

Comunicato stampa del 13 ottobre 2016 – Giardini Naxos (Me)

Durante i lavori del XXXV Congresso Nazionale SNAMI, in corso di svolgimento a Giardini Naxos, si è svolta una sessione scientifica riguardante **“La malattia di Fabry”**.

La malattia di Fabry è una patologia ereditaria X linked recessiva dovuta alla deficienza enzimatica di una idrolasi specifica denominata alfa galattosidasi che determina l’accumulo nei lisosomi (organuli cellulari deputati alla degradazione di molecole) di un particolare gruppo di zuccheri chiamati sfingolipidi , che se non diagnosticata e trattata in tempo porta il paziente alla morte nella quinta decade di vita.

La malattia di Fabry si manifesta durante l’infanzia con sintomi specifici: sensazioni dolorose alle estremità degli arti (acro parestesie), dolori addominali, comparsa di macchie rossastre (angiocheratomi) sulla pelle specialmente sulle cosce e inguine, sudorazione ridotta (ipodrosi), opacità della cornea. Durante il corso della vita il progredire della malattia determina l’interessamento patologico e funzionale di organi quali: il rene, il cuore e il sistema nervoso.

La diagnosi ad oggi risulta ancora molto difficile e si effettua unicamente partendo dall’osservazione clinica dei segni e dei sintomi ma la conferma viene data dal dosaggio dell’attività dell’enzima alfa-galattosidasi. E’ inoltre possibile effettuare la diagnosi genetica con ricerca delle mutazioni del gene alfa-GALA.

Esiste attualmente un approccio farmacologico in grado di allungare la durata media della vita che altrimenti sarebbe di 40 anni. A tal proposito si comprende quali benefici si possano ottenere quanto prima si inizi la terapia.

4S - Società Scientifica SNAMI per la Salute - S.r.l. Unipersonale
Sede: Viale Parioli 40 - 00197 Roma - Tel. – 06.45.42.26.16
E-mail: 4s@snami.org

C.F./P.IVA: 13732811008 - Capitale Sociale: € 10.000,00 i.v.