



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

Estratto rassegna stampa



Radiocor

Sanita': Chiesi Global Rare Diseases promuove la campagna 'She SpeaXX'

2 maggio 2026

(Il Sole 24 Ore Radiocor) - Roma, 2 mag - Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: e' l'obiettivo della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf). 'Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile - spiega una nota - oggi e' noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative'. 'Con SheSpeaXX- ha affermato Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases - riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificita' della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessita' e la variabilita' delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato'.

com-Dif.



Malattia di Fabry, sintomi meno specifici e diagnosi difficile nell' 80% delle donne portatrici

Accertamenti fino a 20 anni di ritardo rispetto agli uomini. Al via la Campagna "She SpeaXX"



ROMA, 29 aprile 2026, 17:47
Redazione ANSA



↑ - RIPRODUZIONE RISERVATA

La malattia di Fabry, a lungo considerata soprattutto maschile, colpisce in modo significativo anche le donne.

Circa l'80% delle portatrici di questa patologia genetica rara sviluppa sintomi meno specifici rispetto agli uomini, rendendo la diagnosi più difficile.

L'incidenza stimata è di circa 1 caso ogni 40mila uomini e 1 ogni 20mila donne con ritardi diagnostici per la sfera femminile, fino a 20 anni.

Anche in età pediatrica si osservano differenze: la diagnosi arriva in media intorno ai 9 anni nei maschi e ai 13 anni nelle femmine, proprio per la maggiore variabilità dei sintomi nelle bambine. È su

Condividi



Malattia Malesseri

Irene Motta ...

questo tema che si inserisce la campagna "She SpeaXX", promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry (Aiaf), con l'obiettivo di colmare il gap di conoscenza e diagnosi di questa malattia ancora poco riconosciuta, che provoca accumulo di sostanze nei tessuti e coinvolgimento soprattutto a livello di rene, cuore e sistema nervoso. "La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico - dichiara Irene Motta, Associata di Medicina Interna all'Università degli Studi di Milano-. Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate". Tra le complicanze, il coinvolgimento cardiaco "è una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressiva. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale". Anche il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici. "L'accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l'insufficienza renale terminale", spiega Eleonora Riccio, Ricercatrice in Nefrologia presso l'Aou Federico II di Napoli.

Oggi la gestione della malattia si basa su una medicina di precisione che, accanto alle terapie consolidate come quella enzimatica sostitutiva e la terapia chaperonica, integra trattamenti di supporto mirati a stabilizzare nel tempo la funzione renale. "La donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare - conclude Stefania Tobaldini, presidente Aiaf -. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo consapevole".



Malattia di Fabry, Motta (UniMi): 'sintomi aspecifici, nelle donne diagnosi anche dopo decenni'

30 aprile 2026 | 09.07

Redazione Adnkronos

LETTURA: 1 minuti



"La conoscenza e la consapevolezza della malattia di Fabry da parte dei medici e degli operatori sanitari sono fondamentali. È infatti essenziale saper riconoscere i possibili segnali nei pazienti che si presentano alla loro attenzione. I sintomi, però, possono essere molto aspecifici e sovrapporsi a quelli di altre patologie o condizioni più comuni nelle donne. Questo contribuisce a un ritardo diagnostico che, nel caso della popolazione femminile, può arrivare anche a diversi decenni, con un impatto significativo sulla progressione della malattia". Così Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'Università degli Studi di Milano, intervenendo alla presentazione della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (AIAF). L'iniziativa nasce per accendere i riflettori sulla malattia di Fabry, una patologia genetica rara legata al cromosoma X che colpisce diversi organi, in particolare reni, cuore e sistema nervoso, con importanti conseguenze sulla salute e sulla qualità di vita.

Aiaf: "Donne a lungo considerate portatrici sane di Fabry, ritardi in diagnosi e cure"

Tobaldini, 'oggi sappiamo che possono manifestare i segni tipici della patologia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con trattamenti specifici'



"Per molti anni le donne affette dalla malattia di Anderson-Fabry sono state considerate erroneamente semplici portatrici sane. Questo equivoco ha avuto conseguenze importanti: diagnosi tardive, progressione della patologia e un impatto significativo sulla qualità della vita, oltre a un accesso ritardato alle terapie. Oggi, grazie ai progressi della ricerca scientifica, sappiamo che anche le donne possono manifestare i segni tipici della malattia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con percorsi di monitoraggio e cure specifiche". Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente di Aiaf (Associazione italiana Anderson-Fabry), intervenuta alla presentazione - oggi a Roma - della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

29 aprile 2026 | 17.04

Redazione Adnkronos



Malattia di Fabry, al via 'She SpeaXX': campagna per ridurre il ritardo diagnostico nelle donne

29 aprile 2026 | 15.07

Redazione Adnkronos

LETTURA: 1 minuti



Presentata a Roma la campagna di sensibilizzazione 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases insieme all'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf), con l'obiettivo di richiamare l'attenzione sulla malattia di Fabry e sul suo frequente mancato riconoscimento nella popolazione femminile. L'iniziativa punta a ridurre il divario di conoscenza e diagnosi di una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata dal deficit dell'enzima alfa-galattosidasi A. Questo difetto provoca l'accumulo di sostanze dannose nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico dell'organismo, in particolare a carico di reni, cuore e sistema nervoso. A lungo considerata una malattia prevalentemente maschile, oggi è noto che anche molte donne possono sviluppare sintomi significativi. Nonostante ciò, il percorso diagnostico femminile resta spesso complesso e tardivo, con ritardi che possono arrivare fino a vent'anni rispetto ai pazienti uomini.

SPECIALE

Home

Malattia di Fabry, Chiesi lancia campagna 'She SpeaXX'



Malattie rare, al via campagna 'She SpeaXX' per dare voce alle donne con malattia di Fabry



Promossa da Chiesi Global Rare Diseases con Aiaf ha l'obiettivo di colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

29 aprile 2026 | 12.00

[Redazione Adnkronos](#)

LETTURA: 6 minuti



Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata oggi a Roma la campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf). L'iniziativa nasce nel mese dedicato alla Malattia di Fabry e punta a colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile. La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell'enzima α -galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita. Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti, mentre oggi è noto che circa l'80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. E il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.

A sottolineare il valore dell'iniziativa nel portare l'attenzione sulla medicina di genere anche nell'ambito delle malattie rare, e sull'impegno dell'azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases: "Con SheSpeaXX riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l'obiettivo di migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate".

Nel corso dell'incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l'arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo. "La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico - ha spiegato Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'università degli Studi di Milano - Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l'identificazione avviene nell'ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. Persiste inoltre l'idea che la donna sia meno gravemente colpita, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili. Questa percezione - ha sottolineato Motta - è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all'invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia".

Particolare attenzione è stata dedicata alle complicanze d'organo, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva, è intervenuta Cristina Chimenti, professoressa associata di Cardiologia alla Sapienza università di Roma, referente cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma. "Nelle donne con malattia di Fabry - ha evidenziato - il coinvolgimento cardiaco non è un'evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l'accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore e cambiare radicalmente la qualità e l'aspettativa di vita delle pazienti".

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene. "Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici", ha aggiunto Eleonora Riccio, ricercatrice in Nefrologia presso l'Aou Federico II di Napoli, sottolineando "il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato. L'accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l'insufficienza renale terminale. Oggi però lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell'arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica l'uso di emergenti terapie di supporto, che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo".

Proprio il monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave nella gestione della malattia: controlli periodici e una presa in carico specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l'evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze. Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l'impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal senso di colpa, della trasmissione genetica.

A proposito delle difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver è intervenuta Stefania Tobaldini, presidente Aiaf. "Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come portatrici sane: un pregiudizio che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia - ha precisato - ma sono a tutti gli effetti delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente, e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili. Questa sfida clinica - ha proseguito - si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole".

La campagna 'She SpeaXX', che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l'obiettivo di rispondere a queste esigenze: informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo più consapevole al proprio percorso di cura. L'evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, l'associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l'obiettivo condiviso di contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, anche in un'ottica di medicina di genere.



CRONACA

Malattia di Fabry, Vignoli (Chiesi GRD): "She SpeaXX per più diagnosi e empowerment donne"

'Fondamentale sviluppare strumenti più adeguati per riconoscere e monitorare la patologia nella popolazione femminile'



CRONACA

Malattia di Fabry, Motta (UniMi): "Aumentare consapevolezza tra medici per ridurre ritardi diagnostici"

'Necessaria più formazione tra camici bianchi, fondamentali screening e test genetici'



CRONACA

Aiaf: "Donne a lungo considerate portatrici sane di Fabry, ritardi in diagnosi e cure"

Tobaldini, 'oggi sappiamo che possono manifestare i segni tipici della patologia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con trattamenti specifici'

La malattia di Fabry "è ancora oggi poco conosciuta e spesso non riconosciuta. Questo vale in modo particolare per le donne, che possono presentare segni e sintomi diversi rispetto agli uomini. Proprio per questo è fondamentale sviluppare strumenti più adeguati per riconoscere e monitorare la patologia nella popolazione femminile". Lo ha detto Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases, nel suo intervento alla presentazione - oggi a Roma - della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf). Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

Parlare di Fabry al femminile "significa anche tenere conto delle diverse fasi della vita di una donna, come la gravidanza, l'allattamento e la menopausa, momenti in cui la gestione della malattia può richiedere un'attenzione specifica - ha evidenziato Vignoli -. L'obiettivo è quindi quello di dare maggiore visibilità a questa patologia rara e promuovere un approccio sempre più personalizzato, in linea con il nostro impegno nel supportare i pazienti lungo tutto il loro percorso di vita. Questa campagna di sensibilizzazione è volutamente promossa tra il mese di aprile, dedicato alla malattia di Fabry, e maggio, tradizionalmente legato alla figura femminile e alla maternità. Siamo molto lieti di sostenere questa iniziativa dedicata alla medicina di genere e, in particolare, alla salute delle donne".

Per quanto riguarda la campagna 'She SpeaXX', gli "obiettivi nel breve periodo sono principalmente due - le parole di Vignoli -. Da un lato, aumentare la conoscenza della malattia, aiutando a riconoscerne i sintomi e a ridurre il numero di pazienti non diagnosticati. Dall'altro, favorire l'empowerment delle donne, che spesso vedono i propri sintomi sottovalutati o poco riconosciuti. Ci aspettiamo quindi, in una prima fase, una maggiore consapevolezza sulla malattia di Fabry e sulle sue specificità nella popolazione femminile". Successivamente, l'obiettivo "è aiutare le pazienti a diventare sempre più protagoniste nella gestione della propria salute, attraverso un monitoraggio più attento, personalizzato e focalizzato sulle loro esigenze specifiche" ha poi concluso.

Malattia di Fabry, Vignoli (Chiesi GRD): "She SpeaXX per più diagnosi e empowerment donne"

'Fondamentale sviluppare strumenti più adeguati per riconoscere e monitorare la patologia nella popolazione femminile'



La malattia di Fabry "è una patologia genetica rara e ancora poco conosciuta. Proprio per questo, il primo passo fondamentale è aumentare la consapevolezza tra medici e operatori sanitari. Questo lavoro deve partire dalla comunità scientifica, coinvolgendo le società scientifiche, le facoltà di medicina e le scuole di specializzazione, così da formare professionisti in grado di riconoscere precocemente la malattia". Lo ha detto Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'università degli Studi di Milano, intervenuta alla presentazione - oggi a Roma - della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

Per migliorare le diagnosi, "è molto importante puntare sullo screening delle persone a rischio - ha spiegato l'esperta -. Questo consente di individuare pazienti che spesso hanno già sviluppato i primi sintomi, ma che possono essere presi in carico tempestivamente e seguiti con cure adeguate. Un altro strumento chiave è lo screening familiare: quando viene diagnosticato un primo caso in una famiglia, è fondamentale controllare anche gli altri membri. Dal punto di vista diagnostico, nelle donne è essenziale ricorrere all'analisi genetica. I test enzimatici, infatti, possono risultare normali o quasi, e questo rischia di portare a errori o ritardi nella diagnosi, soprattutto se non si ha esperienza con questa patologia. Per questo, l'analisi molecolare rappresenta oggi un passaggio decisivo".

Ma che cos'è, in concreto, la malattia di Fabry? "Si tratta di una malattia genetica ereditaria legata al cromosoma X, che provoca l'accumulo di sostanze dannose nelle cellule dell'organismo. Per molto tempo si è pensato che le donne fossero solo portatrici sane, ma oggi - ha sottolineato Motta - sappiamo che possono sviluppare la malattia a tutti gli effetti. Nelle donne, la patologia può manifestarsi in modo molto variabile: in alcuni casi è lieve, in altri può essere anche grave e coinvolgere diversi organi, come cuore, reni e sistema nervoso. Tra i sintomi più comuni c'è anche una forte stanchezza persistente, che non migliora con il riposo e può incidere pesantemente sulla qualità della vita". Per questo "è fondamentale parlare di malattia di Fabry anche al femminile: riconoscerla in tempo significa poter intervenire prima e migliorare concretamente la vita delle pazienti" ha concluso.

Malattia di Fabry, Motta (UniMi): "Aumentare consapevolezza tra medici per ridurre ritardi diagnostici"

'Necessaria più formazione tra camici bianchi, fondamentali screening e test genetici'



29 aprile 2026 | 17.05

Redazione Adnkronos

LETTURA: 2 minuti



"Per molti anni le donne affette dalla malattia di Anderson-Fabry sono state considerate erroneamente semplici portatrici sane. Questo equivoco ha avuto conseguenze importanti: diagnosi tardive, progressione della patologia e un impatto significativo sulla qualità della vita, oltre a un accesso ritardato alle terapie. Oggi, grazie ai progressi della ricerca scientifica, sappiamo che anche le donne possono manifestare i segni tipici della malattia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con percorsi di monitoraggio e cure specifiche". Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente di Aiaf (Associazione italiana Anderson-Fabry), intervenuta alla presentazione - oggi a Roma - della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

"Le criticità che le donne affrontano sono diverse - ha ricordato Tobaldini -. Una delle principali riguarda la trasmissibilità della malattia: spesso più membri della stessa famiglia ne sono affetti. Di conseguenza, molte donne si trovano a ricoprire un doppio ruolo, quello di paziente e quello di caregiver. Questo può portarle a trascurare la propria salute per dedicarsi alla cura di figli o genitori malati". Un'altra difficoltà "è legata alla scarsa conoscenza della patologia, che rende complicato ottenere il riconoscimento dell'invalidità. La malattia richiede frequenti controlli - ha spiegato - visite e terapie impegnative, ma non è ancora pienamente riconosciuta come invalidante. Questo comporta problemi sul lavoro, con assenze difficili da giustificare e l'impossibilità di accedere ai benefici previsti, ad esempio, dalla Legge 104".

C'è poi il tema della pianificazione familiare. "Affrontare una gravidanza può essere complesso, anche dal punto di vista emotivo, per il timore di trasmettere la malattia ai figli. Per questo - ha sottolineato Tobaldini - è fondamentale offrire alle coppie supporto adeguato, accesso alla consulenza genetica e informazioni chiare sulle opzioni disponibili e sui controlli necessari". Un messaggio importante "che vogliamo rivolgere alle donne è quello di informarsi e acquisire consapevolezza. Conoscere la malattia e i rischi associati permette di diventare protagoniste delle proprie scelte di salute e di affrontare il percorso con maggiore serenità". Tra i bisogni più urgenti espressi dalle pazienti "c'è la necessità di una presa in carico multidisciplinare ben organizzata. La gestione della malattia richiede infatti numerosi controlli: per questo - ha evidenziato la presidente di Aiaf - è essenziale ottimizzare i tempi, ridurre gli accessi in ospedale e favorire, dove possibile, le terapie domiciliari". Infine, il ruolo del caregiver è fondamentale. "In famiglie dove più persone convivono con la malattia di Fabry, il supporto quotidiano è cruciale. È però altrettanto importante che anche i caregiver ricevano sostegno, ad esempio attraverso percorsi di supporto psicologico, per gestire il carico emotivo e pratico legato alla malattia" ha poi concluso.

Aiaf: "Donne a lungo considerate portatrici sane di Fabry, ritardi in diagnosi e cure"

Tobaldini, 'oggi sappiamo che possono manifestare i segni tipici della patologia. Questo ha aperto la strada a una presa in carico più adeguata, con trattamenti specifici'



29 aprile 2026 | 17:04

Redazione Adnkronos

LETTURA: 3 minuti



"Quattro mesi ogni anno: è il tempo che noi pazienti con malattia di Fabry perdiamo tra giornate di lavoro, visite, cure e giorni sottratti alla vita sociale a causa dei sintomi". Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente dell'Associazione italiana Anderson-Fabry, intervenuta alla presentazione - oggi a Roma - della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. Obiettivo dell'iniziativa: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

La patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da mutazioni del gene GLA, colpisce vari organi, in particolare reni, cuore e sistema nervoso. "Si tratta di una malattia cronica a tutti gli effetti, non guarisce con le terapie attuali" spiega Tobaldini. Tra le principali manifestazioni ci sono stanchezza cronica, neuropatia periferica, febbre, formicolii a mani e arti inferiori, dolore toracico, disturbi gastrointestinali e ridotta sudorazione.

"Nonostante le cure disponibili, la patologia resta quindi presente nel tempo e incide in modo significativo sulla quotidianità di noi pazienti. Oltre agli accessi in ospedale — che non in tutte le Regioni possono essere sostituiti da cure domiciliari — i sintomi costringono spesso a rinunciare anche alla vita sociale, dalle uscite con gli amici alle vacanze. Anche andare a cena fuori o portare i nostri figli a scuola diventa un compito arduo. La malattia di Fabry è invalidante ma poiché i sintomi non sono visibili non è riconosciuta come tale" ha poi concluso.

Pazienti Fabry: "Patologia invalidante ma invisibile, 4 mesi l'anno persi"

Tobaldini (Aiaf), 'qualità di vita compromessa, dal lavoro alle cure alle rinuncia di relazioni sociali a causa dei sintomi'



29 aprile 2026 | 17.07

Redazione Adnkronos

LETTURA: 1 minuti



Presentata a Roma la campagna di sensibilizzazione 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases insieme all'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf), con l'obiettivo di richiamare l'attenzione sulla malattia di Fabry e sul suo frequente mancato riconoscimento nella popolazione femminile. L'iniziativa punta a ridurre il divario di conoscenza e diagnosi di una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata dal deficit dell'enzima alfa-galattosidasi A. Questo difetto provoca l'accumulo di sostanze dannose nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico dell'organismo, in particolare a carico di reni, cuore e sistema nervoso. A lungo considerata una malattia prevalentemente maschile, oggi è noto che anche molte donne possono sviluppare sintomi significativi. Nonostante ciò, il percorso diagnostico femminile resta spesso complesso e tardivo, con ritardi che possono arrivare fino a vent'anni rispetto ai pazienti uomini.

Malattia di Fabry, al via 'She SpeaXX': campagna per ridurre il ritardo diagnostico nelle donne



29 aprile 2026 | 15.07
Redazione Adn Kronos
LETTURA: 1 minuti



"L'obiettivo della campagna She SpeaXX è duplice: da un lato aumentare la consapevolezza e la conoscenza della malattia di Fabry nella popolazione femminile, dall'altro fornire strumenti utili sia alle pazienti sia ai clinici. In particolare, si punta a rafforzare l'empowerment delle donne, aiutandole a riconoscere e monitorare i primi sintomi, e a supportare i medici nel monitoraggio della patologia nella sua declinazione femminile". Lo ha detto Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases, alla presentazione della campagna 'She SpeaXX', promossa dall'azienda farmaceutica con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf). Obiettivo della campagna di sensibilizzazione: colmare il gap di conoscenza e diagnosi di una patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile.

Malattia di Fabry, Vignoli (Chiesi GRD): 'più consapevolezza e strumenti per donne e medici con She SpeaXX'



30 aprile 2026 | 09.07
Redazione Adnkronos
LETTURA: 1 minuti



"La conoscenza e la consapevolezza della malattia di Fabry da parte dei medici e degli operatori sanitari sono fondamentali. È infatti essenziale saper riconoscere i possibili segnali nei pazienti che si presentano alla loro attenzione. I sintomi, però, possono essere molto aspecifici e sovrapporsi a quelli di altre patologie o condizioni più comuni nelle donne. Questo contribuisce a un ritardo diagnostico che, nel caso della popolazione femminile, può arrivare anche a diversi decenni, con un impatto significativo sulla progressione della malattia". Così Irene Motta, professoressa associata di Medicina interna all'Università degli Studi di Milano, intervenendo alla presentazione della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione italiana Anderson-Fabry (AIAF). L'iniziativa nasce per accendere i riflettori sulla malattia di Fabry, una patologia genetica rara legata al cromosoma X che colpisce diversi organi, in particolare reni, cuore e sistema nervoso, con importanti conseguenze sulla salute e sulla qualità di vita.

Malattia di Fabry, Motta (UniMi): 'sintomi aspecifici, nelle donne diagnosi anche dopo decenni'



30 aprile 2026 | 09.07
Redazione Adnkronos
LETTURA: 1 minuti



"La donna con malattia di Fabry si trova spesso a ricoprire un doppio ruolo, perché questa patologia coinvolge frequentemente più membri della stessa famiglia: quello di paziente e quello di caregiver. Di conseguenza, può accadere che la propria salute passi in secondo piano rispetto a quella dei figli o di altri familiari. Per questo motivo, potrebbe essere utile organizzare in modo più efficiente i percorsi di cura, ad esempio attraverso ambulatori dedicati a madre e figlio oppure visite integrate e coordinate nella stessa giornata per i membri della stessa famiglia". Lo ha detto Stefania Tobaldini, presidente dell'Associazione italiana Anderson-Fabry, al lancio della campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione di Aiaf. L'iniziativa punta a dare maggiore visibilità alla malattia di Fabry, una patologia genetica rara legata al cromosoma X che può colpire diversi organi, in particolare reni, cuore e sistema nervoso, con importanti conseguenze sulla salute e sulla qualità di vita.

Malattia di Fabry, Tobaldini (Aiaf): 'donne pazienti e caregiver, servono percorsi cura integrati'



30 aprile 2026 | 09.07

Redazione Adnkronos

LETTURA: 1 minuti



VIDEOINFO

Malattia di Fabry: presentata a Roma la campagna "She SpeaXX"

Le donne al centro dell'incontro promosso da Chiesi GRD con AIAF

APR 30, 2026  Video

Malattia di Fabry: presentata a Roma la campagna "She SpeaXX"

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

 **Chiesi**
global rare diseases

con la partecipazione di

 **AIAF**
Associazione Italiana
Anderson-Fabry

con il supporto di

 **PHD**
Intelligence

Roma, 30 apr. (askanews) – È stata presentata a Roma la campagna “She SpeaXX”, iniziativa promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell’Associazione Italiana Anderson-Fabry (AIAF) che accende i riflettori sulla Malattia di Fabry, una patologia rara e ancora poco conosciuta, e dunque poco diagnosticata, soprattutto tra le donne. L’obiettivo è di promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi, spesso sottovalutati.

La Malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da mutazioni del gene GLA. Fino a qualche anno fa, le donne erano considerate come portatrici sane della patologia, oggi è noto che circa l’80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia, con un ritardo diagnostico medio di circa vent’anni, spesso a causa di iniziali errori diagnostici. Ma che cos’è la Malattia di Fabry?

L’intervista a Irene Motta, prof.ssa associata di Medicina Interna, Università degli Studi di Milano: “La Malattia di Fabry è una patologia ancora poco conosciuta, quindi il primo aspetto su cui dobbiamo lavorare è la consapevolezza da parte dei medici e di tutti gli operatori sanitari. Questo deve partire ovviamente dalla comunità scientifica, toccando le società scientifiche che possono essere coinvolte nelle manifestazioni cliniche della patologia, ma anche la scuola di medicina e tutte le scuole di specialità che possono poi portare i futuri specialisti ad incontrare la malattia di Fabry”.

Ciò che colpisce è che ci sono donne che potrebbero non sapere di essere affette dalla malattia.

L’intervento di Stefania Tobaldini, Presidente AIAF: “Il messaggio importante che possiamo dare alle donne è quello di informarsi ed essere consapevoli, perché la conoscenza di quello che implica la patologia e dei rischi a cui si va incontro è sicuramente un modo per poter essere protagonista del proprio stato di salute e quindi affrontare con consapevolezza tutte le scelte che comporta la vita con questa patologia”.

La campagna "She SpeaXX" nasce simbolicamente nel mese di aprile, interamente dedicato alla Malattia di Fabry, per informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti per migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate."

Il commento di Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean Chiesi Global Rare Diseases: "Questa importante iniziativa si dividerà ovviamente in due momenti principali. Il primo quello della divulgazione, quindi di far conoscere e riconoscere i sintomi di questa patologia che è la malattia di Fabry, che ancora ha ovviamente un grosso numero di pazienti non diagnosticati e di aspetti della patologia e, poi, quello del monitoraggio che ancora merita di essere discusso in questo tavolo. In particolare per la donna è necessario un monitoraggio ancora più attento, personalizzato e focalizzato su quelli che sono gli aspetti della sua patologia."

Il lancio della campagna ha stimolato un interessante momento di confronto tra clinici, associazione di pazienti e stampa, con l'obiettivo comune di aumentare conoscenza e consapevolezza sulla Malattia di Fabry, favorendo un percorso diagnostico più tempestivo ed equo. Oggi, per la scienza, le donne non sono più semplici spettatrici, ma pazienti a tutti gli effetti: la patologia può infatti determinare un notevole carico fisico ed emotivo, con effetti estesi anche al nucleo familiare. Dopo la diagnosi, è quindi fondamentale il confronto con un medico genetista o con uno specialista nelle malattie da accumulo lisosomiale, per supportare le pazienti e i caregiver nella gestione della malattia.

Malattia di Fabry, ecco 'She Speaxx' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di [Francesco Demofonti](#)

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



Malattia di Fabry, ecco 'She SpeaXX' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di Francesco Demofonti

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



ROMA – Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata oggi, a Roma, la **campagna 'She SpeaXX'**, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry (Aiaf). La **malattia di Fabry** è una patologia genetica rara legata al **cromosoma X**, causata da un **deficit dell'enzima a-galattosidasi A**, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un **coinvolgimento multisistemico**, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita. Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche **le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative**: fino a pochi anni fa, infatti, queste venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti. Oggi è noto che circa l'80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. Il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.

Malattia di Fabry, ecco 'She Speaxx' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di [Francesco Demofonti](#)

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



VIGNOLI: "MAGGIORE ATTENZIONE ALLE SPECIFICITÀ DELLA MALATTIA DI FABRY NELLE DONNE"

A sottolineare il valore dell'iniziativa nel portare l'attenzione sulla medicina di genere anche nell'ambito delle malattie rare e sull'impegno dell'azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta **Alessandra Vignoli**, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases. 'Con SheSpeaXX- ha affermato- riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della **malattia di Fabry nelle donne**, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra **medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita**, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l'obiettivo di **migliorare la qualità del percorso di cura** e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate'.



Malattia di Fabry, ecco 'She Speaxx' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di [Francesco Demofonti](#)

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



MOTTA: "LE DONNE RISULTANO ANCORA OGGI SOTTODIAGNOSTICATE"

Nel corso dell'incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l'arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo. 'La questione di genere- ha dichiarato **Irene Motta**, professoressa associata di Medicina Interna all'università degli Studi di Milano- è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico. **Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate**: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l'identificazione avviene nell'ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. **Persiste inoltre l'idea che la donna sia meno gravemente colpita**, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche **le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili**'.

'Questa percezione- ha proseguito Motta- è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. **Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita**: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all'invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire **contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver**, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia'.



Malattia di Fabry, ecco 'She Speaxx' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di [Francesco Demofonti](#)

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



CHIMENTI: "IL COINVOLGIMENTO CARDIACO NON È UN'EVENIENZA RARA"

Massima attenzione è stata dedicata alle complicanze d'organo, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva è intervenuta **Cristina Chimenti**, professoressa associata di Cardiologia, La Sapienza Università di Roma, referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma. 'Nelle donne con malattia di Fabry- ha spiegato- il **coinvolgimento cardiaco non è un'evenienza rara**, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da **ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive**. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l'accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. **Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore** e cambiare radicalmente la qualità e l'aspettativa di vita delle pazienti'.



Malattia di Fabry, ecco 'She Speaxx' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di Francesco Demofonti

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



RISCHIO DI INSUFFICIENZA RENALE TERMINALE

Le **complicanze** possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene. 'Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici', ha evidenziato **Eleonora Riccio**, ricercatrice in Nefrologia presso l'Aou Federico II di Napoli, sottolineando il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato. 'L'**accumulo progressivo di glicosfingolipidi** ha inoltre detto- innesca un danno che, se **non intercettato tempestivamente**, evolve dalla microalbuminuria verso l'**insufficienza renale terminale**. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell'arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l'uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo'.

Proprio il **monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave** nella gestione della malattia: controlli periodici e una presa in carico specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l'evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze.



Malattia di Fabry, ecco 'She SpeaXX' la campagna che dà voce alle donne

Patologia rara ancora troppo poco diagnosticata nella popolazione femminile

di Francesco Demofonti

Data pubblicazione: 29-4-2026 ore 12:58

Ultimo aggiornamento: 29-4-2026 ore 15:00



TOBALDINI: "MALATTIA PER TROPPO TEMPO LETTA ATTRAVERSO UNA LENTE MASCHILE"

Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l'impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal senso di colpa, della trasmissione genetica. A proposito delle **difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver** è intervenuta la presidente Aiaf, **Stefania Tobaldini**. 'Per troppo tempo- ha ricordato- la **malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile**, considerando le donne come 'portatrici sane': un **preconcetto che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione** dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia, ma sono a tutti gli effetti **delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente** e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili'.

DOPPIO RUOLO, PAZIENTE E CAREGIVER

'Questa sfida clinica- ha concluso Tobaldini- si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un **doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver** non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. **Promuovere l'empowerment femminile** significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole'.

La campagna **'She SpeaXX'**, che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l'obiettivo di rispondere a queste esigenze: **informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti** per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo più consapevole al proprio percorso di cura. L'evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, l'associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l'obiettivo condiviso di **contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry** e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, **anche in un'ottica di medicina di genere**. Per maggiori informazioni: <https://shespeaXX.com/>.



DIRETTORE RESPONSABILE FRANCESCO CARRASSI

ROMA – Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata oggi, a Roma, la campagna 'She SpeaXX', promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry (Aiaf). La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell'enzima a-galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita. Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa, infatti, queste venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti. Oggi è noto che circa l'80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. Il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.

A sottolineare il valore dell'iniziativa nel portare l'attenzione sulla medicina di genere anche nell'ambito delle malattie rare e sull'impegno dell'azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases. 'Con SheSpeaXX- ha affermato- riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l'obiettivo di migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate'.

Nel corso dell'incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l'arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo.

MALATTIA DI FABRY, ECCO LA CAMPAGNA CHE DÀ VOCE ALLE DONNE

Visualizzazioni: 206



DIRETTORE RESPONSABILE FRANCESCO CARRASSI

‘La questione di genere – ha dichiarato Irene Motta, professoressa associata di Medicina Interna all’università degli Studi di Milano – è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico. Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l’identificazione avviene nell’ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. Persiste inoltre l’idea che la donna sia meno gravemente colpita, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili’.

‘Questa percezione – ha proseguito Motta – è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all’invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia’.

Massima attenzione è stata dedicata alle complicanze d’organo, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva è intervenuta Cristina Chimenti, professoressa associata di Cardiologia, La Sapienza Università di Roma, referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma. ‘Nelle donne con malattia di Fabry- ha spiegato- il coinvolgimento cardiaco non è un’evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l’accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore e cambiare radicalmente la qualità e l’aspettativa di vita delle pazienti’.

MALATTIA DI FABRY, ECCO LA CAMPAGNA CHE DÀ VOCE ALLE DONNE

Visualizzazioni: 206



DIRETTORE RESPONSABILE FRANCESCO CARRASSI

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene. ‘Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici’, ha evidenziato Eleonora Riccio, ricercatrice in Nefrologia presso l’Aou Federico II di Napoli, sottolineando il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato.

‘L’accumulo progressivo di glicosfingolipidi- ha inoltre detto- innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l’insufficienza renale terminale. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell’arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l’uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo’.

Proprio il monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave nella gestione della malattia: controlli periodici e una presa in carico specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l’evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze. Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l’impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal senso di colpa, della trasmissione genetica. A proposito delle difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver è intervenuta la presidente Aiaf, Stefania Tobaldini. ‘Per troppo tempo- ha ricordato- la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come ‘portatrici sane’: un pregiudizio che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia, ma sono a tutti gli effetti delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l’unica via per prevenire danni d’organo irreversibili’.

‘Questa sfida clinica- ha concluso Tobaldini- si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l’empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole’.

La campagna ‘She SpeaXX’, che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l’obiettivo di rispondere a queste esigenze: informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo più consapevole al proprio percorso di cura. L’evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, l’associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l’obiettivo condiviso di contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, anche in un’ottica di medicina di genere.

MALATTIA DI FABRY, ECCO LA CAMPAGNA CHE DÀ VOCE ALLE DONNE

Visualizzazioni: 206



Malattia di Fabry, Aiaf: “Con ‘She Speaxx’ le donne al centro della diagnosi precoce”

La campagna punta a migliorare diagnosi e consapevolezza della malattia di Fabry nelle donne. L'iniziativa richiama l'attenzione sulla sottodiagnosi femminile e sulla complessità clinica della patologia

di I.F.

Dare voce alle donne, cambiare lo sguardo sulla malattia di Fabry e ridurre un ritardo diagnostico che, in molti casi, può arrivare fino a vent'anni. È questo l'obiettivo di “She Speaxx”, la nuova campagna promossa da Chiesi Global Rare Diseases in collaborazione con l'**Associazione Italiana Anderson-Fabry (Aiaf)**. Un'iniziativa che punta a scardinare un pregiudizio ancora radicato nella pratica clinica: quello che ha a lungo considerato la malattia di Fabry una patologia prevalentemente maschile, relegando le donne al ruolo di semplici portatrici. Oggi, invece, i dati raccontano una realtà diversa: Fino all'80% delle donne portatrici può sviluppare sintomi, anche importanti, nel corso della vita.

Una malattia rara, ancora troppo invisibile nelle donne

La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata dal deficit dell'enzima alfa-galattosidasi A. Il suo progressivo accumulo nei tessuti determina un interessamento multisistemico che coinvolge soprattutto cuore, rene e sistema nervoso, con un impatto significativo sulla qualità di vita. Eppure, Nelle donne la diagnosi arriva spesso in ritardo. Una condizione che, come sottolinea l'Aiaf, non è solo clinica ma anche culturale. “Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come ‘portatrici sane’ – ricorda la presidente dell'Associazione Aiaf **Stefania Tobaldini** -. Questo pregiudizio ha causato ritardi diagnostici e una sottovalutazione dei sintomi, spesso attribuiti a stress o condizioni psicologiche”. Un ritardo che ha conseguenze concrete: Senza diagnosi precoce, il rischio è quello di arrivare troppo tardi alla gestione delle complicanze d'organo.

Il peso della malattia lungo tutto l'arco della vita

La dimensione di genere emerge con forza anche nella lettura clinica. La professoressa **Irene Motta** dell'Università degli Studi di Milano sottolinea come “le donne con Fabry vivano una condizione particolarmente complessa. Non solo per la variabilità dei sintomi, ma anche per le diverse fasi della vita: Adolescenza, maternità, menopausa”. A questo si aggiunge spesso il doppio ruolo di paziente e caregiver, con un carico emotivo e assistenziale significativo.

Malattia di Fabry, Aiaf: “Con ‘She Speaxx’ le donne al centro della diagnosi precoce”

La campagna punta a migliorare diagnosi e consapevolezza della malattia di Fabry nelle donne. L'iniziativa richiama l'attenzione sulla sottodiagnosi femminile e sulla complessità clinica della patologia

di I.F.

Cuore e rene: le complicanze da intercettare in tempo

Tra le manifestazioni più rilevanti, il coinvolgimento cardiaco e renale rappresenta un nodo cruciale. La professoressa Cristina Chimenti della Sapienza Università di Roma evidenzia come “nelle donne il danno cardiaco sia tutt'altro che raro: l'ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica possono progredire in modo silenzioso. La diagnosi precoce è fondamentale per intervenire prima che il danno diventi irreversibile”, spiega. Sulla stessa linea la nefrologa **Eleonora Riccio** dell'Università Federico II di Napoli, che ricorda come il rene sia uno degli organi più esposti al danno progressivo. “Intercettare precocemente la malattia significa evitare l'evoluzione verso l'insufficienza renale terminale”, sottolinea.

Il ruolo dell'Aiaf: informare per cambiare la storia della malattia

Al centro della campagna c'è il ruolo dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry (Aiaf), che da anni sostiene pazienti e famiglie nel percorso diagnostico e terapeutico. Per l'associazione, la sfida è soprattutto culturale: Riconoscere che le donne non sono “**portatrici silenti**”, ma pazienti a tutti gli effetti, spesso con manifestazioni cliniche complesse e sottovalutate. “Promuovere l'empowerment femminile significa trasformare un peso silenzioso in consapevolezza attiva”, ribadisce la presidente Tobaldini. “She Speaxx” nasce proprio con questo obiettivo: Aumentare la consapevolezza, migliorare il riconoscimento dei sintomi e favorire diagnosi più precoci attraverso informazione e dialogo tra pazienti e medici. Un cambio di prospettiva che passa anche dalla medicina di genere e da una presa in carico più attenta alle differenze biologiche e cliniche tra uomini e donne.

Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna She SpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti

Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta,  [Print](#)  [PDF](#) soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata, a Roma, la campagna “She SpeaXX”, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell’Associazione Italiana Anderson-Fabry.

La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell’enzima α -galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita.

Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa, infatti, queste venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti; oggi è noto che circa l’80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. Il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.



Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna SheSpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti

A sottolineare il valore dell'iniziativa nel portare l'attenzione sulla medicina di genere anche nell'ambito delle malattie rare e sull'impegno dell'azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta **Alessandra Vignoli**, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases: "Con SheSpeaXX riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l'obiettivo di migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate."

Nel corso dell'incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l'arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo.



Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna She SpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti

“La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico”, ha dichiarato **Irene Motta**, Professoressa Associata di Medicina Interna all’Università degli Studi di Milano. “Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l’identificazione avviene nell’ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. Persiste inoltre l’idea che la donna sia meno gravemente colpita, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili. Questa percezione – aggiunge Motta – è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicità legate all’invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia”.



Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna She SpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti



Particolare attenzione è stata dedicata alle **complicanze d'organo**, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva è intervenuta **Cristina Chimenti**, Professoressa associata di Cardiologia, La Sapienza Università di Roma; Referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma: “Nelle donne con malattia di Fabry, il coinvolgimento cardiaco non è un’evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l’accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore e cambiare radicalmente la qualità e l’aspettativa di vita delle pazienti.

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene: “Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici”, ha aggiunto **Eleonora Riccio**, Ricercatrice in Nefrologia presso l’AOU Federico II di Napoli, sottolineando il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato. “L’accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l’insufficienza renale terminale. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell’arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l’uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo.”

Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna She SpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti



Proprio il monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave nella gestione della malattia: controlli periodici e una presa in carico specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l'evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze.

Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l'impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal senso di colpa, della trasmissione genetica.

A proposito delle difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver è intervenuta **Stefania Tobaldini**, Presidente AIAF: "Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come 'portatrici sane': un pregiudizio che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia, ma sono a tutti gli effetti delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili. Questa sfida clinica – prosegue Tobaldini – si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole".

Malattia di Fabry nelle donne: nasce la campagna She SpeaXX

Scritto da [Redazione](#)

29 Aprile 2026

Tempo stimato di lettura: 5 minuti

La campagna “**She SpeaXX**”, che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l’obiettivo di rispondere a queste esigenze: informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo più consapevole al proprio percorso di cura. L’evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, l’associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l’obiettivo condiviso di contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, anche in un’ottica di medicina di genere.



Malattia di Fabry nelle donne: come abbreviare i ritardi diagnostici

Una panoramica su sintomi meno specifici nelle donne, complicanze cardiache e renali e sulle iniziative per una diagnosi tempestiva

Per anni la percezione comune ha relegato la **malattia di Fabry** a una condizione quasi esclusivamente maschile, ma oggi sappiamo che questa rappresentazione è fuorviante. Circa il **80%** delle donne portatrici può manifestare segni o sintomi clinici nel corso della vita, anche se spesso meno specifici rispetto agli uomini, e questo contribuisce a ritardi diagnostici che possono arrivare fino a **20 anni**. La prevalenza stimata parla di circa **1 caso ogni 40.000 uomini** e di **1 ogni 20.000 donne**; inoltre, nella pratica pediatrica la diagnosi media si colloca intorno ai **9 anni** per i maschi e ai **13 anni** per le femmine, a causa dell'elevata variabilità fenotipica femminile.

Perché le donne vengono sottodiagnosticate

La ragione principale risiede nella natura genetica e nella variabilità clinica della malattia: si tratta di una patologia legata al cromosoma X causata dal deficit dell'**enzima alfa-galattosidasi A**. In molte donne, il mosaico genetico e lo stato di *eterozigosi* determinano espressioni cliniche molto diverse tra loro, dalla quasi assenza di segni fino a quadri sovrapponibili a quelli maschili. Questo porta spesso a interpretare i sintomi come problemi non organici o stress, con conseguente sottovalutazione. Per ridurre questo bias è necessario un approccio che tenga conto della **medicina di genere** e di un percorso diagnostico sensibile alle sfumature femminili.

Manifestazioni cliniche principali

Le complicanze più rilevanti interessano principalmente **cuore, rene e sistema nervoso**. A livello cardiaco è frequente osservare ipertrofia ventricolare sinistra e progressiva fibrosi miocardica, condizioni che possono progredire in modo subdolo se non intercettate per tempo. Sul fronte renale, l'accumulo di glicosfingolipidi può iniziare con microalbuminuria e condurre, senza un monitoraggio adeguato, all'**insufficienza renale terminale**. Individuare i primi segnali significa proteggere organi fondamentali e migliorare prognosi e qualità di vita.

She SpeaXX: informare per cambiare la storia della malattia

La campagna She SpeaXX, promossa per aumentare la consapevolezza, mira a mettere in luce le specificità femminili della **malattia di Fabry**. L'iniziativa intende favorire una conoscenza più diffusa tra clinici e pazienti, promuovendo percorsi di screening familiare e strumenti educativi che facilitino il riconoscimento dei sintomi meno evidenti. In un'ottica di **presa in carico personalizzata**, la campagna sottolinea l'importanza di un monitoraggio continuo lungo le diverse fasi della vita, dalla adolescenza alla gravidanza fino alla menopausa, nei quali le manifestazioni possono mutare.

Modelli di cura e medicina di precisione

Oggi la gestione della malattia si avvale di approcci di **medicina di precisione** che affiancano terapie eziologiche consolidate come la **terapia enzimatica sostitutiva** e la **terapia chaperonica** a interventi di supporto mirati. L'obiettivo è rallentare l'accumulo del substrato, stabilizzare la funzione renale e prevenire danni cardiaci irreversibili. Un follow-up multidisciplinare, con cardiologo, nefrologo e altri specialisti, è fondamentale per decidere tempi e modalità terapeutiche appropriate a ogni paziente.

Ruolo psicologico e sociale: donne tra pazienti e caregiver

Oltre all'aspetto clinico, la malattia comporta impatti psicologici e sociali significativi. Molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di **paziente** e di **caregiver** per figli o genitori colpiti dalla stessa patologia ereditaria, aumentando il carico emotivo e pratico. Per questo motivo le associazioni di pazienti svolgono un ruolo chiave nel fornire supporto, informazione e strumenti per l'empowerment. Trasformare il peso silenzioso in un ruolo consapevole significa dare alle donne strumenti per dialogare con i medici e partecipare attivamente alle decisioni terapeutiche.

Implicazioni pratiche per i professionisti

I clinici sono chiamati a mantenere un alto grado di attenzione: sospettare la malattia nei contesti familiari, includere la donna nei percorsi di screening attivi e programmare controlli cardiologici e renali regolari.

L'introduzione precoce di terapie specifiche e il ricorso a team multidisciplinari possono ridurre il rischio di complicanze gravi. Infine, la diffusione di campagne informative come She SpeaXX e il coinvolgimento delle associazioni favoriscono una diagnosi più tempestiva ed equa, elemento cruciale per cambiare l'andamento naturale della malattia.

La sfida rimane duplice: migliorare la conoscenza clinica e affrontare gli aspetti culturali che hanno contribuito alla sottostima del fenomeno. Promuovere la consapevolezza, educare i professionisti e sostenere le pazienti lungo tutto l'arco della vita sono passi essenziali per ridurre i ritardi diagnostici e proteggere cuore e rene, garantendo percorsi di cura più efficaci e umanizzati. La campagna nasce simbolicamente nel mese di aprile con l'intento di dare voce alle donne e favorire una presa in carico più tempestiva e mirata.

Scritto da **Beatrice Beretta**



Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata ieri, a Roma, la campagna "She SpeaXX", promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry (AIAF).

La malattia di Fabry è una patologia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell'enzima α -galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico, in particolare a carico di rene, cuore e sistema nervoso, con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita.

Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa, infatti, queste venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti; oggi è noto che circa l'**80%** dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. Il ritardo diagnostico può arrivare fino a 20 anni rispetto agli uomini.

A sottolineare il valore dell'iniziativa nel portare l'attenzione sulla medicina di genere anche nell'ambito delle malattie rare e sull'impegno dell'azienda nel migliorare la conoscenza e la presa in carico delle pazienti, è intervenuta **Alessandra Vignoli**, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases: "*Con SheSpeaXX riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita, accompagnando le pazienti anche in fasi cruciali come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l'obiettivo di*



migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate.”

Nel corso dell’incontro è stato evidenziato come, specialmente nelle donne, la patologia presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l’arco della vita, con manifestazioni che possono emergere in età adolescenziale o adulta e coinvolgere diversi organi in modo progressivo.

“La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico”, ha dichiarato Irene Motta, Professoressa Associata di Medicina Interna all’Università degli Studi di Milano. “Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini e l’identificazione avviene nell’ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. Persiste inoltre l’idea che la donna sia meno gravemente colpita, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili. Questa percezione – aggiunge Motta – è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all’invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia”.



Particolare attenzione è stata dedicata alle **complicanze d'organo**, in particolare a livello cardiologico e renale, che rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti. In merito al coinvolgimento cardiaco e alla necessità di una diagnosi tempestiva è intervenuta **Cristina Chimenti**, Professoressa associata di Cardiologia, La Sapienza Università di Roma; Referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma: *"Nelle donne con malattia di Fabry, il coinvolgimento cardiaco non è un'evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressiva. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l'accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore e cambiare radicalmente la qualità e l'aspettativa di vita delle pazienti."*

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come nel caso del rene: *"Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici"*, ha aggiunto **Eleonora Riccio**, Ricercatrice in Nefrologia presso l'AOU Federico II di Napoli, sottolineando il ruolo cruciale del monitoraggio nel tempo per individuare precocemente il danno renale e intervenire in modo appropriato. *"L'accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l'insufficienza renale terminale. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell'arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l'uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo."*

Proprio il monitoraggio regolare e multidisciplinare rappresenta uno degli elementi chiave nella gestione della malattia: controlli periodici e una **presa in carico** specialistica consentono infatti di intercettare precocemente l'evoluzione della patologia e ridurre il rischio di complicanze.



Patologie rare, la “Malattia di Fabry”

30 Aprile 2026 DI LA REDAZIONE

Accanto agli aspetti clinici, è stato affrontato anche l'impatto psicologico e sociale della malattia, che nelle donne può essere amplificato da ritardi diagnostici, difficoltà nel percorso di cura e non ultimo dal peso, ovvero dal senso di colpa, della trasmissione genetica.

A proposito delle difficoltà vissute quotidianamente dalle pazienti e dai caregiver e intervenuta Stefania Tobaldini, Presidente AIAF: *“Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come ‘portatrici sane’: un pregiudizio che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. Le donne invece non sono spettatrici della malattia, ma sono a tutti gli effetti delle pazienti che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili. Questa sfida clinica – prosegue Tobaldini – si intreccia poi con un impatto sociale profondo: la donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole”.*

La campagna “She SpeaXX”, che nasce simbolicamente nel mese di aprile, ha dunque l'obiettivo di rispondere a queste esigenze: informare, sensibilizzare e offrire alle donne strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia, dialogare con i medici e partecipare in modo più consapevole al proprio percorso di cura. L'evento ha rappresentato un momento di confronto tra clinici, l'associazione di pazienti e gli organi di stampa presenti, con l'obiettivo condiviso di contribuire ad aumentare la conoscenza della malattia di Fabry e favorire quindi un percorso diagnostico più tempestivo ed equo, anche in un'ottica di medicina di genere.

La Campagna

Malattia di Fabry: “She SpeaXX” per dare voce alle donne

Redazione

5 maggio 2026 19:05

Accendere i riflettori su una patologia rara ancora poco conosciuta, soprattutto tra le donne, e promuovere una maggiore consapevolezza sui sintomi spesso sottovalutati e non riconosciuti: con questo obiettivo è stata presentata mercoledì 19 aprile a Roma, la campagna “She SpeaXX”, promossa da Chiesi Global Rare Diseases con la partecipazione dell’Associazione italiana Anderson-Fabry (Aiaf).

La malattia di Fabry è una malattia genetica rara legata al cromosoma X, causata da un deficit dell’enzima α -galattosidasi A, che comporta un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e un coinvolgimento multisistemico con importanti ricadute sullo stato di salute e sulla qualità di vita.

Per lungo tempo considerata impropriamente una malattia quasi esclusivamente maschile, oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche significative: fino a pochi anni fa, infatti, queste venivano considerate portatrici sane della patologia, in quanto eterozigoti; oggi è noto che circa l’80% dei soggetti di sesso femminile possono presentare sintomi o segni della malattia. Il ritardo diagnostico può arrivare fino a venti anni rispetto agli uomini.

«Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile – osserva Stefania Tobaldini, presidente Aiaf - considerando le donne come “portatrici sane”: un preconcetto che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico».

La questione di genere «è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico» sottolinea Irene Motta, professoressa di Medicina interna all’Università di Milano. «Le donne, infatti, risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini – precisa - e l’identificazione avviene nell’ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile». A questo, osserva Motta, si aggiunge un ulteriore aspetto «spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia».

La Campagna

Malattia di Fabry: “She SpeaXX” per dare voce alle donne

Redazione

5 maggio 2026 19:05

Le complicanze d'organo, in particolare a livello cardiologico e renale, rappresentano una delle principali cause di morbidità nelle pazienti con malattia di Fabry, nelle quali «il coinvolgimento cardiaco non è un'evenienza rara – osserva Cristina Chimenti, professoressa di Cardiologia alla Sapienza Università di Roma e referente cardiologica Malattia di Fabry al Policlinico Umberto I della Capitale - ma una manifestazione clinica frequente, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive».

Le complicanze possono riguardare anche altri organi, come il rene, uno dei “bersagli” «più critici» rileva Eleonora Riccio, ricercatrice in Nefrologia all'Azienda ospedaliero-universitaria Federico II di Napoli:

«L'accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l'insufficienza renale terminale. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell'arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l'uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo».

Con la Campagna SheSpeaXX «riafferriamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne – racconta Alessandra Vignoli, Vice President Cluster Mediterranean di Chiesi Global Rare Diseases - dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L'iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l'arco della vita».





Sei qui: [Home](#) | [Malattie rare](#) | [Malattia di Fabry](#) | [Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx"](#), la campagna che dà voce alle donne

[Malattia di Fabry: news su farmaci, terapie, sperimentazioni e qualità della vita](#)

Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx", la campagna che dà voce alle donne

Autore: Ivana Barberini, 06 Maggio 2026



L'obiettivo è puntare l'attenzione sulla patologia nella popolazione femminile, tra diagnosi tardive e sintomi invisibili

Accendere i riflettori su una malattia rara ancora poco riconosciuta nelle donne e ridurre un ritardo diagnostico che può arrivare fino a vent'anni. È questo l'obiettivo di "She SpeaXX", la campagna presentata a Roma il 29 aprile e promossa da Chiesi Global Rare Diseases con l'[Associazione Italiana Anderson-Fabry](#), nel mese dedicato alla [malattia di Fabry](#).

CHE COS'È LA MALATTIA DI FABRY

Patologia genetica rara legata al cromosoma X, **la malattia di Fabry è causata da un deficit dell'enzima alfa-galattosidasi A**, che determina un accumulo progressivo di sostanze nei tessuti e

un coinvolgimento multisistemico, soprattutto a carico di rene, cuore e sistema nervoso. **Le conseguenze possono essere rilevanti, con un impatto significativo sulla qualità e sull'aspettativa di vita.**

Per lungo tempo considerata quasi esclusivamente maschile, **oggi è noto che anche le donne possono sviluppare manifestazioni cliniche importanti.** Circa l'80% presenta sintomi o segni della malattia ma, nonostante ciò, la diagnosi arriva spesso in ritardo rispetto agli uomini (13 vs 9 anni), con conseguenze sulla gestione clinica e sugli esiti. Nelle donne, infatti, la diagnosi può arrivare con un ritardo medio di circa 20 anni, spesso a causa di errori diagnostici.

Classificata come malattia da accumulo lisosomiale, la Fabry può essere trattata con terapia enzimatica sostitutiva o chaperoni farmacologici. La sintomatologia iniziale comprende formicolio a mani e piedi, disturbi gastrointestinali, ridotta sudorazione, opacità della cornea e, seppur con minore frequenza, lesioni cutanee vascolari localizzate soprattutto su seno, labbra e tronco.



Cerca

Seguici sui Social



Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Invia



SPORTELLO LEGALE



Chi siamo
Comitato Scientifico
Contatti
Documenti

Home
Malattie rare
Tumori rari
News
I nostri Servizi
Progetti
Alleanza Malattie Rare
Centri malattie rare
Video

Sei qui: Home | Malattie rare | Malattia di Fabry | Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx", la campagna che dà voce alle donne

Malattia di Fabry: news su farmaci, terapie, sperimentazioni e qualità della vita

Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx", la campagna che dà voce alle donne

Autore: Ivana Barberini, 06 Maggio 2026

X

f

in

Cerca

Seguici sui Social

MEDICINA DI GENERE E PRESA IN CARICO

A sottolineare il valore dell’iniziativa è **Alessandra Vignoli**, Vice President Cluster Mediterranean presso **Chiesi Global Rare Diseases**: **“Con SheSpeaXX riaffermiamo il nostro impegno nel promuovere una maggiore attenzione alle specificità della malattia di Fabry nelle donne**, dove la complessità e la variabilità delle manifestazioni richiedono un monitoraggio costante e accurato. L’iniziativa si inserisce in una visione più ampia che integra medicina di genere e presa in carico lungo tutto l’arco della vita, accompagnando le pazienti anche nelle fasi critiche come la gravidanza e la maternità. In questo contesto, Chiesi Global Rare Diseases si impegna a favorire modelli di gestione sempre più personalizzati e proattivi, con l’obiettivo di migliorare la qualità del percorso di cura e supportare decisioni terapeutiche più tempestive e appropriate.”

UNA MALATTIA DIVERSA NELLE DONNE

Nel corso dell’incontro è emerso come la patologia, soprattutto nelle donne, presenti caratteristiche peculiari lungo tutto l’arco della vita, con manifestazioni che possono comparire già in adolescenza o emergere in età adulta, coinvolgendo progressivamente diversi organi.

“La questione di genere è rilevante nella malattia di Fabry, sia dal punto di vista clinico, che psicologico”, ha spiegato **Irene Motta**, professoressa Associata di Medicina Interna, Università degli Studi di Milano, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. **“Le donne risultano ancora oggi sottodiagnosticate: non di rado i tempi per arrivare a una diagnosi sono spesso più lunghi rispetto agli uomini** e l’identificazione avviene nell’ambito di screening familiari avviati a partire da un probando maschile. **Persiste inoltre l’idea che la donna sia meno gravemente colpita**, nonostante la letteratura dimostri chiaramente che anche le pazienti possono presentare quadri clinici sovrapponibili a quelli maschili. Questa percezione - aggiunge Motta - è legata in parte alla grande eterogeneità delle manifestazioni cliniche e, in parte, a una conoscenza ancora non del tutto adeguata della malattia. Le criticità riguardano anche le diverse fasi della vita: dal desiderio di maternità alla gestione della genitorialità, fino alla menopausa e alle complicanze legate all’invecchiamento. A questo si aggiunge un ulteriore aspetto spesso trascurato: molte donne si trovano a ricoprire contemporaneamente il ruolo di paziente e quello di caregiver, sostenendo un carico emotivo significativo e talvolta duplice, che merita la stessa attenzione riservata alle manifestazioni organiche della malattia”.

IL CUORE SOTTO OSSERVAZIONE

Tra i nodi principali, le complicanze d’organo, in particolare cardiache e renali, sono una delle principali cause di morbidità. **“Nelle donne con malattia di Fabry, il coinvolgimento cardiaco non è un’evenienza rara, ma una manifestazione clinica frequente**, caratterizzata da ipertrofia ventricolare sinistra e fibrosi miocardica progressive. Poiché i sintomi compaiono spesso più tardi rispetto agli uomini, una diagnosi tempestiva è fondamentale per instaurare precocemente le terapie specifiche capaci di rallentare l’accumulo di substrato ed evitare danni strutturali irreversibili. **Fare prevenzione oggi significa riconoscere i segnali precoci per proteggere il cuore** e cambiare radicalmente la qualità e l’aspettativa di vita delle pazienti”, ha sottolineato **Cristina Chimenti**, professoressa associata di Cardiologia, La Sapienza Università di Roma e referente Cardiologico Malattia di Fabry, Policlinico Umberto I, Roma.

IL RENE TRA GLI ORGANI PIÙ COLPITI

“Nella malattia di Fabry, il rene rappresenta uno degli organi bersaglio più critici”, ha aggiunto **Eleonora Riccio**, medico nefrologo e ricercatrice presso l’AOU Federico II di Napoli. “L’accumulo progressivo di glicosfingolipidi innesca un danno che, se non intercettato tempestivamente, evolve dalla microalbuminuria verso l’insufficienza renale terminale. Oggi, però, lo scenario è profondamente mutato. Lo stato dell’arte ci vede impegnati in una medicina di precisione che affianca al consolidato trattamento eziologico, con terapia enzimatica sostitutiva o con terapia chaperonica, l’uso di emergenti terapie di supporto che mirano alla stabilizzazione della funzione renale nel lungo periodo.”

Il monitoraggio regolare e multidisciplinare resta quindi uno degli strumenti più efficaci per intercettare precocemente l’evoluzione della malattia e ridurre il rischio di complicanze.



Sei qui: Home | Malattie rare | Malattia di Fabry | Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx", la campagna che dà voce alle donne

Malattia di Fabry: news su farmaci, terapie, sperimentazioni e qualità della vita

Malattia di Fabry: arriva "She Speaxx", la campagna che dà voce alle donne

Autore: Ivana Barberini, 06 Maggio 2026

X

f

in

Cerca ...

Cerca

Seguici sui Social

Facebook

Twitter

Instagram

LinkedIn

IL PESO INVISIBILE: IMPATTO PSICOLOGICO E SOCIALE

Accanto agli aspetti clinici, emerge con forza anche il peso psicologico e sociale della patologia, spesso amplificato nelle donne dai ritardi diagnostici e dal senso di colpa legato alla trasmissione genetica.

"Per troppo tempo la malattia di Fabry è stata letta attraverso una lente maschile, considerando le donne come 'portatrici sane'. Un pregiudizio che ha causato ritardi diagnostici e una diffusa sottovalutazione dei sintomi, confusi con stress o sovraccarico psicologico. **Le donne, invece, non sono spettatrici della malattia, ma sono a tutti gli effetti delle pazienti** che affrontano manifestazioni subdole e spesso non riconosciute tempestivamente e per le quali un monitoraggio accurato e costante sarebbe l'unica via per prevenire danni d'organo irreversibili. Questa sfida clinica - spiega **Stefania Tobaldini, presidente AIAF** - si intreccia poi con un impatto sociale profondo. La donna riveste spesso un doppio ruolo, quello di paziente e di caregiver non solo dei propri figli, ma spesso anche del genitore, proprio per la natura ereditaria della patologia che può coinvolgere più persone in uno stesso nucleo familiare. Promuovere l'empowerment femminile significa offrire alle donne ciò che serve per trasformare un peso silenzioso in un ruolo attivo e consapevole".

L'INDAGINE AIAF

Un quadro complesso, fatto di sintomi persistenti, impatto psicologico e ricadute concrete sulla vita quotidiana. È quanto emerge dall'indagine **"La qualità della vita dei pazienti Fabry"**, la più ampia rilevazione disponibile in Italia, condotta nel 2018 su 106 pazienti con un'età media di 42 anni.

I dati raccontano una malattia che incide profondamente sullo stato di salute. Oltre la metà degli intervistati dichiara uno stato di salute compromesso, con sintomi come stanchezza (65%), dolore acuto (48%) e cronico (oltre il 40%) e difficoltà motorie (una persona su 4). L'impatto psicologico è altrettanto rilevante: quasi uno su due soffre di ansia, quattro su dieci dichiarano che la malattia influenza la decisione di avere figli.

Anche **le ricadute lavorative sono pesanti:** il 45% ha ridotto l'orario di lavoro, il 20% ha dovuto abbandonarlo. Ogni anno si perdono in media oltre 19 giornate lavorative, a cui si aggiungono quelle dei familiari caregivers.

Sul fronte terapeutico, **la somministrazione domiciliare, dove disponibile, è apprezzata dal 97% di chi ne usufruisce,** ma l'accesso resta disomogeneo sul territorio nazionale.

Sul piano istituzionale, **una domanda su tre per i benefici della legge 104 è ancora respinta** a causa di un sistema che fatica a riconoscere pienamente il peso di questa malattia.

L'OBIETTIVO DELLA CAMPAGNA

La campagna "She SpeaXX" nasce dunque per rispondere a tutte queste criticità: informare, sensibilizzare e offrire strumenti concreti per riconoscere i segnali della malattia e partecipare in modo più consapevole al percorso di cura. Un'iniziativa che punta a favorire diagnosi più tempestive ed eque, contribuendo a colmare il gap ancora esistente nella medicina di genere.

VATICAN NEWS

PAPA

VATICANO

CHIESA

MONDO



Italiano ▼



ORA IN ONDA

PALINSESTI

EVENTI

PODCAST

ARCHIVIO

Radio Vaticana

Radio Vaticana con voi



