

L'anemia di Diamond-Blackfan, la mia compagna

CARLO ROTA¹, FRANCA PARIZZI², NICOLETTA MASERA³, DANIELA LONGONI³, UGO RAMENGHI⁴, MARIA ELISABETTA VILLA⁵, GIUSEPPE MASERA⁶

¹Presidente dell'Istituto Piemontese per l'Anemia di Diamond-Blackfan; ²Pediatra, Consiglio Direttivo Società Italiana di Pediatria Medica (SIPeM); ³Pediatra, Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo di Monza, Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la Mamma (FMBBM); ⁴Clinica Pediatrica, Unità Operativa di Ematologia, Università di Torino; ⁵Presidente dell'Associazione Onlus Gruppo di Sostegno DBA Italia; ⁶Responsabile del Progetto, Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo di Monza, Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la Mamma (FMBBM)

"Questa malattia è sempre con me: ogni volta che faccio qualcosa che va fuori dalla solita routine, affaticando troppo il mio fisico, lei si presenta a chiedere il conto."

LA MALATTIA

L'anemia di Diamond-Blackfan (DBA) è un'anemia cronica, rara, su base genetica, caratterizzata da eritroblastopenia. Colpisce selettivamente la serie rossa: grave anemia arigenativa, che si manifesta già nei primi mesi di vita, nel 40% dei casi associata a malformazioni congenite e a un rischio aumentato di insorgenza di neoplasie.

In Italia l'incidenza della DBA è circa 6,5 casi all'anno per milione di nati. Nella maggior parte dei casi la malattia è sporadica; solo nel 10-20% dei casi se ne riconosce la trasmissione a carattere autosomico dominante.

I cardini della terapia sono i cortisonici o le emotrasfusioni. Più della metà dei soggetti vengono curati con i corticosteroidi, ma quelli che non rispondono al trattamento richiedono un regime trasfusionale cronico, che comporta inevitabilmente un progressivo accumulo marziale sistemico e di conseguenza la necessità di una terapia ferrochelante, classicamente effettuata per via sottocutanea (deferossamina), attualmente anche per via orale (deferassirox).

L'ASSOCIAZIONE E LA RACCOLTA DELLE STORIE

L'Istituto Piemontese per l'Anemia di Diamond-Blackfan si è costituito il

31 dicembre 2009 come Associazione onlus con le seguenti finalità:

- promuovere e sostenere la ricerca scientifica e lo studio della malattia, degli effetti collaterali dei trattamenti utilizzati e dei problemi connessi, e la ricerca psicologica sulla qualità della vita dei soggetti affetti da DBA;
- contribuire a una diffusione della conoscenza della malattia;
- favorire incontri e convegni tra medici di base, specialisti, pediatri, ematologi, ricercatori, genetisti e pazienti per approfondire le problematiche connesse alla diagnosi e alle terapie;
- favorire la comunicazione tra medici e pazienti per una migliore gestione della malattia.

In queste finalità si colloca il progetto di raccolta delle narrazioni, cui l'Associazione ha aderito con entusiasmo e interesse, ritenendo importante fare emergere il vissuto, i bisogni e le aspettative dei pazienti e delle loro famiglie e rafforzare l'alleanza con l'équipe di cura.

Sono pervenute otto narrazioni, delle quali due scritte in prima persona da persone malate (una donna adulta e una ragazza diciassettenne), due scritte separatamente da ciascuno dei genitori di una bambina malata e quattro dalle mamme di bambini affetti da DBA (una bambina è nata e vive in Serbia).

IL SUPPORTO FONDAMENTALE DELLE ASSOCIAZIONI

Una donna adulta, alla quale è stata comunicata la diagnosi di DBA all'età di 33 anni, scrive: «Mi misi a cercare nell'oceano di Internet qualcuno con cui condividere la mia situazione. In Italia non trovai nessuna Associazione, la più vicina si trovava in Germania, a Francoforte. Presi contatto con loro e cominciai ad andare agli incontri che organizzavano.

Conoscere altre persone con i miei stessi problemi mi ha fatto sentire meno sola. In più, frequentare un gruppo di persone attivamente impegnate sul fronte della malattia mi ha permesso di scoprire aspetti molto utili di cui i medici non mi avevano mai parlato. Per esempio ho scoperto di poter avere l'esenzione ticket per i farmaci e che all'Università di Torino esisteva un Centro che studiava questa malattia. Ora sono in cura da loro. Un giorno, tornando da uno di questi viaggi, mi è venuto in mente di creare un'Associazione simile anche in Italia. Con una sfilata di bijoux e borse creati da me e da due miei amici, nel settembre 2005 ho raccolto i primi fondi e aperto il primo libretto di risparmio al fine di creare il sito web dell'Associazione. Poi sono arrivati i primi soci, una famiglia con un bimbo piccolissimo curato con trasfusioni frequenti e poi altre famiglie con le loro storie da raccontare. Ogni

persona che ho incontrato è riuscita a trasmettermi nuova energia dandomi lo stimolo per non mollare anche se, a causa della malattia, la mia vita è totalmente cambiata. La nostra Associazione ha molteplici progetti, uno di questi, per esempio, è stato finanziare l'istituzione e la creazione di un registro italiano della DBA, che fino a oggi è stato per lo più cartaceo e poco informativo.

Il registro servirà per raccogliere e studiare i dati clinici dei pazienti: l'analisi molecolare e la consulenza genetica per la valutazione dei donatori di midollo osseo, creando così una banca dati utilissima per lo studio dell'evoluzione della patologia. Oggi la mia speranza è quella di veder crescere la nostra Associazione aumentando il numero dei soci, al fine di avere più confronti e più punti di vista. Il nostro scambio di esperienze ci permetterà di non essere più soli aiutandoci a porre l'attenzione dell'opinione pubblica su questa malattia».

Scrivete la mamma di una bambina malata: «Abbiamo conosciuto persone con cui confrontarci direttamente, abbiamo fatto tesoro dei loro consigli e delle loro esperienze di vita quotidiana e ci siamo sentiti parte di una famiglia allargata. Insieme si può vincere e sperare in un futuro migliore per tutti i nostri bambini».

E un'altra mamma: «È stata un'esperienza fantastica conoscere altri genitori come noi e altri bambini come nostro figlio. Abbiamo appreso cose che ignoravamo e siamo andati via con tante speranze in più».

La mamma di una bambina serba di 7 anni, che ha ricevuto la diagnosi nel secondo anno di vita presso la Children University Clinic di Belgrado e ha preso successivamente contatto con l'Associazione e un Centro dell'Università di Torino per effettuare i test genetici, testimonia invece una realtà totalmente diversa nel suo Paese: «No DBA register in Serbia. No support group for the DBA in Serbia. I have never met people with DBA in Serbia. I felt very lonely».

MEDICI, FAMIGLIA, PAZIENTI

L'impatto con la diagnosi, l'incertezza terapeutica, soprattutto l'eventualità di un trapianto di midollo osseo, che espone il figlio al rischio di gravi complicanze a fronte di un possibile successo, rappresentano situazioni di forte stress e sofferenza per i genitori, nelle quali la relazione con i curanti gioca un ruolo fondamentale.

La mamma di un bambino di tre anni affetto da DBA ricorda così l'incontro con la pediatra di famiglia - dalla quale aveva condotto il piccolo per la comparsa di febbre quando aveva poco più di un mese di vita - e il primo impatto con l'ospedale: «La pediatra, che ormai conosco e stimo da anni, mi rassicura, o almeno ci prova... non ho mai visto quelle espressioni nel suo viso in tre anni. Vado in ospedale con la speranza che tutto risulti nella norma, spero mi dicano di mettere una Tachipirina e andare a casa; in effetti da un primo esame obiettivo i medici mi sembrano tranquilli, finché improvvisamente due medici e due infermieri non si catapultano sopra il mio bambino, io ero seduta accanto a lui e leggevo una rivista mentre dormiva, e sono scattata in piedi smarrita, non capivo quella incursione. Li sento parlare tra loro. «A me non sembra, avranno sbagliato, li rifacciamo» - dice uno dei dottori e tutti concordano con lui. Poi si gira verso di me, che stavo lì in piedi a cercare di capire, e mi dice che le analisi hanno rilevato un livello preoccupante di globuli rossi, ma secondo lui ha sbagliato il laboratorio di analisi, perché il bambino non sembra per nulla pallido. Mi tranquillizzo e mi siedo nuovamente. La tranquillità dura il tempo del nuovo risultato che conferma il primo».

La mamma di un bambino di quattro anni racconta esperienze infelici nella relazione con alcuni medici: «Nel momento in cui il primario del reparto di Oncologia della nostra città ha saputo che noi seguivamo le indicazioni e i dosaggi di un altro professore, ci ha letteralmente sbattuto la porta in faccia, non visita più nostro figlio, non mi saluta (l'ultimo dei miei problemi!) e l'ul-

tima frase detta da questo "medico" è stata: "Ma lei crede di poter continuare a lavorare con un figlio ammalato così gravemente!?!". Ma mi è stato anche detto che a loro non interessa se il bambino può riscontrare problemi psicologici gravi, a loro interessa salvargli solo la vita e che in quel reparto non gli faranno mai il trapianto del midollo, perché secondo loro ha una "vita accettabile"! Ma quale madre non cerca di dare al proprio bambino una vita il più possibile serena, felice e sana?»

DUE GENITORI RACCONTANO I PROBLEMI E LE SOFFERENZE VISSUTE NELLA GESTIONE DELLA TERAPIA

La mamma di un bambino di otto anni racconta l'esperienza vissuta al momento del parto e il graduale adattamento alla malattia e alla terapia: «Mio figlio ha pianto immediatamente, ma quando me l'hanno fatto vedere, solo per pochi istanti, ho percepito immediatamente che c'era qualcosa che non andava. Da lì a qualche ora è stato trasferito presso la patologia neonatale. Mi sono state comunicate una serie di complicanze sopraggiunte dopo la nascita, oltre al fatto che il bimbo potesse essere portatore di trisomia 21. Mio figlio è nato con un'emoglobina di 7,5; perciò la prima trasfusione l'ha ricevuta a tre ore dalla nascita. L'ho visto solo dopo quattro giorni in incubatrice - era stata esclusa la trisomia - e collegato a una serie infinita di cavi. Sembrava tranquillo: in mezzo a tutti quei gravi prematuri sembrava il più forte. Lì ha trascorso circa un mese, durante il quale si alternavano momenti buoni a momenti di sconforto; con cadenza settimanale si anemizzava e presentava valori di transaminasi preoccupanti, oltre ad alimentarsi poco. All'età di undici mesi è entrato in regime trasfusionale cronico, dopo che anche la stimolazione con il cortisone non aveva sortito alcun effetto. A due anni è stata intrapresa la terapia ferrochelante con deferoxamina. È stata una prova dura, alla quale pian piano ci siamo abituati, diventando negli anni capaci di vivere anche questa procedura nel miglior modo possibile e nell'attesa di far-

maci efficaci e sicuri. Quello che maggiormente sconsiglia nella lotta al ferro è che, nonostante l'impegno e la costanza, i valori rimangono pressoché uguali... allora si finisce per dirsi che l'importante è che non aumenti».

Il papà di una bambina di sette anni: «Sapevamo degli effetti collaterali del cortisone, ma dopo qualche mese fummo decisamente colpiti nel vedere la bambina gonfiarsi come un pallone. Mi ricordo i commenti delle terze persone che, nel vedere una neonata paffutella, ci dicevano "scoppia di salute": nel nostro caso era vero il contrario. Il più delle volte sorridevamo in senso affermativo senza controbattere, ci evitavo ogni volta di dover spiegare tutto [...] Andare una volta al mese in ospedale a passare una giornata intera per fare la trasfusione non è così pesante; ciò che invece incide profondamente sulla qualità della vita è dover bucare ogni sera la bambina per infilarle un ago sottocutaneo, che rimane dieci ore durante il sonno. Non è semplice per un genitore, che già ha una ferita profonda nel petto, spiegare o cercare di far capire a una bambina di due anni e mezzo di sottoporsi a iniezioni tutte le sere con un ago! Neanche a un adulto sarei capace di spiegarlo, figuriamoci di convincerlo. Ma non ci scoraggiamo e, dopo poche istruzioni verbali sul meccanismo del microinfusore, partimmo con la terapia. Ricordo ancora che la prima sera mi sottoposi addirittura come cavia, mia moglie mi bucò ripetutamente e anch'io, a mia volta, mi infilavo l'ago nelle cosce per acquisire una certa sicurezza. Inutile dire che solo il tempo aiuta ad acquisire una certa manualità, nulla invece può il tempo sull'aspetto emozionale-psicologico. Cercammo, con poco successo, di farlo passare come un gioco, coinvolgendo anche il fratellino maggiore. Ma anche qui la nostra bambina, come per il cortisone e forse per naturale difesa, si è sempre ribellata al momento dell'iniezione, anche se poco dopo gioca e dorme tutta la notte, altre volte no: piange. Ancora oggi, che ha quasi sette anni, la devo tenere di forza. Quando piange, credo che lo faccia non tanto per il dolore fisico, ma per il senso di violenza sul suo corpo e sulla sua volontà. In questi momenti il senso di impotenza e di sofferenza che al

tempo stesso mi assale è fortissimo: se solo riuscissi a piangere, lo farei volentieri. [...] Dopo qualche anno di farmaco chelante, o «punturina» come la chiamiamo noi, ci segnarono l'esistenza di un nuovo farmaco rivoluzionario di una primaria casa farmaceutica, che va assunto una volta al giorno per via orale: una miracolosa pastiglia da sciogliersi nell'acqua o nel succo di frutta. Eureka! La vita di nostra figlia e la nostra possono cambiare.

L'anemia di DB può dare diversi effetti collaterali, tra i quali un deficit della crescita, come per la nostra bambina. Fino a oggi non era granché visibile e soprattutto lei non l'ha percepito, ma con l'inizio della scuola elementare la differenza di statura e corporatura si nota e i bambini la fanno notare. Abbiamo quindi valutato, d'intesa con i medici, di sostenere la sua crescita con l'ormone della crescita. Purtroppo la somministrazione dell'ormone avviene attraverso una iniezione serale sottocutanea, tutte le sere, per diversi anni fino allo sviluppo. Già... altri anni di iniezioni! Il problema che nel nostro caso uno più uno non fanno due. Infatti, anche se la nuova iniezione è veloce (3-4 secondi), avviene con un ago sottocutaneo invisibile anche ai suoi occhi, la resistenza della nostra bambina è totale: come biasimarla! Cerchiamo noi genitori di accollarci tutto il peso, almeno fino a quando ci riusciamo. Anche in quella situazione ci informammo e incrociammo tante informazioni e pareri. Stante inoltre lo scarso effetto chelante del microinfusore, decidemmo non senza apprensione, sempre d'intesa con il Centro di riferimento, di provare il nuovo farmaco. Tuttavia rimaneva una forte apprensione, motivata dal fatto che il farmaco era nuovo e quindi non si conoscevano bene tutti gli effetti collaterali. Ci dissero soprattutto di stare attenti agli effetti renali, la bambina doveva bere più di un litro di acqua al giorno.

Inutile dirsi che anche qui nostra figlia non collaborava, o quanto meno ci rendemmo conto che, oltre a essere naturalmente inappetente, è anche naturalmente priva del senso della sete. Il lato positivo fu che chiudemmo in un armadio tutte le nostre siringhe, aghi, microinfusore, disinfectante, fiale, fiale e

così via. Dopo poco tempo il farmaco si dimostrò efficacissimo, i valori del ferro letteralmente crollarono. Eravamo decisamente combattuti: avevamo da un lato una gestione della terapia enormemente più facile, ma la mancanza di spontanea assunzione di liquidi da parte della bambina stressava di molto la situazione, ogni momento della giornata eravamo a chiederci quanto e cosa avesse bevuto e a forzarla a bere per farla arrivare al quantitativo quotidiano raccomandato. Non ci fu un giorno che non rispettammo tale prescrizione, anche minacciando la ripresa delle iniezioni serali, che a volte paradossalmente rimpiangevamo».

Nonostante l'attenzione da parte dei genitori, la bambina tuttavia presentò complicanze renali con il nuovo farmaco orale: «Il suo stato clinico era grave, anzi molto grave, i reni non funzionavano più! Il nome scientifico che ci fu dato era "tubulopatia renale": il rene non trattiene più i sali e le sostanze essenziali, che vengono espulsi con le urine. Ma come? Come può essere successo? È stata monitorata strettamente, ma soprattutto come può essere che una bambina già con i suoi problemi debba anche rischiare la dialisi? Non ha fatto niente di male, non ha gravi peccati da espiare! Perché tutto questo accanimento? Fatto sta che per noi genitori fu un nuovo pugno in pieno stomaco, uno di quelli che ti toglie completamente il fiato. Rialzarsi non è semplice, si barcolla e non si ha più il senso dell'orientamento e dell'equilibrio. Sono quelle situazioni nelle quali sarebbe molto più comodo gettare la spugna e chiedere all'arbitro di contare in fretta fino a dieci per dichiarare il ko. La causa della disfunzione renale era legata alla tossicità del nuovo farmaco, che ovviamente fu immediatamente sospeso».

SENSI DI COLPA E INCERTEZZE

L'impatto con la diagnosi, ma soprattutto la consapevolezza di aver trasmesso il difetto genetico al proprio figlio, comporta sempre un naturale anche se ingiustificato senso di colpa, al quale si aggiungono le incertezze e i problemi connessi al trattamento cronico della malattia.

Scrivere una mamma: *«Inizialmente l'impatto è stato negativo e dai primi incontri con i medici, che spiegavano le complicanze e le caratteristiche della malattia, la situazione non ci era parsa certo incoraggiante. L'iter sarebbe iniziato con la prova dell'unica terapia conosciuta per la DBA: la somministrazione di cortisone. Nel frattempo sono stati effettuati esami anche a noi per stabilire l'eventuale ereditarietà della malattia. Abbiamo così scoperto che il papà aveva la stessa mutazione genetica, pur non avendo avuto mai problemi. Si è presentato così il senso di colpa per aver trasmesso la malattia alla bambina, ma parenti e amici ci hanno fatto comprendere che era impossibile prevedere la situazione e che l'unica cosa importante era occuparsi di lei».*

Scrivere la mamma di un bambino di tre anni malato: *«I nostri equilibri stanno traballando e pensiamo a un terzo figlio anche per un'eventuale trapianto, visto che il fratello non è compatibile. Ma il problema è che io ho il gene mutato, quindi rischiamo di mettere al mondo un bambino con la DBA; e poi, se fosse sano, ma non compatibile, cosa facciamo?»*

Decidere di sottoporre il proprio figlio al trapianto di midollo osseo è una scelta difficile e sofferta.

Il papà di una bambina di sette anni scrive: *«Ricordo ancora oggi il lungo e dettagliato incontro con la dottoressa, che ci spiegò aspetti positivi e negativi legati a questa scelta. Come dico sempre, non auguro al mio peggior nemico di dover decidere sulla vita dei propri figli. È una scelta che, comunque vada, si presta sempre ad avere i suoi lati negativi sia in un verso che nell'altro. Critiche che per di più potrebbero esserci poi rinfacciate proprio dalla bambina nel giorno in cui dovesse diventare adulta. Non voglio neanche affrontare il tema più grave e terrorizzante dell'eventuale perdita durante il trapianto! Vorrei sorvolare sul freddo e spietato parere datoci da un altro luminare in materia. Mentre mi colpirono molto le parole della dottoressa quando disse che anche per lei non era facile affrontare quel colloquio, in quanto nel no-*

stro caso il trapianto non è obbligato, non è questione di vita o di morte, ma di correre il rischio di farla guarire oppure di non modificare lo status quo e magari aggravare la situazione».

LA RESILIENZA

In tre delle otto narrazioni raccolte si rileva una resilienza, dovuta allo sviluppo di capacità di vivere intensamente il presente senza porsi interrogativi sul futuro, ma soprattutto al supporto fornito dall'Associazione e alla fiducia nella ricerca.

Scrivere la mamma di un bambino di otto anni malato: *«Quello che ci conforta di più è che oggi la vita di nostro figlio è assolutamente normale, ci rende felici percepire che è sereno e che riesce a fare tutto quello che desidera e che un bimbo della sua età vuole fare; ed è in questi momenti che penso, forse inconsciamente, di non voler sapere cosa ci riserva la malattia per il futuro. È in questi casi che mi ritrovo contenta di aver smesso di consultare Internet nella speranza di trovare chissà quali notizie o rivelazioni, è in questi casi che sono contenta che esistano ricercatori seri e competenti che pensano a noi».*

Scrivere un'altra mamma: *«Sicuramente inizialmente le attenzioni per la bambina sono cambiate in confronto a quando non sapevamo che fosse malata. Però solo inizialmente, perché col tempo la cosa che abbiamo capito è che il meglio per lei è trattarla il più possibile come una bambina che non ha problemi, cercando di farle apprendere pian piano che cosa comporti la sua malattia. Per questo motivo cerchiamo di comportarci con lei nel modo più normale possibile, dedicandole il tempo che abbiamo a disposizione, come avremmo fatto se non ci fosse stata la malattia. Diciamo che la nostra vita è cambiata perché abbiamo dovuto farcene una ragione, ma la nostra vita viene vissuta giorno per giorno senza pensare ai "se", ai "ma", ai "forse" del domani. Cerchiamo di pensare ai problemi quando si presentano, senza anticiparne i tempi, per poter vivere nel mo-*

do più normale possibile. L'obiettivo, che va perseguito con caparbia e spirito di collaborazione tra le parti, è quello di aiutare i medici ad aiutare i nostri figli e continuare quindi a promuovere eventi che consentano ai medici e alle Associazioni di finanziare i gruppi di ricerca. Insieme si può vincere e sperare in un futuro migliore per tutti i nostri bambini».

La narrazione di una mamma di un bambino di quattro anni testimonia piuttosto un certo grado di reattività che non di resilienza, intesa come la capacità di trasformare un evento negativo, quale la malattia, in un'occasione di crescita umana personale: *«Per mia fortuna - e non so dove riesco ancora a trovarla - vado avanti da sola, cercando la forza in ogni sorriso di mio figlio, crollando solo in momenti in cui sono sola. Alla faccia dell'ignoranza e della presunzione di certi medici, ho un BAMBINO SANO, che parla due lingue, disegna, va all'asilo, nuota da solo, pattina ed è FELICE!»*

DUE AUTOBIOGRAFIE

Dalla storia scritta da una paziente di 33 anni: *«La DBA è stata la compagna invisibile della mia vita, una presenza nascosta la cui identità mi è stata rivelata solo all'età di 33 anni. A pensarci ora, mi sembra incredibile aver vissuto fino a pochi anni fa quasi totalmente all'oscuro del mio male. Credo che sia dipeso da un insieme di fattori concomitanti: primo fra tutti la rarità della malattia che, assieme all'eterogeneità genetica e alla variabilità delle caratteristiche cliniche, rendono particolarmente difficile la sua diagnosi. Inoltre c'è da aggiungere che negli anni '70, quando sono nata, la DBA in Italia era pressoché sconosciuta. Così, oltre a non aver mai avuto una diagnosi certa, mi sono mancate delle spiegazioni esaurienti che mi aiutassero a capire l'entità della mia malattia. Infine c'è anche la paura di vedere e quindi, di fronte a un insieme di informazioni nebulose e poco chiare, spesso si tende a cogliere solo quelle che fanno più piacere, evitando di guardare in faccia la*

realtà fino a quando la malattia non ti esplode in piena faccia mostrandosi in tutta la sua gravità. Mi curarono con il cortisone e continuai a prenderlo fino all'età di tredici anni. Il cortisone, com'è noto, ha diversi effetti collaterali, tra cui quello di abbassare le difese immunitarie rendendoti più esposto agli attacchi dall'esterno; quindi, anche se la mia anemia veniva curata, io non stavo mai veramente bene. Bastava un piccolo sforzo o un colpo di freddo a farmi ammalare e, una volta malata, ci mettevo molto più tempo di qualsiasi persona normale a guarire. Fu per questo che, quando un medico ci disse che con la pubertà sarei guarita, accogliemmo la notizia come una vera liberazione. Avevo tredici anni e smisi di curarmi: senza il cortisone mi sembrava veramente di stare meglio; inoltre, come ho scoperto in seguito, il mio corpo è in grado di produrre autonomamente fino a 6 g/ml di emoglobina (circa la metà di quanto fa una persona normale) e quindi era riuscito ad adattarsi alla nuova situazione, facendomi pensare di essere guarita. Ho sempre condotto una vita regolare, senza eccessivi sforzi, e questo ha contribuito a farmi sentire 'bene', anche se in realtà la DBA era sempre con me e, ogni volta che facevo qualcosa che andava fuori dalla mia solita routine, affaticando troppo il mio fisico, lei si presentava a chiedere il conto». Dopo tre ricoveri in ospedale, la stessa paziente scrive: «A ogni ricovero, mi veniva diagnosticata l'anemia, ma rimaneva un male senza

nome, che sembrava essere solo una debolezza del mio corpo, pronta a esplodere ogni qual volta cercassi di spingerlo oltre le sue capacità. Subito dopo queste crisi, riprendevo a curarmi col cortisone, ma, non essendo realmente a conoscenza della gravità della mia situazione, appena cominciavo a sentirmi meglio, interrompevo la cura. Incoscienza, cecità, cattiva informazione? Come ho detto prima, un insieme di tutti e tre i fattori e poi una gran voglia di sentirmi normale, vivere come tutti gli altri, portare avanti la mia carriera, anche se significava viaggiare spesso e di conseguenza indebolirmi. Il mio fisico stava cedendo lentamente e i tre crolli che avevo avuto, assieme ad altri innumerevoli piccoli segnali, erano il suo modo di avvisarmi, come se cercasse di dirmi "tu hai qualcosa, guarda!". Io però non riuscivo a capirlo, capivo alla perfezione le lingue straniere, ma non riuscivo a comprendere il linguaggio del mio corpo. Poi un giorno mi esplose un'influenza anomala e per tre settimane fui preda di una febbre altissima. La bocca e la gola si erano riempite di placche, mi sentivo morire. Ero lontana da casa per lavoro e, quando finalmente riuscii a rientrare e farmi ricoverare, sentii per la prima volta la mia diagnosi: anemia di Blackfan-Diamond. "È una malattia genetica rara - mi dissero - lei è il nostro unico caso».

Riportiamo infine un brano tratto dalla narrazione del padre di una bambina malata di sette anni: «Mi ri-

cordo il mio primo impatto con il day hospital del Centro di riferimento, un bellissimo reparto, coloratissimo, pieno di giochi e di persone e dopo aver guardato, come un bambino, i piccoli pazienti, sentivo e vedevo nei loro occhi la sofferenza, ma ancor peggio la loro rassegnazione. Dopo cinque minuti mi venne voglia di scappare via. Non lo feci, fui letteralmente terrorizzato e paralizzato. Oggi non ho più quella sensazione, ma gli sguardi dei bambini non sono cambiati».

CONCLUSIONI

Le narrazioni hanno consentito ai medici di prendere coscienza dell'altra faccia della malattia, quella che non si legge nei trattati di Medicina, perché è il vissuto quotidiano di coloro che ne sono affetti e delle loro famiglie. Questi racconti hanno certamente contribuito ad arricchire i curanti di umanità e competenza e a rafforzare quell'alleanza con i pazienti che è il presupposto essenziale della "cura".

Indirizzo per corrispondenza:

Giuseppe Masera
e-mail: g.masera@hsgerardo.org