



Amici, in un libro la vita con l'amiloidosi ereditaria da transtiretina

Descrizione

(Adnkronos) L'amiloidosi ereditaria da transtiretina è una malattia rara e progressiva che può coinvolgere diversi organi e compromettere in modo significativo la qualità di vita di chi ne soffre e delle loro famiglie. La diagnosi, soprattutto nella forma ereditaria, arriva spesso con anni di ritardo rispetto all'esordio dei primi sintomi, rendendo il percorso della persona con amiloidosi ancora più complesso e carico di incertezza. Oltre alle manifestazioni cliniche e ai percorsi terapeutici, esiste una dimensione meno visibile della malattia e altrettanto importante: quella delle storie, delle paure, delle aspettative e delle speranze di chi convive ogni giorno con la malattia. È da questa prospettiva che nasce Amici. Storie di vita nell'amiloidosi ereditaria da transtiretina, un progetto di medicina narrativa condotto da Istud, da cui prende forma un libro che è stato presentato oggi a Milano e che raccoglie 27 testimonianze di pazienti, caregiver e clinici.

L'iniziativa di medicina narrativa, promossa con il coinvolgimento della comunità clinica e associativa impegnata nella gestione della patologia, in collaborazione con AstraZeneca Italia, si propone di esplorare come la malattia venga vissuta e raccontata da chi la affronta quotidianamente, mettendo in luce non solo il percorso clinico tradizionale, ma anche le dimensioni emotive, relazionali e familiari che accompagnano la convivenza con una patologia ereditaria e cronica. La medicina narrativa mira a superare una visione esclusivamente tecnica della cura del corpo, integrando l'attenzione alla dimensione emozionale, espressiva, relazionale e creativa come parte integrante del vivere con una malattia cronica ed ereditaria.

Dalle 27 narrazioni raccolte emerge come curanti, curati e caregiver vivano un rapporto positivo, caratterizzato da empatia, ascolto e rispetto reciproco. L'emozione prevalente è l'attesa, la speranza che qualcosa possa cambiare o, almeno, non peggiorare. Se nelle storie dei medici la percezione di progressione della malattia è elevata (75%), nelle narrazioni dei pazienti la progressione è presente in circa la metà dei racconti. Nel restante 50% la condizione viene descritta come stabile o talvolta in lieve miglioramento. Nelle narrazioni dei caregiver la percezione di progressione si riduce ulteriormente, fino ad attestarsi al 35%. È condivisa l'attesa per l'arrivo di nuove terapie, percepite come un'opportunità concreta per migliorare la qualità di vita. Ma nel frattempo, le narrazioni di pazienti e caregiver mostrano quanto sia difficile ritrovare spazio per aprirsi ad altre dimensioni della vita. Proprio questa difficoltà rende evidente la necessità di un cambiamento di

prospettiva, nel quale anche i medici possono svolgere un ruolo fondamentale, aiutando i pazienti a riconnettersi con le passioni e gli interessi personali, al di là degli aspetti esclusivamente fisici della malattia.

Un tema cruciale, condiviso da pazienti, caregiver e medici, che emerge riguarda il trauma di passaggio generazionale, legato alla natura ereditaria della malattia, sottolinea Maria Giulia Marini, Istud Health Care and Wellbeing Area Scientific Director e presidente Eunames, European Narrative Medicine Society. Nei caregiver affiorano sensi di colpa e ricordi dolorosi legati alla malattia dei propri genitori, insieme alla paura di riconoscersi nello stesso percorso. Per promuovere il benessere dei partecipanti alla ricerca spiega: «È fondamentale dare voce, all'interno delle famiglie, ai fatti e alle emozioni che la malattia comporta e formare i medici ad accogliere, oltre ai sintomi, anche la psico-genealogia dell'amiloidosi. Una dimensione che porta molte persone a percepirsi come immerse in un autunno senza fine. L'obiettivo è tornare, attraverso i semi delle nuove terapie e attraverso nuove opzioni per il benessere della mente e dell'anima dell'intero nucleo familiare, a una nuova primavera».

Ricorda Laura Obici, responsabile malattie rare Irccs Fondazione Policlinico San Matteo di Pavia: «Quando ho iniziato a occuparmi di amiloidosi ereditaria da transtiretina, quasi 25 anni fa, era una patologia rara, poco conosciuta e senza reali opzioni terapeutiche, se non il trapianto di fegato per pochi pazienti selezionati. È stato per me un privilegio, dal punto di vista professionale, vivere la trasformazione e poter contribuire al cambiamento del percorso di cura in questi anni, promuovendo diagnosi precoce, collaborazione tra specialisti e una presa in cura multidisciplinare che includa anche il supporto psicologico a pazienti e famiglie, per garantire non solo più anni di vita, ma migliore qualità di vita. Scrivere e raccontarsi è preciso Obici ha un valore liberatorio e, talvolta, terapeutico: aiuta a dare ordine a pensieri e priorità, soprattutto quando una malattia come l'amiloidosi ereditaria da transtiretina irrompe improvvisamente e sconvolge le coordinate dell'esistenza. La medicina narrativa nasce da questa consapevolezza: che ascoltare e dare voce alle storie di malattia sia parte integrante della cura stessa».

La nostra associazione nasce, ormai 13 anni fa, dalla volontà del nostro Andrea Vaccari, da poco mancato proprio a causa di questa malattia racconta Eleonora Grigoletto, presidente Famy, Associazione italiana amiloidosi familiare. Oggi più che mai, in sua memoria, vogliamo continuare ad impegnarci per divulgare la conoscenza dell'amiloidosi, sia tra le persone comuni che in campo medico. Solo la conoscenza può aiutare la scienza ad intervenire nei tempi utili per gestire la malattia. È possibile curarsi, e noi siamo qui non solo per dare conforto ai malati, ma per accompagnarli nel percorso più breve e agevole verso la cura».

Quando mi è stato proposto di diffondere questo progetto tra i nostri associati ero inizialmente scettico, convinto che la malattia dovesse restare nella sfera privata afferma Giovanni D'Alessio, fondatore e tesoriere di Famy. Poi ho compreso che condividere la propria esperienza, da caregiver prima e da paziente portatore della mutazione poi, può aiutare pazienti, familiari e medici a comprendere il peso quotidiano della patologia. Da questo percorso nasce anche l'impegno che nel 2013 mi ha spinto alla fondazione di Famy».

L'amiloidosi ereditaria da transtiretina per molti anni è stata considerata una malattia incurabile, rapidamente progressiva e con una prognosi sfavorevole nel breve termine evidenzia Pietro Guaraldi, neurologo Irccs Istituto delle scienze neurologiche di Bologna. Oggi, grazie ai progressi

della ricerca e allo sviluppo di terapie mirate, questo scenario sta cambiando profondamente: possiamo intervenire più precocemente, rallentare la progressione della malattia e migliorare in modo significativo la qualità di vita dei pazienti. Un cambiamento che restituisce prospettiva e speranza alle persone e alle famiglie che convivono con l'amiloidosi.

I dati clinici possono descrivere la malattia, ma sono le storie a farci comprendere non solo la complessità, ma anche i bisogni e le sfide quotidiane delle persone che la affrontano. Rimarca Raffaella Fede, direttore medico AstraZeneca Italia. Per questo iniziative come la medicina narrativa sono così importanti: dare voce a pazienti e caregiver significa ascoltare esperienze e costruire linguaggi più vicini ai loro bisogni, che possano orientare in modo consapevole ricerca, servizi e percorsi di assistenza. Sostenendo la ricerca, siamo impegnati a essere presenti al fianco delle persone con amiloidosi lungo tutto il loro percorso di malattia: dai primi sintomi, spesso difficili da interpretare, fino alla gestione quotidiana. In questo senso conclude la collaborazione tra comunità scientifica, associazioni di pazienti, istituzioni e mondo dell'informazione rappresenta un elemento essenziale per migliorare il percorso di diagnosi e di cura. L'ebook Amicy è scaricabile gratuitamente al link: [ISTUD-Amicy-Ebook.pdf](#).

?

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Marzo 18, 2026

Autore

redazione