

Società Infermieri Area Nefrologica  
**SIAN** Italia  
 42° CONGRESSO NAZIONALE  
 INFERMIERISTICA NEFROLOGICA: RUOLO, COMPETENZE E SOSTENIBILITÀ  
 RICCIONE 6, 7, 8, MAGGIO 2024  
 HOTEL CORALLO VIALE GRAMSCI, 113

**MALATTIA DI ANDERSON FABRY: UPDATE**  
**esperienza infermieristica di un Centro di Riferimento Regionale**

**Oriana Carofei**  
**UOC Nefrologia e Dialisi**  
**Ospedale Belcolle**  
**ASL Viterbo**

Rara 1:7879 nati in Italia, genetica: mutazione cromosoma x

accumulo lisosomiale      carenza dell'enzima alfa-galattosidasi  
 accumulo di glicosfingolipidi GB3  
 viscerale e nell'endotelio vascolare

danni a livello renale, cardiaco e del sistema nervoso centrale e periferico

06/05/2024      Oriana CAROFEI      2

Il materiale formativo SIAN, la riproduzione integrale rappresenta una violazione della legge sul diritto d'autore



Comitato Nazionale per le Malattie Rare

Fondo di Solidarietà per le persone affette da malattie rare

↑

Conferenza Stato Regioni

↓

Secondo Piano Nazionale Malattie Rare e riordino della Rete

Regolamento del Ministero della Salute, di concerto con il Ministero dell'Università e Ricerca, per stabilire i meccanismi di funzionamento degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, impegnati nello sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o alla produzione dei farmaci orfani.

06/05/2024 Oriana CAROFEI

SERIE GENERALE

Anno 162° - Numero 283

**GAZZETTA UFFICIALE**

DELLA REPUBBLICA ITALIANA

---

**PARTE PRIMA** Roma - Sabato, 27 novembre 2021 SI PUBBLICA TUTTI I GIORNI (NON FESTIVI)

DIREZIONE E REDAZIONE PRESSO IL MINISTERO DELLA GIUSTIZIA - UFFICIO PUBBLICAZIONE LEGGI E DECRETI - VIA ARENULA, 19 - 00186 ROMA  
AMMINISTRAZIONE PRESSO L'ISTITUTO POLIGRAFICO E ZECCA DELLO STATO - VIA SALARA, 941 - 00198 ROMA - CENTRALINO 06-50011 - LUBRIFICAZIONE DELLO STATO  
PALAZZO S. PIETRO ROMA

La Gazzetta Ufficiale, Parte Prima, oltre alla Serie Generale, pubblica cinque Serie speciali, ciascuna contraddistinta da autonoma numerazione:

1° Serie speciale: Corte costituzionale (pubblicata il mercoledì)  
2° Serie speciale: Unione europea (pubblicata il lunedì e il giovedì)  
3° Serie speciale: Regioni (pubblicata il sabato)  
4° Serie speciale: Concorsi ed esami (pubblicata il martedì e il venerdì)  
5° Serie speciale: Contratti pubblici (pubblicata il lunedì, il mercoledì e il venerdì)

La Gazzetta Ufficiale, Parte Seconda, "Foglio delle inserzioni", è pubblicata il martedì, il giovedì e il sabato

---

**AVVISO ALLE AMMINISTRAZIONI**

Al fine di ottimizzare la procedura di pubblicazione degli atti in Gazzetta Ufficiale, le Amministrazioni sono pregate di inviare, contemporaneamente o parallelamente alla trasmissione su carta, come da norma, anche copia telematica dei medesimi (in formato word) al seguente indirizzo di posta elettronica certificata: gazzettaufficiale@giustizia.it, curando che, nella nota cartacea di trasmissione, siano chiaramente riportati gli estremi dell'invio telematico (mittente, oggetto e data).

Nel caso non si disponga ancora di PEC, o fino all'adozione della stessa, sarà possibile trasmettere gli atti a: gazzettaufficiale@giustizia.it

---

**SOMMARIO**

LEGGI ED ALTRI ATTI NORMATIVI	DECRETI PRESIDENZIALI
<p><small>LEGGE 10 novembre 2021, n. 176</small></p> <p><small>Disposizione per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. (11600189).....</small> <span style="float: right;">Pag. 1</span></p>	<p><small>DECRETO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA</small></p> <p><small>25 novembre 2021</small></p> <p><small>Indirizzo dei comizi per l'elezione supplementare della Camera dei deputati nel Collegio elettorale di Roma-Quartiere Trionfale della XV Circoscrizione Lazio 1. (2140740).....</small> <span style="float: right;">Pag. 27</span></p>



MALATTIE RARE

- **PREVALENZA**
- Europa < 5:10.000 (0.05%)
- N°malattie rare: 7-8.000
- 3% popolazione mondiale
- 27-36 mln UE
- 1-2 mln Italia
- incidenza +19.000/anno
- OMS

ISS CNMR

06/05/2024 Oriana CAROFEI

ETEROGENEE PER:

- Età di insorgenza
- Eziopatogenesi
- Sintomatologia

Possono interessare uno o più organi e apparati dell'organismo

4

(L. 633/41). Tale legge, all'art. 70. Ogni utilizzo del materiale citare sempre la fonte di provenienza e gli autori.

## MALATTIE RARE

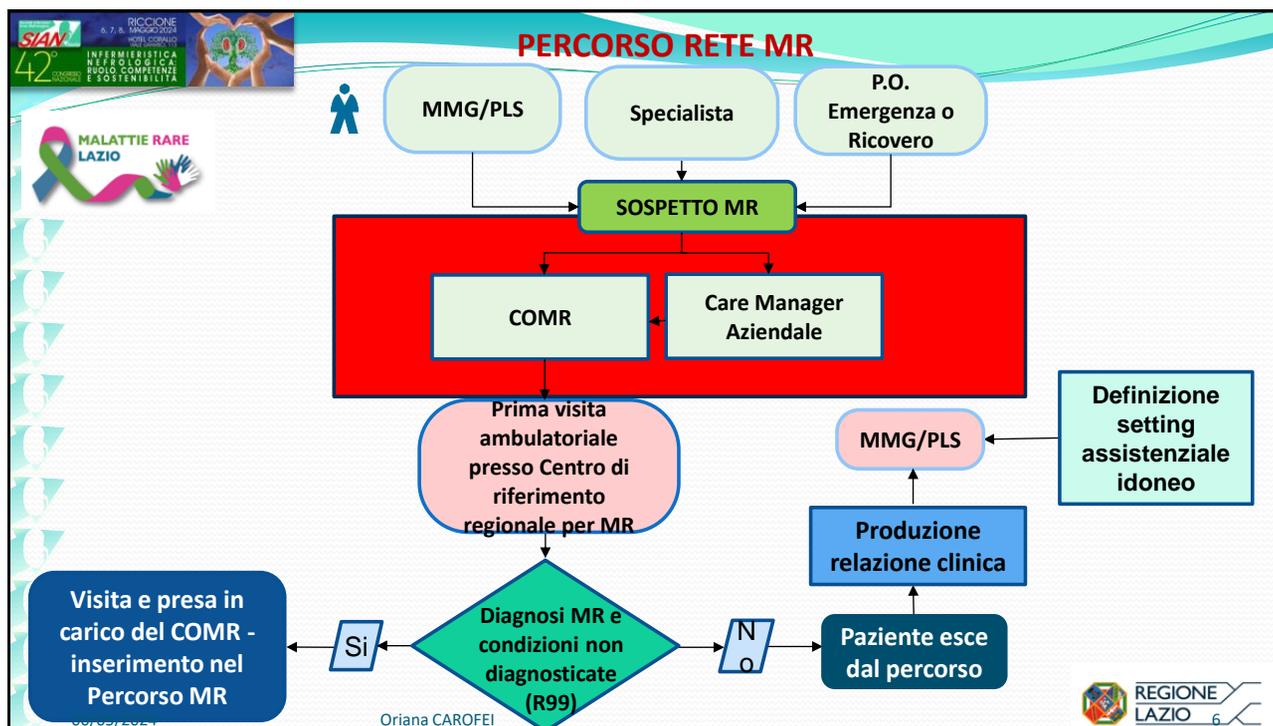
### Eziopatogenesi Omogenee per

80% genetiche

20% } alimentazione  
ambiente  
infezioni  
Immunitarie

Sporadicità  
Cronicità ed elevata mortalità  
(1/3 MR= A.Vita < 5aa.)  
Effetti disabilitanti e difficoltà di cura  
Complessità della gestione clinica  
Impatto emotivo su pazienti e familiari

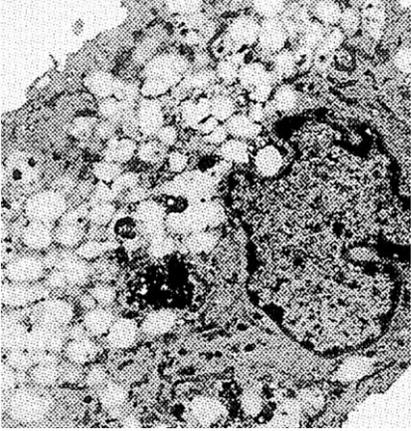
06/05/2024 Oriana CAROFEI 5



**SIAN** 42° ANNO RICIONE 6-7-8 MAGGIO 2024 HOSPITALITÀ INFERMIERISTICA NEFROLOGICA RUOLO COMPETENZE E SOSTENIBILITÀ

## ANDERSON FABRY DISEASE

Multisystemic disease due to a genetic deficiency of the enzyme  $\alpha$ -galactosidase



↓

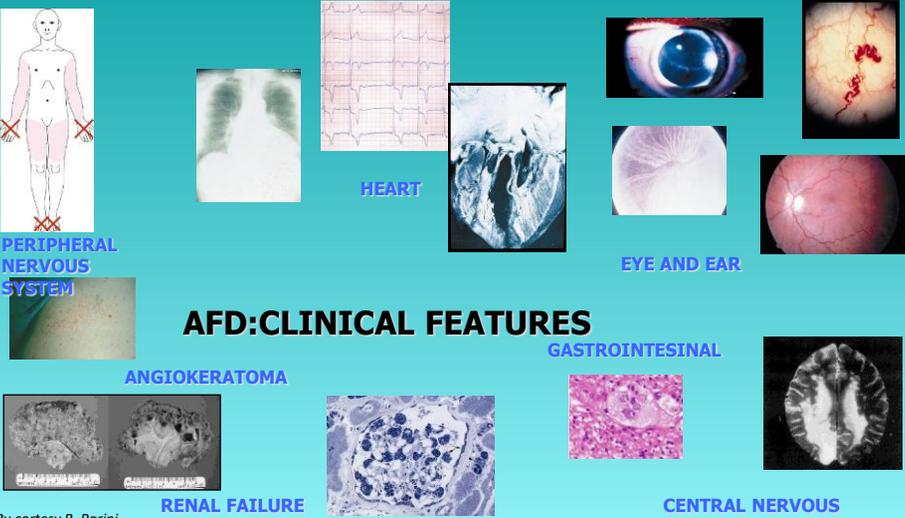
Accumulation in fluids and lysosomes:

1. Globotriosilceramide ( $Gb_3$ ) Prevalence: 1:40.000 / 1:117.000 (Levey)  
1:3100 (Spada)
2. Galabiosilceramide

06/05/2024 Oriana CAROFEI 7

**SIAN** 42° ANNO RICIONE 6-7-8 MAGGIO 2024 HOSPITALITÀ INFERMIERISTICA NEFROLOGICA RUOLO COMPETENZE E SOSTENIBILITÀ

## AFD: CLINICAL FEATURES



PERIPHERAL NERVOUS SYSTEM

HEART

EYE AND EAR

ANGIOKERATOMA

RENAL FAILURE

GASTROINTESTINAL

CENTRAL NERVOUS SYSTEM

RENAL FAILURE

By courtesy R. Parini

06/05/2024 Oriana CAROFEI 8



## PRESENTAZIONE CLINICA

**Table 3**  
Criteria for phenotypic classification

Classical FD	
Men	Women
<ul style="list-style-type: none"><li>A mutation in the GLA gene*</li><li>≥ 1 of the following characteristic Fabry disease symptoms: Fabry neuropathic pain, angiokeratoma and/or cornea verticillata</li><li>Severely decreased or absent leukocyte AGAL activity (&lt;5% of the normal mean)</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>A mutation in the GLA gene</li><li>≥ 1 of the following characteristic Fabry disease symptoms: Fabry neuropathic pain, angiokeratoma and/or cornea verticillata</li></ul>
Non-classical FD	
<ul style="list-style-type: none"><li>A mutation in the GLA gene, and not fulfilling the criteria for classical FD</li></ul>	

06/05/2024 Oriana CAROFEI 9



## FOLLOW-UP CLINICO E DI LABORATORIO

**Controlli e follow-up:**

- Semestrali: prelievi ematici, visite specialistiche
- Annuali: ecografia renale, ecocardiogramma
- Biennali: RMN cerebrale RMN cardiaca

06/05/2024 Oriana CAROFEI 10



## LA NOSTRA ORGANIZZAZIONE

Centro di riferimento per la malattia di Anderson Fabry dal' ottobre. 2022  
Sospetto clinico: visita di presa in carico: nefrologo e infermiere di riferimento  
Valutazione clinica e test diagnosi DBS- femmina + test genetico

Nuovo paziente o proveniente da altri centri:  
Visita di presa in carico: nefrologo e infermiere di riferimento  
Raccolta dati anamnestici, presa visione e valutazione dell'indagine genetica

06/05/2024 Oriana CAROFEI 11



## Follow-up clinico pazienti già in carico al centro:

**Dal Piano Nazionale Malattie Rare 2023/2026: 72% dei pazienti si assenta ripetutamente dal lavoro per controlli di follow-up**

Day-hospital: tutti i controlli in unica giornata:

1. controlli ematici
2. visite specialistiche con cardiologo, neurologo, oculista, dermatologo otorinolaringoiatra
3. Indagini: Ecografia renale, RMN cerebrale, RMN cardiaca, Esame audiometrico

1. Definizione clinica con nefrologo di riferimento

06/05/2024 Oriana CAROFEI 12



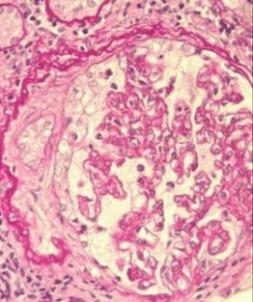
**SIAN** 42° CONGRESSO NAZIONALE INFIERMERISTICA NEFROLOGICA RUOLO COMPETENZE E SOSTENIBILITÀ  
RICCIONE 6-7-8 MAGGIO 2024 HOTEL CORALLO

## Noi oggi

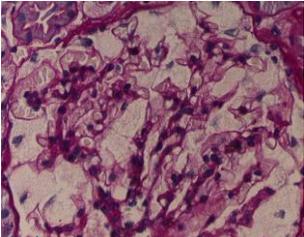
### MALATTIA DI FABRY: HUB VITERBO

Numero pazienti: 21  
Numero famiglie: 9  
In terapia: 11 ERT  
Home Therapy 100%  
In follow-up: 21  
Network di Belcolle  
Responsabile Mario Mangeri  
Case Manager Oriana Carofei  
Collaborazione con gruppi italiani e stranieri  
Produzione scientifica su riviste internazionali numero lavori censiti  
PUBMED, 2019-2024: #15

*Microscopio elettronico: podociti con i corpi zebrati*



Glomeruli aspetto a nido d'ape



06/05/2024 Oriana CAROFEI 15

**SIAN** 42° CONGRESSO NAZIONALE INFIERMERISTICA NEFROLOGICA RUOLO COMPETENZE E SOSTENIBILITÀ  
RICCIONE 6-7-8 MAGGIO 2024 HOTEL CORALLO

## Criticità e futuri miglioramenti.....

- Ampliamento degli specialisti coinvolti: psicologo, nutrizionista, gastroenterologo
- Procedura aziendale per percorsi codificati e facilitati
- Visita di controllo clinico in plenaria con i
- Spazi assistenziali dedicati professionisti
- Personale infermieristico dedicato e formato sulle malattie rare

Grazie per l'attenzione

06/05/2024 Oriana CAROFEI 16