PHARMASTAR
il Giornale online sui Farmaci

Maggio 2026

INSTANT BOOK

SheSpeaXX

La malattia di Fabry nelle donne

KEY MESSAGES

- L'80% delle donne con malattia di Fabry presenta sintomi, ma la diagnosi viene spesso ritardata anche di decenni a causa di manifestazioni aspecifiche e pregiudizi di genere.

- Nelle donne, l'attività enzimatica dell'alfa-galattosidasi A può risultare nella norma: è indispensabile ricorrere all'analisi molecolare per una diagnosi accurata.

- Il coinvolgimento cardiaco nella donna si manifesta con soglie di ipertrofia ventricolare sinistra più basse rispetto all'uomo; la risonanza magnetica cardiaca è lo strumento di imaging più sensibile per identificare danni precoci.

- Il trattamento precoce, avviato in fase pre-ipertrofica e prima della comparsa di proteinuria significativa, consente di arrestare la progressione del danno d'organo e migliorare la prognosi a lungo termine.

- La campagna SheSpeaXX, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di AIAF, punta ad aumentare la consapevolezza sulla specificità di genere nella malattia di Fabry, fornendo strumenti concreti a clinici e pazienti.

Una malattia rara, due volte invisibile

La malattia di Fabry è una patologia genetica rara da accumulo lisosomiale, causata da mutazioni del gene GLA localizzato sul cromosoma X. La carenza dell'enzima alfa-galattosidasi A determina l'accumulo progressivo di glicosfingolipidi - in particolare di globotriaosilceramide (Gb3) - nei lisosomi di numerosi tipi cellulari, con conseguente danno multisistemico a carico di rene, cuore e sistema nervoso. Per decenni, questa malattia è stata considerata quasi esclusivamente una patologia maschile. Oggi sappiamo che le cose stanno diversamente: circa l'80% delle donne portatrici di una mutazione GLA presenta sintomi clinicamente rilevanti, eppure la diagnosi nelle donne continua a essere ritardata anche di decenni rispetto agli uomini.

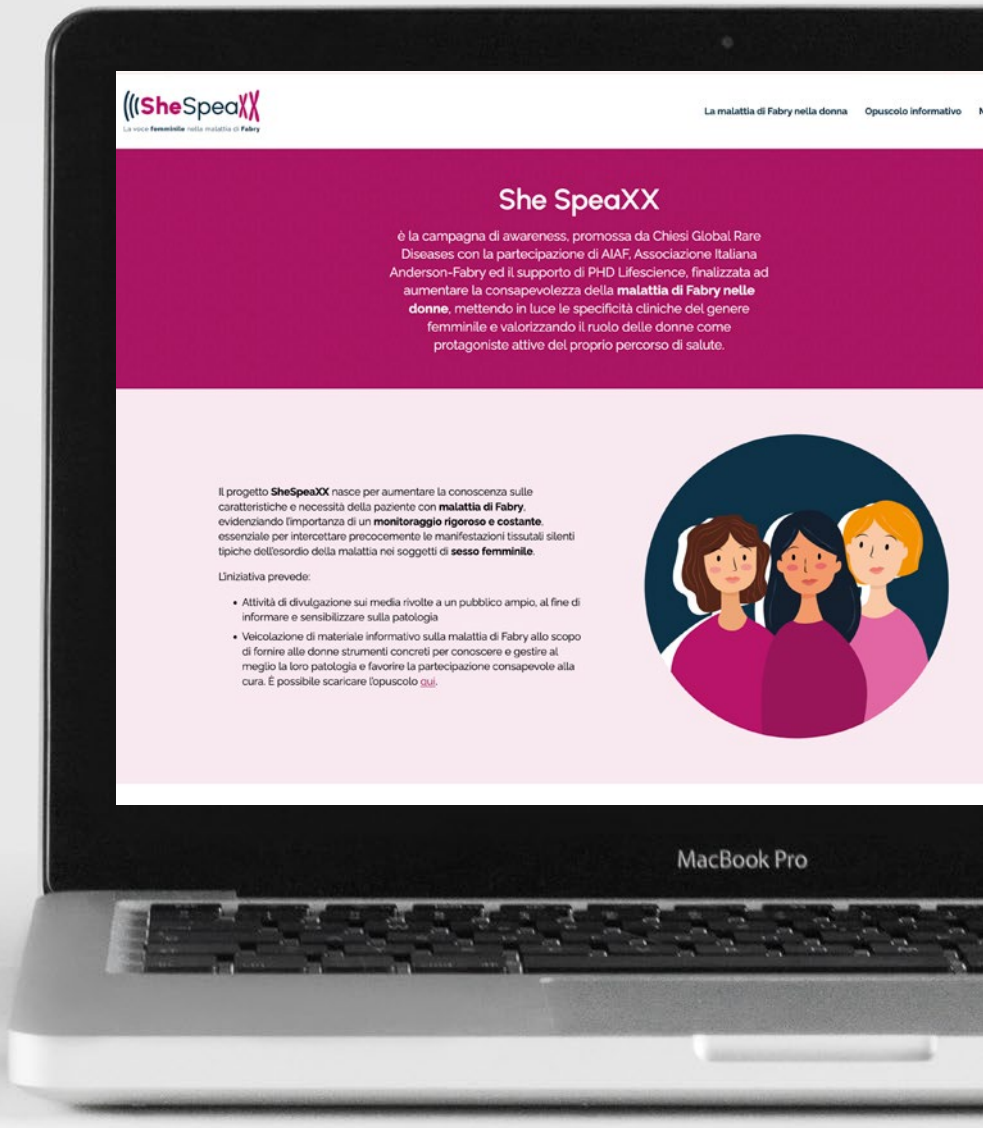
È in questo contesto che nasce la campagna **SheSpeaXX**, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di AIAF (Associazione Italiana Anderson-Fabry APS) e il supporto di PHD Lifescience. Il titolo non è casuale: le due X nel nome richiamano i due cromosomi sessuali femminili, sottolineando come la specificità biologica della donna sia al centro di questa iniziativa di sensibilizzazione, rivolta tanto ai clinici quanto alle pazienti stesse.

L'impegno di Chiesi: una rarità nella rarità

La campagna è stata presentata con le parole di **Alessandra Vignoli**, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases, che ha inquadrato l'iniziativa come parte di un impegno più ampio dell'azienda sul tema delle malattie rare a specificità di genere. Vignoli ha sottolineato come la malattia di Fabry nelle donne rappresenti, in un certo senso, "una malattia rara nella malattia rara", data la maggiore difficoltà diagnostica che caratterizza il genere femminile.

Vignoli ha ribadito come la campagna abbia una doppia valenza: da un lato fornire strumenti ai clinici per riconoscere i segnali della malattia, dall'altro mettere le pazienti in condizione di partecipare consapevolmente al proprio percorso di cura. Particolare attenzione è stata dedicata alle fasi della vita che rendono il vissuto femminile di questa malattia ancora più complesso: gravidanza, allattamento e menopausa sono momenti in cui le manifestazioni cliniche possono modificarsi significativamente, richiedendo un approccio individualizzato.

Visita il sito shespeaxx.com



Il cromosoma X e l'eterogeneità fenotipica: perché le donne vengono diagnosticate più tardi

Irene Motta, Professoressa associata di Medicina Interna, Università degli Studi di Milano; Dirigente medico Fondazione IRCCS Ca' Granda Policlinico di Milano, ha offerto una lettura approfondita della fisiopatologia della malattia nella donna, chiarendo un punto cruciale spesso frainteso anche in ambito clinico: il fatto che la malattia sia legata al cromosoma X non protegge le donne, ma ne complica il riconoscimento.

Il meccanismo chiave è quello dell'**inattivazione del cromosoma X**, che avviene sin dalla vita fetale in modo casuale nelle cellule somatiche: in alcune cellule verrà silenziato il cromosoma sano (*wild type*), in altre quello patologico. Il risultato è un'espressione genica variabile, responsabile dell'ampia eterogeneità fenotipica che caratterizza le pazienti di sesso femminile, variabilità che può manifestarsi persino all'interno della stessa famiglia, tra soggetti portatori della medesima mutazione.

Un dato epidemiologico significativo riguarda lo screening familiare: **per ogni probando** (il primo soggetto diagnosticato all'interno di una famiglia) diagnosticato, **si stimano in media cinque familiari affetti, dei quali circa il 70-80% sono donne**. Il paradosso è evidente: si arriva più spesso alla diagnosi nelle donne solo dopo che un familiare di sesso maschile ha già manifestato la malattia. Ciò significa che, in assenza di un caso indice maschile, le donne rimangono frequentemente non diagnosticate.

Motta ha poi affrontato un aspetto diagnostico di fondamentale importanza: nella donna, a differenza dell'uomo, la misurazione dell'attività enzimatica dell'alfa-galattosidasi A, eseguita sui leucociti o mediante Dried Blood Spot (DBS), può risultare normale o solo lievemente ridotta. Questo può erroneamente porta-

CLICCA E GUARDA IL VIDEO Durata: 03' 47"

Fabry nelle donne: perché la diagnosi spesso arriva troppo tardi

Irene Motta

La malattia di Fabry resta ancora oggi una patologia difficile da intercettare, soprattutto nelle donne, dove la sottodiagnosi si traduce spesso in ritardi terapeutici e danni d'organo già avanzati. Quali sono le differenze reali tra uomini e donne nelle manifestazioni cliniche? Quanto incidono fattori specifici come la gravidanza nella gestione della patologia? E perché il sospetto diagnostico rappresenta ancora il vero punto critico per cambiare la storia naturale della malattia? Ne abbiamo parlato con Irene Motta, Professoressa associata di Medicina Interna, Università degli Studi di Milano; Dirigente medico, Fondazione IRCCS Ca' Granda Policlinico di Milano, che abbiamo incontrato in occasione della presentazione di "SheSpeaXX: la malattia di Fabry nelle donne", campagna promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di AIAF e il supporto di PHD Lifescience.

re a escludere la diagnosi. **Nelle donne è dunque indispensabile eseguire l'analisi molecolare del gene GLA**, con metodiche adeguate a rilevare anche delezioni di ampie dimensioni.

Tra i sintomi aspecifici più frequentemente sottovalutati nelle donne figura la *fatigue*, una stanchezza cronica e pervasiva che non migliora con il riposo. Motta ha sottolineato come questa manifestazione, pur essendo espressione di un coinvolgimento multifattoriale (cardiologico, nefrologico, metabolico, algico), venga spesso ricondotta a cause sociali o psicologiche, con la conseguente minimizzazione da parte del clinico e talvolta della paziente stessa.

Il cuore nelle donne con malattia di Fabry: soglie diverse, rischi reali

Il coinvolgimento cardiaco è tra le manifestazioni più rilevanti della malattia di Fabry, sia negli uomini che nelle donne. La professoressa **Cristina Chimenti**, Professoressa associata di Cardiologia presso l'Università La Sapienza di Roma e Referente Cardiologico Malattia di Fabry al Policlinico Umberto I di Roma ha illustrato come le modalità di espressione della cardiopatia nella malattia di Fabry differiscano sensibilmente tra i due sessi, con implicazioni diagnostiche e prognostiche non trascurabili.

Nelle donne, la coesistenza di cardiomiociti affetti e cardiomiociti sani - questi ultimi capaci di compensare parzialmente la disfunzione - determina una progressione più lenta e tardiva della malattia cardiaca. I sintomi iniziali, come palpitazioni e dolori precordiali, tendono a essere sottostimati dal clinico e talvolta dalla paziente stessa, spesso ricondotti a manifestazioni ansiose o funzionali.

Un aspetto di particolare rilievo riguarda i valori soglia dell'ipertrofia ventricolare sinistra. I *cut-off* attualmente utilizzati in cardiologia, sviluppati su popolazioni maschili, rischiano di

CLICCA E GUARDA IL VIDEO Durata: 04' 40"

Fabry al femminile: sintomi nascosti e rischi cardiovascolari

Cristina Chimenti

Una malattia rara a lungo considerata meno severa nelle donne, ritenute per molto tempo quasi esclusivamente portatrici della malattia, si rivela oggi una sfida clinica complessa, con implicazioni importanti Ne abbiamo parlato con Cristina Chimenti, Professoressa associata di Cardiologia, Università La Sapienza di Roma; Referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma, che abbiamo incontrato in occasione della presentazione di "SheSpeaXX: la malattia di Fabry nelle donne", campagna promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di AIAF e il supporto di PHD Lifescience.

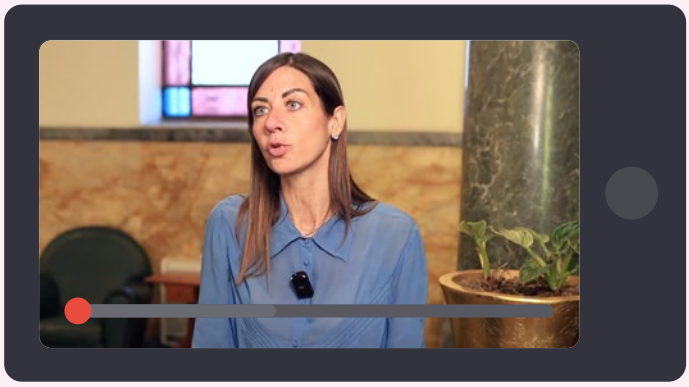
sottostimare la patologia nelle donne. Studi con risonanza magnetica cardiaca hanno dimostrato che spessori parietali di 10-11 mm, considerati normali nell'uomo, possono già associarsi a fibrosi miocardica e dunque a uno stadio avanzato di malattia nella donna.

La **risonanza magnetica cardiaca** rappresenta oggi lo strumento di imaging più sensibile per identificare il danno precoce nella malattia di Fabry, anche in fase pre-ipertrofica. Tramite il T1 mapping è possibile rilevare segnali indiretti dell'accumulo di glicosfingolipidi prima ancora che si sviluppi l'ispessimento parietale che è già espressione di una fase più avanzata. La biopsia endomiocardica, riservata a casi selezionati, ha confermato che nei pazienti trattati precocemente in fase pre-ipertrofica non si sviluppa l'ipertrofia che caratterizzerebbe la storia naturale della malattia, pur senza una completa regressione degli accumuli cellulari.

Chimenti ha ricordato come la formazione del cardiologo, a tutti i livelli, dal territorio al centro di riferimento, sia determinante per il riconoscimento precoce: la malattia di Fabry è monogenica, il gene è identificabile, e la terapia è disponibile. Riconoscerla prima che si instauri un danno strutturale significativo è non solo possibile, ma terapeuticamente decisivo.

Il rene nella malattia di Fabry: danno silente, diagnosi tardiva

I reni rappresentano uno dei principali organi bersaglio nella malattia di Fabry. La dottoressa **Eleonora Riccio**, Medico nefrologo e ricercatrice presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II, ha illustrato come l'accumulo di glicosfingolipidi interessi tutti i tipi cellulari renali - podociti, cellule mesangiali, interstiziali e tubulari - con una progressione lenta ma inesorabile, spesso clinicamente silente per anni.



CLICCA E GUARDA IL VIDEO Durata: 04' 40"

Fabry al femminile: il rischio nascosto per i reni. L'aiuto di un approccio farmacologico combinato

Eleonora Riccio

Il coinvolgimento renale nella malattia di Fabry rappresenta una delle sfide più rilevanti, soprattutto quando i segnali iniziali restano silenziosi e difficili da intercettare. Quanto è importante riconoscere precocemente i segni di danno ai reni? Quali differenze emergono nelle donne, spesso considerate a lungo meno esposte alla patologia? E come stanno evolvendo le opzioni terapeutiche, tra trattamenti consolidati e nuove prospettive di ricerca? Un ambito in rapido cambiamento che apre scenari cruciali per la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti. Ne abbiamo parlato con Eleonora Riccio, Medico nefrologo e ricercatrice, Università degli Studi di Napoli Federico II.

Nell'uomo, la storia naturale renale della malattia nelle forme non trattate segue un percorso relativamente prevedibile: iperfiltrazione glomerulare iniziale, microalbuminuria, proteinuria franca, riduzione progressiva del filtrato glomerulare e, nelle forme non trattate, insufficienza renale terminale tra la quarta e la quinta decade di vita. Nelle donne, invece, il fenotipo renale è estremamente variabile, può presentare completa assenza di manifestazioni così come quadri sovrapponibili a quelli maschili, con ampio spettro di forme intermedie.

Un dato clinicamente rilevante, emerso da studi bioptici su pazienti apparentemente asintomatiche con funzione renale conservata e assenza di proteinuria, è la presenza di accumulo di glicosfingolipidi a livello podocitario già in fase preclinica. Questo conferma come **l'assenza di manifestazioni cliniche non equivalga all'assenza di danno tissutale**.

Riccio ha chiarito l'approccio terapeutico nelle donne: a differenza dell'uomo in cui la diagnosi e l'avvio del trattamento sono in genere più lineari, nelle pazienti di sesso femminile la decisione terapeutica si basa su una valutazione integrata che considera la severità del genotipo, la storia familiare, la presenza di microalbuminuria o proteinuria e la storia clinica individuale. La presenza di proteinuria superiore a 0,5-1 g/die o di un filtrato inferiore a 60 ml/min all'inizio del trattamento è associata a una prognosi meno favorevole, sottolineando l'importanza di intervenire prima che il danno renale sia clinicamente manifesto.

Nell'ambito della terapia di supporto, Riccio ha segnalato l'interesse crescente per le gliflozine e i farmaci agonisti del recettore GLP-1, che in studi recenti hanno dimostrato di ridurre la proteinuria e rallentare la progressione del danno renale nei pazienti con malattia di Fabry.

La voce delle pazienti: impatto reale su lavoro, famiglia e qualità di vita

Stefania Tobaldini, Presidente, Associazione Italiana Anderson-Fabry (AIAF APS), ha presentato il vissuto delle pazienti, restituendo una fotografia concreta dell'impatto che la malattia di Fabry e i ritardi diagnostici che la caratterizzano producono sulla qualità di vita delle donne affette.

Un'indagine condotta su un campione di oltre 100 pazienti ha evidenziato dati significativi: in media, 19 giornate lavorative perse all'anno per la malattia, 49 giornate trascorse al lavoro o a scuola pur in presenza di sintomatologia (con ridotta capacità lavorativa) e 54 giornate di rinuncia ad attività sociali e di svago. La somma supera i **120 giorni all'anno**, ossia circa un terzo del calendario, **dedicati alla gestione della patologia**.

Tobaldini ha messo in luce come molte donne, a causa della variabilità e dell'aspecificità dei sintomi, abbiano ricevuto diagnosi errate di depressione, ansia o disturbi funzionali, arrivando talvolta a dubitare delle proprie percezioni corporee. La mancanza di un riconoscimento formale di invalidità - la malattia di Fabry non rientra sistematicamente nelle condizioni che danno diritto a permessi speciali ai sensi della Legge 104 - impone alle pazienti di utilizzare ferie e permessi personali per far fronte agli accessi ospedalieri e alle infusioni di terapia enzimatica sostitutiva.

Un tema particolarmente delicato è quello della pianificazione familiare: la natura ereditaria della malattia pone le donne di fronte a scelte complesse, spesso senza un adeguato supporto informativo sulle opzioni disponibili e senza una rete di riferimento chiaramente identificata. Il senso di colpa legato alla possibile trasmissione ai figli è una dimensione emotiva ricorrente che merita attenzione psicologica specifica nell'ambito di una presa in carico multidisciplinare.

CLICCA E GUARDA IL VIDEO Durata: 04' 40"

Fabry: per le donne spesso doppio ruolo di paziente e caregiver, una sfida non di rado invisibile

Stefania Tobaldini

Dare voce alle donne nella malattia di Fabry significa affrontare una realtà complessa, spesso invisibile, in cui il ruolo di paziente si intreccia con quello di caregiver. Quanto pesa questo doppio carico nella gestione della patologia? Perché ancora oggi molte donne faticano a essere riconosciute e seguite adeguatamente? E quale ruolo possono avere informazione e sensibilizzazione nel favorire diagnosi più tempestive e una migliore qualità di vita?

Ne abbiamo parlato con Stefania Tobaldini, Presidente, Associazione Italiana Anderson-Fabry (AIAF APS), che abbiamo incontrato in occasione della presentazione di "SheSpeaXX: la malattia di Fabry nelle donne", campagna promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di AIAF e il supporto di PHD Lifescience.

La trasmissione genetica: chiarire il senso di colpa

Un passaggio importante della discussione ha riguardato le modalità di trasmissione della malattia, con l'obiettivo di decostruire un pregiudizio ancora diffuso. La professoressa Motta ha chiarito che **la probabilità di trasmettere la mutazione è identica per padre e madre**: il padre affetto trasmette il cromosoma X patologico esclusivamente alle figlie femmine, mai ai figli maschi perché questi ultimi ricevono il cromosoma Y paterno; la madre affetta trasmette il cromosoma X malato con probabilità del 50% a qualsiasi figlio, maschio o femmina.

Il senso di colpa che grava prevalentemente sulle donne è dunque un retaggio culturale legato alla convinzione errata che la malattia di Fabry fosse esclusivamente maschile. Se si considera la malattia come patologia di entrambi i sessi, il contributo genetico di padre e madre risulta sostanzialmente equivalente.

Opzioni terapeutiche: un panorama in evoluzione

A partire dal 2001 è disponibile la **terapia enzimatica sostitutiva (ERT)**, che consente di compensare il deficit di alfa-galattosidasi A attraverso infusioni endovenose periodiche.

Dal 2016 si è aggiunta la **terapia chaperonica farmacologica orale** (migalastat), efficace per un sottogruppo di pazienti con mutazioni 'amenable'.

Più recentemente – con autorizzazione Ema del 2023 - è stata introdotta la **forma pegilata dell'enzima ricombinante** (pegunigalsidasi alfa) caratterizzata da una minore immunogenicità e da una maggiore emivita. Il trattamento viene somministrato ogni due settimane, ma le sue proprietà farmacocinetiche possono contribuire a una maggiore stabilità terapeutica e a un potenziale miglioramento della qualità di vita rispetto alle terapie enzimatiche tradizionali.

Sono inoltre in fase di studio terapie di riduzione del substrato e, in stadio ancora preliminare, approcci di terapia genica che potrebbero in prospettiva risultare risolutivi.

La ricerca di supporto, con gliflozine e agonisti GLP-1, sta aprendo nuove strade per rallentare il danno renale anche in pazienti già in trattamento specifico.

Il monitoraggio cardiologico: strumenti e timing

Dal punto di vista cardiologico, la sorveglianza delle pazienti con malattia di Fabry si articola su più livelli. I biomarcatori cardiaci (NT-proBNP e troponina) permettono di tracciare nel tempo l'evoluzione del danno miocardico. Il monitoraggio delle aritmie, sia sopraventricolari che ventricolari, può rappresentare un segnale precoce di coinvolgimento cardiaco, anche in pazienti ancora asintomatiche sul piano clinico.

La risonanza magnetica cardiaca dovrebbe essere eseguita alla diagnosi in tutti i pazienti e nei familiari portatori identificati tramite screening poiché è la metodica più sensibile nel rilevare alterazioni precoci, quali le modificazioni del T1 mapping, ancora prima dello sviluppo dell'ipertrofia ventricolare. Il timing dei controlli successivi è calibrato sullo stadio di malattia: più frequenti nelle fasi avanzate, più dilazionati nei soggetti giovani senza evidenza di danno d'organo.

La campagna SheSpeaXX: strumenti per clinici e pazienti

La campagna SheSpeaXX si articola su due livelli complementari. Sul versante della comunicazione pubblica, mira a sensibilizzare un'ampia platea rendendo la malattia di Fabry più riconoscibile anche al di fuori degli ambulatori specialistici. Sul versante clinico, fornisce materiali informativi strutturati pensati per supportare le donne nel riconoscimento dei propri sintomi e nella partecipazione attiva alle scelte terapeutiche.

Particolare attenzione è dedicata alla sintomatologia femminile nelle sue diverse sfaccettature: dalla fatigue ai disturbi gastrointestinali, dalla ridotta tolleranza al caldo alle manifestazioni cutanee (angiocheratomi), dalle aritmie alla proteinuria, fino agli aspetti neuropsicologici come ansia, depressione e stati confusionali. Il percorso durante la malattia, variabile per esordio e gravità anche all'interno della stessa famiglia, richiede una valutazione clinica individualizzata e un team multidisciplinare strutturato.

La campagna intende evidenziare, infine, come la diagnosi precoce non debba essere vissuta come un'ulteriore fonte di ansia, ma come un'opportunità: intercettare la malattia in fase pre-ipertrofica e prima della comparsa di danno renale significativo è oggi possibile e consente di avviare un trattamento che può modificare radicalmente la storia naturale della malattia. Riconoscere, diagnosticare, trattare: questo è il percorso che SheSpeaXX intende promuovere, mettendo la donna al centro.

Per ulteriori informazioni e per scaricare il materiale informativo della campagna: https://shespeaxx.com

SheSpeaXX

La voce **femminile** nella malattia di **Fabry**

La **Malattia di Fabry** è una **patologia genetica rara** legata al **cromosoma X**, causata da mutazioni del **gene GLA**.[1,2] Determina un deficit dell'enzima α-galattosidasi A, con accumulo di globotriaosilceramide (Gb3) nei lisosomi cellulari.[2]

Colpisce vari organi, in particolare **rene**, **cuore** e **sistema nervoso**, con manifestazioni progressive multisistemiche.

È classificata tra le malattie da accumulo lisosomiale e può essere trattata con **terapia enzimatica sostitutiva** o **chaperoni farmacologici**.[4]

Se ne riconoscono due tipi: **classica** (severa, più frequente negli uomini) e **atipica** (più lieve, limitata a un solo organo).[3]

Fino a qualche anno fa le **donne** venivano considerate come portatrici sane della patologia[4], in quanto eterozigoti, oggi è noto che circa l'**80%** dei soggetti di sesso femminile possono presentare **sintomi** o **segni** della **malattia**.[5]

Oggi: **~80% presenta sintomi o segni della malattia**

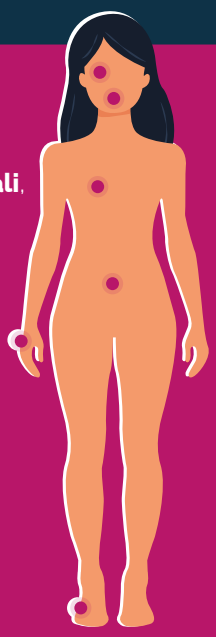
Nelle **donne**, i **sintomi** insorgono mediamente più tardi rispetto agli uomini (13 vs 9 anni)[5] e possono essere molto diversi per intensità (da lievi a severi).

Insorgenza dei sintomi

Donne: **13 anni**

Uomini: **9 anni**

Le principali manifestazioni iniziali comprendono **formicolio** a **mani** e **piedi**, **disturbi gastrointestinali**, **ridotta sudorazione**, **opacità** della **cornea** e, anche se meno frequentemente, **lesioni cutanee vascolari localizzate** principalmente sul **seno**, sulle **labbra** e sul **tronco**.[2]



Nelle **donne** la **diagnosi** viene formulata con un **ritardo medio** di **circa 20 anni,** spesso a causa di iniziali **errori diagnostici**.[5]

Se, dopo anamnesi accurata, esame obiettivo, test di laboratorio e tecniche di imaging si sospetta la malattia, la **diagnosi** deve essere **confermata** dall'analisi dell'attività dell'enzima α-galattosidasi A e, in particolare nelle **donne**, dall'analisi molecolare.[2]

Le pazienti dovrebbero essere valutate e monitorate in modo analogo a quanto raccomandato per gli uomini (ovvero una valutazione iniziale completa seguita da controlli annuali), sebbene per le **donne asintomatiche** si possano prendere in considerazione intervalli più lunghi tra un controllo e l'altro.[6]

Il **percorso** della **paziente** con malattia di Fabry varia a seconda dell'età di insorgenza della malattia e della sua gravità (la classica è più grave e precoce, la atipica più lieve e tardiva).[1]
Di conseguenza, il profilo clinico-evolutivo di ciascuna paziente è da considerarsi peculiare.

Nelle **pazienti** con malattia di Fabry, la patologia può determinare un notevole **carico fisico** ed **emotivo**, con effetti estesi anche al **nucleo familiare**.
Dopo la diagnosi, è quindi molto importante il **confronto** con un **medico genetista** o con uno **specialista** nelle **malattie da accumulo lisosomiale**, per aiutare la paziente e chi la assiste a capire meglio la malattia.[6]

Quando si riceve la diagnosi di malattia di Fabry è importante che la gestione dei diversi aspetti della patologia venga affidata a **medici esperti** in grado di coordinarsi con altri **specialisti** per una presa in carico completa e funzionale.[7] (vedi figura sottostante).[3]

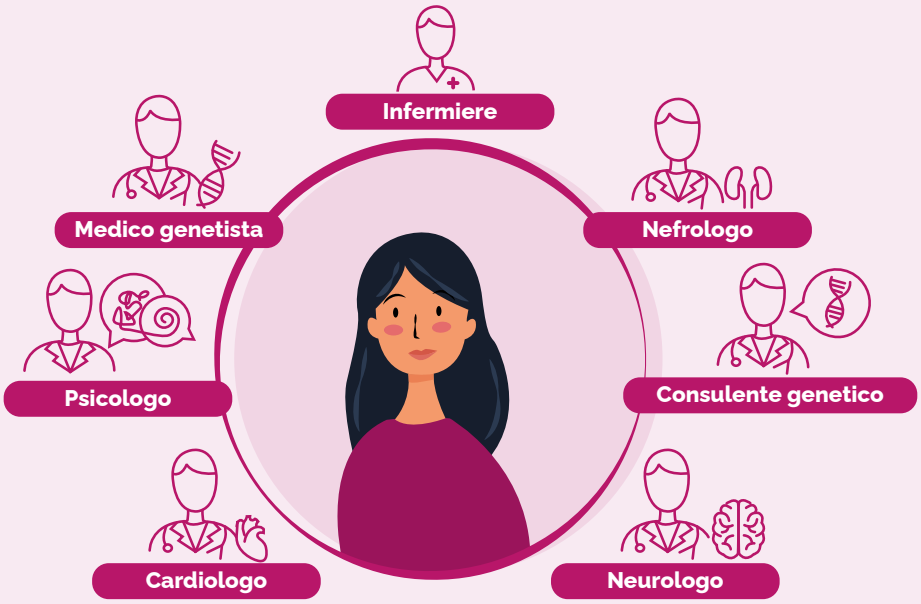


Figura adattata da ref.3

Il trattamento e le successive valutazioni, volte a valutare la risposta terapeutica, saranno quindi supervisionati da un medico esperto, avvalendosi del contributo di specialisti che abbiano anch'essi esperienza in materia.

BIBLIOGRAFIA

1. *Desnick RJ et al. Fabry Disease, an Under-Recognized Multisystemic Disorder: Expert Recommendations for Diagnosis, Management, and Enzyme Replacement Therapy. Ann Intern Med 2003;138(4):338-46. doi: 10.7326/0003-4819-138-4-200302180-00014.*
2. *Martins AM et al. Guidelines to Diagnosis and Monitoring of Fabry Disease and Review of Treatment Experiences. J Pediatr 2009;155(Suppl 4):S19-31. doi: 10.1016/j.jpeds.2009.07.003*
3. *Arends M et al. Characterization of Classical and Nonclassical Fabry Disease: A Multicenter Study. J Am Soc Nephrol 2016;28(5):1631–1641. doi:10.1681/ASN.2016090964*
4. *Germain DP. Fabry disease. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30. doi: 10.1186/1750-1172-5-30*
5. *Women living with Fabry disease take a much different journey. In https://rethinkfabry.com/changing-how-we-think#women-living-with-fabry-disease*
6. *Ortiz et al. Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients. Molecular Genetics and Metabolism 2018;123:416–427*
7. *Working with your care team proactively. In https://rethinkfabry.com/taking-action#care-team*

ALL_26_1232. Data di preparazione Aprile 2026.

CLICCA QUI PER VEDERE LA FOTOGALLERY

PHARMASTAR
www.pharmastar.it
Registrazione al Tribunale di Milano
n° 516 del 6 settembre 2007

EDITORE
MedicalStar
Via San Gregorio, 12 - 20124 Milano
info@medicalstar.it - www.medicalstar.it

AVVERTENZE PER I LETTORI
Nessuna parte di questa pubblicazione può essere copiata o riprodotta anche parzialmente senza l'autorizzazione dell'Editore.

L'Editore declina ogni responsabilità derivanti da errori od omissioni in merito a dosaggio o impiego di medicinali o dispositivi medici eventualmente citati negli articoli e invita il lettore a controllare personalmente l'esattezza delle informazioni, facendo riferimento alla bibliografia relativa.

DIRETTORE RESPONSABILE
Danilo Magliano

PROGETTO E GRAFICA
Francesca Bezzan - www.franbe.it

HANNO REALIZZATO LO SPECIALE

Marinella Lovisone
Testi

Riccardo Romagnoli
Videomaker

Roberta Annicchiarico
Montaggio

Chiesi global rare diseases | con la partecipazione di AIAF Associazione Italiana Anderson-Fabry | con il supporto di PHD lifescience

PHARMASTAR
il Giornale online sui Farmaci
WWW.PHARMASTAR.IT