

AIAF Onlus : l'Associazione Pazienti con Malattia di Anderson-Fabry

Giornale di Tecniche Nefrologiche e Dialitiche
2018, Vol. 30(1) 60–62
© The Author(s) 2018
Reprints and permissions:
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/0394936218766531
journals.sagepub.com/home/gtn



Stefania Tobaldini

Presidente AIAF Onlus – Associazione Italiana Anderson-Fabry

La malattia di Fabry e AIAF Onlus



Cari lettori,

con entusiasmo e senso di gratitudine, sono ad “inaugurare” questo prezioso spazio informativo dedicato all’Associazione Pazienti **AIAF Onlus** (Associazione Italiana Anderson-Fabry), nella nuova rubrica sulla Malattia di Anderson-Fabry, all’interno della rivista “*Giornale di Tecniche Nefrologiche e Dialitiche*”, sperando di poter contribuire a trasmettere una maggior consapevolezza delle peculiarità di questa malattia rara e dei problemi che essa comporta.

Ricordo molto bene la telefonata che mi fece il Dott. Marco Lombardi, qualche mese fa, per propormi di collaborare ad una rubrica sulla Malattia di Fabry, quando il progetto era ancora in fase embrionale. Da parte nostra, ci è sembrata una possibilità per realizzare uno strumento efficace di divulgazione medico-scientifica su questa malattia rara. E dopo qualche mese, eccoci qui, grazie al suo impegno, e grazie anche alla disponibilità del Dott. Renzo Mignani, che è riuscito a coinvolgere altri medici specialisti, di competenza riconosciuta sia a livello nazionale che internazionale, con i quali ha costituito un vero e proprio comitato editoriale, al quale porgo il mio auguro di un buon lavoro.

Agli approfondimenti scientifici qualificati, curati dai medici del comitato editoriale, vorremmo affiancare, da parte nostra, la narrazione e la condivisione di esperienze dei pazienti, come bagaglio di conoscenza complementare a quello medico e che può essere utile per una comprensione a 360 gradi della malattia di Anderson-Fabry. All’interno di questa rubrica, ci proponiamo anche di dare qualche informazione sulle nostre attività associative, che

cerchiamo di portare avanti con costante impegno, dedizione ed entusiasmo, nonostante le difficoltà di convivere con la condizione di “malati rari”.

Chi è “AIAF Onlus”

Per iniziare, vorrei raccontarvi qualcosa sulla nostra Associazione. **AIAF Onlus** è stata costituita il 30 gennaio 2016 e rappresenta la sintesi ed unione delle forze delle due associazioni di pazienti Fabry precedentemente esistenti in Italia (AIPAF e GIPF); in data 7 novembre 2016 AIAF Onlus ha ottenuto il riconoscimento di “Organizzazione di Volontariato” (Onlus) ed è stata iscritta al registro delle ODV della Regione Lazio.

L’associazione pazienti è nata con lo scopo principale di creare contatti tra i pazienti affetti da Malattia di Anderson-Fabry, con l’intento di mettere fine alla loro sensazione di isolamento, permettendo loro di confrontarsi con altre persone che convivono con gli stessi problemi.

L’Associazione si propone di essere, per i pazienti e i familiari, un **punto di riferimento** su cui gli stessi possono contare in caso di necessità e una fonte affidabile da cui ricevere informazioni sui centri di riferimento italiani, sulle novità scientifiche, sugli eventi e Meeting riguardanti la Malattia di Anderson-Fabry e sui progetti di ricerca. Far parte dell’Associazione Pazienti può anche aiutare il paziente ad aumentare la consapevolezza della propria malattia, come primo momento per iniziare un percorso di cura, che può portare a migliorare la qualità della propria vita. L’Associazione, inoltre, può diventare un’opportunità concreta per i pazienti di impegnarsi in prima persona ad **essere di aiuto, a loro volta, ad altri pazienti**.

Essere parte di un’associazione dà la possibilità ai pazienti di far emergere i bisogni non ancora soddisfatti e di cercare le possibili soluzioni nelle sedi appropriate; per questo motivo, la voce dell’associazione può diventare più forte e più incisiva anche grazie al numero delle persone che essa raccoglie e rappresenta. Per questo è importante per noi cercare sempre nuove opportunità per farci conoscere, cercando di valorizzare nostre attività che con tanto impegno cerchiamo di portare avanti in favore dei pazienti.

L'Associazione: un punto di incontro per medici e pazienti

Un appuntamento molto importante per la nostra Associazione è rappresentato dal nostro **Meeting Nazionale Pazienti**, che annualmente viene organizzato in località facilmente raggiungibili da ogni regione italiana.

Anno dopo anno (dapprima con le precedenti associazioni Aipaf e Gipf, e successivamente con Aiaf Onlus) il Meeting Nazionale ha assunto un'importanza rilevante per i pazienti, perché rappresenta un'occasione di incontro e condivisione tra le famiglie, ma anche un importante momento di aggiornamento e di informazione sulla Malattia di Fabry, grazie alla disponibilità e alla partecipazione dei Medici del nostro Comitato Scientifico. Il programma del Meeting Nazionale generalmente prevede questi momenti:

- assemblea dei soci (convocata per adempiere agli obblighi fiscali di approvazione del bilancio e per ricevere un aggiornamento sulle attività svolte dall'Associazione);
- aggiornamento medico-scientifico sulla malattia di Anderson-Fabry a cura dei medici del Comitato Scientifico (con possibilità per i pazienti di porre le proprie domande);
- momenti di convivialità e di aggregazione tra i pazienti;
- occasioni di riflessione e confronto, attraverso attività guidate da equipe di medici esperti in psicologia.

All'interno del Meeting Pazienti, da diversi anni è anche previsto uno speciale **Meeting dei bambini e ragazzi**, che si è confermato essere un'importante appuntamento per i più piccoli e per i giovani per stare insieme e parlare delle proprie esperienze.

Il prossimo Meeting Nazionale in programma si terrà a Roma nei giorni 17 e 18 marzo 2018, con programma analogo a quello delle edizioni precedenti.

Inoltre, a partire da settembre 2017, ci siamo proposti di organizzare alcuni **Incontri Regionali Medici-Pazienti** nelle singole regioni d'Italia, per avvicinarci alle diverse realtà regionali e confrontarci con medici e pazienti, nell'intento di conoscerci meglio e promuovere insieme le migliori pratiche di cura e assistenza ai pazienti portatori della Malattia di Anderson-Fabry. Questi incontri, vengono proposti anche come opportunità per i pazienti di una stessa regione di conoscersi, al fine di creare i presupposti per eventuali successivi incontri anche al di fuori del contesto associativo.

I primi incontri regionali hanno interessato i medici e i pazienti della **Campania** (settembre 2017) e dell'**Emilia Romagna** (gennaio 2018). La numerosità dei partecipanti, ci ha confermato l'importanza di queste occasioni, stimolandoci a progettare, in un futuro prossimo, nuovi incontri regionali,

coinvolgendo anche i *Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta* per veicolare informazioni sulla Malattia di Anderson-Fabry anche tra i medici che non si occupano specificamente di questa malattia.



Foto. Un momento dell'Incontro Regionale Medici-Pazienti a Napoli.

Gli impegni istituzionali

Poiché le Associazioni Pazienti stanno diventando interlocutrici sempre maggiormente coinvolte nel "sistema-salute", Aiaf Onlus ha inoltre aderito a diverse iniziative promosse dall'Istituto Superiore della Sanità, ma ha anche partecipato a diversi incontri e convegni riguardanti il mondo delle malattie rare, facendosi promotrice anche di opportunità di **collaborazione con altre associazioni di pazienti**. Ci siamo infatti avvicinati ad altre tre associazioni di pazienti affetti da malattie lisosomiali (Associazione Italiana Gaucher, Associazione Italiana Glicogenosi e Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi) e insieme abbiamo individuato alcuni obiettivi su cui progettare alcune iniziative congiunte. Si tratta di un'occasione di arricchimento e di apertura verso altre realtà associative, che si occupano di malattie lisosomiali e con le quali condividiamo diversi bisogni comuni. Il primo progetto importante su cui stiamo lavorando insieme, riguarda la possibilità di estendere a tutte le regioni italiane l'opportunità di effettuare la **terapia domiciliare**, per i pazienti affetti da malattie lisosomiali, e per questo stiamo organizzando alcune iniziative di sensibilizzazione che coinvolgeranno, nel 2018, le istituzioni sia a livello centrale, sia a livello regionale. È un progetto molto impegnativo, ma crediamo nel potere dell'unione delle nostre forze per raggiungere questo importante traguardo!

Abbiamo aderito anche all'*European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN)*, la prima rete europea, senza scopo di lucro, istituita dall'Unione Europea (che vedrà il coinvolgimento anche delle associazioni pazienti) per facilitare l'accesso alla

migliore assistenza disponibile e soddisfare i bisogni oltre i confini di tutti i pazienti affetti da rari malattia metabolica e le loro famiglie. La partecipazione delle associazioni pazienti, come la nostra, sarà propedeutica per costruire le basi per lo sviluppo di attività e programmi a lungo termine incentrati sulla cura dei pazienti di alta qualità e per questo abbiamo aderito con entusiasmo anche a questa nuova opportunità.

Il Comitato Scientifico di AIAF Onlus

Per perseguire le proprie finalità statutarie, AIAF Onlus è anche affiancata da un proprio **Comitato Scientifico** (costituito da medici di esperienza e competenza riconosciuta a livello nazionale ed internazionale), con funzione di supporto, assistenza e aggiornamento medico-scientifico sullo stato dell'arte della Malattia di Fabry e sulle nuove frontiere degli studi. L'attuale Comitato Scientifico (per il triennio 2016-2019) è costituito da 12 medici specialisti provenienti da diverse regioni italiane: Dott. Renzo Mignani (che è l'attuale *Coordinatore* del Comitato Scientifico e Nefrologo, di Rimini), Dott. Walter Borsini (Neurologo, di Firenze), Dott.ssa Daniela Concolino (Pediatria, di Catanzaro), Dott. Guido Conti (Otorino, di Roma), Dott.ssa Erica Daina (Nefrologa, di Bergamo), Dott. Sandro Feriozzi (Nefrologo, di Viterbo), Dott. Francesco Franceschi (Gastroenterologo, di Roma), Dott.ssa Amelia Morrone (Genetista, di Firenze), Dott.ssa Rossella Parini (Pediatria, di Monza), Dott. Maurizio Pieroni (Cardiologo, di Arezzo), Dott. Federico Pieruzzi (Cardiologo, di Monza), Dott. Antonio Pisani (Nefrologo, di Napoli).

Attualmente, il Comitato Scientifico affianca AIAF Onlus in questi ambiti: **aggiornamento** sulle novità medico-scientifiche riguardanti la Malattia di Anderson-Fabry; sviluppo e aggiornamento di una sezione dedicata alla descrizione della Malattia sul **sito web** dell'associazione (www.aiaf-onlus.org) e di una dedicata alle recensioni della letteratura scientifica; **mappatura dei centri italiani** di riferimento per la diagnosi e follow-up della Malattia di Anderson-Fabry (che, una volta completata, sarà messa a disposizione degli utenti del sito web); consulenza per lo sviluppo di un progetto finalizzato ad istituire una **borsa di studio** in memoria di Gino Di Nella (fondatore di una delle precedenti associazioni pazienti, il GIPF), avviato in seguito alla firma di una Convenzione con il *Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "Mario Serio" dell'Università degli Studi di Firenze* e l'*Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze*. Quest'ultimo progetto, avrà come obiettivo finale quello di mettere a disposizione dei pazienti, grazie ad un importante supporto economico di AIAF Onlus, il **dosaggio del LysoGb3**, che sembra avere un ruolo importante nel monitoraggio del decorso della malattia di Fabry e della risposta al trattamento.



Foto. Tavola rotonda con la partecipazione di alcuni medici del Comitato Scientifico al Meeting Nazionale Pazienti.

Campagna di raccolta fondi

Come tutte le Onlus, AIAF è un'associazione senza fini di lucro e può sostenere economicamente i propri progetti grazie alle **donazioni liberali** (fiscalmente deducibili), alle **quote associative** e alla devoluzione del **5 per mille**.



A.I.A.F. Onlus
Associazione Italiana
Anderson-Fabry Onlus
www.aiaf-onlus.org

SOSTIENICI
Dona il tuo 5x1000

Codice Fiscale
| 9 | 7 | 8 | 7 | 8 | 1 | 9 | 0 | 5 | 8 | 2 |
inseriscilo nella tua dichiarazione dei redditi



A.I.A.F. Onlus
Associazione Italiana
Anderson-Fabry Onlus
www.aiaf-onlus.org

SOSTIENICI CON UNA DONAZIONE
mediante bonifico su conto corrente intestato a:
A.I.A.F.-Associazione Italiana Anderson-Fabry
Banca Unicredit, filiale di Montecchia di Crosara - Verona - Iban:
IT 32 L 02008 59570 00010 4191949

Ci auguriamo che la nostra associazione, nel tempo, possa crescere ulteriormente, mantenendo vivo l'entusiasmo e la voglia di portare avanti gli impegni, insieme a chi avrà voglia di essere al nostro fianco e aiutarci a raggiungere i nostri obiettivi.

A tutti porgo i miei più cari saluti !

Stefania Tobaldini
Presidente AIAF Onlus