



Convegno ECM

COSTRUIRE LA RETE PER LA SFIDA DELLA TERAPIA GENICA NELLE EMOGLOBINOPATIE

**PERUGIA
20-21 FEBBRAIO 2026**

*Sala della Bomboniera
Residence "Daniele Chianelli"*

Con il Patrocinio di



Presentazione



La terapia genica per le emoglobinopatie rappresenta una svolta rivoluzionaria, offrendo nuove prospettive per la cura della **beta-talassemia** e dell'. Queste terapie mirano a correggere il difetto genetico alla base della malattia, spesso permettendo ai pazienti di affrancarsi dalla dipendenza da trasfusioni croniche.

Il patient journey al momento è sicuramente complicato.

Prelievo di Cellule: vengono prelevate le cellule staminali ematopoietiche (cellule del midollo osseo) dal paziente stesso.

Correzione/Modifica in Laboratorio: le cellule prelevate vengono modificate geneticamente in laboratorio:

Tecnologia CRISPR/Cas9 (Exa-cel / Casgevy): utilizza un "correttore genetico" per riattivare i geni dell'emoglobina fetale (HbF), che non sono influenzati dalle mutazioni e possono compensare la carenza di emoglobina adulta funzionale.

Reinfusione: le cellule corrette vengono reinfuse nel paziente dopo chemioterapia mieloablativa, dove si insediano nel midollo osseo e iniziano a produrre emoglobina funzionale.

Exagamglogene autotemcel (Exa-cel / Casgevy).

È la prima e unica terapia di editing genetico approvata con autorizzazione all'immissione in commercio sia in Europa che in Italia.

I dati clinici mostrano un miglioramento significativo della qualità di vita e l'indipendenza dalle trasfusioni per la maggior parte dei pazienti con beta-talassemia trasfusione-dipendente e anemia falciforme.

Vantaggi e Sfide

Vantaggi: Potenziale cura radicale, eliminazione della necessità di trasfusioni regolari e dei rischi correlati (es. sovraccarico di ferro), miglioramento della qualità della vita.

Sfide: Costi elevatissimi, complessità del processo di trattamento (ospedalizzazione prolungata, chemioterapia mieloablativa prima della reinfusione), potenziale rischio di effetti collaterali a lungo termine legati ai vettori virali o all'editing genetico.

Solo una rete tra centri che si occupano storicamente di pazienti con emoglobinopatie e i centri trapianti potranno portare i pazienti realmente candidati a non perdere questa grande opportunità e a sfruttarle nei modi e tempi corretti per i pazienti e per la sostenibilità economica nel nostro SSN.

Responsabile Scientifico

FRANCESCO ARCIONI

Presidente Onorario

FRANCO CHIANELLI

Segreteria Scientifica

MARA MERLUZZI



Mattia ALGERI - Roma

Francesco ARCIONI - Perugia

Giulietta Luul BALESTRA - Reggio Emilia

Federica CANTÙ - Milano

Valentina CARRAI - Firenze

Maddalena CASALE - Napoli

Federica CELI - Terni

Elena CHIOCCA - Firenze

Francesca CIOTTI - Perugia

Paola COCCIA - Ancona

Raffaella COLOMBATTI - Padova

Alessandro D'ARPINO - Perugia

Luigi FERRARO - Perugia

Ilaria FOTZI - Firenze

Paolo GORELLO - Perugia

Filomena LONGO - Ferrara

Barbara LUCIANI PASQUA - Perugia

Mauro MARCHESI - Perugia

Elena MASTRODICASA - Perugia

Filippo MAZZI - Verona

Antonella MONALDI - Perugia

Raffaella ORIGA - Cagliari

Giovanni PALAZZI - Modena

Cecilia PASSERI - Pescara

Giulia PEDINI - Perugia

Guido PENNONI - Città di Castello

Antonio PIERINI - Perugia

Valeria PINTO - Genova

Paolo PRONTERA - Perugia

Michela RIBERSANI - Roma

Antonella SAU - Pescara

Annalisa TONDO - Firenze

Marco ZECCA - Pavia



VENERDÌ 20 FEBBRAIO 2026

ore 13.45 Registrazione dei partecipanti

ore 14.00 Saluto delle Autorità

Sen. Francesco ZAFFINI

*Presidente della 10^a Commissione permanente del Senato
(Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale)*

Ing. Stefania PROIETTI

Presidente della Regione Umbria

Dott. Antonio D'URSO

Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera di Perugia

ore 14.10 Introduzione interattiva

I SESSIONE - UN VIAGGIO LUNGO 50 ANNI

Moderatori: **Paolo PRONTERA - Annalisa TONDO**

ore 14.20 Sindrome talassemica: SoC e unmet need

Raffaella ORIGA

ore 14.40 Sindrome falcemica: SoC e unmet need

Giovanni PALAZZI

ore 15.00 Approccio genomico alla diagnostica delle emoglobinopatie

Paolo GORELLO

ore 15.20 Discussione interattiva

ore 15.30 Per chi non può accedere alle terapie curative

Raffaella COLOMBATTI

ore 15.50 La gestione dell'emergenza

Filippo MAZZI

ore 16.10 Discussione interattiva

ore 16.20 Coffee Break

ore 16.35 *Lettura Magistrale*

Gene therapy nelle emoglobinopatie: dove siamo e dove andremo

Mattia ALGERI

Introduce

Francesco ARCIONI



Programma

II SESSIONE - TERAPIE CURATIVE

Moderatori: **Valentina CARRAI - Elena MASTRODICASA - Antonio PIERINI**

- ore 17.05* Gene therapy e trapianto a confronto
Valeria PINTO
- ore 17.20* Terapia genica nelle emoglobinopatie? La selezione dei pazienti
Filomena LONGO
- ore 17.35* Il patient journey della terapia genica nei pazienti con emoglobinopatie
Antonella SAU
- ore 17.50* L'accesso alle terapie: il punto di vista normativo
Alessandro D'ARPINO
- ore 18.05* Discussione interattiva
- ore 18.20* Raccolta post di fine giornata su tool focus group
- ore 18.30* Chiusura prima giornata di lavori

SABATO 21 FEBBRAIO 2026

- ore 08.30* Introduzione interattiva
- ore 09.00* *Lettura Magistrale*
- Microbiota e terapia di condizionamento
Luigi FERRARO
- Introduce
Guido PENNONI

III SESSIONE - AFERESI

Moderatori: **Federica CELI - Ilaria FOTZI - Mauro MARCHESI**

- ore 09.30* La raccolta nella gene therapy
Cecilia PASSERI
- ore 09.50* La raccolta nei pazienti SCD: ottenere la megadose?
Barbara LUCIANI PASQUA



ore 10.10 L'assetto coagulativo e lo stato infiammatorio contano
Marco ZECCA

ore 10.30 La gestione dell'accesso venoso
Giulia PEDINI

ore 10.50 Discussione interattiva

ore 11.00 Coffee Break

IV SESSIONE

IL VIAGGIO DEL PAZIENTE ATTRAVERSO LE OPZIONI CURATIVE

Moderatori: **Elena CHIOCCA - Paola COCCIA - Michela RIBERSANI**

ore 11.20 La gestione della gene therapy al letto del paziente:
il ruolo del nursing
Antonella MONALDI

ore 11.40 Paure e incertezze, speranze e attesa.
Come supportare il paziente in attesa della terapia genica
Francesca CIOTTI

ore 12.00 Chemioterapia nella terapia cellulare per le malattie benigne.
Come affrontare il tema della fertilità
Maddalena CASALE

ore 12.20 Discussione interattiva

ore 12.30 Vivere con la talassemia: aspetti psicologici e sociali
Federica CANTU

ore 12.50 L'apporto dell'antropologia nella presa in carico e nell'assistenza
a pazienti con emoglobinopatie
Giulietta Luul BALESTRA

ore 13.10 Discussione interattiva

ore 13.20 Raccolta guidata osservazioni per costruzione di un patient journey

ore 13.50 Compilazione questionario ECm

ore 14.20 Take Home Message
Chiusura del Convegno



Informazioni Generali

SEDE DEL CONVEGNO

Residence "Daniele Chianelli"
Sala della Bomboniera
Via Martiri 28 Marzo, 29 - Perugia

ISCRIZIONE

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria

Si prega di effettuare l'iscrizione online al seguente link:

<https://www.etruscaconventions.com/congressi/la-rete-per-la-terapia-genica-nelle-emoglobinopatie/>
entro il 15 Febbraio 2026, salvo esaurimento dei posti disponibili

ECM

Evento ECM n. 471184

Sono stati assegnati n. 10 crediti ECM per Medico Chirurgo (Genetica Medica, Medicina e Chirurgia di Accettazione e di Urgenza, Medicina Interna, Pediatria, Anestesia e Rianimazione, Medicina Trasfusionale, Medicina Generale (Medici di Famiglia), Pediatria (Pediatri di Libera Scelta), Ematologia), Infermiere, Farmacista, Biologo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Psicologo.

Per richiedere i crediti ECM è necessario essere presenti ad entrambe le giornate ed aver risposto correttamente al questionario ECM.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM 810



ETRUSCA
CONVENTIONS ♦

Via M. Bonciario 6/8 - 06123 Perugia
tel. / fax 075.8089485 - info@etruscaconventions.com
www.etruscaconventions.com

Si ringrazia per il contributo non condizionante

AIMRARE SRL

DICOFARM

