



Aiaf: Donne a lungo considerate portatrici sane di Fabry, ritardi in diagnosi e cure?

Descrizione

(Adnkronos) Per molti anni le donne affette dalla malattia di Anderson-Fabry sono state considerate erroneamente semplici portatrici sane. Questo equivoco ha avuto conseguenze importanti: diagnosi tardive, progressione della patologia e un impatto significativo sulla qualità della vita, oltre a un accesso ritardato alle terapie. Oggi, grazie ai progressi della ricerca scientifica, sappiamo che anche le donne possono manifestare i segni tipici della malattia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con percorsi di monitoraggio e cure specifiche. Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente di Aiaf (Associazione italiana Anderson-Fabry), intervenuta alla presentazione oggi a Roma della campagna "She SpeaXX", promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

Le criticità che le donne affrontano sono diverse ha ricordato Tabaldini -. Una delle principali riguarda la trasmissibilità della malattia: spesso più membri della stessa famiglia ne sono affetti. Di conseguenza, molte donne si trovano a ricoprire un doppio ruolo, quello di paziente e quello di caregiver. Questo può portarle a trascurare la propria salute per dedicarsi alla cura di figli o genitori malati. Un'altra difficoltà è legata alla scarsa conoscenza della patologia, che rende complicato ottenere il riconoscimento dell'invalidità. La malattia richiede frequenti controlli ha spiegato le visite e terapie impegnative, ma non è ancora pienamente riconosciuta come invalidante. Questo comporta problemi sul lavoro, con assenze difficili da giustificare e l'impossibilità di accedere ai benefici previsti, ad esempio, dalla Legge 104.

C'è poi il tema della pianificazione familiare. Affrontare una gravidanza può essere complesso, anche dal punto di vista emotivo, per il timore di trasmettere la malattia ai figli. Per questo ha sottolineato Tabaldini è fondamentale offrire alle coppie supporto adeguato, accesso alla consulenza genetica e informazioni chiare sulle opzioni disponibili e sui controlli necessari. Un messaggio importante che vogliamo rivolgere alle donne è quello di informarsi e acquisire consapevolezza. Conoscere la malattia e i rischi associati permette di diventare protagoniste delle proprie scelte di salute e di affrontare il percorso con maggiore serenità. Tra i bisogni più urgenti espressi dalle pazienti c'è la necessità di una presa in carico multidisciplinare ben organizzata.

La gestione della malattia richiede infatti numerosi controlli: per questo ha evidenziato la presidente di Aiaf "È essenziale ottimizzare i tempi, ridurre gli accessi in ospedale e favorire, dove possibile, le terapie domiciliari". Infine, il ruolo del caregiver "È fondamentale. In famiglie dove più persone convivono con la malattia di Fabry, il supporto quotidiano "È cruciale. È per altrettanto importante che anche i caregiver ricevano sostegno, ad esempio attraverso percorsi di supporto psicologico, per gestire il carico emotivo e pratico legato alla malattia" ha poi concluso.

??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Aprile 29, 2026

Autore

redazione

default watermark