

Appello dei medici sulla malattia di Gaucher, "Cure a domicilio per tutti i pazienti"aa



salute

Dall'agenzia di stampa Dire (www.dire.it) – Tutti i pazienti affetti dalla malattia di Gaucher devono poter accedere alla terapia domiciliare. E' quanto chiedono, con un appello alle Regioni, i medici che curano la rara patologia, e che si sono riuniti nei giorni scorsi a Genova per l'incontro annuale sulla malattia. In Italia, infatti, accade che in alcuni territori i pazienti possano beneficiare della terapia enzimatica sostitutiva (che si effettua per infusione ogni due settimane) solo negli ospedali. Mentre, nelle regioni dove lo stesso trattamento si può effettuare anche a domicilio, i pazienti hanno riscontrato un notevole miglioramento nella qualità di vita. Questo non solo per una questione di comodità e organizzazione del tempo, ma perché, in particolare tra i giovani, sta crescendo il disagio nel chiedere permessi lavorativi per potersi recare in ospedale. Proprio in ottobre, nel mese in cui si svolge la giornata dedicata alla Malattia di Gaucher (che è l'1), Genova ha ospitato dunque l'incontro annuale della vivace comunità dei medici e degli esperti che si occupano della patologia e che da 12 anni si danno appuntamento per discutere di diagnosi, dati, terapie. E dunque, nell'incontro dello scorso 11 ottobre, si è parlato della terapia enzimatica sostitutiva, ma anche dell'innovativa terapia orale con eliglustat, che può portare ulteriori benefici per i malati. I numeri portati all'incontro evidenziano che il 40-50% dei giovani adulti con malattia di Gaucher è interessato alla nuova terapia orale, tendenza confermata anche da diversi medici, grazie a un breve questionario con televoto proposto durante la giornata di lavori. Alla prima domanda, che chiedeva quanti, tra i propri pazienti, si sarebbero potuti sottoporre alla terapia orale con eliglustat, il 60% dei medici ha risposto "da uno a tre". Il che significa, spesso, tutti i pazienti affetti da malattia di Gaucher, dato che si tratta di una patologia rara e che molti dei medici presenti all'incontro di Genova hanno, appunto, anche un solo paziente con questa patologia. L'altra domanda chiedeva perché il paziente sia interessato al trattamento con eliglustat e, ancora una volta, la risposta ha toccato la sfera psicosociale. Il 63% dei medici ha detto, infatti, che il paziente desidererebbe la terapia orale per organizzare meglio il proprio tempo e per non chiedere permessi al lavoro. Ci sono le dovute eccezioni, visto che ci sono casi nei quali i pazienti preferiscono proseguire con la terapia già intrapresa da tempo, perché non riscontrano problemi. "Le opzioni di cura devono essere condivise col malato, è un elemento realmente importante per la compliance", sottolinea al riguardo Maja Di Rocco, chairman dell'incontro e responsabile dell'Unità operativa semplice dipartimentale di Malattie Rare dell'ospedale Gaslini di Genova. Durante la giornata di lavori, sotto la sua guida si sono susseguiti gli interventi di esperti italiani e stranieri, tra i quali il professore emerito dell'Università di Cambridge, Timothy M. Cox e il dottor Seng H. Cheng. E sono emerse potenziali novità positive non solo per i malati di Gaucher, ma anche per pazienti da patologie molto più frequenti. Grazie agli studi sperimentali di un farmaco sulla malattia di Gaucher, infatti, si stanno riscontrando dei possibili vantaggi futuri per malattie come il morbo di Parkinson. Insomma, "da una malattia rara si può accendere una speranza, forse, anche per una malattia molto diffusa", commenta Di Rocco. La malattia di Gaucher è una condizione rara con una frequenza intorno a uno su 40.000 persone. A causa della carenza di un enzima, la beta-glucosidasi acida, che ha il ruolo di scindere una molecola di natura lipidica, la malattia porta un accumulo di lipidi nelle cellule. Ne conseguono ingrossamento della milza e del fegato, anemia, ematomi, emorragie, osteoporosi, osteonecrosi e altre alterazioni ossee. Dannosi che possono

