

COMUNICATO STAMPA

SHINE A LIGHT ON XLH

La campagna social per sensibilizzare sull'Ipofosfatemia legata all'X

Padova, 02 marzo 2021: Si stima che colpisca un nuovo nato ogni 60 mila bimbi, e in Italia si contano circa 500 pazienti. Ma sono numeri in difetto, dal momento che arrivare ad una diagnosi è molto complicato e spesso ci vogliono anni. E' L'ipofosfatemia legata all'X (XLH), una forma di rachitismo ereditario con insorgenza pediatrica, che produce lesioni scheletriche, anomalie a carico delle ossa, della muscolatura e delle articolazioni a causa dell'eccessiva perdita del fosforo. Chi ne è affetto soffre di forti dolori, ha difficoltà nel movimento e deve ricorrere molto spesso a interventi chirurgici. Quando arriva la diagnosi spesso è troppo tardi, perché, nell'identificazione della patologia, gli elementi da considerare sono tanti e diversi.

La campagna

Poiché l'XLH è una malattia rara, molti medici e pediatri non specialisti potrebbero non riconoscerla come causa dei segni e dei sintomi del paziente, con conseguente rischio di una diagnosi tardiva della malattia. Si è inoltre diffusa l'errata convinzione che l'XLH sia una malattia solo pediatrica e può quindi essere difficile per gli adulti trovare specialisti che abbiano familiarità con l'XLH e ricevere un'assistenza specialistica e costante. Ecco dunque la necessità di accendere i riflettori su questa terribile patologia rara grazie alla campagna online "Shine a Light on XLH", realizzata dall'azienda farmaceutica Kyowa Kirin in collaborazione con Aismme e UNIAMO FIMR onlus che prevede la diffusione delle storie dei pazienti e di immagini suggestive diffuse attraverso i social. Tre persone che convivono ogni giorno con l'XLH si sono sottoposte a un'originale operazione artistica di make-up digitale dei loro volti, in collaborazione con un team di geniali professionisti composto dal truccatore James Mac Inerney, finalista alla seconda edizione di "Glow Up", il reality della BBC che incorona il migliore make-up artist britannico, dal fotografo londinese di moda e beauty Benjamin Kaufmann e da uno specialista in ritocco digitale.

Aismme per i pazienti con XLH

"L'XLH è una malattia metabolica dell'osso e può rientrare nel gruppo delle oltre 1.200 patologie metaboliche ad oggi note e da noi rappresentate – spiega Cristina Vallotto, presidente di Aismme Aps – ecco perché abbiamo deciso di occuparci e prenderci cura di questi pazienti, che necessitano di un forte bisogno di supporto familiare e psicologico ma anche di interventi concreti per diffondere le terapie, anche a domicilio, potenziare i centri di expertise e accelerare le diagnosi pediatriche e degli adulti". Aismme ha messo a disposizione di questi pazienti il suo centro aiuto-ascolto (numero verde 800.919206) e fa parte dell'Alleanza XLH, che riunisce le associazioni di pazienti in tutto il mondo. Attualmente, su proposta proprio di Manuela Vaccarotto, Vice presidente di Aismme, l'Alleanza sta lavorando alla identificazione di linee guida internazionali con l'obiettivo di arrivare a

piani diagnostico-terapeutico e di presa in carico omogenei e di qualità, che le diverse nazioni potranno declinare sulla scorta dei diversi sistemi sanitari.

L'importanza della diagnosi

Tra i bisogni dei pazienti, la necessità di una diagnosi precoce, per permettere da subito l'avvio di una terapia. "Purtroppo lo Screening Neonatale Esteso già attivo in Italia non è in grado di rilevare la malattia alla nascita – spiega Vaccarotto - Sono però già disponibili alcune buone pratiche come il dosaggio del fosfato, indicatore della presenza della patologia, fin dai primi momenti di vita. Attualmente viene effettuato solo nella Regione Marche, ma stiamo lavorando perché sia adottata in tutte le Regioni, aiutando a identificare soprattutto i casi sporadici e non ereditari".

La parola ai pazienti

Sono gli stessi pazienti a riferire quanto sia problematica la diagnosi di XLH, come dimostrato anche dalle testimonianze raccolte nel book "Sulle proprie gambe. Racconti di XLH e rachitismo ipofosfatemico", un piccolo volume edito da Rarelab e realizzato con il patrocinio di AISMME e AIFOSF (Associazione Italiana dei Pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato), si può richiedere scrivendo all'associazione. Accoglie le parole di persone di tutte le età, insieme a genitori e nonni di bambini affetti, che raccontano lo smarrimento che si prova nel non riuscire ad ottenere una corretta diagnosi; che descrivono le malformazioni, i sintomi, i dolori e le numerose operazioni chirurgiche subite a causa della malattia; che riportano le difficoltà legate alla gestione della terapia, le problematiche quotidiane e le ripercussioni sociali e lavorative.

Le terapie

Per quanto riguarda le terapie, oltre alla terapia convenzionale, che non in tutti i pazienti funziona e nei più piccoli può creare grandi difficoltà nell'assunzione, una buona notizia è l'approvazione di EMA dell'anticorpo monoclonale burosumab per il trattamento degli adolescenti più grandi e degli adulti e non solo di bambini da un anno di età e adolescenti con scheletro in crescita. "In Europa il burosumab è stato autorizzato per gli adulti da gennaio – spiega Manuela Vaccarotto Vicepresidente di Aismme – mentre in Italia al momento viene utilizzato per le persone sopra i 12 anni solo in studi clinici. Siamo in attesa che AIFA innalzi i limiti di età e che venga inserito nei Lea, continuando e non interrompendo la terapia agli adolescenti cambiandone e migliorandone sensibilmente la qualità della vita".

E' un farmaco che produce un incremento dei livelli di fosfato sierico e li mantiene nell'intervallo di normalità, contribuisce alla guarigione di pseudofratture e fratture dovute alla malattia e migliora l'osteomalacia. Diminuisce il dolore e la rigidità articolare, e la funzione fisica e la mobilità migliora nel corso del tempo.

"E' importante assicurare l'accesso al maggior numero possibile di pazienti eleggibili al trattamento con il burosumab – continua Vaccarotto, – ed è importante che la terapia, che richiede un'erogazione ogni 14 giorni, possa essere fatta a domicilio. Con questa modalità, infatti, gli accessi in ospedale potrebbero diminuire e i ragazzi, in particolare, non perderebbero giorni di scuola e si sentirebbero

meno stigmatizzati". Il servizio al momento è attivo in diverse regioni, tra le quali Lombardia, Puglia, Campania e Sicilia e sta per iniziare in Veneto, Toscana e Friuli Venezia-Giulia. Coinvolge una quindicina di pazienti con XLH, che si sono rivelati molto soddisfatti ed è gratuito per il paziente e per il Sistema Sanitario Nazionale grazie a una collaborazione tra Kyowa Kirin e Healthcare Network Partners (HNP).

Una help line in tempo di Covid

Infine, si ricorda l'attivazione dell'Help Line di ERN Bond dedicata alle malattie rare scheletriche, una linea di assistenza che mette in contatto gli esperti della rete ERN BOND (la rete europea per le malattie ossee rare di cui ha il coordinamento l'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna) e i pazienti affetti da malattie rare scheletriche che hanno contratto, o sospettano di aver contratto, il Covid-19. Aperto anche ai professionisti sanitari, l'HelpLine è contattabile h24 al numero 331 1728796 (è possibile anche inviare un messaggio su whatsapp).

Per informazioni

www.aismme.org - e-mail: info@aismme.org

Numero verde: 800.910.206

*L'Ufficio stampa
Giuliana Valerio 335.814067*