

Il riscatto della talidomide

Questo farmaco (un tempo famigerato) si è rivelato un'arma vincente contro una rara malattia genetica, grazie a uno studio finanziato da Telethon.

4 dicembre 2015

[Daniela Mattalia](#)

Come tutte le malattie rare, ha una sigla che non dice nulla (HHT) e un nome scientifico difficile da ricordare: **teleangectasia emorragica ereditaria**. Chi ce l'ha (in Italia, due persone ogni 10 mila abitanti) soffre di violente emorragie al naso che peggiorano negli anni e possono avere gravi conseguenze (continue perdite di sangue, anemia, bisogno di trasfusioni). La malattia dipende dalla mutazione di alcuni geni (almeno un paio quelli identificati): se un genitore possiede anche solo una copia del gene mutato, ha il **50 per cento di probabilità** di passarla ai figli.



La teleangectasia emorragica non ha una cura specifica. Ora, **uno studio condotto dal San Matteo e dall'Università di Pavia (finanziato dalla Fondazione Telethon)** apre la strada, per la prima volta, a una terapia efficace. E il farmaco protagonista è la talidomide: tristemente noto, negli anni 50, per i suoi effetti terribili sui feti (veniva dato

alle donne incinte contro la nausea), in questi ultimi anni è stato rivalutato come anticancro, per esempio nel mieloma multiplo.

Lo studio dei ricercatori è stato coordinato da **Carlo Balduini**, professore di medicina interna all'Università di Pavia (e direttore del dipartimento di medicina del Policlinico San Matteo) e da Rosangela Invernizzi, professore associato di medicina interna, con la partecipazione della Clinica Otorino e della Genetica di Pavia.

Il punto di partenza del loro lavoro è stato proprio l'efficacia del talidomide contro il cancro: il farmaco blocca infatti la nascita di **nuovi vasi sanguigni**, indispensabili al tumore per crescere (ha un'attività, in termini scientifici, anti-angiogenesi).

I ricercatori di Telethon hanno visto che nei pazienti con teleangectasia curati con il talidomide perché avevano anche una forma di tumore, le emorragie diminuivano. «L'idea di usare il talidomide è nata dal fatto che il farmaco inibisce la formazione dei vasi, e nella teleangectasia

emorragica c'è un'abnorme proliferazione dei vasi nella mucosa del naso. Che sono molto fragili e si rompono» spiega Balduini.

I ricercatori hanno testato la talidomide **per tre anni su 31 pazienti** con teleangectasia. E in tutti i malati le emorragie si sono ridotte in modo estremamente significativo. «È un risultato clamoroso, non ho mai visto in una sperimentazione clinica un esito così favorevole» afferma Balduini. «I malati arruolati nel nostro studio avevano tutti una forma grave della malattia, per loro non c'erano più cure possibili, come cauterizzare i vasi della mucosa dall'otorino. Intervento che dopo alcuni anni non si può più fare».

Dopo un mese di terapia (**una pastiglia di talidomide al giorno a basse dosi**) le emorragie si sono arrestate; e dopo l'interruzione della cura, la remissione dei sintomi si è mantenuta per sei mesi. Il prossimo passo sarà un nuovo studio, su un campione più ampio di pazienti, per cercare di mantenere ancora più a lungo il risultato. «In prospettiva, si potrebbe pensare a fare cicli del farmaco, riprendendolo quando il paziente sta per recidivare» precisa Balduini.

Gli effetti collaterali? Pochi (un po' di sonnolenza, per esempio) e molto ben sopportati. La cura sarebbe davvero una svolta: la malattia non mette a rischio la vita (tranne nel caso di emorragie cerebrali o polmonari) ma ne compromette fortemente la qualità: «Molte persone non vanno più al cinema, al ristorante, o in ufficio per paura di questi sanguinamenti vistosi, in molti casi si va avanti con una trasfusione alla settimana per rimediare alla perdita di sangue. Venticinque dei nostri 31 pazienti dovevano trasfondersi tutte le settimane» racconta il medico. «È una malattia che fa vivere male. D'ora in poi non sarà più così».