantati. Tutti sono stati trattati con terapia trasfusionale e ferrochelante.

**Risultati:** Nel decennio 2008-2017 sono nati 20 pazienti mentre nel decennio 1998-2007 16 pazienti. Negli ultimi 20 anni ne sono deceduti 34: 19 nel decennio 1998-2007 e 15 nel decennio 2008-2017. L'età media di decesso nel decennio 1998-2007 è stata di 36.7 anni e nel 2008-2017 di 53.2 anni. A fronte dei 15 pazienti deceduti nel decennio 2008-2017, ne sono nati 20, mentre nel decennio 1998-2007, a fronte dei 19 decessi, ne sono nati 16. Esaminando l'ultimo decennio, dei 20 bambini: 7 sono nati previa consulenza genetica prenatale offerta ai genitori presso il nostro centro, 5 coppie hanno poi eseguito il test di diagnosi prenatale con risultato positivo, 2 hanno rifiutato. Escludendo 2 bambini adottati, agli altri 11 casi provenienti da altri centri, era stata offerta ed eseguita la consulenza genetica prenatale. In 4 casi i genitori riferiscono che il test di diagnosi prenatale non è stato offerto, negli altri 7 è stata offerto presso il nostro centro, ma rifiutato.

**Conclusioni:** Negli ultimi dieci anni: abbiamo osservato una riduzione della mortalità a fronte di un incremento delle nascite; 18 coppie hanno ricevuto la consulenza genetica prenatale; a 14 di queste è stato offerto il test di diagnosi genetica prenatale. Queste 14 coppie hanno dunque accettato o rifiutato di eseguirlo in piena consapevolezza, preferendo comunque di portare a termine la gravidanza. Non ci risulta esserci stato nessun errore di laboratorio o di diagnosi. Nella nostra esperienza abbiamo visto dei progressi nella sopravvivenza di questi pazienti, dati da una riduzione della mortalità ed un miglioramento della qualità di vita.