



Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας

14^ο Διεθνές Συνέδριο Θαλασσαιμίας και Αιμοσφαιρινοπαθειών
17-19 Νοεμβρίου, 2017, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα

Λευκωσία, 4 Δεκεμβρίου 2017

Γενική περιγραφή του συνεδρίου

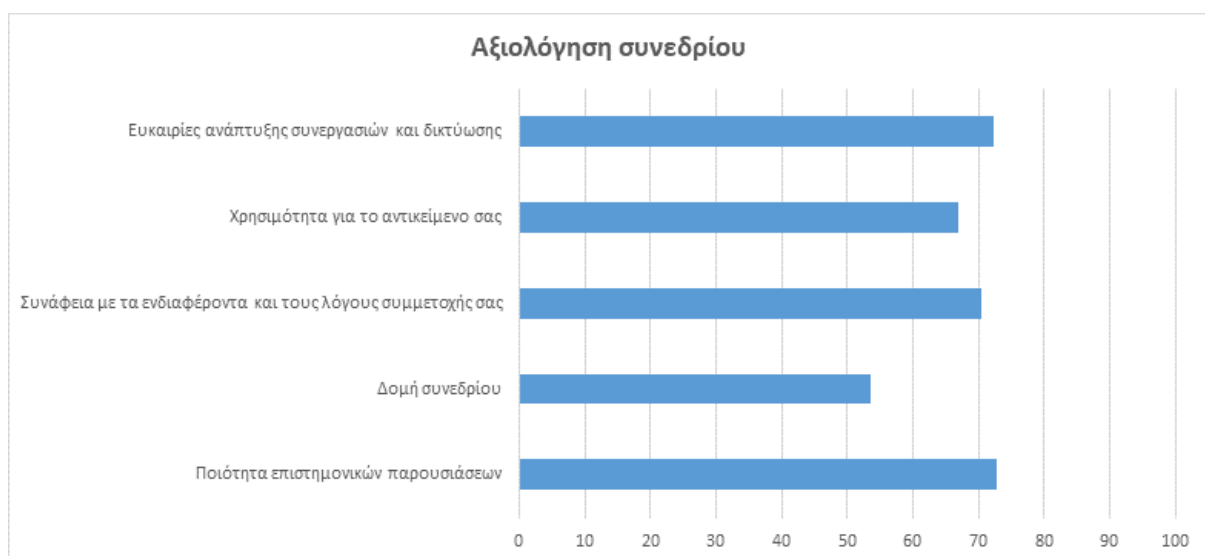
Οι αιμοσφαιρινοπάθειες αποτελούν τις συχνότερες μονογονιδιακές παθήσεις στον άνθρωπο. Η σημερινή παγκόσμια κατανομή τους, ο υψηλός κατά περιοχές επιπολασμός, ειδικά σε αναπτυσσόμενες χώρες, η ανάγκη για εφόρου ζωής θεραπεία και παρακολούθηση, οι πολυσυστηματικές επιπλοκές, η παρουσία ακόμα πολλών ακάλυπτων αναγκών και οι ψυχοκοινωνικές και οικονομικές επιπτώσεις και προεκτάσεις τους καθιστούν τις αιμοσφαιρινοπάθειες ένα σημαντικό παγκόσμιο πρόβλημα δημόσιας υγείας.

Η Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας (ΔΟΘ) είναι ένας μη κερδοσκοπικός, καθοδηγούμενος από τους ασθενείς οργανισμός που ιδρύθηκε το 1986 με μέλη οργανώσεις πασχόντων και λοιπούς εμπλεκόμενους φορείς από 70 χώρες και στόχο την πρόληψη και την εξασφάλιση υψηλού επιπέδου περίθαλψης σε όλους τους πάσχοντες από αιμοσφαιρινοπάθειες ανά τον κόσμο. Η ΔΟΘ οργανώνει ανά 2-3 χρόνια ένα διεθνές συνέδριο προκειμένου να φέρει σε επαφή κλινικούς και εργαστηριακούς επιστήμονες και ερευνητές που δραστηριοποιούνται στο χώρο των αιμοσφαιρινοπαθειών από κάθε γωνιά του πλανήτη.

Το 14ο Διεθνές Συνέδριο Θαλασσαιμίας και Αιμοσφαιρινοπαθειών συνδιοργανώθηκε από τη ΔΟΘ, την Ελληνική Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας και τον Ελληνικό Σύλλογο Θαλασσαιμίας και έλαβε χώρα στη Θεσσαλονίκη, μεταξύ 17 και 19 Νοεμβρίου 2017. Το συνέδριο κάλυψε όλες τις πλευρές της **πρόληψης, διάγνωσης, θεραπείας και παρακολούθησης** των ασθενών με θαλασσαιμία και άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες. Παράλληλα με τις τρέχουσες βέλτιστες κλινικές και εργαστηριακές πρακτικές, αναπτύχθηκαν οι πρόσφατες ερευνητικές εξελίξεις καθώς και επιπλέον θέματα που άπτονται της ολιστικής φροντίδας των ασθενών, όπως η οργάνωση της πολυθεματικής παρακολούθησης, ψυχοκοινωνικά θέματα και νομικά θέματα. Σε πολλές συνεδρίες, η προσέγγιση των θεμάτων από επιστήμονες και ερευνητές συνοδεύτηκε από την περιγραφή της προοπτικής και των απαιτήσεων των πασχόντων από εξειδικευμένους ασθενείς.

Το συνέδριο παρακολούθησε ένα ευρύ διεθνές κοινό από επαγγελματίες υγείας, εκπροσώπους φαρμακευτικών εταιρειών, κυβερνητικούς αξιωματούχους και εκπροσώπους ομοσπονδιών και λοιπών οργανώσεων ασθενών και άλλων φορέων. Η αξιολόγηση του συνεδρίου από τους συμμετέχοντες παρουσιάζεται στο Διάγραμμα. Παράλληλα, διεξάχθηκε και το 16^ο Διεθνές Συνέδριο της ΔΟΘ για τους Ασθενείς και τους Γονείς τους. Οι συμμετέχοντες και στα δυο συνέδρια ξεπέρασαν κάθε προσδοκία των διοργανωτών, απαριθμώντας πάνω από 1000 άτομα.

Διάγραμμα: Αξιολόγηση συνεδρίου από τους συμμετέχοντες



Κυριότερες πρόσφατες εξελίξεις

Οι σημαντικότερες πρόσφατες εξελίξεις στον τομέα των αιμοσφαιρινοπαθειών, όπως αυτές παρουσιάστηκαν στο συνέδριο, συνοψίζονται στα ακόλουθα.

- **Επιδημιολογία:** Οι τρέχουσες μεταναστευτικές ροές από τη Μέση Ανατολή και την Αφρική, έχουν επιφέρει σημαντικές αλλαγές στη δημογραφία των αιμοσφαιρινοπαθειών στην Ευρώπη και κατ' επέκταση στις κλινικές ανάγκες.
- **Διάγνωση:** Πρόσφατες εξελίξεις στον τομέα των εργαστηριακών τεχνικών, όπως οι μέθοδοι Next Generation Sequencing (NGS) και Target Locus Amplification (TLA),

ενισχύουν τη μοριακή διάγνωση και πιθανόν ανοίγουν τον δρόμο στη μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση.

- **Μεταγγίσεις:** Οι γενικές οδηγίες για τα σχήματα μετάγγισης με στόχο την εξασφάλιση της ανάπτυξης με ελαχιστοποίηση της υπερφόρτωσης με σίδηρο φαίνεται πως πρέπει να προσαρμόζονται στον κάθε ασθενή λόγω της σημαντικής διακύμανσης του μεταβολισμού του σιδήρου, κάτι που μπορεί να επιτευχθεί με τη χρήση των επιπέδων του διαλυτού υποδοχέα τρανσφερρίνης 1 (soluble transferrin receptor 1, sTfR1) ως βιοδείκτη.
- **Αποσιδήρωση:** Η νέα φαρμακοτεχνική μορφή της δεφεραζιρόξης σε επικαλυμμένες ταμπλέτες (film-coated tablets) συνοδεύεται από αυξημένη ικανοποίηση των ασθενών, γεγονός που μπορεί να βοηθήσει στην καλύτερη συμμόρφωσή τους με τη θεραπεία αποσιδήρωσης. Ο νεότερος χηλικός παράγων eltrombopag μελετάται ως επιπρόσθετη της κλασικής αποσιδήρωσης θεραπεία για την ενίσχυση της απομάκρυνσης του μυοκαρδιακού σιδήρου. Παράλληλα, οι εφαρμοζόμενες τεχνικές μαγνητικού συντονισμού (magnetic resonance imaging, MRI) για την εκτίμηση της υπερφόρτωσης σε σίδηρο, ιδίως σε κέντρα αναπτυσσόμενων χωρών, είναι σε μεγάλο βαθμό μη τυποποιημένες και ελεγχμένες και κατ' επέκταση αναξιόπιστες, παρέχοντας λανθασμένα αποτελέσματα.
- **Πολυσυστηματικές επιπλοκές:** Οι καρδιολογικές επιπλοκές έχουν πάψει πλέον να αποτελούν την κύρια αιτία θνητότητας στη θαλασσαιμία στους καλά θεραπευόμενους ασθενείς, δίνοντας τη θέση τους στις ηπατολογικές επιπλοκές. Απαιτείται εντούτοις τακτική καρδιολογική παρακολούθηση για την πρόληψη και έγκαιρη διάγνωση των καρδιολογικών επιπλοκών, που είναι σε μεγάλο βαθμό πλήρως αναστρέψιμες. Αναφορικά με τη θεραπεία της ηπατίτιδας C, οι νεότεροι άμεσα δρώντες αντιϊκοί παράγοντες (direct-acting antiviral agents, DAA) χαρακτηρίζονται από υψηλή αποτελεσματικότητα και ασφάλεια. Αναφορικά με την οστεοπόρωση, το denosumab, μονοκλωνικό αντίσωμα κατά της ενεργοποίησης των οστεοκλαστών από τον παράγοντα RANKL (Receptor Activator of Nuclear factor

Kappa-B Ligand), αποτελεί υποσχόμενη θεραπεία για τους πάσχοντες από θαλασσαιμία.

- **Νέες Θεραπείες:** Νέοι παράγοντες που στοχεύουν στη μείωση της μη αποδοτικής ερυθροποίησης, όπως οι αναστολείς των υποδοχέων ακτιβίνης luspatercept and sotatercept, μειώνουν σημαντικά την ανάγκη για μεταγγίσεις στους πάσχοντες από μείζονα β-θαλασσαιμία, ενώ καθιστούν τις μεταγγίσεις μη απαραίτητες σε πολλούς μεταγγιζόμενους ασθενείς με ενδιάμεσο β-θαλασσαιμία. Νεότερες τεχνικές γονιδιακής θεραπείας καθιστούν τις μεταγγίσεις μη απαραίτητες σε β-θαλασσαιμικούς ασθενείς με μη β0/β0 γονότυπο, ενώ μειώνουν κατά 65% τη συχνότητα των μεταγγίσεων σε πάσχοντες με β0/β0 γονότυπο. Παράλληλα, η γονιδιακή θεραπεία μελετάται και στους πάσχοντες από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η τεχνική της ex-vivo γονιδιακής τροποποίησης (gene editing) είναι μια νέα προσέγγιση, εναλλακτική της κλασικής γονιδιακής θεραπείας ή της αυτόλογης μεταμόσχευσης αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων, με ενθαρρυντικά αρχικά προκλινικά αποτελέσματα. Τέλος, νεότερες θεραπείες όπως ο αναστολέας της P-σελεκτίνης crizanlizumab, η γλουταμίνη και παράγοντες που τροποποιούν τη συγγένεια της αιμοσφαιρίνης με το οξυγόνο βρίσκονται υπό μελέτη στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- **Μεθοδολογία έρευνας:** Τα patient-reported outcomes αποτελούν νέους δείκτες αξιολόγησης θεραπειών και λοιπών παρεμβάσεων που κερδίζουν συνεχώς έδαφος καθώς παρέχουν συμπληρωματικά δεδομένα για την πραγματική κατάσταση που βιώνουν οι ασθενείς.