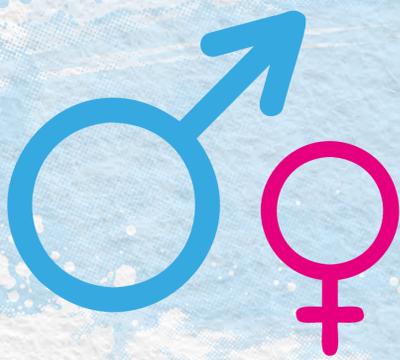




## IL VALORE DELLA TERAPIA DOMICILIARE

La **Malattia di Fabry** è una condizione **ereditaria** collegata al cromosoma X, causata da una carenza dell'enzima lisosomiale alfa-galattosidasi A e caratterizzata dall'accumulo progressivo di globotriaosilceramide (Gb3) e relativi glicosfingolipidi nei lisosomi dei tessuti e organi in tutto il corpo.<sup>1</sup>



A causa dell'eredità associata al cromosoma X, coinvolge principalmente gli uomini, ma anche le donne possono essere colpite ed entrambi i sessi possono mostrare **sintomi** durante l'infanzia.<sup>1</sup>

L'introduzione della **Terapia Enzimatica Sostitutiva** (ERT), disponibile dal 2001, come opzione terapeutica specifica per i pazienti con Malattia di Fabry, ha portato a una serie di **benefici clinici** tra cui una patologia renale e una funzione cardiaca migliorate, una riduzione della gravità del dolore neuropatico e un **miglioramento della qualità di vita** correlata al dolore, nonché un significativo miglioramento dell'aspettativa di vita.<sup>1</sup>



La conseguenza della specializzazione regionale dei servizi è che la maggior parte dei pazienti deve **percorrere una certa distanza fino al proprio centro Fabry**. Mentre le visite in ospedale possono ridurre i sentimenti di frustrazione e isolamento, molti pazienti trovano le visite troppo frequenti stressanti, dispendiose e disturbanti.<sup>2</sup>

### La **TERAPIA DOMICILIARE** offre diversi vantaggi rispetto alla terapia ospedaliera:

- ✓ **elimina** la necessità di effettuare **frequenti visite in ospedale**,
- ✓ **ripristina l'indipendenza** e dà alle persone con malattia di Fabry **maggior controllo della malattia**,
- ✓ riduce l'utilizzo delle risorse ospedaliere.<sup>2</sup>

Le infusioni possono essere integrate comodamente nella normale routine del paziente, **riducendo l'impatto** del trattamento **sul lavoro e sulla vita familiare**.<sup>2</sup>



La disponibilità di un **modello di assistenza domiciliare, costruito intorno alle esigenze del paziente** e alle sue abitudini quotidiane, può consentire un **miglioramento** della compliance al trattamento, riducendo il numero di interruzioni del trattamento e consentendo una migliore aderenza alle dosi e al programma di **trattamento per la Malattia di Fabry**.<sup>1</sup>

**LE INFUSIONI DOMICILIARI IN PAZIENTI IDONEI CON MALATTIA DI FABRY RISULTANO ESSERE SICURE, CONTRIBUISCONO A MIGLIORARE LA COMPLIANCE AL TRATTAMENTO E GLI ESITI CLINICI TERAPEUTICI E POSSONO AVERE UN IMPATTO POSITIVO SULL'AUTO-PERCEZIONE DELLA QUALITÀ DI VITA.**<sup>1</sup>

#### BIBLIOGRAFIA

1. Concolino D, et al. Home infusion program with enzyme replacement therapy for Fabry disease: The experience of a large Italian collaborative group. *Mol Genet Metab Rep.* 2017 Jun 22;12:85-91.
2. Hughes DA et al. A multidisciplinary approach to the care of patients with Fabry disease. In: Mehta A et al. (eds). *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS.* Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 35.

Per maggiori informazioni vai su

[www.conoscerefabry.it](http://www.conoscerefabry.it)

Materiale a scopo educativo che non sostituisce in alcun modo il parere del medico. È fondamentale rivolgersi a un medico e fare riferimento ad un centro per le malattie rare per le opportune valutazioni.



Questo progetto è stato realizzato con il contributo incondizionato di Takeda