



Pazienti Fabry: una patologia invalidante ma invisibile, 4 mesi l'anno persi

Descrizione

(Adnkronos) Quattro mesi ogni anno: il tempo che noi pazienti con malattia di Fabry perdiamo tra giornate di lavoro, visite, cure e giorni sottratti alla vita sociale a causa dei sintomi. Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente dell'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.

La patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da mutazioni del gene GLA, colpisce vari organi, in particolare reni, cuore e sistema nervoso. Si tratta di una malattia cronica a tutti gli effetti, non guarisce con le terapie attuali, spiega Tobaldini. Tra le principali manifestazioni ci sono stanchezza cronica, neuropatia periferica, febbre, formicolii a mani e arti inferiori, dolore toracico, disturbi gastrointestinali e ridotta sudorazione.

Nonostante le cure disponibili, la patologia resta quindi presente nel tempo e incide in modo significativo sulla quotidianità di noi pazienti. Oltre agli accessi in ospedale che non in tutte le Regioni possono essere sostituiti da cure domiciliari i sintomi costringono spesso a rinunciare anche alla vita sociale, dalle uscite con gli amici alle vacanze. Anche andare a cena fuori o portare i nostri figli a scuola diventa un compito arduo. La malattia di Fabry è invalidante ma poiché i sintomi non sono visibili non è riconosciuta come tale, 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