

Studio multicentrico
su fragilità e sarcopenia
nei pazienti
con talassemia
trasfusione dipendente

Marilena Serra
Elena Colizzi - Valeria Pinto



XIV
CONGRESSO
NAZIONALE
SITE



Roma, 11-13 Settembre 2025

Pontificia Università Urbaniana

Disclosures of Name Surname

Company name	Research support	Employee	Consultant	Stockholder	Speakers bureau	Advisory board	Other
Nessun conflitto di interessi							

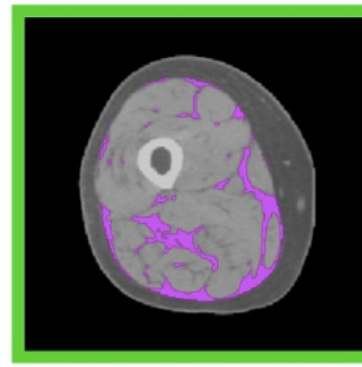
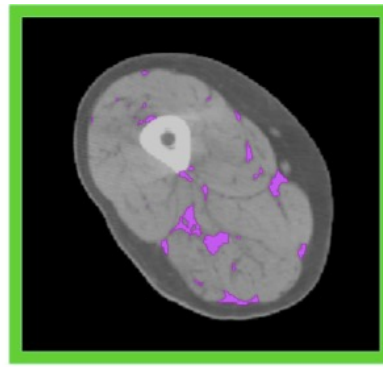
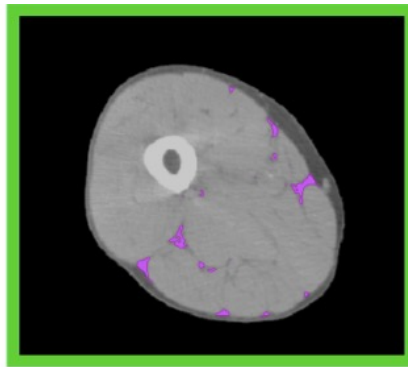
L'aumentata aspettativa di vita del paziente talassemico, grazie alla disponibilità di trasfusioni periodiche, alla terapia ferrochelante, ai Centri dedicati con multidisciplinarietà ha fatto sì che nascesse una nuova categoria di malato, ovvero il «*talassemico geriatrico*», condizione in cui le complicanze proprie della malattia talassemica si assommano a quelle tipiche dell'età avanzata

L'invecchiamento può essere «di successo» (anziano fit) o può portarsi dietro tutta una serie di complicanze che conducono ad una condizione di fragilità che, a sua volta, può esitare in una franca disabilità.

La condizione di fragilità è ancora, in una prima fase, reversibile, pertanto sono stati messi a punto una serie di strumenti volti ad identificarla con lo scopo di contrastarla, e ripristinare l'omeostasi corporea tipica dell'anziano fit.

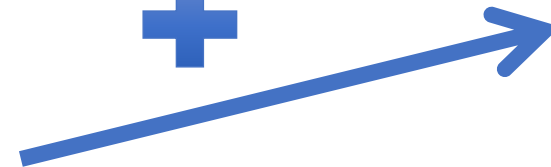
Uno dei principali determinanti di fragilità nel soggetto anziano è la **sarcopenia**

Questa è caratterizzata dalla perdita di **forza muscolare e o di performance fisica** associata alla perdita di **massa muscolare**



Rossi AP et al. J Geront 2011

+



+



Tipicamente il **paziente talassemico** ha una compromissione del metabolismo osseo e della regolazione endocrinologica, per cui è stato ipotizzato che potesse presentare più precocemente sarcopenia, e dunque avere un **aging accelerato**



Da questa ipotesi è nato il nostro disegno di studio, volto proprio a valutare presenza di fragilità e sarcopenia nel paziente talassemico, anche se di età non propriamente geriatrica (supponendo un aging accelerato).

Protocollo Fragilità e Sarcopenia

Studio multicentrico osservazionale prospettico
Talassemia trasfusione-dipendente (TDT)

Razionale

- Invecchiamento anticipato nei pazienti TDT
 - Maggior rischio di comorbidità multiple
- Necessità di strumenti di valutazione standardizzati

Obiettivi principali

- Prevalenza fragilità e sarcopenia
- Identificazione comorbidità per età e sesso
 - Trend di prevalenza nel tempo
- Valutazioni cliniche e strumentali (MPI, SPPB, DEXA, BIA)

Disegno dello studio

- Multicentrico, osservazionale, prospettico, no-profit
 - centri italiani
 - Durata: 72 mesi (2025–2031)
- Raccolta dati: Basale – 36 mesi – 72 mesi
 - Piattaforma: RedCap

	Basale	Fase prospettica	
		Follow-up 36 mesi	Follow-up 72 mesi
Dati demografici	X		
Dati clinici	X	X	X
Comorbidità	X	X	X
Terapia farmacologica - Integratori	X	X	X
Dati di laboratorio e strumentali	X	X	X
Test di fragilità	X	X	X

Popolazione

- Inclusione: pazienti TDT ≥ 30 anni
- Esclusione: < 30 anni o mancato consenso
- Campione atteso: ~ 3000 (30–50 anni) e ~ 800 (≥ 50 anni)

Endpoint primari

- % pazienti con rischio fragilità e sarcopenia (per età e sesso)
 - Follow-up a 36 e 72 mesi

Endpoint secondari

- Prevalenza di sarcopenia con valutazioni strumentali
 - Trend di prevalenza nel tempo
- Distribuzione comorbidità con/senza sarcopenia

Impatto atteso

- Migliore comprensione invecchiamento nei pazienti TDT
 - Definizione protocolli nazionali di gestione
 - Prevenzione e presa in carico multidisciplinare

Strumenti diagnostici

Strumento	Funzione
SELFY-MPI-SF (multiparametric prognostic index)	Fragilità multidimensionale
SPPB Short Physical Performance Battery Test)	Performance fisica
Hand-grip	Forza muscolare
DXA	Massa muscolare (gold standard)
BIA	Composizione corporea (alternativa portatile)

SELFY-MPI-SF

*forma ridotta ed autosomministrabile dell'indice MPI (**Selfy-MPI**) nella sua versione short*

I pazienti possono essere così stratificati in tre categorie in base al punteggio ottenuto nel questionario:

- MPI 1 (rischio lieve à 0-0,33),
- MPI 2 (rischio moderato à 0,34-0,66)
- MPI 3 (rischio elevato à 0,67-1,0).

L'MPI è considerato un indice in grado di stimare il grado di “fragilità” del soggetto.

SPPB

Test di valutazione della performance muscolare

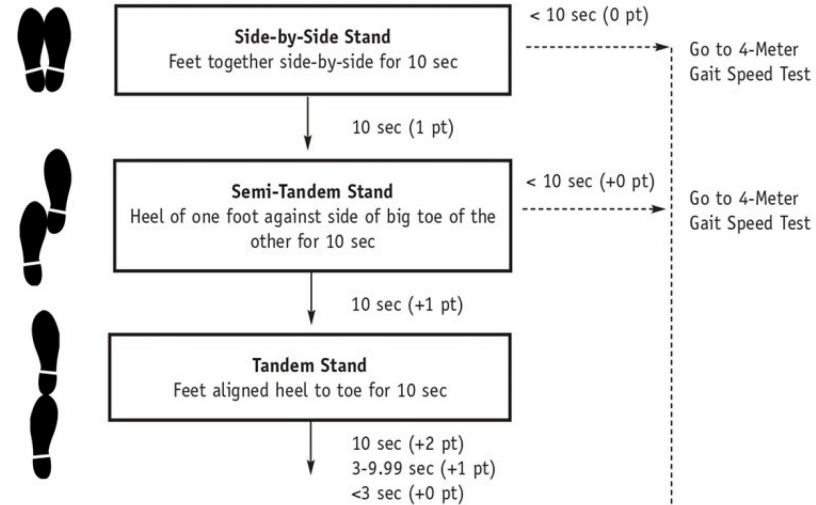
Combina un test di equilibrio in 3 posizioni a difficoltà crescente, il cammino su un percorso di 4 metri e un test di alzata ripetuta da una sedia. Dal confronto dei tempi registrati nel singolo caso con quelli di una popolazione di riferimento, il risultato di ciascun test viene trasformato in un punteggio compreso tra 0 (performance pessima) e 4 (performance ottimale), così che il punteggio finale della batteria, somma dei parziali, risulti compreso tra 0 e 12.

Comprende il **test «chair stand»** che, da solo, è in grado di dare riscontro della forza muscolare

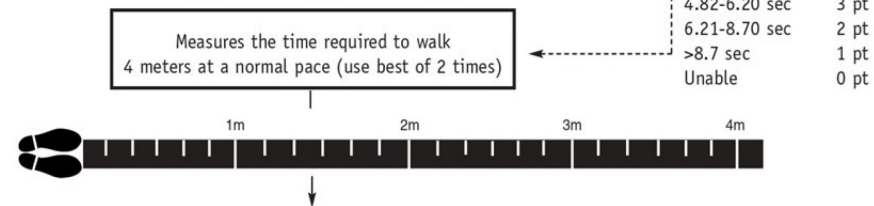
È positivo per Chair stand > 15 secondi per 5 ripetizioni.

Short Physical Performance Battery

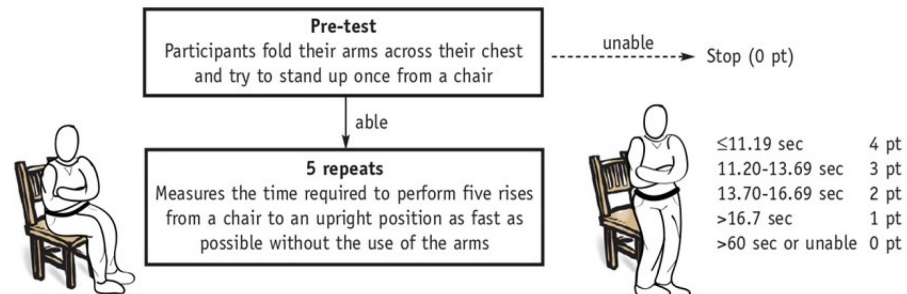
1. Balance Tests



2. Gait Speed Test



3. Chair Stand Test



Hand-grip

Test di valutazione della forza muscolare



l'EWGSOP2 ha stabilito **nuovi *cut-off*** per la ridotta forza muscolare con valori **< 27 kg** per gli uomini e confermando i **16 kg** per le donne.

DXA

- **gold standard per la misurazione della composizione corporea** nella pratica clinica

La massa muscolare scheletrica appendicolare (appendicular lean mass, ALM) è attualmente la misura più spesso considerata allo scopo di valutare la sarcopenia; è calcolata dalla somma della massa muscolare delle braccia e delle gambe.

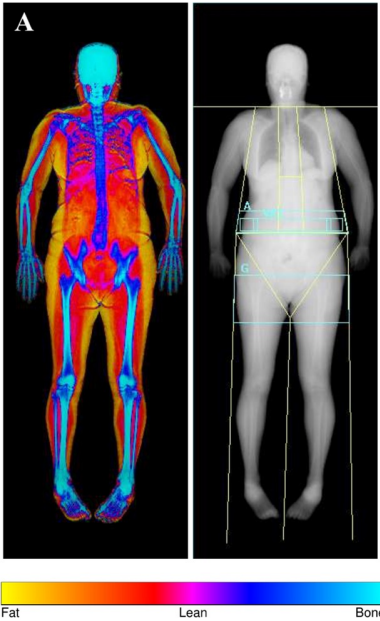
I dati più importanti che vengono ricavati con la DEXA sono i valori di massa magra appendicolare (aLMcrude) e della massa magra appendicolare aggiustata per il BMI (ALM/BMI).

Cut-off proposti dall'EGWSOP 2 per la diagnosi di sarcopenia:

ASM	< 20 kg	< 15 kg
ASM/altezza ²	< 7 kg/m ²	< 5,5 kg/m ²

Dual-energy X-ray absorptiometry body composition scan of two female patients.

Image A shows a 40-year-old woman without sarcopenia, with a value of Append. Lean/Height² (ALMI index, see the red circle) of 6.37 kg/m² (normal values > 6.0 kg/m² for women according to EWGSOP2 [5]). Conversely, image B shows a 84-year-old woman with a DXA-based diagnosis of sarcopenia and a very low value of Append. Lean/Height² (see red circle, ALMI index = 4.58 kg/m²)



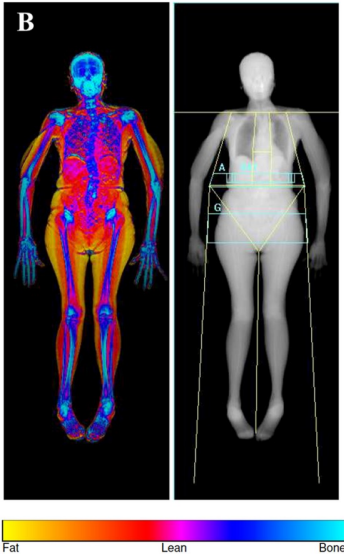
Adipose Indices

Measure	Result	Percentile	
		YN	AM
Total Body % Fat	40.6	73	36
Fat Mass/Height ² (kg/m ²)	11.2	69	41
Android/Gynoid Ratio	1.21		
% Fat Trunk/% Fat Legs	1.00	90	72
Trunk/Limb Fat Mass Ratio	1.09	90	63
Est. VAT Mass (g)	814		
Est. VAT Volume (cm ³)	880		
Est. VAT Area (cm ²)	169		

Lean Indices

Measure	Result	Percentile	
		YN	AM
Lean/Height ² (kg/m ²)	15.5	58	53
Appen. Lean/Height ² (kg/m ²)	6.37	47	51

Est. VAT = Estimated Visceral Adipose Tissue
YN = Young Normal
AM = Age Matched



Adipose Indices

Measure	Result	Percentile	
		YN	AM
Total Body % Fat	32.2	29	6
Fat Mass/Height ² (kg/m ²)	5.51	12	3
Android/Gynoid Ratio	0.72		
% Fat Trunk/% Fat Legs	0.62	15	3
Trunk/Limb Fat Mass Ratio	0.59	13	3
Est. VAT Mass (g)	203		
Est. VAT Volume (cm ³)	219		
Est. VAT Area (cm ²)	42.0		

Lean Indices

Measure	Result	Percentile	
		YN	AM
Lean/Height ² (kg/m ²)	11.3	1	1
Appen. Lean/Height ² (kg/m ²)	4.58	1	3

Est. VAT = Estimated Visceral Adipose Tissue
YN = Young Normal
AM = Age Matched

BIA



"buona alternativa portatile"
alle tecniche diagnostiche di
immagine nella valutazione
della composizione corporea
validata nelle linee guida
EWGSOP2

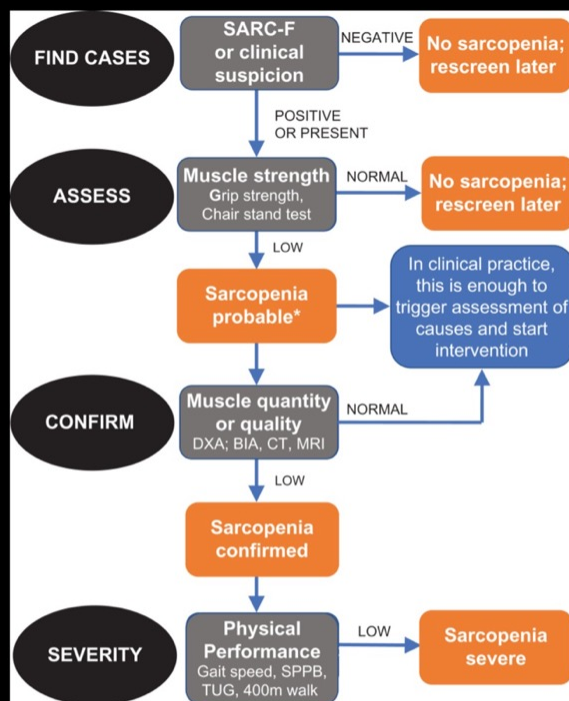
massa viene considerata
bassa se ASM/h^2 risulta
inferiore a $7,0 \text{ kg/m}^2$ negli
uomini e $5,5 \text{ kg/m}^2$ nelle
donne

Linee guida

Diagnosi di sarcopenia secondo le linee guida pubblicate nel 2018 (revisione delle precedenti del 2010) ad opera del EWGSOP2

Le attuali linee guida identificano nella forza muscolare la caratteristica principale della sarcopenia, considerando tale parametro come primo test di screening.

Nella revisione delle linee guida, la diagnosi di Sarcopenia è considerata **probabile** in presenza di bassi valori di forza muscolare, è **confermata** dalla contemporanea presenza di bassi valori di quantità e qualità del muscolo, ed è considerata infine **severa** quando ai due precedenti criteri si associi una bassa performance fisica



See this image and copyright information in PMC

Figure 1. Sarcopenia: EWGSOP2 algorithm for case-finding, making a diagnosis and quantifying severity in practice. The steps of the pathway are represented as Find-Assess-Confirm-Severity or F-A-C-S. *Consider other reasons for low muscle strength (e.g. depression, stroke, balance disorders, peripheral vascular disorders).

Case finding

- Cure primarie: SARC-F o SARC-Calf
- Altri ambiti di cura: come sopra o presenza di malattia cronica o declino funzionale

Misura forza e performance

- Se Hand Grip o 5-Time Chair Stand Test inferiori ai cut-off: **possibile sarcopenia**

Conferma diagnostica

- misura massa appendicolare (ASM) mediante
- DEXA
 - BIA

Categorie

- Sarcopenia: bassa ASM + bassa forza muscolare o bassa performance
- Sarcopenia severa: bassa ASM + bassa forza muscolare + bassa performance

ASM: *Appendicular skeletal mass* (massa muscolare scheletrica appendicolare); DEXA: *Dual-Energy X-ray Absorptiometry*; BIA: bio-impedenzometria.

In ogni caso, i documenti di consenso elaborati dalle varie task-force sono concordi nel raccomandare di considerare, **per la diagnosi di sarcopenia, insieme la perdita sia della massa muscolare che della funzione muscolare.**

Pertanto, se abbiamo il valore della massa muscolare, anche in assenza del test hand-grip per la valutazione della forza muscolare, la somministrazione del test SPPB che include il chair stand test consente l'elaborazione di una diagnosi di sarcopenia, dimostrando la compresenza di perdita di massa muscolare e di performance muscolare/forza.

Take it easy!!!

Facile ed immediata applicabilità dello studio

- Fruibilità dello studio
 - Semplicità dei test, alcuni autosomministrabili
- Non necessario avere in dotazione la strumentazione diagnostica per partecipare allo studio (endpoint primari/secondari)



Grazie!!!