

Comunicato

Nei pazienti affetti da sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) possono verificarsi nel tempo gravi complicanze ematologiche di tipo maligno (leucemia acuta, mielodisplasia) e di tipo non maligno (insufficienza midollare) che possono comportare un rischio per la vita.

Complessivamente, il 10-20% dei pazienti con SDS può aver bisogno di un trapianto di cellule staminali emopoietiche trapianto in un certo momento della vita a causa di queste complicanze ematologiche. Data la rarità della SDS, la maggior parte dei centri trapianti ha una limitata esperienza sul trapianto di cellule staminali emopoietiche in pazienti SDS oppure vengono usati approcci differenti.

La Società Europea di Trapianto di cellule staminali emopoietiche (EBMT) ha promosso un consenso di esperti, guidato dal dott. Simone Cesaro dell'Oncoematologia Pediatrica di Verona, per proporre delle raccomandazioni su punti importanti della gestione delle complicanze ematologiche nei pazienti SDS, come: indicazione al trapianto, modalità di preparazione del paziente al trapianto (regime di condizionamento), scelta del donatore, e prevenzione della malattia del trapianto contro l'ospite.

L'analisi dei dati pubblicati nella letteratura scientifica ha permesso di individuare alcuni aspetti rilevanti per la gestione ottimale del paziente SDS dal punto di vista ematologico: l'importanza dei controlli ematologici regolari nel tempo per identificare precocemente il momento in cui è necessario avviare il trapianto, al fine di evitare il ricorso al trapianto quando il paziente ha già sviluppato una leucemia acuta o una sindrome mielodisplastica; infatti, queste condizioni cliniche si associano a un minor beneficio del trapianto; la riduzione della tossicità legata al trapianto mediante l'utilizzazione di regimi di condizionamento a intensità ridotta e limitando l'uso della radioterapia corporea totale; la necessità di terapia con farmaci nuovi, innovativi, nei pazienti SDS che sviluppano una leucemia, in quanto in questi pazienti l'efficacia della chemioterapia è inferiore rispetto ai pazienti non SDS

Queste linee guida rappresentano il primo tentativo di ottimizzare le decisioni sulla scelta del trapianto nei pazienti SDS. Il lavoro è stato pubblicato sulla rivista della Società Americana di Trapianto di Midollo e Cellule Staminali Emopoietiche *Transplantation and Cell Therapy*.

Cesaro S, et al. Stem Cell Transplantation in Patients Affected by Shwachman-Diamond Syndrome: Expert Consensus and Recommendations From the EBMT Severe Aplastic Anaemia Working Party. Transplant Cell Ther. 2022

Dott. Simone Cesaro