

## “La qualità della vita dei pazienti Fabry”: presentati da Aiaf i risultati dell’Indagine Nazionale in occasione del Meeting Nazionale Pazienti Anderson-Fabry 2019

Giornale di Tecniche Nefrologiche e Dialitiche  
2019, Vol. 31(2) 133–136

© The Author(s) 2019

Article reuse guidelines:

sagepub.com/journals-permissions

DOI: 10.1177/0394936219851970

journals.sagepub.com/home/gtn



Si è tenuto a Rimini, nei giorni 23 e 24 Marzo 2019 il **Meeting Nazionale Pazienti Anderson-Fabry** (figura 1), un appuntamento annuale fondamentale, offerto ai pazienti e alle loro famiglie da AIAF Onlus per condividere esperienze ed approfondire con i clinici i temi di maggior interesse relativi alla patologia e le novità medico-scientifiche. Grande la partecipazione, con numeri significativamente superiori alla precedente edizione: più di 170 partecipanti.

Abbiamo toccato con mano il successo dell’evento, riscontrando l’entusiasmo dei pazienti nel condividere le proprie esperienze con altri pazienti, e l’interesse nei confronti delle diverse azioni e progetti della loro associazione di riferimento. Erano presenti anche i medici specialisti del Comitato Scientifico di Aiaf (ai quali i partecipanti hanno posto numerosissime domande nel corso della Tavola Rotonda, figura 2), ma anche medici e infermieri provenienti da Centri di Riferimento e i referenti delle aziende farmaceutiche e delle aziende dedicate alla terapia domiciliare.

Grande successo anche per il “**Meeting Bambini e Ragazzi**”, che anno dopo anno si è arricchito di attività e di proposte, adattandole alle esigenze delle diverse fasce di età: ben 35 piccoli e giovani partecipanti ai diversi Laboratori Esperienziali previsti dal programma.

Tra i temi proposti al Meeting, gli obiettivi terapeutici per la stabilità della malattia, le novità terapeutiche, la nutrizione e la presentazione, in anteprima nazionale, dei risultati dell’indagine nazionale “**La qualità della vita dei pazienti Fabry**”, condotta nell’autunno 2018 per Aiaf dal Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità (C.R.E.A. Sanità – Università di Tor Vergata di Roma) con il contributo non condizionante di Amicus Therapeutics, allo scopo di rilevare per la prima volta in Italia l’impatto della malattia e delle terapie sulla vita quotidiana dei pazienti, sul lavoro e sulla scuola, e sugli aspetti emotivi e psicologici.

Particolarmente toccante “**Think e FaBrick**” (l’attività a gruppi guidata da *Helaglobe* nella mattinata di domenica) che, utilizzando il ‘LEGO serious play’ (un metodo



**Figura 1.** L’apertura del Meeting Nazionale Pazienti Anderson-Fabry.



**Figura 2.** Alcuni medici del Comitato Scientifico di AIAF nel corso della Tavola Rotonda.

finalizzato a sviluppare il pensiero, la comunicazione e la risoluzione di problemi attraverso l’impiego dei famosi mattoncini LEGO) ha permesso di confrontarsi con le proprie e le altrui emozioni (figura 3). In questa occasione, i pazienti non si sono solo conosciuti e divertiti, ma hanno soprattutto individuato e condiviso quali sfide, barriere e ancora emotive devono affrontare ogni giorno. In primis come persone, e poi come pazienti. L’analisi interiore ed



**Figura 3.** Alcuni momenti del laboratorio “Think & FaBrick” con LEGO Serious Play.



**Figura 4.** Il nuovo Organo di Amministrazione di AIAF Onlus eletto dall'Assemblea.

individuale li ha aiutati ad identificare anche a quali risorse attingere e quale sia il primo passo da compiere subito, a partire da oggi, per avviare il percorso che li porterà a vincere la loro personalissima sfida.

Nel corso del Meeting, ci sono stati anche diversi momenti ‘istituzionali’, con l’approvazione del nuovo Statuto di Aiaf da parte dell’Assemblea dei soci, che prevede il passaggio da Onlus a APS come previsto dalla nuova normativa del Terzo Settore, l’approvazione del bilancio 2018 e la nomina del nuovo **Organo di Amministrazione**, che ha riconfermato in carica la presidente uscente, Stefania Tobaldini, per i prossimi tre anni (figura 4).

### **I dati dell’Indagine sulla Qualità di Vita dei Pazienti Fabry presentati al Meeting**

Dai dati presentati, emerge un presente di **stanchezza, dolori acuti e cronici** e difficoltà motoria, e un futuro per il quale si teme una crescente gravità di sintomi, invalidità fisica, la compromissione degli organi vitali e

la prospettiva di dover abbandonare o non riuscire a trovare un lavoro.

Sono **106 i questionari raccolti** tra altrettanti pazienti, 40.6% femmine ed il restante 59.4% maschi, con un’età media di 42 anni ed un’età media alla diagnosi di 31.6 anni.

Per quanto riguarda la qualità della vita, il 40.6% dei pazienti ritiene in generale che il suo stato di salute sia discreto, mentre il 12.3% lo giudica cattivo.

Per la stragrande maggioranza degli intervistati (55.7%), infatti, lo stato di salute è abbastanza compromesso dalla malattia, mentre per l’11.3% lo è in modo estremo. Purtroppo, tale considerazione vale anche per i pazienti giovani: già a partire dalla classe di età 25-34 anni, il 60% dei pazienti dichiara di avere uno stato di salute abbastanza o molto compromesso.

Tra i problemi che la malattia porta con sé, il primo denunciato è la stanchezza, percepita da circa il 65% dei pazienti, quindi il dolore acuto e temporaneo (percepito da circa il 48% del campione) e quello cronico sentito molto o abbastanza da oltre il 40% del campione, oltre alle difficoltà motorie (25%). La malattia incide

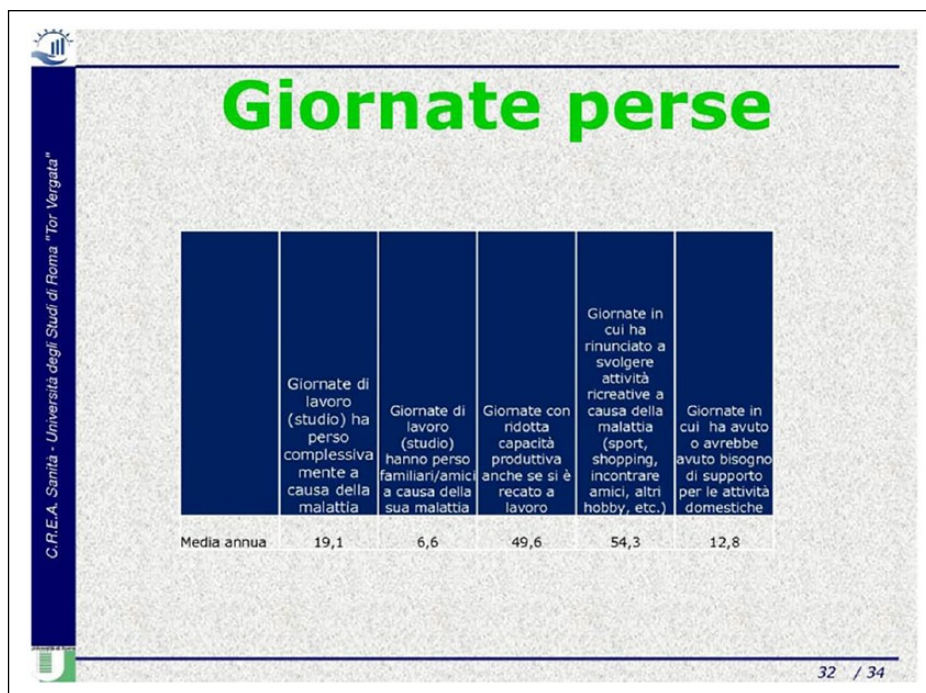


Figura 5. Immagine gentilmente concessa da C.R.E.A. Sanità.

soprattutto sulla decisione di avere figli per 4 pazienti su dieci, crea ansia a quasi una persona su due, mentre una su quattro soffre del timore del giudizio degli altri.

In particolare, la patologia crea qualche difficoltà a camminare al 28.3% del campione mentre lo 0.9% è costretto a letto. Solo il 7.5% ha qualche difficoltà a lavarsi e vestirsi (lo 0.9% non ci riesce) e il 45.3% ha qualche difficoltà nelle attività abituali (l'1.9% incontra gravi difficoltà). Il **dolore** resta uno dei problemi principali: solo il **22.6% non lo avverte**. Per il 68.9% è moderato e per l'8.5% estremo.

Un quadro che porta il 50.9% dei pazienti a essere in ansia o moderatamente depresso, il 6.6% estremamente. La stragrande maggioranza dei pazienti accetta la malattia, cercando di condurre la propria vita come prima (42.5%) o di convivere al meglio (36.8%). L'1.9%, però, non riesce a reagire, quasi l'1% la rifiuta e il 18% vive tra l'accettazione e il rifiuto.

Il futuro è visto con **preoccupazione**: per la crescente gravità dei sintomi (75%), la compromissione degli organi vitali (85%), il dolore (44%) e per la possibile invalidità fisica (9%).

Oltre un paziente su due è pessimista anche sulla possibilità di trovare un lavoro o di dover abbandonare quello che ha.

**Proprio sul fronte lavoro le ricadute appaiono pesanti**: il 45% degli intervistati ha dichiarato di dover ridurre le ore di lavoro, mentre il 20% ha dovuto abbandonarlo e il 18% cambiare occupazione. Le giornate

perse ogni anno di scuola o lavoro dai pazienti, ammontano mediamente a 19.1, mentre quelle perse da parte di familiari ed amici è di 6.6 (figura 5). Per quasi 50 giorni la capacità produttiva al lavoro è risultata compromessa. Ma non sono poche neanche le giornate in cui si è dovuto rinunciare a fare sport, ad uscire o a svagarsi a causa delle limitazioni dovute alla malattia: ben 54.

Infine, mentre si trova abbastanza sostegno da famiglia (34%), amici (24%) e associazioni di pazienti (36%), la patologia non viene invece riconosciuta dall'INPS, che non concede l'accesso alla L.104 in una domanda su tre. Ne gode uno su tre, mentre uno su tre non fa neppure la domanda. Nel 45.7% dei casi è stato riconosciuto lo stato di handicap grave.

Le **assenze dal lavoro** dovute alla malattia vengono giustificate con permessi Legge 104/1992 (5.8%), malattia (35.1%), permessi non retribuiti (14.0%), o permessi retribuiti (33.3%) (figura 6). Ben il 36.8% delle giornate di assenza dal lavoro per la gestione della malattia vengono giustificate come ferie.

Emerge anche un dato preoccupante: solo il 18.9% dei pazienti afferma che il medico di medicina generale (o pediatra di libera scelta) è in contatto con lo specialista del centro di riferimento per la malattia di Fabry.

L'indagine ha inoltre permesso di rilevare che il 50.6% dei pazienti in cura con terapia enzimatica sostitutiva, effettua la **terapia al domicilio** con totale soddisfazione. Nessun paziente vorrebbe tornare a fare le infusioni in ospedale.

Il 63.6% di coloro che effettuano infusioni presso le strutture ospedaliere ritengono che la terapia domiciliare



Figura 6. Immagine gentilmente concessa da C.R.E.A. Sanità.

potrebbe migliorare la loro qualità di vita in modo rilevante (punteggio 8-10 in una scala da 0 a 10).

L'indagine nazionale ha permesso di descrivere le caratteristiche dei pazienti, la loro qualità della vita, i consumi e la gestione della malattia. Rappresenta una base utile di dati per indagare le difficoltà organizzative familiari ma anche l'organizzazione della presa in carico e i costi diretti e indiretti sostenuti dalle famiglie.

Un documento da cui Aiaf intende partire per programmare i progetti e le azioni future e che conferma la validità di molte delle azioni già intraprese, come l'impegno per l'accesso alla terapia domiciliare per i pazienti di tutte le Regioni d'Italia.

**L'indagine rappresenta pertanto un patrimonio dell'Associazione, a disposizione della ricerca e per questo ringraziamo C.R.E.A. Sanità per la professionalità e la collaborazione con AIAF.**

**Stefania Tobaldini**  
Presidente AIAF Onlus

**A.I.A.F. Onlus**  
Associazione Italiana  
Anderson-Fabry Onlus  
[www.aiaf-onlus.org](http://www.aiaf-onlus.org)

**SOSTIENICI**  
Dona il tuo 5x1000

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