

## **Aprile è il Fabry Awareness Month: le iniziative di AIAF in tempo di Coronavirus**

Aprile è il ***Fabry Awareness Month***, mese della consapevolezza Fabry che si celebra in tutto il mondo ogni anno nel mese di aprile allo scopo di far conoscere meglio questa malattia con l'obiettivo che si possa arrivare a diagnosi sempre più precoci. Da qualche anno AIAF aderisce alla campagna internazionale di sensibilizzazione, divulgando quotidianamente informazioni sulla patologia attraverso i canali social, ma quest'anno lo fa con una motivazione in più: le difficoltà che i pazienti Fabry si trovano a vivere quotidianamente, infatti, in questo periodo di emergenza sanitaria dovuta al Covid-19, sono aumentate in maniera esponenziale e proprio per questo AIAF ha deciso di continuare le attività di divulgazione e sensibilizzazione.

La Malattia di Fabry è una malattia genetica rara legata al cromosoma X, che a seguito della carenza dell'enzima  $\alpha$ -Galattosidasi A causa l'accumulo di un materiale sfingolipidico in varie cellule dell'organismo coinvolgendo soprattutto i reni, il sistema nervoso e l'apparato cardiocircolatorio. Tale accumulo determina nel tempo un danno dapprima reversibile poi irreversibile, causando l'insufficienza funzionale di vari organi e quindi una prognosi severa nell'età adulta.

“Una giornata importante all'interno del Fabry Awareness Month *l'International Fabry Women's day*, che si celebra il primo sabato del mese di aprile – spiega la Presidente di AIAF Onlus, Stefania Tobaldini – E' stata istituita per sensibilizzare le donne e le ragazze colpite dalla Malattia di Fabry sul fatto che le stesse non siano solo portatrici sane (come si riteneva fino al 2001) e quindi possono manifestare gli stessi segni e sintomi tipici della malattia come avviene per i pazienti maschi; per questo è fondamentale monitorare sempre il proprio stato di salute”

In questi giorni di restrizioni e di emergenza dovuta al Corona Virus i pazienti Anderson-Fabry non sono da soli. AIAF è infatti al lavoro su molti fronti.

“La priorità in queste settimane – continua la Presidente Tobaldini – è sicuramente il lavoro di lobbying sulle Istituzioni nazionali e regionali per ottenere la terapia domiciliare in tutte le Regioni d'Italia, un servizio indispensabile in questo momento in cui uscire di casa e recarsi in strutture per effettuare la terapia, che per molti pazienti Fabry consiste in una terapia enzimatica sostitutiva ogni 14 giorni, può rappresentare un inutile rischio. Non solo: gli ospedali sono in enorme difficoltà per la gestione dell'emergenza sanitaria e liberare qualche posto letto può significare salvare vite umane. Per questo, abbiamo inviato diverse lettere ai Senatori per fare pressione a favore di un emendamento al Decreto Cura Italia in discussione al Parlamento che chiede di facilitare l'attivazione della terapia domiciliare su tutto il territorio italiano, anche attraverso il servizio gratuito messo a disposizione con il sostegno economico delle aziende farmaceutiche. Abbiamo inviato appelli–anche ai Presidenti delle Regioni che ancora non la concedono, prima tra tutte l'Emilia Romagna. In questo periodo in cui la mobilità è limitata, abbiamo sfruttato tutte le opportunità del web e dei social”.

Per rispondere ai diversi dubbi dei pazienti dovuti al diffondersi del Coronavirus, AIAF ha inoltre messo loro a disposizione ad inizio aprile un “*Vademecum per i Pazienti con Malattia di Anderson-Fabry per la gestione dell'emergenza COVID-19*”. Il documento è stato redatto con grande tempestività dal Comitato Scientifico appena rinnovato che vede come nuovo coordinatore il dottor Federico Pieruzzi e come membri il Dottor Renzo Mignani, la Professoressa Amelia Morrone, il Professor Giancarlo Parenti, il Dottor Maurizio Pieroni, la Dottoressa Ilaria Romani, il Professor Maurizio Scarpa e la Dottoressa Ilaria Tanini. Nel Vademecum, tra le varie raccomandazioni, si affronta il tema della necessità di una continuità terapeutica. *‘Tra il rischio reale di sospendere, anche se per brevi periodi, una terapia dimostratasi efficace nel ridurre i sintomi e prevenire lo sviluppo di danni acuti e cronici legati alla malattia di Fabry, e quello ipotetico di contrarre un'infezione potenzialmente dannosa per la salute del paziente, questo Comitato suggerisce fortemente di continuare la terapia enzimatica sostitutiva, utilizzando tutti i presidi e le precauzioni*

*necessarie alla prevenzione e contenimento del contagio – vi si legge - Da notare che non esistono dati in letteratura che abbiano valutato gli effetti della sospensione prolungata della terapia specifica’.*

“Nel Vademecum abbiamo cercato di fornire consigli pratici, elencando dieci possibili scenari che possono coinvolgere i pazienti con Malattia di Fabry dal punto di vista della gestione della terapia enzimatica sostitutiva, sia in caso di terapia domiciliare, che di erogazione in centro infusionale ospedaliero- spiega il Prof. Federico Pieruzzi, Università degli Studi di Milano Bicocca, Ospedale San Gerardo ASST – Monza, nuovo Coordinatore del Comitato Scientifico di AIAF Onlus “.

“In questo contesto di emergenza- continua Pieruzzi- appare evidente la necessità di proporre strategie uniformi a tutti gli operatori sanitari che si occupano della malattia di Fabry nelle diverse realtà del nostro paese ma soprattutto di rispondere con chiarezza ai numerosi quesiti e dubbi che quotidianamente vengono posti dai pazienti stessi. Indipendentemente dalla speranza di ottenere la terapia domiciliare su tutto il territorio nazionale in tempi brevi, vogliamo rassicurare i pazienti che anche stando a casa la continuità assistenziale è sempre garantita con il proprio centro di riferimento”

“Infine, per continuare ad essere di supporto ai pazienti, abbiamo attivato il progetto **“AIAF in connessione”** in collaborazione con la Dottoressa Laura Gentile (psicologa e psicoterapeuta di Roma) – conclude la presidente - Si tratta di un’occasione online di condivisione e di confronto tra pazienti e famiglie coinvolte nella Malattia di Anderson-Fabry su alcune specifiche tematiche legate a questo particolare periodo, una modalità nuova per sentirci più vicini e mettere in rete soluzioni e informazioni”. Il primo appuntamento di *AIAF in connessione* si terrà il 18 aprile e il tema sarà “Bisogni e soluzioni in emergenza”. Per informazioni [www.aiaf-onlus.org](http://www.aiaf-onlus.org)