



Malattia di Fabry, Motta (UniMi): “Aumentare consapevolezza tra medici per ridurre ritardi diagnostici”

Descrizione

(Adnkronos) La malattia di Fabry è una patologia genetica rara e ancora poco conosciuta. Proprio per questo, il primo passo fondamentale è aumentare la consapevolezza tra medici e operatori sanitari. Questo lavoro deve partire dalla comunità scientifica, coinvolgendo le società scientifiche, le facoltà di medicina e le scuole di specializzazione, così da formare professionisti in grado di riconoscere precocemente la malattia. Lo ha detto Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'università degli Studi di Milano, 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.

Per migliorare le diagnosi, è molto importante puntare sullo screening delle persone a rischio ha spiegato l'esperta. Questo consente di individuare pazienti che spesso hanno già sviluppato i primi sintomi, ma che possono essere presi in carico tempestivamente e seguiti con cure adeguate. Un altro strumento chiave è lo screening familiare: quando viene diagnosticato un primo caso in una famiglia, è fondamentale controllare anche gli altri membri. Dal punto di vista diagnostico, nelle donne è essenziale ricorrere all'analisi genetica. I test enzimatici, infatti, possono risultare normali o quasi, e questo rischia di portare a errori o ritardi nella diagnosi, soprattutto se non si ha esperienza con questa patologia. Per questo, l'analisi molecolare rappresenta oggi un passaggio decisivo.

Ma che cosa, in concreto, la malattia di Fabry? Si tratta di una malattia genetica ereditaria legata al cromosoma X, che provoca l'accumulo di sostanze dannose nelle cellule dell'organismo. Per molto tempo si è pensato che le donne fossero solo portatrici sane, ma oggi ha sottolineato Motta sappiamo che possono sviluppare la malattia a tutti gli effetti. Nelle donne, la patologia può manifestarsi in modo molto variabile: in alcuni casi è lieve, in altri può essere anche grave e coinvolgere diversi organi, come cuore, reni e sistema nervoso. Tra i sintomi più comuni c'è anche una forte stanchezza persistente, che non migliora con il riposo e può incidere pesantemente sulla qualità della vita. Per questo è fondamentale parlare di malattia di Fabry anche al femminile: riconoscerla in tempo significa poter intervenire prima e migliorare concretamente la vita delle pazienti ha concluso.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Aprile 29, 2026

Autore

redazione

default watermark