

Le priorità per i pazienti Anderson-Fabry

Terapia domiciliare in tutte le Regioni e inserimento nel panel dello screening neonatale. Il 24 ottobre a Roma “Home therapy per una migliore qualità di vita”.

di **Stefania Tobaldini***

La malattia di Anderson-Fabry fa parte delle “malattie rare” ed è una malattia genetica del gruppo delle Lisosomiali, legata al cromosoma X, che a seguito della carenza di un enzima (Alfa-Galattosidasi A) causa l'accumulo di un materiale sfingolipidico in varie cellule dell'organismo. 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. Non si conosce il numero esatto dei pazienti in Italia, ma da alcune stime potrebbero essere più di 500.

Essendo una malattia rara e poco conosciuta, i pazienti, pur manifestando una sintomatologia che condiziona in modo significativo la qualità della vita, possono addirittura attendere fino a 25 anni per ottenere la diagnosi, che spesso arriva quando la funzionalità di alcuni organi (reni, cuore, sistema nervoso) è già compromessa. Per questo motivo è molto importante che la malattia di Fabry venga presto inserita nel panel delle patologie oggetto di screening neonatale. Per Aiaf Onlus, l'Associazione Italiana Anderson-Fabry, questa è una priorità: una diagnosi molto precoce permetterebbe un accesso precoce alle cure, prevenendo danni gravi ed irreversibili.

Una volta effettuata la diagnosi, è necessario che i pazienti siano presi in carico da un Centro di Riferimento della propria Regione e che siano seguiti ad un'equipe multidisciplinare per essere sottoposti a controlli specifici per valutare la necessità di iniziare la terapia, in base alla gravità dell'interessamento dei vari organi. Quindi, è importante che il paziente venga monitorato con regolarità presso il



Centro per tutta la durata della vita, con visite specialistiche e indagini strumentali mirate a valutare l'efficacia delle terapie e la stabilità del quadro clinico. Cosa che non sempre avviene.

Anche la presa in carico presenta diversi problemi, dovuti alla scarsa numerosità dei pazienti, all'assenza di multidisciplinarietà all'interno dei singoli centri e di Pdta o di modelli omogenei di presa in carico sul territorio nazionale. Spesso il paziente è costretto a spostarsi al di fuori della propria Regione per effettuare i monitoraggi con una certa regolarità.

Per la cura della Malattia di Fabry oggi sono disponibili due tipologie di terapia: la terapia enzimatica sostitutiva (Ert), somministrata per via endovenosa, e la terapia orale (solo per alcune mutazioni suscettibili). Per i pazienti sottoposti alla Ert, curarsi significa dover ricevere la terapia somministrata da infermieri qualificati ogni 14 giorni: 26 infusioni ogni anno. Questa può essere effettuata in regime ospedaliero oppure, su richiesta del medico specialista, al domicilio del paziente.

Tuttavia, l'accesso all'Assistenza domiciliare integrata (Adi) del Servizio sanitario regionale è spesso impraticabile

per i pazienti Fabry a causa dei criteri di accesso molto rigidi, ma anche del mancato riconoscimento dello stato invalidante della malattia ai sensi della Legge 104/1992 (in quanto non inserita nelle tabelle delle percentuali di invalidità contenute nelle Linee Guida INPS per l'accertamento degli stati invalidanti). A questo si aggiunge la scarsa conoscenza della malattia da parte delle commissioni Inps preposte all'accertamento di invalidità.

Ma c'è di più. Purtroppo, la terapia domiciliare, per vari motivi di natura burocratica, non è accessibile in tutte le Regioni italiane: in Piemonte, Trentino, Emilia Romagna, Toscana e Marche, il servizio non è ancora attivo o non è consentito. Un'inaccettabile disparità di trattamento.

Eppure la terapia domiciliare potrebbe contribuire a migliorare sensibilmente la qualità della vita, consentendo ai pazienti Fabry una gestione della quotidianità, del lavoro e della scuola non condizionata dagli accessi in ospedale. Non da trascurare, inoltre, il fatto che vengono azzerate le spese per raggiungere l'ospedale, e che viene maggiormente garantita la regolarità della frequenza delle infusioni e l'aderenza alla terapia. Ovviamente deve essere organizzata in orari flessibili e adattabili alle esigenze lavorative e di studio del paziente.

Altrimenti, effettuare la Ert in ospedale significa 26 giorni di assenza dal lavoro, che diventano 52 quando il paziente adulto è anche genitore di un bimbo affetto, cosa non insolita data la natura genetica della malattia. Senza contare poi le altre assenze per visite, Follow-up, esami e malattia, cui il paziente deve far fronte, spesso

usufruendo di permessi o ferie se non ha ottenuto il riconoscimento dello stato di invalidità o handicap. Molti pazienti Fabry hanno messo a rischio (o perduto) il proprio posto di lavoro a causa delle ripetute assenze dovute alla gestione delle cure e questo è davvero inaccettabile.

L'opportunità della terapia domiciliare era stata affrontata nel "Documento sulla somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per persone con malattia rara (7/11/2012)", approvato dalla Commissione Salute e dalla Conferenza Regioni e Ppa e presentato a Farmindustria. Vi si sanciva il diritto ad accedervi e si invitavano tutte le Regioni a garantire l'assistenza domiciliare da parte del servizio pubblico oppure ad integrarla con un'offerta privata. Alcune Regioni, dando seguito a questo Documento, hanno acconsentito all'opzione della terapia domiciliare, mediante la stipula di convenzioni con Aziende private che si fanno carico dell'intera organizzazione del servizio, con costo sostenuto dalle aziende che producono i farmaci: un modello che viene già attuato con le medesime modalità in diversi Stati europei e che porta tra l'altro un vantaggio anche per il Servizio Sanitario Regionale: l'azzeramento del costo Day Hospital-Day Service dovuto agli accessi ospedalieri per le infusioni.

Aiaf Onlus, insieme ad altre associazioni di pazienti affetti da malattie lisosomiali (Associazione Italiana Gaucher, Associazione Italiana Glicogenosi e Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini) sta elaborando un progetto di sensibilizzazione per estendere a tutto il territorio nazionale la possibilità di effettuare la Ert a domicilio. Il progetto, "Home therapy per una migliore qualità di vita", si propone di coinvolgere le Istituzioni e il mondo medico e vedrà un importante momento di condivisione, di confronto e di sintesi in un convegno che si svolgerà a Roma il prossimo 24 ottobre. Un punto di partenza per una collaborazione concreta e duratura tra Associazioni dei pazienti, Istituzioni e Regioni, per garantire l'equità di trattamento nelle diverse Regioni italiane.

*Presidente AIAF Onlus - Associazione Italiana Anderson-FabryOnlus

