

LA MIA STORIA... MALATTIE RARE

• Testimonianza raccolta da Francesca Galeazzi



Il racconto di Maricia

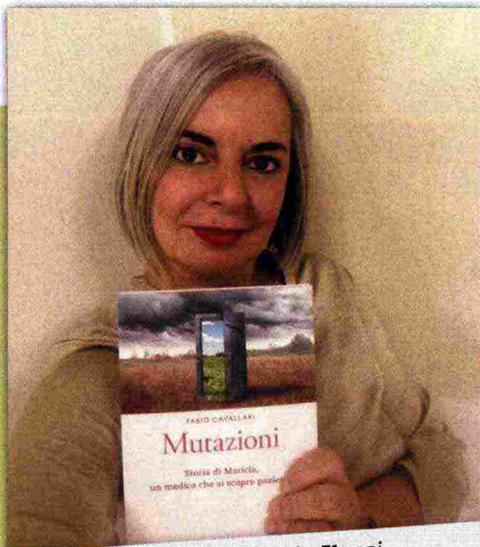
Da medico a paziente ho imparato l'importanza DELL'ASCOLTO

È stato per un caso che cinque anni fa mi sono trovata improvvisamente da medico a paziente. Lavoravo in un ambulatorio per dializzati e un giovane informatore scientifico mi aveva proposto di sottoporre i miei pazienti a un test diagnostico su una malattia rara, la Anderson-Fabry, che colpisce il cuore, il cervello e soprattutto i reni. Da vent'anni mi occupavo di dializzati e, grazie alla mia esperienza, sarei stata la coordinatrice del progetto. Chi è in dialisi ha già perduto la funzione renale, ma, essendo la Anderson-Fabry una malattia ereditaria, la diagnosi avrebbe permesso di verificare se un altro familiare ne fosse affetto, intervenendo tempestivamente con una terapia specifica. Ho iniziato a stabilire contatti con i laboratori in Germania che si occupavano della ricerca, poi, a test ultimato, una persona del nostro reparto risultò affetta dalla malattia rara. Con meraviglia e sconcerto, dal referto vidi che ero proprio io. Smarrimento, paura, terrore: diversi sentimenti si sono

accavallati dentro di me. In quel periodo non mi sentivo bene, ma non si può neppure dire che stessi male: avevo più che altro un malessere sfumato, tanta stanchezza, senza altri segnali evidenti. La Anderson-Fabry, ho approfondito poi, spesso non si manifesta con sintomi specifici e si può presentare in modo estremamente vario, contando oltre 800 diverse mutazioni. Dopo la diagnosi, il futuro mi appariva come un buco nero da cui scappare finché, con l'assegnazione della terapia, è cambiato tutto. Ci sono voluti molti incontri con vari medici prima che il responsabile del Centro di riferimento regionale per la malattia di Anderson-Fabry di Palermo, il professor Tuttolomondo, affermasse che, senza ombra di dubbio, andavo sottoposta alla terapia enzimatica. Ho ricevuto la prima infusione nel

2017, a oltre duecento chilometri da casa; per ogni terapia, ogni volta, dovevo chiedere due giorni di ferie al mese. Per fortuna, dopo le prime otto infusioni, senza effetti collaterali importanti, ho potuto iniziare le cure a domicilio, con il servizio infermieristico fornito dall'azienda produttrice del farmaco. Dovrò farla a vita, così come i controlli di routine. E costantemente monitorati, anche se per ora non manifestano i sintomi, sono anche i miei due figli. Le madri hanno una probabilità del 50% di trasmettere il gene difettoso e io purtroppo l'ho trasmesso a entrambi. L'unica cosa che mi conforta è che più precocemente viene scoperta la malattia, prima è possibile iniziare la terapia di sostituzione enzimatica, che ha documentati benefici sulla qualità della vita di





Maricia Roccaro vive a Catania, 51 anni, nefrologa, vive a Catania con il compagno Giovanni e i figli Francesco e Angelica. Alla sua malattia di Anderson-Fabry è dedicato il libro *Mutazioni*. Storia di Maricia, un medico che si scopre paziente (Fabio Cavallari, Edizioni Lindau, 2021): chi acquista il libro, sostiene un progetto solidale. Per info: mutazioni@libromail.com.

noi pazienti e sulla progressione della malattia, potendo in alcuni casi perfino stabilizzare i danni agli organi (i più colpiti sono cuore, reni e cute).

Ho cercato di mettere a servizio la mia esperienza di malata nel mio essere medico. Ho imparato ad ascoltare, più di quanto avessi mai fatto. Vivendo sulla mia pelle le difficoltà e le paure, ho compreso come sia importante che il medico abbia una formazione centrata sulla persona oltre che sulla malattia, e che sia in grado di affiancarsi poi agli altri specialisti, coordinandoli nei processi di sostegno durante il percorso, perlomeno iniziale, della diagnosi e della cura. Penso anche che sia fondamentale riuscire ad aumentare il livello di conoscenza e consapevolezza tra tutti gli specialisti che possono essere coinvolti ed è questo il motivo per cui ho deciso di raccontare la mia storia nel libro *Mutazioni*, legato a un progetto solidale che spero potrà essere utile in termini di confronto e conforto sia per i pazienti sia per i medici.

Maricia Roccaro

TE LO SPIEGA IL NEFROLOGO



Focus

Tre terapie diverse per la malattia di Fabry

ANTONINO TUTTOLOMONDO, ORDINARIO DI MEDICINA INTERNA, DIRETTORE DELL'UNITÀ DI MEDICINA INTERNA CON STROKE CARE ALL'AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA POLICLINICO P. GIACONE DI PALERMO E RESPONSABILE DEL CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA MALATTIA DI FABRY

La malattia di Anderson-Fabry (o malattia di Fabry) è una patologia da accumulo lisosomiale dovuta alla carenza dell'enzima alfa-galattosidasi A. Nella sua forma classica ha un andamento progressivo con un interessamento multi organo che può coinvolgere la cute, il sistema nervoso periferico e centrale, il cuore e i reni. L'incidenza annuale è di 1/80.000 nati vivi, ma la prevalenza potrebbe essere sottostimata.

CAUSE

La trasmissione è di tipo ereditario, legata al cromosoma X: si hanno maschi affetti cosiddetti emizigoti e femmine eterozigoti che possono essere o asintomatiche o sintomatiche in forma variabile, in relazione alla inattivazione casuale del cromosoma sano o di quello portatore della mutazione e di altri fattori genetici e forse epigenetici.

SINTOMI

Compaiono in età diverse, anche in relazione al sesso dei pazienti. Sono caratterizzati da dolori anche molto violenti agli arti superiori, intolleranza agli sforzi, al caldo e al freddo eccessivi,

talvolta anche disturbi dell'udito. Le altre manifestazioni cliniche riguardano gli organi coinvolti: danno renale, accidenti cerebrovascolari (come l'ictus), danno cardiaco, angiocheratomi cutanei multipli, sordità e vertigini.

DIAGNOSI

Il sospetto clinico nasce o dalla comparsa di sintomi suggestivi, spesso multi organo, o dalla necessità di screening per familiarità. Il primo passo è l'analisi enzimatica dell'enzima galattosidasi; lo screening va poi completato con l'analisi genetica della eventuale mutazione nota del gene per la galattosidasi alfa. Non è prevista una diagnosi prenatale anche se tecnicamente possibile.

TRATTAMENTO

Non esiste a oggi una cura preventiva, ma una strategia terapeutica preventiva della progressione di malattia. La terapia consigliata ai maschi anche asintomatici e alle femmine con mutazione patogenetica e iniziali segni o sintomi è fondata su tre diverse tipologie di approccio: la terapia di sostituzione enzimatica con le forme di sintesi dell'enzima deficitario, che si avvale di due diverse preparazioni da somministrare per via endovenosa a cadenza in genere bisettimanale anche domiciliare; la terapia di clearance dell'accumulo sfingolipidico; la terapia cosiddetta chaperonica di stabilizzazione dell'enzima residuo seppur deficitario con somministrazione per via orale.

