

Organizzazione dei pazienti con
la malattia di Fabry in Svizzera:

fabrysuisse

www.fabrysuisse.ch/it



VIVERE ATTIVAMENTE CON LA MALATTIA DI FABRY - CON AUTODETERMINAZIONE IN TUTTI GLI ASPETTI DELLA VITA

Affrontare attivamente la malattia di Fabry può essere difficile, ma vale la pena farlo per poter continuare a vivere la vita che si desidera.

VIVERE CON LA MALATTIA DI FABRY

Informazioni e supporto
per il Suo percorso

MAT-CH-2501277-1.0 - 09/2025 - 349909



sanofi-aventis (svizzera) sa
3, route de Montfleury · 1214 Vernier
www.lysomed.ch

sanofi

sanofi

COMPRENDERE LA DIAGNOSI DI MALATTIA DI FABRY



Poco importa che le sia stata diagnosticata solo di recente o che ci conviva da tempo, la malattia di Fabry spesso porta con sé profondi cambiamenti. Allo stesso tempo, però, la diagnosi offre anche la possibilità di fronteggiare attivamente la malattia e di trovare la propria strada. Non dimentichi: Lei non è solo/a. Il Suo team di cura La accompagnerà lungo questo cammino.

Questa guida ha lo scopo di aiutarla ad affrontare al meglio la malattia di Fabry, con semplici azioni che potrà mettere in pratica direttamente nella Sua vita quotidiana.

GESTIRE ATTIVAMENTE LA PROPRIA VITA CON LA MALATTIA DI FABRY: CON CONTROLLI REGOLARI, ATTENZIONE AI SINTOMI E UNA COLLABORAZIONE IMPRONTATA ALLA FIDUCIA CON IL TEAM DI CURA, POTRÀ CONTRIBUIRE A PRESERVARE CIÒ CHE È IMPORTANTE PER LEI.

Un piano personalizzato concordato con il proprio medico che definisca quali controlli effettuare, quando farli e se sia opportuno iniziare un trattamento può aiutare a:



rallentare o arrestare la progressione della malattia



alleviare i disturbi e migliorare in modo duraturo la qualità della vita



acquisire maggiore sicurezza nella gestione dei sintomi



Una gestione consapevole della malattia di Fabry può aiutarla ad avere un maggiore controllo sulla Sua vita e a preservare ciò che è importante per Lei.

I termini più importanti sono riportati nel glossario a pagina 11.

MONITORAGGIO DELLA MALATTIA DI FABRY

CONTROLLI MEDICI REGOLARI CONSENTONO AL SUO MEDICO DI TENERE SOTTOCCHIO LA MALATTIA E DI AGIRE TEMPESTIVAMENTE NON APPENA SI RENDE NECESSARIO UN TRATTAMENTO.

Si presenti regolarmente alle visite di controllo: sono importanti per permettere ai medici di monitorare attentamente il decorso della malattia di Fabry. È tutto come sempre o c'è qualche cambiamento? In questo modo sarà più facile decidere quando è il momento di iniziare un trattamento. Questi esami potrebbero richiedere il consulto con diversi specialisti, ad esempio cardiologi, nefrologi o neurologi.



Effettua regolarmente le visite di controllo? **Parli con il Suo team di cura per conoscere la data della Sua prossima visita.**

POSSIBILI ESAMI NEL QUADRO DEL MONITORAGGIO

TIPO DI ESAME	FREQUENZA DELL'ESAME
SALUTE MENTALE E QUALITÀ DELLA VITA	AD OGNI VISITA
RENI	UNA VOLTA ALL'ANNO, DUE VOLTE ALL'ANNO O OGNI 3 MESI A SECONDA DEL LIVELLO DI RISCHIO PER I RENI
CUORE	UNA VOLTA ALL'ANNO O SECONDO NECESSITÀ
CERVELLO	OGNI 3 ANNI O SECONDO NECESSITÀ
QUANTO FORTI SONO I SUOI DOLORI? - VALUTAZIONE DEL DOLORE NEUROLOGICO - BREVE ESAME DEL DOLORE	UNA VOLTA ALL'ANNO
COLLO, NASO, ORECCHIE	SECONDO NECESSITÀ
POLMONI	OGNI 2 ANNI O SECONDO NECESSITÀ
TRATTO GASTROINTESTINALE	SE I SINTOMI PERSISTONO O PEGGIORANO
ESAMI DI LABORATORIO	UNA VOLTA ALL'ANNO
LYSO-GL-3	OGNI 6 MESI
OSSA	SECONDO NECESSITÀ
OCCHI	SECONDO NECESSITÀ



PERCHÉ SONO IMPORTANTI I CONTROLLI?

I controlli regolari sono importanti in ogni fase della malattia di Fabry. I diversi esami effettuati consentono ai medici di riconoscere precocemente eventuali cambiamenti, spesso anche prima che sia Lei stesso a notarli.

Alcuni disturbi possono essere manifesti, altri rimangono impercettibili e possono essere identificati solo tramite indagini mediche. Con l'andare del tempo, la malattia di Fabry può colpire organi quali il cuore, i reni o il sistema nervoso, anche senza sintomi evidenti. Visite di controllo regolari aiutano a scoprire tali cambiamenti per tempo, permettendo al medico di intervenire rapidamente.

I controlli restano importanti anche se Lei riceve già un trattamento: solo in questo modo è possibile verificare se la terapia stia funzionando e se vada ancora bene per Lei.



Se nota un peggioramento dei Suoi disturbi o manifesta sintomi nuovi, non aspetti la visita di controllo successiva. Informi subito il Suo team di cura.

Parli con il Suo medico e si presenti regolarmente alle visite di controllo. Insieme, capirete qual è il momento migliore per iniziare il trattamento.

COME VIENE TRATTATA LA MALATTIA DI FABRY

OBIETTIVI DEL TRATTAMENTO

Il trattamento della malattia di Fabry persegue tre obiettivi principali:

- **Preservare o migliorare la funzionalità dei Suoi organi**
- **Alleviare i sintomi e migliorare la qualità della vita**
- **Rallentare o arrestare la progressione della malattia**

Anche se al momento non ha disturbi, dietro le quinte la malattia di Fabry può già aver iniziato a danneggiare organi quali il cuore, i reni o il sistema nervoso. Per questo è importante iniziare il trattamento appropriato il prima possibile dopo la diagnosi, al fine di prevenire il peggioramento della malattia.



Un trattamento precoce può alleviare i disturbi e migliorare la Sua qualità di vita.

QUANDO È OPPORTUNO INIZIARE UNA TERAPIA PER LA MALATTIA DI FABRY?

Parli con il Suo team di cura per sapere quale sia il momento giusto per iniziare il trattamento.

Non tutti i pazienti iniziano la terapia subito dopo la diagnosi. Tuttavia, non appena compaiono i primi segni o sintomi è opportuno prendere in considerazione un trattamento. Insieme al Suo team di cura, scoprirà qual è l'opzione terapeutica più adatta per la Sua situazione.

Può anche essere utile parlare della propria decisione con familiari, amici o colleghi. In questo modo, capiranno meglio ciò che Lei sta vivendo e potranno supportarla nel Suo percorso con la malattia di Fabry.

Per la malattia di Fabry ci sono a disposizione diverse opzioni di trattamento che potranno aiutarla nella sua gestione.

Inizi la terapia non appena il Suo medico lo riterrà opportuno. Ciò potrà contribuire a stabilizzare la malattia o a rallentarne il decorso. Anche i sintomi possono essere alleviati prima, a vantaggio della Sua qualità di vita.



Trattamenti mirati per la malattia di Fabry:

Queste terapie **puntano dritte alle cause** della malattia. Le principali forme di terapie sono la **terapia enzimatica sostitutiva (TES)** e la **terapia chaperonica**.



Trattamento dei disturbi:

Esistono diverse possibilità per alleviare i sintomi. Che si tratti di dolore, problemi di stomaco, di cuore o di stati depressivi, per ogni problema esiste il supporto appropriato. Ricordi però che questi trattamenti integrano la terapia per la malattia di Fabry, ma non la sostituiscono.



Prenda in mano i diversi aspetti della Sua vita. Collabori a stretto contatto con il Suo team di cura per affrontare meglio la Sua malattia.

SUPPORTO A TUTTO TONDO PER LA SUA DIAGNOSI DI MALATTIA DI FABRY

Una diagnosi di malattia di Fabry è spesso un grande shock. Qui troverà diverse risorse che potranno aiutarla nel Suo percorso.

MALATTIA DI FABRY: È ANCHE LA PSICHE A SOFFRIRE

Vivere con la malattia di Fabry può innescare un vero e proprio caos emotivo. Forse teme che i Suoi disturbi possano aggravarsi. O magari si sente in colpa perché potrebbe aver trasmesso la malattia ai Suoi figli. **Ricordi: sono emozioni del tutto normali.** E non c'è motivo per doverle affrontare da soli.

LA MALATTIA DI FABRY NON È QUALCOSA DA AFFRONTARE DA SOLI

Una solida rete di supporto, fatta di amici, familiari e team di cura, saprà aiutarla ad affrontare meglio la diagnosi.

A volte fa bene parlare delle proprie esperienze con uno psicologo o con altri pazienti. I **gruppi di auto-aiuto, di persona oppure online**, permettono di conoscere altre persone con malattia di Fabry, di confrontarsi con loro e di sostenersi a vicenda.



Se non si sente bene dal punto di vista psicologico, ne parli con il Suo team di cura: **saprà aiutarla o dirle a chi rivolgersi.**



Chieda aiuto. Dopo una diagnosi di malattia di Fabry, il supporto può essere prezioso per aiutarla ad affrontare meglio disturbi fisici ed emozioni altalenanti.

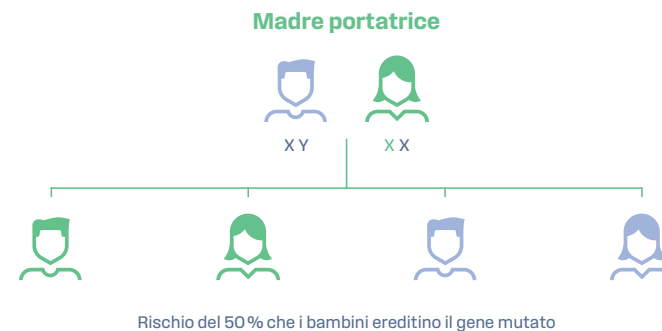
RICERCA DELLA MALATTIA DI FABRY IN FAMIGLIA

La malattia di Fabry è una malattia genetica. Un test genetico le permetterà di scoprire se anche altri membri della Sua famiglia ne sono colpiti. Chieda al Suo medico di parlarle delle **offerte di supporto disponibili**. Ad esempio, esistono **speciali consulenti** che sapranno rispondere a tutte le domande sull'**ereditarietà**.

Come si eredita la malattia di Fabry:



Se un uomo con un gene *GLA* non correttamente funzionante ha dei figli, il gene mutato sarà ereditato da **tutte le sue figlie**, ma non dai suoi figli.



Se una donna ha un gene *GLA* difettoso, tutti i suoi figli, maschi o femmine che siano, avranno il **50% di probabilità** di ereditare questo gene mutato.

Qui trova informazioni sui gruppi di supporto:



lysomed.ch/it/malattia-di-fabry/informazioni-pratiche/

Per saperne di più sulla malattia di Fabry, visitate il sito Lysomed.ch:



lysomed.ch/it/malattia-di-fabry/

I PUNTI PIÙ IMPORTANTI IN BREVE



Si presenti regolarmente alle visite di controllo. In questo modo, il Suo medico potrà tenere sottocchio la Sua malattia di Fabry e iniziare il trattamento esattamente quando necessario.



Iniziare il trattamento non appena Le viene raccomandato di farlo può contribuire a stabilizzare la malattia o a rallentarne la progressione, ad alleviare precocemente i sintomi e a migliorare la qualità della Sua vita.



Lei non è solo, a prescindere dalla fase della malattia che sta attraversando. Chieda aiuto per affrontare meglio le difficoltà fisiche ed emotive che si presentano.

**GESTIRE BENE LA MALATTIA DI FABRY PUÒ AIUTARLA A VIVERE
UNA VITA DI MAGGIORE LIBERTÀ E AUTODETERMINAZIONE.**

GLOSSARIO

α-Gal A	Nel nostro corpo è presente un enzima chiamato alfa-galattosidasi A (in breve: α-Gal A). Questo enzima ha il compito di scomporre un particolare acido grasso (GL-3) nelle nostre cellule. Nelle persone con malattia di Fabry, questo enzima è presente in quantità eccessivamente ridotte oppure non funziona correttamente.
Enzima	Gli enzimi sono gli «attrezzi» biochimici dell'organismo. Scompongono diverse sostanze affinché possano essere riciclate ed essere presenti nelle giuste quantità.
GL-3	GL-3 è un acido grasso che, nelle cellule sane, viene regolarmente scomposto e riciclato. È l'enzima α-Gal A a farlo. Nelle persone con malattia di Fabry, questo enzima è presente in quantità eccessivamente ridotte. Il risultato è un accumulo di GL-3 nelle cellule del corpo, che può danneggiare gli organi e causare diversi disturbi.
Lyso-GL-3	Oltre a GL-3, c'è un'altra sostanza importante: Lyso-GL-3. Anche quest'ultima si accumula nelle cellule di tutto il corpo e può danneggiare gli organi e causare disturbi. Lyso-GL-3 è però anche un indicatore che il medico può utilizzare per valutare se la malattia stia progredendo o se il trattamento stia funzionando.
Malattia di Fabry	La malattia di Fabry è una malattia ereditaria rara. Può colpire uomini e donne, pur variando da persona a persona in quanto a entità e gravità dei sintomi. La malattia di Fabry è una malattia progressiva: se i neonati inizialmente non mostrano quasi alcun sintomo, con il passare del tempo possono manifestarsi diversi disturbi. I sintomi sono causati dall'anomalo accumulo di GL-3 nelle cellule, che può compromettere il normale funzionamento di organi vitali quali i reni, il cuore e il cervello.
Monitoraggio	Il team di cura effettua regolarmente diversi test per verificare lo stato di salute dei Suoi organi. Questi esami mostrano l'evoluzione della malattia di Fabry e l'efficacia o inefficacia del trattamento. Insieme, troverete il momento giusto per iniziare la terapia, quando sarà opportuno per Lei. Le visite di controllo restano importanti anche durante il trattamento. È solo così che Lei e il Suo medico potrete capire se la terapia sia quella giusta per Lei e se stia funzionando.
Terapia chaperonica	I chaperone sono piccole molecole che, in presenza di determinate mutazioni, possono riportare la struttura dell'enzima α-Gal-A nella forma corretta, stabilizzarlo e aiutarlo a funzionare nuovamente.
TES	La malattia di Fabry è caratterizzata dalla mancanza totale, dalla scarsità o dal malfunzionamento dell'enzima α-Gal-A. La terapia enzimatica sostitutiva (TES o anche nota come ERT, in inglese, per enzyme replacement therapy) può apportare all'organismo il α-Gal A di cui ha bisogno. Viene somministrata regolarmente mediante infusioni endovenose.