



Malattie rare, al via campagna “She SpeaXX” per dare voce alle donne con malattia di Fabry

Descrizione

(Adnkronos) “Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata oggi a Roma la campagna “She SpeaXX”, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell’Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf). L’iniziativa nasce nel mese dedicato alla Malattia di Fabry e punta a colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile. La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell’enzima α -galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita. Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti, mentre oggi è noto che circa l’80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. E il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.

A sottolineare il valore dell’iniziativa nel portare l’attenzione sulla medicina di genere anche nell’ambito delle malattie rare, e sull’impegno dell’azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases: “Con SheSpeaXX riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L’iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l’arco della vita, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l’obiettivo di migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate”.

Nel corso dell'incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l'arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo. La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico ha spiegato Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'università degli Studi di Milano. Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l'identificazione avviene nell'ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. Persiste inoltre l'idea che la donna sia meno gravemente colpita, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili. Questa percezione ha sottolineato Motta è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all'invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia.

Particolare attenzione è stata dedicata alle complicanze d'organo, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di mortalità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva, è intervenuta Cristina Chimenti, professoressa associata di Cardiologia alla Sapienza università di Roma, referente cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma. Nelle donne con malattia di Fabry ha evidenziato il coinvolgimento cardiaco non un'evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l'accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore e cambiare radicalmente la qualità e l'aspettativa di vita delle pazienti.

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene. Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici, ha aggiunto Eleonora Riccio, ricercatrice in Nefrologia presso l'Aou Federico II di Napoli, sottolineando il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato. L'accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l'insufficienza renale terminale. Oggi però lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell'arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica l'uso di emergenti terapie di supporto, che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo.

Proprio il monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave nella gestione della malattia: controlli periodici e una presa in carico specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l'evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze. Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l'impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal

senso di colpa, della trasmissione genetica.

A proposito delle difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver intervenuta Stefania Tobaldini, presidente Aiaf. «Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come portatrici sane: un preconetto che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia ha precisato ma sono a tutti gli effetti delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente, e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili. Questa sfida clinica ha proseguito si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole».

La campagna «She Speaks», che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l'obiettivo di rispondere a queste esigenze: informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo consapevole al proprio percorso di cura. L'evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l'obiettivo condiviso di contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, anche in un'ottica di medicina di genere.

»

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Aprile 29, 2026

Autore

redazione