



ASSOCIAZIONE ITALIANA GAUCHER – Onlus

Comunicato Stampa

Al via “Rari ma non soli”

Sabato 1° Ottobre - Giornata Internazionale della rara malattia di Gaucher

30 settembre 2016 – Sabato 1° ottobre si celebra la Giornata Internazionale della malattia di Gaucher, lanciata per la prima volta nel 2014 da EGA (European Gaucher Alliance) per sensibilizzare l’opinione pubblica sulla rara malattia metabolica di origine genetica che deve il nome al suo scopritore, il medico francese Philippe Charles Ernest Gaucher.

In questa occasione, le Associazioni Pazienti che quotidianamente in tutto il mondo supportano e sostengono le persone colpite dalla malattia di Gaucher e i loro familiari - attraverso il progetto “Rari ma non soli” - si impegnano ad organizzare iniziative divulgative affinché sempre prima e sempre più facilmente possano essere riconosciuti i sintomi della malattia. L’obiettivo è quello di avere un’opinione pubblica più attenta al tema delle malattie rare e pazienti più consapevoli e informati sulle opzioni terapeutiche disponibili.

Per supportare “Rari ma non soli” basta poco, anche la condivisione sui social dell’iniziativa della EGA, European Gaucher Alliance, collegandosi al seguente link:

https://www.eurogaucher.org/gb/international_gaucher_day_rare_but_not_alone

“È per noi una giornata speciale quella di oggi che ci aiuta a non essere lasciati soli anche per tutto il resto dell’anno. La nostra associazione a sostegno dei malati rari - una tra le prime a essere stata fondata - lavora per questo tutto l’anno e si impegna da sempre a diffondere un’informazione completa, corretta e costantemente aggiornata su tutti gli aspetti connessi alla malattia di Gaucher. Siamo molto attenti alle persone che soffrono a causa della malattia, ma anche ai loro familiari e caregivers: a questo scopo organizziamo eventi nazionali e internazionali di incontro e approfondimento sulla malattia per contribuire a meglio indirizzare l’attenzione dell’opinione pubblica in tema di malattie rare” ha dichiarato Fernanda R. Torquati, Presidente dell’AIG, Associazione Italiana Gaucher.

“Nel mondo si contano circa 6 mila pazienti mentre in Italia sono compresi tra 200 e 250”, spiega Fernanda Torquati. “Quasi tutti i pazienti sono in terapia, che consiste in ben 26 infusioni annue della durata di 2-3 ore. Chiediamo di garantire l’accesso alla terapia domiciliare ai pazienti che lo desiderano in tutta Italia, mentre ancora oggi abbiamo malati di serie A che possono fare le infusioni a casa, e di serie B, come in Toscana e in Emilia Romagna, cui la possibilità è negata. Chiediamo inoltre di consentire, a chi lo preferisce, di farsi curare in ospedale senza dover prendere giorni di ferie per non rischiare il posto di lavoro. Il tetto dei giorni di malattia si esaurisce presto per questi malati e i giorni necessari a fare una terapia salvavita non sono certo di vacanza.”



ASSOCIAZIONE ITALIANA GAUCHER – Onlus

Malattia di Gaucher

La malattia di Gaucher fa parte delle oltre 50 Malattie da Accumulo Lisosomiale ad oggi identificate. Si tratta di una condizione ereditaria che colpisce 10.000 persone in tutto il mondo. I pazienti affetti dalla malattia di Gaucher non possiedono quantità sufficienti di un enzima, la β -glucosidasi acida (glucocerebrosidasi), che degrada macromolecole di lipidi complessi.

Di conseguenza, le cellule sovraccariche di questi lipidi (denominate cellule di Gaucher) si accumulano in diverse parti dell'organismo, principalmente nella milza, nel fegato e nel midollo osseo provocando aumento di volume di milza e fegato, anemia, piastrinopenia con conseguente rischio di sanguinamento, osteonecrosi, osteoporosi e altre alterazioni ossee e, meno frequentemente, patologie a carico di altri organi o apparati.

Per maggiori informazioni

AIG – Associazione Italiana Gaucher ONLUS

Fernanda R. Torquati

Località Ponziano 36

50066 Reggello (FI)

Tel. 0558652232

info@gaucheritalia.org

Argon Healthcare Italia

Miriam Lupia

Via Aosta 4/a

20155, Milano

Tel: 02/49518300

miriam.lupia@argonhealthcare.com