

*E' una patologia rara che riduce l'aspettativa di vita: -30 anni rispetto al resto della popolazione. Il prof. Antonio Pisani (Università Federico II): "Si può manifestare in modo estremamente vario perché è causata da un gene che presenta 800 diverse mutazioni. Il nostro Paese è in prima linea nella ricerca". A Napoli oggi e domani convegno nazionale con oltre 250 specialisti da tutta Italia*



Napoli, 12 giugno 2018 - E' una patologia genetica rara, ma non rarissima, caratterizzata da un accumulo di particolari grassi in varie cellule dell'organismo. Colpisce soprattutto i reni, il sistema nervoso e l'apparato cardiocircolatorio e un paziente ha un'aspettativa di vita fino a 30 anni in meno rispetto al resto della popolazione.

È la Malattia di Fabry e si calcola che colpisca 700 italiani ma si tratta di un numero sottostimato. In totale i casi potrebbero ammontare a più del doppio. Alle nuove prospettive su una malattia, sotto diagnosticata e di cui si parla ancora troppo poco, è dedicato il convegno nazionale *Fabry Excellence Meeting* che si tiene oggi e domani a Napoli.

In questi due giorni oltre 250 specialisti nefrologi, cardiologi, neurologi, genetisti, dermatologi e oculisti, provenienti da tutta la Penisola, si ritrovano nella città campana per fare il punto sullo stato dell'arte della lotta alla patologia.

“La diagnosi può diventare un'odissea durante la quale il paziente può passare sotto la lente di osservazione anche di una decina di diversi specialisti - afferma il prof. Antonio Pisani, ricercatore dell'Università Federico II di Napoli - Dall'insorgenza della malattia alla sua corretta individuazione passano fino a 18 anni per gli uomini e addirittura 25 anni per le donne. La Malattia di Fabry non presenta sintomi specifici ed è ancora poco conosciuta dalla maggioranza del personale medico-sanitario. Si caratterizza dall'insufficienza di un enzima, chiamato alfa-galattosidasi A, e viene determinata da un piccolo gene che può presentare fino ad oltre 800 diverse mutazioni. Quindi la patologia si presenta e manifesta in modo estremamente vario. Tutti questi motivi spiegano le grandi difficoltà che si riscontrano nell'individuare la malattia tempestivamente. E' quindi fondamentale riuscire ad aumentare il livello di conoscenza e consapevolezza tra tutti gli specialisti che possono essere coinvolti. L'approccio multidisciplinare risulta, infatti, l'unico possibile per affrontare un così grave e complesso problema di salute”.

Tra i vari clinici che si occupano della Malattia di Fabry particolare importanza deve essere attribuita al pediatra. “Nelle prime fasi della vita la patologia si manifesta attraverso precisi segni premonitori -

sostiene il prof. Marco Spada, Direttore della Pediatria dell'Ospedale Regina Margherita di Torino - I bambini colpiti lamentano soprattutto dolori brucianti ai palmi delle mani e dei piedi e la scarsa, o totale, assenza di sudorazione che rende impossibile ad un bimbo giocare con i coetanei. Infine si riscontrano di solito anche forti dolori addominali ricorrenti. Sono dunque dei disturbi abbastanza comuni tra i giovanissimi e il pediatra deve imparare a non sottovalutare questi campanelli d'allarme. Se riusciamo a intervenire già durante l'età pediatrica possiamo evitare danni irreversibili ad organi importantissimi”.

Al congresso di Napoli ampio spazio è dedicato al tema dei trattamenti. “Oggi abbiamo a disposizione due tipologie di cure - sottolinea il prof. Federico Pieruzzi, Dirigente Medico della Clinica Nefrologica ASST-Monza Ospedale S Gerardo - La prima è la terapia enzimatica sostitutiva che viene somministrata per via endovenosa ogni 14 giorni. Permette di rallentare la progressione della malattia e addirittura di prevenirla in caso di diagnosi precoce. Da un paio di anni anche in Italia è possibile prescrivere una terapia orale detta “chaperonica”. E' una molecola in grado di modificare, in quei malati che presentano mutazione specifica, l'accumulo dei grassi. Grazie a questi farmaci possiamo proteggere gli organi colpiti e garantire così una buona qualità di vita ai pazienti”.

“L'assistenza che riusciamo a garantire ai cittadini alla prese con la Malattia di Fabry rappresenta un'assoluta eccellenza del nostro sistema sanitario - aggiunge il prof. Giovanni Duro, Dirigente di Ricerca del Consiglio Nazionale delle Ricerche - Da oltre 10 anni in quasi tutte le Regioni è disponibile un sistema di terapie domiciliari che permette ai malati di familiarizzare con la patologia ed evitare viaggi inutili verso gli ospedali. Su tutto il territorio nazionale sono poi attivi sette centri di riferimento che presentano un'attività scientifica d'avanguardia. Nel nostro Paese la ricerca medica si sta concentrando soprattutto nello studio dei meccanismi della patogenesi e nei trattamenti precoci”.

Le nuove prospettive riguardanti la Malattia di Fabry, che sono affrontate nel meeting di Napoli, riguardano i progressi nella diagnosi e nella terapia. “Stiamo lavorando alla messa a punto di marcatori specifici che potranno individuare sia la gravità della patologia che la risposta al trattamento da parte del paziente - conclude il prof. Antonio Pisani - Per quanto riguarda invece le novità nelle cure si sta affacciando la prospettiva di un utilizzo combinato della terapia orale insieme a quella enzimatica sostitutiva. Sono poi in corso studi, condotti anche in centri del nostro Paese, per la messa a punto di una nuova terapia genica”.