



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

Descrizione

(Adnkronos) â?? â??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 qualit  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 pi  adeguata, con percorsi di monitoraggio e cure specificheâ?•. Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente di Aiaf (Associazione italiana Anderson-Fabry), intervenuta alla presentazione â?? oggi a Roma â?? della campagna â??She SpeaXXâ??, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dellâ??iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

â??Le criticit  che le donne affrontano sono diverse â?? ha ricordato Tabaldini -. Una delle principali riguarda la trasmissibilit  della malattia: spesso pi  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 pu  portarle a trascurare la propria salute per dedicarsi alla cura di figli o genitori malatiâ?•. Unâ??altra difficolt  â??Ă legata alla scarsa conoscenza della patologia, che rende complicato ottenere il riconoscimento dellâ??invalidit . La malattia richiede frequenti controlli â?? ha spiegato â?? visite e terapie impegnative, ma non Ă ancora pienamente riconosciuta come invalidante. Questo comporta problemi sul lavoro, con assenze difficili da giustificare e lâ??impossibilit  di accedere ai benefici previsti, ad esempio, dalla Legge 104â?•.

C   poi il tema della pianificazione familiare. â??Affrontare una gravidanza pu  essere complesso, anche dal punto di vista emotivo, per il timore di trasmettere la malattia ai figli. Per questo â?? ha sottolineato Tabaldini â?? Ă fondamentale offrire alle coppie supporto adeguato, accesso alla consulenza genetica e informazioni chiare sulle opzioni disponibili e sui controlli necessariâ?•. Un messaggio importante â??che vogliamo rivolgere alle donne Ă 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 serenit  â?•. Tra i bisogni pi  urgenti espressi dalle pazienti â??c   la necessit  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