

## **Associazione Italiana Anderson-Fabry (AIAF): l'11 e 12 marzo a Rimini il sesto meeting annuale rivolto ai pazienti**

***Due giorni dedicati all'aggiornamento sulle best practice per la ricerca e la gestione della patologia. L'evento sarà in oltre occasione per presentare il nuovo Comitato Scientifico, che accompagnerà AIAF per i prossimi tre anni***

**Sabato 11 e domenica 12 marzo** prossimi AIAF – Associazione Italiana Anderson-Fabry offrirà una nuova occasione d'incontro con e per i suoi associati, rinnovando l'appuntamento con il **VI Meeting Nazionale Pazienti e Famiglie Fabry**. Le due giornate, rivolte a pazienti, famiglie caregiver, operatori e interessati, saranno incentrate sui temi dell'**aggiornamento scientifico legato alla Malattia di Anderson-Fabry** e sulle **best practice per la ricerca e la gestione della patologia**. L'appuntamento sarà all'Hotel Continental di Rimini.

Nel pomeriggio di sabato 11 marzo si terrà la sessione scientifica, con la presentazione del nuovo Comitato Scientifico dell'Associazione e l'**approfondimento guidato da medici ed esperti** sugli aspetti legati alla Malattia di Fabry, come le terapie in età pediatrica, l'alimentazione, il coinvolgimento cardiaco.

La Malattia di Fabry è una rara patologia metabolica da accumulo lisosomiale, dovuta alla carenza o all'assenza di un enzima: l'alfagalattosidasi-A. Considerata la sua **origine genetica** e l'ereditarietà legata al cromosoma X questa patologia, dal deterioramento progressivo e multiorgano, **è di difficile diagnosi e interessa tutte le età**. Per questo AIAF ha pensato di arricchire l'esperienza del Meeting Nazionale Pazienti e Famiglie Fabry anche con **attività per ragazzi e bambini** unendo intrattenimento ed educazione, con **laboratori a cura del team di Psicologia Clinica – ASST Santi Paolo e Carlo di Milano**.

A introdurre l'evento sarà **Stefania Tobaldini, presidente AIAF**, che, con l'occasione, spende sentite parole per i clinici che l'hanno accompagnata in un periodo storico particolarmente difficile: **"Ringrazio i medici membri del Comitato Scientifico uscente per il supporto ad AIAF nel triennio 2019-2022**, segnato dalla pandemia, e per essere riusciti a prendere parte a tutte le nostre iniziative con motivazione e determinazione, seppure in un momento professionale particolarmente difficoltoso a causa della situazione in cui si sono trovate le strutture ospedaliere. Rinnovo a tutti la mia stima per il supporto quotidiano ai pazienti presso i loro Centri di Riferimento".

Quella del Meeting sarà anche l'occasione per condividere l'insediamento del **nuovo Comitato Scientifico**: "Il nuovo Comitato – prosegue Tobaldini – **raccoglie clinici da tutta Italia, con una formazione eterogenea e specializzazioni differenti**. Siamo certi che ci siano i presupposti per proseguire con il lavoro portato avanti nel precedente triennio, per supportare i malati ed individuare nuovi ambiti di collaborazione che possano concretizzarsi in un effettivo beneficio per la comunità delle famiglie di pazienti".

AIAF è da sempre aperta alla collaborazione con tutti i Centri Ospedalieri di eccellenza italiani che si occupano di ricerca, diagnosi, cura e presa in carico delle persone con Malattia di Anderson-Fabry e in quest'ottica **il ruolo del Comitato Scientifico è fondamentale per permettere un costante collegamento tra l'Associazione e l'intera comunità scientifica**.

Nella nuova compagine dei clinici, da sottolineare la riconferma del **Prof. Federico Pieruzzi** (Direttore della Struttura Complessa di Nefrologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori e Docente per la Scuola di Specializzazione in Nefrologia all'Università degli Studi di Milano Bicocca) che **torna a ricoprire il ruolo di coordinatore**. "Sono ormai diversi anni che faccio parte del comitato scientifico di AIAF – spiega Pieruzzi – e

**credo molto nell'importante ruolo che le associazioni rivestono nel fare informazione, in particolare in un ambito complesso come quello delle malattie rare.** E ancora più nello specifico per patologie come la Malattia di Fabry, per la quale lo spettro sintomatologico è così vario che ne rende difficile la diagnosi. Oggi, grazie alla disponibilità di più opzioni terapeutiche e all'informazione e la sensibilizzazione fatte da associazioni come AIAF, oltre all'impegno per una diagnosi precoce, esistono strumenti in grado di modificare in maniera significativa la qualità di vita delle persone con malattia di Fabry".

Da sempre AIAF è impegnata nella sensibilizzazione e conoscenza della Malattia di Fabry e nel promuovere l'importanza dell'estensione dello screening neonatale, non solo alla Malattia di Fabry ma anche a tutte quelle patologie per le quali una diagnosi tempestiva possa fare la differenza in termini di trattamento e qualità di vita. Impegnata proprio nella diagnosi genetico-molecolare delle Malattie Metaboliche, incluse quelle identificate allo Screening Neonatale Esteso (SNE), rinnova la sua partecipazione al Comitato Scientifico di AIAF anche la **Prof.ssa Amelia Morrone** (Laboratorio di Biologia Molecolare delle Malattie Neuromuscolari, Centro di Eccellenza di Neuroscienze, AOU Meyer IRCCS e Dipartimento di NEUROFARBA, Università degli Studi di Firenze). Come afferma la stessa Prof.ssa Morrone: **"Lo Screening Neonatale è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica"**. Lo scopo dei programmi di screening neonatale è l'identificazione precoce, possibilmente in fase presintomatica, di malattie genetiche rare, per le quali la diagnosi tempestiva e il trattamento specifico possono evitare conseguenze gravi sulla salute del neonato. La procedura per lo SNE – prosegue la specialista – prevede il prelievo (tra le 48 e le 72 ore dopo la nascita) di una goccia di sangue dal tallone del neonato che viene depositata su un cartoncino, inviata per l'analisi al laboratorio di screening e sulla quale vengono dosati specifici metaboliti e/o enzimi la cui alterazione può essere indicativa di malattia. La positività al test di screening deve essere comunque confermata anche a livello genetico-molecolare. Il programma di SNE per le malattie metaboliche **è quindi fondamentale per migliorare radicalmente la prognosi della malattia e la qualità della vita del paziente"**.

Tra i clinici a supporto dell'attività di AIAF anche la **Dott.ssa Simona Sestito** (Unità operativa Pediatria Specialistica e Malattie Rare, Azienda Ospedaliera Mater Domini e ricercatrice presso l'Università Magna Graecia, Catanzaro), che ribadisce **l'importanza di un'identificazione precoce dei sintomi** "poiché – spiega – **laddove la diagnosi non giunga in età neonatale**, quindi attraverso lo SNE, le **manifestazioni sintomatiche aspecifiche**, come noto, rendono molto complessa l'identificazione della patologia. **Spesso i bimbi vengono più facilmente etichettati come pigri o svogliati.** È difficile individuare i sintomi, ma ci sono degli indizi talvolta eloquenti, specialmente se sommati insieme: l'assenza o quasi di sudorazione, bruciore a mani o piedi, dolori intestinali frequenti, senso di vertigine. La diagnosi precoce è uno degli strumenti più preziosi".

Nello spettro sintomatologico della Fabry rientrano anche alcune complicanze neurologiche: da un lato per la sensazione di bruciore alle estremità (mani e piedi), dall'altro, in maniera più insidiosa, per le problematiche legate alla circolazione cerebrale, inizialmente asintomatiche e visibili solo con risonanza magnetica. Perciò un'altra conferma fondamentale per il Comitato è quella della **Dott.ssa Iliaria Romani** (Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del farmaco e Salute del Bambino - NEUROFARBA, Università di Firenze). "Anche per me si tratta di una prosecuzione dell'esperienza nel Comitato Scientifico di AIAF, – racconta Romani – con il quale rinnovo il mio impegno per il prossimo triennio. **Sul versante neurologico, l'interessamento associato alla Malattia di Fabry riguarda, spesso, tutta la vita del paziente:** dalle neuropatie dolorose fin dalla prima infanzia, fino alle complicanze cerebrovascolari, più comuni in età adulta o anziana. Come ben sappiamo la degenerazione è progressiva, per questo è **importante un monitoraggio regolare** della progressione dei sintomi, ma anche di eventuali compromissioni neurali che possono risultare inizialmente asintomatiche".

La natura della Malattia di Fabry, legata all'accumulo lisosomiale e appartenente al gruppo delle malattie metaboliche, rende indispensabile la presenza del **Dott. Nicola Vitturi** (Unità Operativa Complessa Malattie del Metabolismo, Azienda Ospedale-Università di Padova) – "Dopo aver lavorato insieme ad AIAF per la realizzazione della **puntata speciale del cartone animato Leo Da Vinci, intitolata "Un amico raro" e incentrata proprio sulla Malattia di Fabry**, ho con piacere accettato di ampliare la mia collaborazione con l'Associazione mettendomi

a disposizione del Comitato Scientifico. L'**esperienza** che ho la possibilità di portare è quella di un'unità operativa, l'U.O.C. Malattie del Metabolismo dell'AOPD, **in cui la presa in carico multidisciplinare del paziente con patologia metabolica consente non solo la diagnosi tempestiva ma anche un suo stretto monitoraggio**".

Fondamentale anche la presenza del **Prof. Maurizio Scarpa** (Direttore Centro Coordinamento Regionale per le Malattie Rare di Udine), che coordina il network di riferimento europeo per le malattie metaboliche (MetabERN) e porterà all'interno della compagine proprio la preziosa **esperienza relativa ai network europei sanitari** (ERN). "Queste reti virtuali – spiega Scarpa – sono uno **strumento prezioso per cambiare il futuro delle malattie rare, ma non solo**. L'obiettivo è quello **utilizzare le malattie rare come perno attorno al quale ripensare un nuovo sistema di sanità pubblica**. Gli ambiti occupazionali degli ERN sono la prevenzione, lo screening, la diagnosi, la facilitazione delle diagnostiche, la creazione di documenti per il follow-up e linee guida, produrre materiale di *education & training*, interagire in maniera profonda con i territori. In ottica futura, questo lavoro sarà incredibilmente importante".

Nell'ambito d'indagine sul **coinvolgimento cardiaco** nella Malattia di Fabry, è significativo sottolineare che le manifestazioni sono sostanzialmente tre: l'**ipertrofia cardiaca idiopatica**, l'**ispessimento valvolare** e la presenza di **aritmie**. Nonostante nella maggior parte dei casi quella cardiaca sia solo una delle contestuali manifestazioni, sono presenti casi in cui il cuore è l'unico organo compromesso (la cosiddetta variante cardiaca). Con focus su questi aspetti interverrà al meeting e parteciperà ai lavori del Comitato la **Dott.ssa Elena Biagini** (IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna). "Nell'ambito della Malattia di Fabry, – spiega Biagini – la sintomatologia dal punto di vista cardiaco è un'evenienza molto frequente e aumenta progressivamente con l'età. Nel caso specifico della "**variante cardiaca**", che ha un esordio tardivo, il cuore è il principale organo coinvolto e dal punto di vista diagnostico è caratterizzata da una ipertrofia miocardica progressiva. È comunque necessario, per questo tipo di pazienti, un approccio multidisciplinare per quanto riguarda diagnosi, terapia e follow-up".

In continuità con la rilevata necessità di concentrarsi sull'approfondimento della compromissione cardiaca possibile nella Malattia di Fabry, infine, prenderà posto nel Comitato il **Prof. Giuseppe Limongelli** (Università della Campania Luigi Vanvitelli, Ospedale Monaldi e Direttore del Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania). La sua esperienza come **Direttore del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Campania** può essere preziosa nell'ottica del lavoro dell'Associazione nel prossimo triennio: "Le alterazioni a carico dei diversi tipi cellulari e delle diverse componenti del cuore – spiega Limongelli – configurano nel loro insieme la cardiomiopatia di Fabry. **Ancora una volta siamo di fronte a una difficoltà nella diagnosi differenziale**, poiché la mancanza di manifestazioni sistemiche rende difficilissimo ricondurre la diagnosi alla Fabry. Tale difficoltà è accentuata dal fatto che, sebbene la cardiomiopatia di Fabry sia prevalentemente caratterizzata da un'ipertrofia concentrica del ventricolo sinistro, essa può presentarsi anche come ipertrofia asimmetrica settale, apicale, o con una forma ostruttiva. Per questo, anche se non solo, un corretto funzionamento dei Centri di Coordinamento regionali può fare la differenza nella gestione di patologie come la Fabry ma anche molte altre, indirizzando i pazienti con malattie rare verso il percorso più corretto ed adeguato alla loro condizione clinica".

## LA MALATTIA DI ANDERSON-FABRY

La Malattia di Anderson-Fabry, spesso nota solo come Malattia di Fabry, è una **patologia genetica rara di natura metabolica**, caratterizzata da un accumulo di particolari lipidi in varie cellule dell'organismo. Colpisce soprattutto i reni, il sistema nervoso e l'apparato cardiocircolatorio e **l'aspettativa di vita è fino a 30 anni in meno rispetto al resto della popolazione**. Il disturbo ereditario del metabolismo si manifesta fin dall'età pediatrica con angiocheratomi, neuropatia dolorosa, acroparestesie, opacità corneale, problemi all'udito ed episodi febbrili ricorrenti, fino a determinare, in età adulta, delle complicanze cerebrovascolari, insufficienza renale e cardiaca. Un **quadro clinico** che risulta piuttosto **complesso**, specialmente nei casi in cui la manifestazione della Malattia di Fabry sia particolarmente grave.

## AIAF – ASSOCIAZIONE ITALIANA ANDERSON-FABRY A.P.S.

L'Associazione Italiana Anderson-Fabry **nasce il 30 gennaio 2016** con la firma di Atto Costitutivo e Statuto e rappresenta l'ideale prosecuzione del lavoro e degli obiettivi di AIPAF (Associazione Italiana Pazienti Anderson-Fabry) e GIPF (Gruppo Italiano Pazienti Fabry). La genesi derivante dalla fusione di due realtà già precedentemente attive fa sì che AIAF possa vantare un'esperienza, nel suo complesso, **ventennale dell'organizzazione di meeting di incontro e aggiornamento per i pazienti con Malattia di Anderson-Fabry**.

L'associazione AIAF APS non ha fini di lucro e si impegna per dare **sostegno e tutela a pazienti e famiglie**, affinché non si sentano soli a partire dal delicato momento della diagnosi, con l'intento di **migliorarne la qualità di vita**. AIAF offre **supporto nella gestione delle problematiche correlate alla Malattia di Fabry** in diversi contesti (sociale, psicologico, assistenziale e di tutela legale) e **promuove interventi di informazione e sensibilizzazione** al fine di aumentare la conoscenza di questa malattia rara e dei bisogni dei pazienti ad essa correlati. Elabora, promuove e realizza **progetti nel campo socio-sanitario** al fine di identificare i migliori percorsi di cura e di assistenza nella quotidianità. Insieme al proprio Comitato Scientifico, l'Associazione opera per la promozione delle più efficaci pratiche di diagnosi e cura finanziando la ricerca medico-scientifica, anche attraverso borse di studio finanziate attraverso raccolte fondi e il [5 per mille](#).

UFFICIO STAMPA AIAF - ASSOCIAZIONE ITALIANA ANDERSON-FABRY  
Alessandra Babetto [alessandra@puntoventi.it](mailto:alessandra@puntoventi.it), +39 349 5445680