

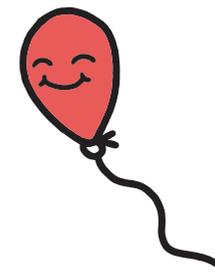
Strade parallele

Storie di vita con beta-talassemia



ILLUSTRATE DA





A CURA DI **OMNICOM PR GROUP**
IN COLLABORAZIONE CON **GALILEO SERVIZI EDITORIALI**

GRAFICA E ILLUSTRAZIONI A CURA DI **FRA!**

LA BETA-TALASSEMIA È...

una malattia cronica del sangue (parte di un più grande gruppo di sindromi beta-talassemiche) causata da un gene difettoso e caratterizzata da una ridotta quantità di globuli rossi nel sangue, ovvero una condizione nota come "anemia"¹. La beta-talassemia si ripercuote su molteplici organi e si associa ad un regime di trattamento complesso e dalla difficile gestione.²

Il termine "talassemia" deriva dall'unione dei vocaboli greci "thàlassa" (mare) e "haîma" (sangue), evidenziando così la diffusa presenza della malattia nelle regioni circostanti il bacino del Mediterraneo. In Italia, si stima che circa 7.000 persone siano affette da talassemia, con una concentrazione significativa nelle regioni del Sud, come la Sicilia, la Sardegna e la Puglia, oltre che in alcune aree del Centro-Nord, quali Lombardia, Piemonte ed Emilia-Romagna³. Questo dato colloca il nostro Paese tra quelli con la più alta incidenza di pazienti talassemici nel mondo.

La beta-talassemia è una condizione genetica che influisce profondamente sulla vita delle persone che ne sono colpite e di chi si prende cura di loro. Le storie contenute in questo booklet non sono soltanto testimonianze di battaglie contro questa malattia, ma riflettono anche i progressi avvenuti nella cura e nella consapevolezza della malattia nel corso degli anni. Da un passato segnato da incertezza e paura, emergono narrazioni di speranza e resilienza, dimostrando che, anche di fronte a una malattia apparentemente insormontabile, la forza interiore di ogni individuo trova sempre il modo di risplendere.

Questo booklet è parte della campagna "Strade parallele", promossa dalla Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie (SITE), con il supporto non condizionato di Vertex Pharmaceuticals, che mira ad evidenziare le sfide che le persone con questa malattia cronica, e chi si prende cura di loro, devono affrontare quotidianamente – e a far conoscere l'impegno di tutti gli attori coinvolti affinché queste due strade, possano un giorno convergere.

Per garantire la riservatezza e il rispetto della privacy dei pazienti coinvolti, tutti i nomi utilizzati nelle storie sono di fantasia.

¹ Saliba A, Taher A. Iron overload in transfusion-dependent thalassemia. *Hematology*. 2015 Jun;20(5):311-2. doi: 10.1179/1024533215Z.000000000365

² Betts M, Flight PA, Paramore LC, Tian L, Milenković D, Sheth S. Systematic Literature Review of the Burden of Disease and Treatment for Transfusion-dependent β -Thalassemia. *Clin Ther*. Feb 2020;42(2):322-337.e2. doi:10.1016/j.clinthera.2019.12.003

³ Elaborazione dati SITE: <https://www.site-italia.org/centri.php?reg=14> (ultimo accesso: 24 Aprile 2024)

Il tempo è una risorsa preziosa per tutti ma per i pazienti talassemici lo è ancora di più. La malattia porta via ore, giorni, settimane. Tempo impiegato nelle trasfusioni, negli esami, nelle visite di controllo, negli spostamenti verso i centri di riferimento più o meno lontani.

Un tempo necessario a stare bene, un tempo di cura e dunque di benessere, ma che a volte pesa come un macigno sulla quotidianità dei pazienti e dei loro cari. Proprio per raccontare il valore di questo tempo, la Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie ha chiesto ad alcuni pazienti e ai loro medici di condividere con i lettori la fatica, il coraggio, le emozioni, i ricordi, ma anche le speranze di una vita sempre più emancipata dalle incombenze della malattia.

Oggi, infatti, i progressi della ricerca hanno liberato molto il tempo delle persone con talassemia, ed in parte anche quello degli operatori sanitari che le hanno in carico: nuovi approcci che consentono di allungare l'intervallo tra una trasfusione e l'altra e terapie orali che evitano le punture sottocute. E tuttavia, accanto a questi progressi, come società scientifica non possiamo sottolineare anche le attuali criticità della presa in carico. In primo luogo, l'organizzazione dei percorsi all'interno delle strutture di riferimento, che dovrebbe essere tesa a limitare al massimo i tempi di permanenza ed evitare i pesanti spostamenti verso i centri di cura, garantendo l'equità di accesso alle terapie indipendentemente dal territorio di residenza.

Serve anche una maggiore attenzione alla multidisciplinarietà, con l'attivazione di reti di specialisti in grado di lavorare insieme per affrontare a 360 gradi le comorbidità e le complicità relative alla malattia. Serve infine uno sforzo ulteriore sulla continuità assistenziale, per consentire, a chi lo desidera, di spostarsi all'interno del Paese o recarsi all'estero per studio, lavoro o svago, senza perdere i riferimenti e la qualità delle terapie. A tutto questo dovrebbe dare risposte la Rete di patologia di recente istituzione, che dovrebbe accompagnarsi anche alla piena implementazione del Registro nazionale di malattia. Sappiamo, infatti, che oggi in Italia ci sono diverse migliaia di talassemici, e che circa il 5% della popolazione italiana è portatrice di un difetto delle catene emoglobiniche. Ma l'assenza di una procedura standardizzata per l'acquisizione e la condivisione dei dati epidemiologici è un forte limite alle nostre conoscenze sulla diffusione della malattia e a una corretta programmazione sanitaria

Le storie incluse in questa raccolta ci aiutano a conoscere meglio il coraggio e le difficoltà sperimentate dalle persone con talassemia. Un grazie di cuore, dunque, a chi ha voluto raccontarle. Ma il nostro grazie va anche a chi consente ogni giorno a questi pazienti – medici, infermieri, specialisti, familiari e caregiver – di vivere una vita all'insegna dell'ottimismo e della speranza.

*Il Consiglio Direttivo
della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie*

LA MALATTIA È UN IMPEGNO QUOTIDIANO

La vita di un genitore con un figlio talassemico è fatta di visite, farmaci, trasfusioni, impegni scolastici ed extra-scolastici e organizzare tutto non è facile.

#DIAGNOSI



LA STORIA DI ROSSELLA

Di fronte alla diagnosi sono rimasta spaesata. Quando è nato il mio primogenito, d'altronde, sembrava tutto normale ed è stato così per nove mesi, fino a quando un'amica mi ha fatto notare che mio figlio quel giorno aveva un colorito insolitamente giallo. Allora c'è stata la corsa dal pediatra, le analisi, l'accesso al pronto soccorso. Aveva l'emoglobina a 5, lo abbiamo preso appena in tempo. Quindi la diagnosi: talassemia major. Mi sentivo persa, non sapevo che fare. Ero consapevole che mio figlio aveva una malattia grave e che ad aiutarlo c'eravamo solo noi, i suoi genitori, che avremmo dovuto trovare la forza per farci carico del suo futuro, ogni giorno.

Qualche anno dopo è nato il mio secondogenito. Una gioia incredibile ma anche una grande preoccupazione di fronte alla seconda diagnosi: di nuovo, talassemia. Ora abbiamo imparato che al futuro è meglio non pensarci, perché dobbiamo concentrarci sul presente. Quando arriva una buona giornata ce la prendiamo e se ne arriva una cattiva, prendiamo anche quella e la affrontiamo.

Le giornate dei miei figli sono come quelle di tutti gli altri bambini: ci sono giornate sì, e giornate no. A differenza degli altri, però, loro devono prendere ogni giorno le medicine, vitamine, farmaci ferrochelanti, a intervalli regolari e con estrema precisione, e non sempre è facile vista l'età. La terapia più impegnativa, la trasfusione, avviene ogni 15-20 giorni. Quelle sono giornate dure ma io mi sono sempre impegnata per non farglielo pesare e mentre siamo lì incontrano tanti bambini e il personale sanitario, che ci ha sempre accolto con calore. La vivono come un gioco e riescono a prenderla abbastanza bene.

Stanno crescendo però e iniziano a notare le differenze con gli altri bimbi. Fino a qualche tempo fa erano convinti che tutti facessero le trasfusioni. Ora però mi chiedono "i miei amici di scuola quando vengono in ospedale per le trasfusioni?" o anche "mamma tu quando la fai la trasfusione?". Il grande ha sette anni e ormai capisce che non può fare tutto quello

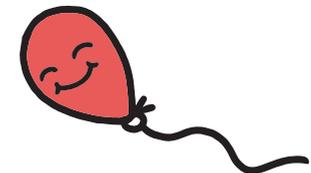
che fanno i suoi coetanei e io sto provando a spiegargli che ci sono delle differenze, che il loro corpo non è uguale a quello di tutti gli altri ma non è facile, perché non voglio che si senta diverso.

La cosa più difficile, comunque, è il tempo: organizzarsi, trovare il modo per fare tutto, incastrando impegni scolastici, terapie, visite, trasfusioni.

Mio marito fa un lavoro che gli rende molto difficile prendere dei permessi, anche per questioni importanti, quindi mi occupo di tutto io, con l'aiuto di mia madre. Una cosa difficile da capire per chi non vive con questa malattia è come condiziona le giornate. Le trasfusioni sono una terapia salvavita e ogni due o tre settimane devo organizzarmi in modo da essere libera tutto il giorno per portare uno dei miei figli in ospedale, mentre mia madre tiene l'altro perché quasi sempre le trasfusioni le fanno in giorni diversi.

Anche gli altri giorni sono pieni di impegni: farmaci da prendere, visite continue dal cardiologo, dall'otorino, dall'oculista e dobbiamo assicurarci che non ci siano problemi. Non possiamo avere impegni che richiedono una frequenza continua.

Se organizziamo un viaggio, anche una vacanza in estate, dobbiamo sempre poter tornare dopo una settimana o poco di più, per poter fare la terapia. Per molti versi la vita dei miei figli non è diversa da quella dei loro coetanei e i miei problemi sono i problemi che ha ogni genitore, ma il tempo che posso dedicare a qualcosa di diverso dalla malattia è molto, molto limitato.



Il lungo percorso dalla nascita alla maturità

La talassemia è una malattia genetica che si trasmette da due genitori portatori di un difetto genetico delle catene dell'emoglobina. È una malattia autosomica recessiva, il che significa che due genitori portatori della mutazione hanno il 25% di possibilità di avere un figlio affetto dalla patologia ad ogni gravidanza. Per sapere se si è portatori è possibile eseguire un test del sangue per valutare l'emocromo, l'assetto marziale e le frazioni dell'emoglobina, così da intercettare eventuali valori alterati e malformazioni dei globuli rossi. Ora però stiamo già utilizzando in Regione Campania modalità diagnostiche innovative che consentono di intercettare i portatori sani e i malati anche a partire da una sola goccia di sangue. Tuttavia, quella di sottoporsi al test è ancora un'iniziativa riservata alla volontà dei singoli cittadini e le iniziative di singoli centri: in Italia non è stata implementata una campagna di screening standardizzata a livello nazionale per le emoglobinopatie che, lo ricordiamo, sono tra le malattie genetiche più diffuse, soprattutto in alcune aree del Paese attualmente in espansione a causa dei flussi migratori e in generale dei movimenti delle popolazioni. Sarebbe quindi auspicabile un ampliamento delle possibilità di diagnosi precoce di queste condizioni.

In caso di gravidanza non programmata o comunque nella quale i genitori non siano consapevoli di essere portatori sani, si può dunque verificare la nascita di un figlio malato. Dal parto e per i primi mesi di vita, il bambino sarà protetto dalla presenza dell'emoglobina fetale, prodotta quando il nascituro è nell'utero materno. Per questo accade che inizialmente non si notino sintomi di alcun tipo. Quando però avviene il passaggio alla produzione dell'emoglobina dell'adulto il bambino inizia a mostrare anemia, con pallore accentuato, inappetenza, stanchezza anomala, perdita di peso o rallentamento della curva di crescita.

L'anemia, come accade nel caso dei figli di Rossella, può essere corretta attraverso le trasfusioni di sangue. In età pediatrica si tende a mantenere un valore di emoglobina più alto rispetto all'età adulta, per garantire ai bambini il corretto sviluppo e ridurre quelle alterazioni ossee così frequenti fino a qualche decennio fa. Le terapie ferrochelanti sono invece autorizzate a partire dai due anni di età. Ma al di là dei progressi degli ultimi anni, il percorso che inizia con la nascita di un figlio talassemico è molto complesso, non soltanto per i genitori ma anche per i centri specializzati nella cura della patologia che alle famiglie devono garantire tutto il sostegno possibile.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Grazie ai test diagnostici, i portatori sani possono arrivare preparati all'eventualità di avere un figlio talassemico, ma a queste famiglie serve, comunque, garantire tutto il supporto possibile.

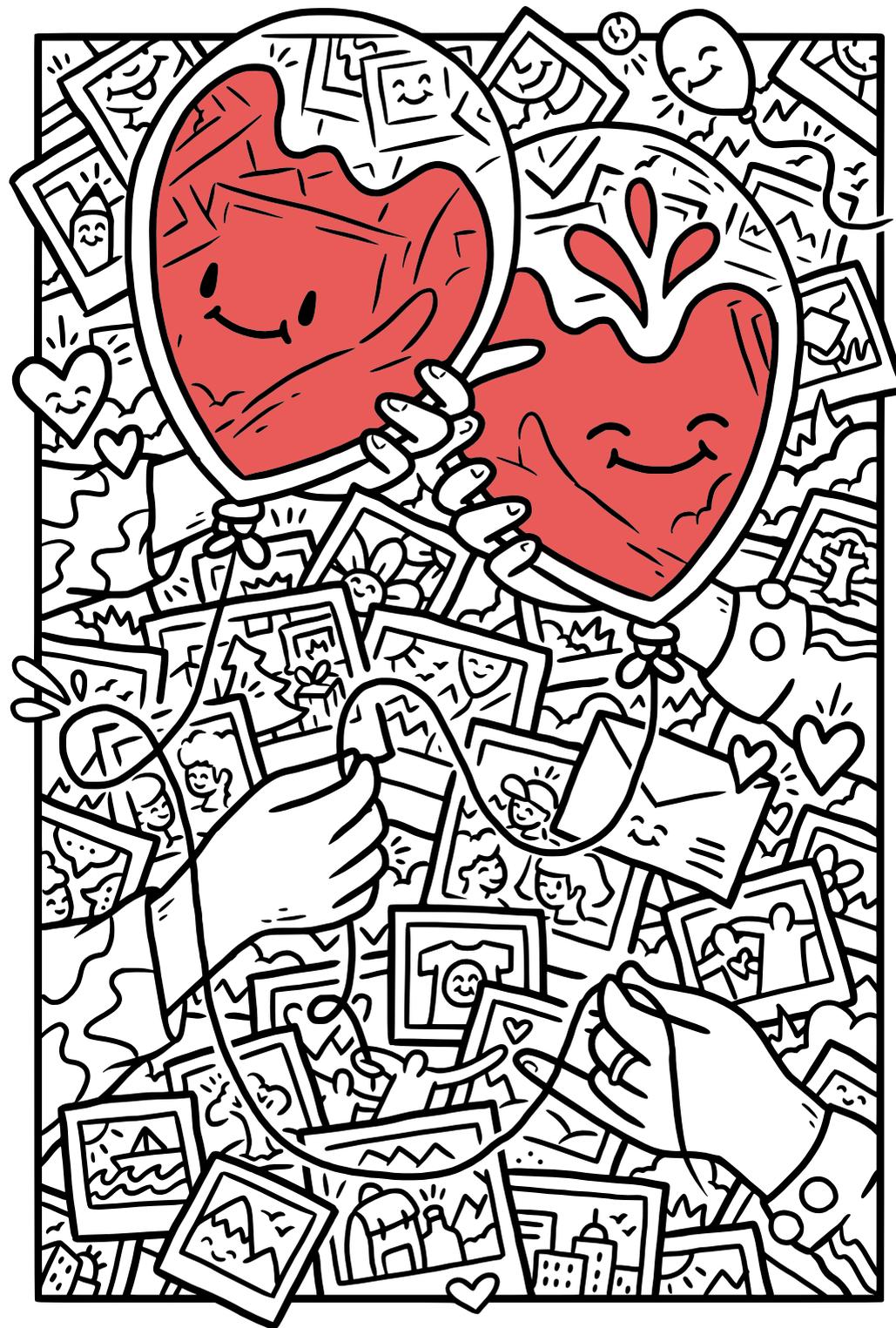
MADDALENA CASALE

Università degli Studi Luigi Vanvitelli,
Centro Europeo per le malattie
rare ERN-Eurobloodnet,
Napoli

LA MIA VITA, UN INTERVALLO TRA LE TRASFUSIONI

Le terapie salvano la vita ma pesano sul tempo dei pazienti, soprattutto di quelli più giovani, e possono rappresentare un ostacolo alla loro realizzazione futura.

#TEMPO



LA STORIA DI RACHELE

Oggi la talassemia è un'abitudine: andare in ospedale, fare le trasfusioni, seguire le terapie. Tutto quello che, quando ero piccola, era un obbligo imposto dai miei genitori, piano piano è diventato una routine da seguire senza pensarci troppo. Ci è voluta, però, tutta la perseveranza e la pazienza di mio padre e mia madre per incanalare la mia ribellione: durante l'adolescenza ho avuto un periodo di forte rifiuto per la malattia e per le terapie (allora più invasive di quelle di oggi) e ricordo i litigi, le urla, la mia disperazione, la voglia di sottrarmi a quella routine così dolorosa. Eppure, nonostante tutto questo, loro ci sono sempre stati per me, contenendomi ed aiutandomi ad accettare la mia condizione.

Grazie a loro, alla mia malattia sono legate anche immagini positive. Mi ricordo di quando andavo al Day Hospital e avevo l'occasione di incontrare ragazzi e ragazze della mia età, con cui dividevo tante attività comuni: le gite, le chiacchiere, il confronto e lo scambio di esperienze. Tutte cose che mi hanno consentito di superare anche i momenti più bui. Ma la consapevolezza vera, quella che mi ha messo davanti alla fragilità della mia condizione, è arrivata più tardi: quando sono tornata al reparto di pediatria che mi aveva seguito fino a qualche anno fa e ho chiesto notizie degli amici che avevano seguito il mio stesso percorso. Ho saputo che alcuni di quei ragazzi oggi non ci sono più. È stato uno shock. Non avevo mai realizzato prima di allora che la talassemia potesse avere anche queste conseguenze.

Per quanto abbia stabilito rapporti importanti con altri pazienti, con i medici e con gli infermieri, quello che mi pesa di più della malattia è proprio il dover andare in ospedale. Sebbene il tempo passi in fretta, persino quando devo restare lì una giornata intera, il fatto di dover interrompere il lavoro o lo studio mi ha sempre fatto sentire in difetto: ho come l'impressione di restare indietro rispetto alla vita degli altri che segue altri percorsi ed è scandita da altri tempi. I miei, invece, sono quelli delle trasfusioni. Ora, grazie ai progressi delle terapie, ne faccio una ogni venti giorni circa, anziché ogni quindici come accadeva in passato.

È un grande passo avanti, ma per me è sempre pesante dover perdere un giorno che potrei dedicare ad altro.

Le trasfusioni rappresentano anche un limite con cui devo fare i conti quando progetto il mio futuro.

Penso al lavoro, per esempio: per me è più difficile gestire una missione lontano da casa, perché significa informarmi bene sul luogo di destinazione, sapere se c'è un ospedale, capire se posso appoggiarmi a un centro diverso dal mio o comunque programmare queste attività tra una trasfusione e l'altra. Se poi dovessi trasferirmi all'estero, questo comporterebbe uno sforzo organizzativo notevole.

Ora, per esempio, devo decidere dove proseguire i miei studi universitari per la laurea magistrale e la mia scelta deve inevitabilmente ricadere su un luogo adatto alle mie condizioni, con un certo tipo di servizi, di sistema sanitario, di infrastrutture che non rendano troppo complicato l'andirivieni con il centro di riferimento. Per quanto io abbia sempre vissuto una vita normale fatta di sport, di passeggiate in montagna e di mille altre attività, i tempi delle trasfusioni sono un ostacolo che potrebbe chiudermi molte porte.

A un coetaneo che sta affrontando il mio stesso percorso regalerei però parole di speranza. Gli direi di fidarsi, perché seguire le terapie serve a stare meglio e a vivere una vita normale. Andiamo in ospedale, facciamo delle punture e questo può essere pesante, ma non dobbiamo mai dimenticare che ci sono malattie peggiori della nostra.



Flessibilità e continuità per accompagnare il paziente

La trasfusione, per quanto fondamentale per la salute e il benessere del paziente, è oggi anche il principale limite alla sua qualità di vita. Le terapie domiciliari consentono oggi ai talassemici una gestione autonoma dei loro tempi, mentre recarsi in ospedale comporta comunque un'organizzazione che impatta molto sulla loro quotidianità. Per fortuna oggi, grazie ai progressi della ricerca, possiamo in alcuni casi ridurre l'apporto trasfusionale e dilatare i tempi di accesso al centro, come nel caso di Rachele che oggi fa una trasfusione ogni 20 giorni anziché ogni 15.

Una parte fondamentale del supporto medico ai pazienti talassemici è garantire flessibilità e disponibilità ove possibile presso il centro di riferimento. Ciò implica un adattamento reciproco dei ritmi degli operatori sanitari e delle esigenze dei pazienti nell'organizzazione delle sedute trasfusionali, delle visite periodiche e dei controlli clinici di follow up da definire con percorsi dedicati. Nel caso in cui un paziente abbia necessità di viaggiare all'estero per un periodo prolungato, come per un viaggio di nozze, per vacanza o per lavoro, è cruciale garantire il supporto continuativo. A livello europeo, è importante avere una rete di specialisti su cui contare quando un paziente esprime il desiderio di spostarsi. Inoltre, è fondamentale assicurare continuità nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta, un passaggio che può essere traumatico per alcuni pazienti quando devono affrontare nuovi centri di riferimento, personale sanitario e modelli organizzativi. L'obiettivo è agevolare questa transizione attraverso una comunicazione efficace tra gli specialisti delle due fasi, collaborando per garantire una transizione graduale e senza traumi.

Negli ultimi vent'anni, il campo della talassemia ha compiuto progressi significativi nella gestione della malattia, offrendo cure sempre più efficaci che consentono una buona qualità di vita. È un periodo caratterizzato da terapie innovative a cui i pazienti possono essere sottoposti, ma è importante che affrontino queste novità con preparazione e in buona salute. Pertanto, nonostante le sfide discusse, è fondamentale sottolineare costantemente l'importanza dell'aderenza alle terapie.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Organizzazione ottimale dei tempi delle cure e degli esami, ma anche continuità in caso di spostamento, e nel passaggio dall'età pediatrica a quella adulta. Così il malato non è mai solo.

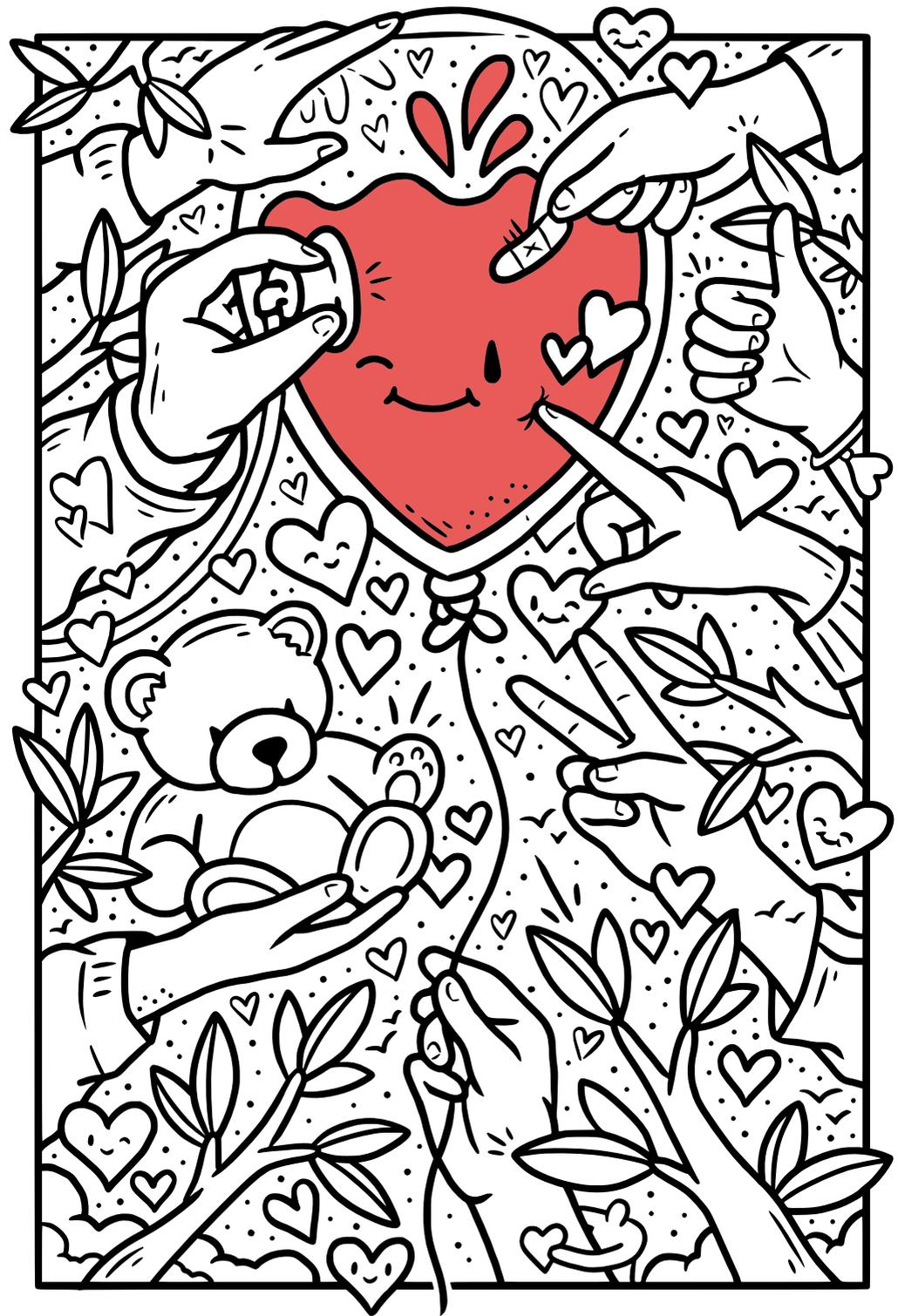
ELENA CASSINERIO

SS Emoglobinopatie, disturbi ereditari del metabolismo e del sistema immunitario, SC Medicina ad Indirizzo Metabolico, Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico - Milano

COSÌ LA RICERCA CAMBIERÀ LE NOSTRE VITE

Tanta fiducia nel progresso
delle terapie, ma anche capacità
di convivere con la malattia,
avendo cura di sé e facendosi
aiutare dagli affetti più cari.

#FUTURO



LA STORIA DI ELISA

La parola che associo alla mia malattia? Convivenza. Già, perché io e la talassemia dobbiamo convivere e lo facciamo, tra alti e bassi, da quando ero davvero molto piccola.

Il mio primo ricordo è brutto e bello allo stesso tempo perché è legato alle punture che dovevo fare tutte le sere, ma anche all'amore dei miei genitori che, per accogliere le mie paure e farmi sentire meno sola, si facevano anche loro la puntura (naturalmente senza medicinale). Volevano insegnarmi ad affrontare la malattia con forza e con coraggio, accettando la mia condizione senza farmi ostacolare dalle difficoltà. Ma a starmi vicino, sin dall'inizio, sono state tante altre persone: mio nonno, per esempio, e le mie amiche più care con cui condivido le avventure della vita sin dai primi anni di scuola. Tutto questo, ancora una volta, è stato possibile anche grazie alla saggezza di mamma e papà che mi hanno insegnato a non vergognarmi della malattia, a parlarne liberamente a tutti, senza nascondermi, così da essere sempre supportata dagli affetti più cari.

Certo, mentirei se dicessi che non ho avuto anche io dei momenti di sconforto. Siamo tutti esseri umani. La preoccupazione in prossimità degli esami di controllo, la paura per gli effetti indesiderati dei medicinali che devo prendere tutti i giorni, ma anche l'angoscia di dover tornare alle terapie di quando ero bambina: questi sono pensieri che ciascuno di noi ha, e riesce a gestire più o meno bene.

Io sono fiduciosa: la ricerca negli ultimi anni ha fatto progressi enormi e so che nei laboratori di tutto il mondo si lavora per dare sempre più speranze ai pazienti.

La nostra vita è cambiata in modo importante, naturalmente in meglio, e questo pensiero mi aiuta a guardare sempre avanti, anziché a un passato dove le terapie impattavano in modo pesante sulla quotidianità.

Ricordo, per esempio, che, verso gli otto o nove anni, i miei genitori mi mettevano la macchinetta sul braccio o sulla gamba e quando andavo a giocare in piazza con gli altri bambini dovevo stare attenta a questo accessorio: potevo correre con i miei compagni ma facendo più attenzione e i miei movimenti erano certamente più limitati. Se oggi dovessi essere nelle stesse condizioni, la mia vita ne risentirebbe parecchio. Per questo oggi sono felice dei progressi della scienza e spero che un giorno tutti potremo accedere a delle terapie che ci libereranno dalla malattia.

Naturalmente so che alcune cose non sono alla mia portata. Se devo programmare un viaggio, devo avere l'accortezza di concentrarlo nei tempi consentiti dalle trasfusioni. Se volessi fare un'esperienza all'estero, di studio o di lavoro, so che per me sarebbe più difficile, perché la mia vita è vincolata dalle terapie. Anche mettere in cantiere una gravidanza per me sarebbe più complicato, perché dovrei sospendere i farmaci per qualche tempo e fare attenzione all'accumulo di ferro. Nonostante ciò non penso che la talassemia mi abbia portato via qualcosa. Sono sempre riuscita a fare quello che volevo. Anche il tempo che devo impiegare per venire al mio Centro di riferimento, fatto di lunghi tragitti in macchina, non è tempo perso, perché è il tempo che serve per curarmi, per stare bene e vivere più serenamente le mie giornate.

Il meraviglioso rapporto che ho instaurato con i medici e il personale che mi segue, e che ringrazio ogni giorno per la loro dedizione, mi ripaga della fatica. Per questo, ai miei compagni di viaggio nella talassemia, soprattutto a quelli più giovani, dico di non avere paura. Ci sono persone che studiano per noi, e dobbiamo avere fiducia nel domani.



I progressi del nuovo millennio

I successi cui abbiamo assistito nella cura della beta-talassemia sarebbero stati impossibili da immaginare appena qualche decennio fa. Fino agli anni '50 del secolo scorso, d'altronde, la patologia portava alla morte entro gli otto/dieci anni. Oggi chi nasce con la talassemia ha un'aspettativa di vita sovrapponibile a quella di un bambino sano, grazie alle nuove terapie ferrochelanti e ai cambiamenti nello schema trasfusionale. Un tempo, infatti, le trasfusioni venivano eseguite "a domanda", cioè quando il paziente presentava livelli di emoglobina molto bassi.

Tuttavia questo approccio esponeva alle complicanze della patologia, che ora sappiamo essere correlate strettamente ai livelli di emoglobina. La terapia trasfusionale oggi viene svolta quindi con l'obiettivo di mantenere i livelli di emoglobina su valori superiori a 9,5-10, in modo da non stimolare il midollo ed evitare la comparsa di deformità scheletriche.

Per i medici questi cambiamenti rendono necessario un importante sforzo organizzativo, perché quando si effettua una trasfusione è necessario programmare contestualmente quella successiva con grande precisione, così da effettuarla quando i valori di emoglobina sono quelli corretti. Ma grazie a questi sforzi una ragazza giovane come Elisa non porta su di sé i segni della malattia, un tempo stigma inevitabile.

Anche la qualità di vita dei pazienti è migliorata molto grazie all'arrivo, nei primi anni del 2000, delle nuove terapie ferrochelanti, praticate a domicilio con farmaci orali, evitando la somministrazione per via endovenosa durante le trasfusioni, o il ricorso alle pompe infusionali, dolorose e ingombranti. Rimane invece il problema dei giorni persi per le trasfusioni, soprattutto per chi deve effettuare spostamenti importanti per raggiungere il centro di riferimento. Un rapido calcolo ci dice che i pazienti dedicano a queste attività di cura e di controllo quasi un mese ogni anno. Il sogno, quindi, è consentire un giorno ai pazienti di recuperare questo tempo, come accade alle persone senza talassemia.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Le nuove terapie ferrochelanti orali, arrivate all'inizio del 2000, hanno migliorato la qualità di vita e l'aderenza terapeutica. I giorni persi per le trasfusioni rimangono il problema da superare.

GIOVAN BATTISTA RUFFO

Direttore U.O. Ematologia e Talassemia
ARNAS Civico Di Cristina Benfratelli
Palermo

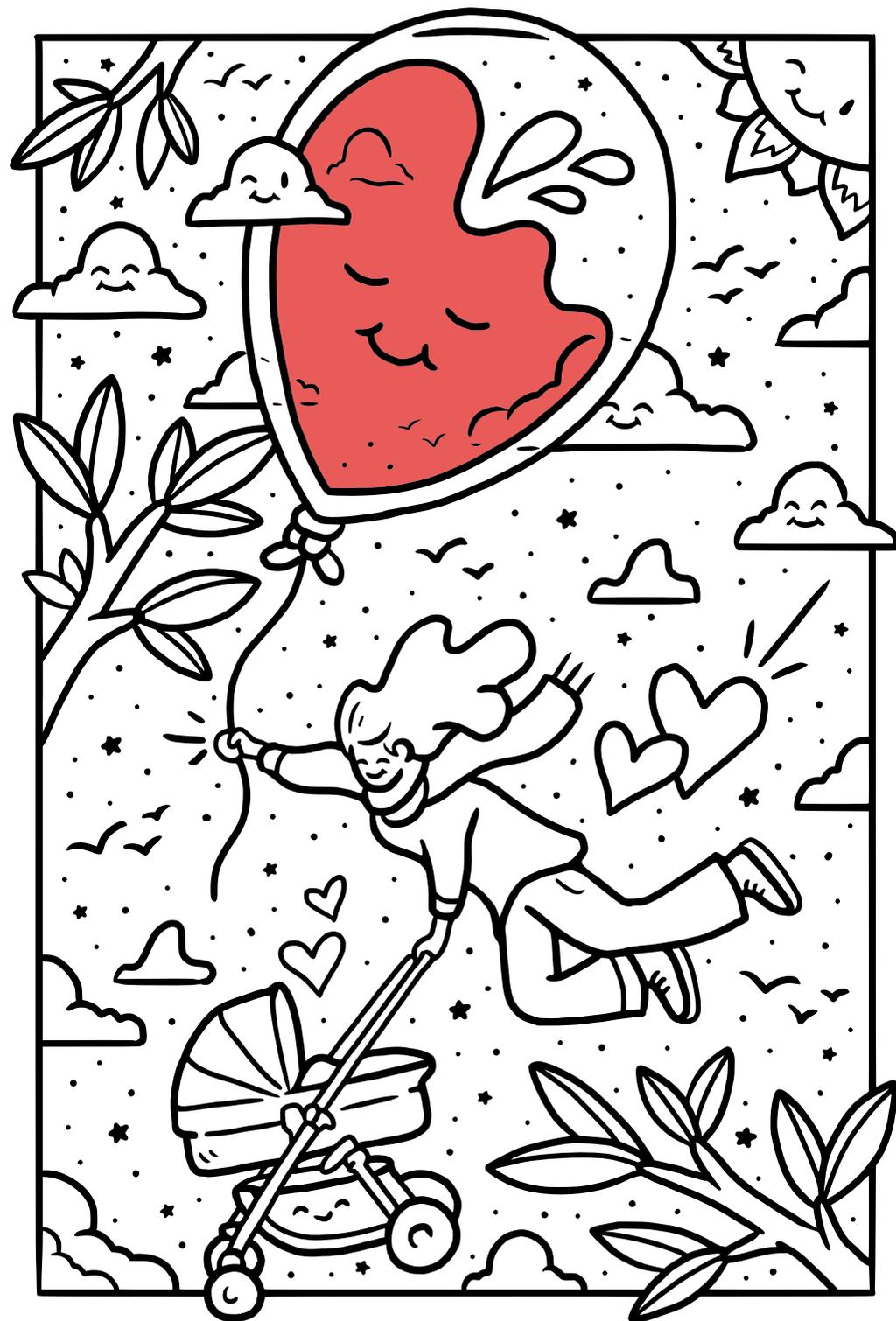
I FIGLI, LA MIA SFIDA PIÙ GRANDE

Gestire il presente senza avere
paura del futuro, rincorrendo
i propri desideri con caparbietà.

Perché, alla fine, i pazienti
possono fare tutto.

A modo loro.

#GRAVIDANZA



LA STORIA DI DELIA

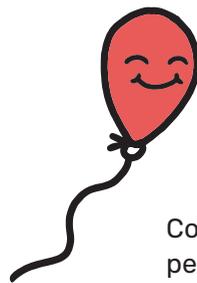
Sono Delia, e ho la talassemia. Però, ancor prima di essere una persona malata, sono una donna piena di vita, con una bella famiglia costruita con fatica, con tanti desideri realizzati e tante cose ancora da fare.

È vero, sin da piccola sono stata abituata a non pensare al futuro, troppo incerto per noi pazienti nati negli anni Ottanta. Ma, oggi, posso dire che, grazie ai progressi della ricerca, guardare al domani non mi spaventa più come prima.

Certo, in passato ho vissuto momenti difficili. Il mio primo ricordo della malattia risale a quando avevo circa due anni: mi torna in mente l'immagine di un ospedale. Ci sono io in un lettino in ferro, dipinto di bianco. Guardo un altro bambino che, in preda allo spavento, o al dolore, si strappa l'ago della trasfusione. Un ricordo cruento, che ha lasciato il segno dentro di me. Ma, accanto a questo, ce ne sono altri bellissimi che negli anni si sono sedimentati e hanno fatto di me la persona che sono.

Ricordo il professore in camice bianco che si sedeva sul mio letto e ci insegnava, a me e alla mia mamma, a tirare fuori la grinta necessaria per gestire al meglio la malattia così che io potessi realizzare pienamente la mia vita. Ricordo la dottoressa che mi ha aiutato ad affrontare l'allattamento dei miei figli, nonostante il parere contrario di altri medici, e che, nel buio di quel momento, ha saputo cogliere un raggio di luce e donarmelo. Ricordo i miei genitori che mi hanno sempre spinto a fare di più, stimolandomi nella musica e nello sport, e consentendomi di vivere a tutto tondo.

Ancora oggi cerco di non farmi limitare dalla malattia: canto, faccio teatro, mi occupo di sociale, di anziani, di scuola e non ho mai usato la stanchezza come scusa per non fare cose che non ho voglia di fare. Però, non è stato sempre facile confrontarsi con l'esterno. Ci sono tante persone che non conoscono la talassemia, non sanno cosa comporta e non la sanno comprendere.



Così, spesso, evito di condividere con gli altri la fatica della malattia: non per vergogna, ma perché non voglio vedere l'imbarazzo o la compassione sui volti della gente.

I miei genitori mi hanno educata a non perdere tempo. Purtroppo si pensava che la nostra vita sarebbe stata breve e che fosse necessario concentrare tutto in pochi anni. Ancora oggi concentrarmi sul presente è quello che so fare meglio, mentre progettare il futuro mi mette ansia: comporta pensare ai miei figli, a quando non ci sarò più per loro. Così vivo con la paura di non riuscire a finire una cosa e di doverla lasciare al giorno successivo. Il mio unico rimpianto, in questo senso, è di non aver gustato appieno alcuni frammenti di vita: avrei potuto assaporarli con più lentezza, e invece li ho divorati in un sol boccone.

Oggi vorrei che le persone intorno a me mi vedessero per quella che sono, oltre la malattia. È vero, sono una persona energica, positiva e coraggiosa ma questa corazza l'ho costruita nel tempo con fatica, con dolore, sofferenza e anche solitudine. E, dietro la corazza, c'è comunque una persona con le sue fragilità, che ha il diritto di dire "sono stanca, non ce la faccio più", anche se il giorno dopo è pronta a ripartire.

Un consiglio alla me bambina? Vivi la tua vita al massimo delle forze, non arrenderti, non lasciarti mai condizionare da chi ti dice che una cosa non puoi farla.

Noi possiamo fare tutto! Magari non esattamente come gli altri, ma il bello sta anche in questo: noi facciamo tutto, ma a modo nostro.

La gravidanza è possibile, ma quanta fatica!

Grazie ai progressi della ricerca, oggi le persone con talassemia vivono meglio e più a lungo. È naturale quindi che molte donne abbiano desiderio di crearsi una famiglia e fare dei figli, cosa che fino a trent'anni fa, tranne casi sporadici, non era possibile. Dai primi anni Duemila, invece, stiamo assistendo a un aumento di nascite tra le pazienti, con i primi bambini che oggi hanno raggiunto i 25 anni di età. Ma, per le donne talassemiche, quella di programmare una gravidanza resta una scelta non banale. Molte di loro infatti devono fare i conti con l'infertilità provocata dall'accumulo di ferro a livello dell'ipofisi, la ghiandola che determina la produzione degli estrogeni da parte dell'ovaio. Per questo può essere necessario ricorrere alle tecniche di procreazione medicalmente assistita.

Una volta ottenuta, la gravidanza resta comunque una fase molto delicata: si rende spesso necessaria un'intensificazione della terapia trasfusionale per contrastare la rapida discesa dell'emoglobina, alla quale deve però essere associata la sospensione della terapia chelante. Questo comporta un aumentato accumulo di ferro che può dar luogo a pericolose complicanze se la donna non inizia la gravidanza in condizioni ottimali da questo punto di vista.

Anche la fase del parto deve essere gestita con attenzione: molti ginecologi, a scopo precauzionale, consigliano il cesareo, che tuttavia in alcune pazienti, come è stato il caso di Delia, può generare sofferenza per la volontà di vivere questo importante momento in modo più naturale. Un discorso analogo va fatto per l'allattamento al seno. Alcune pazienti hanno il legittimo desiderio di allattare, che comporta però la scelta forzata del farmaco ferrochelante meno pratico e gradito: è necessario quindi accompagnare la donna nella sua scelta e seguire con attenzione tutto il percorso, monitorando la situazione clinica e psicologica per salvaguardare il bambino e la neomamma.

Non dimentichiamo infine che le pazienti con talassemia devono affrontare un carico ancora più pesante nella vita quotidiana: alla cura dei figli e alle incombenze familiari si accompagna infatti anche il carico delle visite, dei controlli, delle trasfusioni. La fatica "normale" tipica della vita femminile, per queste donne si moltiplica e rischia di travolgerle in assenza di un adeguato supporto, non solo medico ma anche sociale.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Le nuove terapie consentono di programmare la nascita di un figlio con maggiore serenità. Ma tanti sono gli ostacoli che le donne con talassemia devono superare per soddisfare questo desiderio.

RAFFAELLA ORIGA

Università di Cagliari, SC Centro Microcitemie
e Anemie Rare, ASL Cagliari,
Presidente SITE

SONO LA PAZIENTE IDEALE, GRAZIE AI CAMICI BIANCHI

Presentarsi ai controlli, effettuare con costanza le terapie, stabilire un'alleanza con i medici e seguire i loro consigli.

Per progettare il futuro
bisogna curarsi.

#EMPOWERMENT



LA STORIA DI SOLE

Quando sono nata ero una bella bambina, quattro chili di salute e allegria. Poi, a sei mesi, ho cominciato a perdere terreno, stavo poco bene e subito dopo è arrivata la diagnosi. Il mio primo ricordo? Tanti camici bianchi attorno a me, che mi portano via su una lettiga per farmi un prelievo. Non dimenticherò mai il terrore di essere strappata da mia madre, la paura dell'ago. Ancora oggi è un ricordo potente, un'immagine che a volte mi torna alla mente. Con il passare degli anni, però, il mio rapporto con i camici bianchi è molto cambiato. Se oggi mi definiscono "la paziente ideale" – perché faccio tutti i controlli, non salto gli appuntamenti, seguo le terapie con grande scrupolosità – è proprio grazie al rapporto che ho instaurato con i medici e tutti gli operatori sanitari che mi seguono nella gestione della malattia. Sono per me una seconda famiglia.

Non sono più i nemici che mi allontanano dalle braccia di mia madre, ma coloro che combattono la battaglia insieme a me. Sono le persone che mi conoscono meglio di chiunque altro, sono il mio punto di riferimento, sono quelli che mi supportano nei momenti di difficoltà, a cui posso chiedere aiuto quando non sto bene o semplicemente un consiglio per stare meglio durante le terapie.



Anche la mia famiglia ha avuto un ruolo importante nella gestione della malattia. Mia madre, che mi ha avuta quando era giovanissima, non mi ha mai nascosto nulla della mia condizione, così sono cresciuta con la consapevolezza di dovermi curare per stare bene. Sono nata in una borgata di Palermo, dove i vicini di casa non avevano gli strumenti per capire quale fosse il mio problema. Non era facile camminare per le stradine del borgo e sentirmi osservata con curiosità mista a compassione. Ma mia madre, che si era informata in tutti i modi allora disponibili e aveva chiesto ai medici che tipo di vita mi aspettasse in futuro, mi aveva spiegato bene tutto quello che avrei dovuto fare. Mi diceva sempre che per stare bene, per crescere, per studiare come gli altri, avrei dovuto curarmi. E così ho fatto! Ricordo che, a tre anni e mezzo, al primo anno di asilo, andavo già in giro con una pompetta più grande di me. Quando le chiesi per quanto tempo avrei dovuto portarla, mi disse la verità: per sempre. Fu come se mi fosse caduta addosso una montagna, ma lo accettai. Se volevo vivere, questo avrei dovuto fare.

Il futuro lo immaginavo come una conquista. Più crescevo, più mi curavo, più conquistavo il mio domani. Nella vita ho imparato che non bisogna fermarsi mai, non bisogna compatirsi, bisogna solo andare avanti e superare gli ostacoli che si incontrano lungo il cammino. Oggi mi sento realizzata perché ho esaudito il mio desiderio, quello di formarmi una famiglia e avere dei figli. Questa è stata la mia più grande conquista. Non è stato facile, ma oggi ho tre ragazzi meravigliosi. Ho anche studiato, e mi sono fermata là dove mi volevo fermare.

Oggi vivere con la talassemia è più facile. I bambini e i ragazzi non portano più sul volto i segni della malattia come in passato. Sappiamo tutto della patologia, abbiamo medici competenti, controlli costanti e terapie sempre migliori. Ai giovani, e alle loro mamme, vorrei dire di non arrendersi mai, di avere fiducia nella ricerca e, soprattutto, di curarsi al meglio, di non trascurare mai le terapie. La consapevolezza è la nostra arma più importante.

Un'alleanza per la salute

La talassemia non è una malattia che si affronta da soli.

È una malattia che si gestisce con il supporto della famiglia, degli affetti più cari ma, soprattutto, è una sfida che si vince nell'alleanza con il personale sanitario, i medici e gli infermieri. Un'affermazione sempre più vera visto che l'aspettativa di vita dei pazienti è oggi tendenzialmente paragonabile a quella della popolazione generale e il passare degli anni fa sperimentare non solo le complicazioni della malattia in sé, ma anche le patologie croniche legate all'invecchiamento, come il diabete, i problemi cardiaci e i tumori.

La vita di un talassemico, per forza di cose, è un po' più complicata di quella di chi non è malato. Ma, quando il paziente accetta di non portare il peso della talassemia in solitudine, ogni problema diventa superabile a partire da una fase complessa come l'adolescenza, quando la ribellione verso i genitori e l'autorità può diventare ribellione nei confronti della malattia e delle terapie e può subentrare il rifiuto di curarsi. In questi momenti è importante accompagnare i pazienti, giovani e adulti, all'accettazione della malattia, a riconoscerla come uno dei tanti tasselli che compongono la vita.

Anche perché è proprio mantenendo i livelli corretti di emoglobina con trasfusioni puntuali e regolari e seguendo la terapia chelante che oggi si evitano tutte le stimmate classiche del paziente talassemico, e si cresce mantenendo una fisionomia che non fa sentire diversi dai compagni e dagli amici.

Con l'età adulta possono subentrare nuovi problemi: i guai sul lavoro, la crescita dei figli, le difficoltà in famiglia, tutti ostacoli che possono distrarre dal sottoporsi regolarmente alle visite, ai controlli, alle cure. In questa fase, l'alleanza con i medici diventa ancora più importante. Ce lo ha mostrato Sole, definita la "paziente ideale": determinata e attenta all'aderenza terapeutica, con i medici e il personale sanitario ha instaurato un rapporto di confidenza che ha permesso di affrontare più serenamente ogni difficoltà, come una mancata risposta alla terapia chelante che può provocare complicanze severe.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Un rapporto di fiducia e confidenza con il medico è fondamentale in ogni fase della malattia, dall'adolescenza all'età adulta, per agevolare l'aderenza alle terapie.

ROSARIO DI MAGGIO

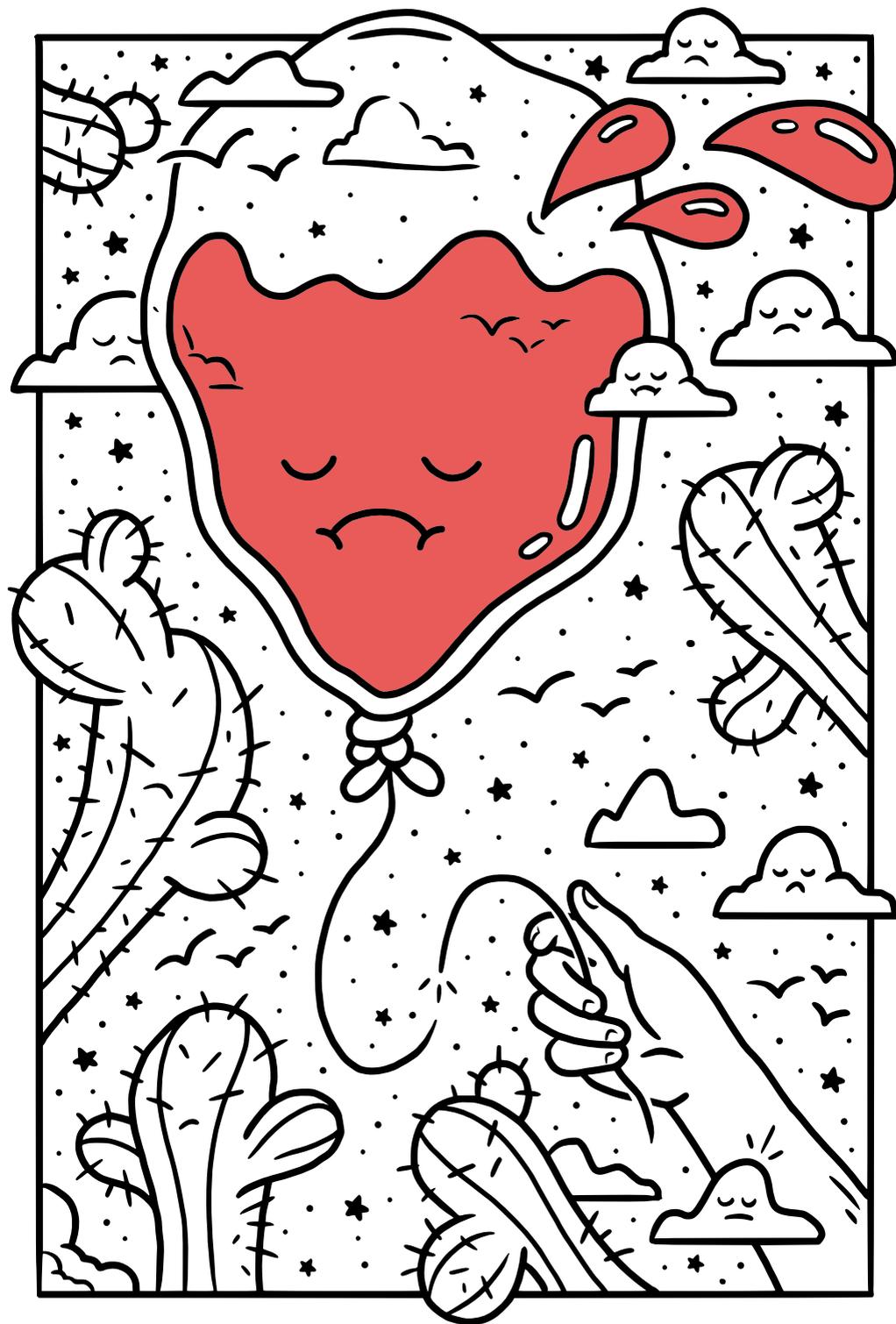
Dirigente Medico U.O.C. Ematologia
per le Malattie Rare del Sangue e degli
Organi Ematopoietici, A.O.O.R Villa Sofia -
V. Cervello, Palermo

LA MALATTIA CI RICORDA CHE SIAMO FRAGILI

Ho a disposizione terapie innovative, centri di eccellenza, medici preparati, ma non tutti sono fortunati allo stesso modo.

Anche chi è in difficoltà ha diritto di essere ascoltato.

#COMPLICANZE



LA STORIA DI MICHELE =

Né positiva né negativa: la talassemia è un'esperienza, punto. Fa parte della vita, come tante altre cose. A me ha regalato anche cose buone. Mi ha insegnato a fare dei compromessi, a trasformare una situazione difficile in un privilegio. Penso sempre alla fortuna di essere nato a Ferrara anziché in un Paese in guerra, per esempio, dove oggi avere la talassemia è un problema assai più serio.

La malattia mi ha consentito di avere una personalità più solida e strutturata. Mi ha aiutato ad essere più attento ai bisogni degli altri, ad essere solidale con chi vive momenti di difficoltà peggiori dei miei. Ogni giorno tocco con mano la mia fortuna, mi ricordo che nella mia città non è mai mancato il sangue per le trasfusioni, che noi malati abbiamo accesso alle terapie più innovative, che possiamo contare su metodi diagnostici di ultima generazione, su medici competenti, su centri efficienti.

Naturalmente anche nella mia vita non sono mancati periodi complicati. Durante l'adolescenza, per esempio, ho avuto un rifiuto nei confronti della malattia, non facevo le terapie, non seguivo le corrette abitudini di vita per uno nelle mie condizioni. Ma la talassemia, per quanto non sia una passeggiata, non mi ha mai limitato: se ho qualche rimpianto nella vita professionale, questo è dipeso solo dalle mie scelte.

È anche vero che in generale l'ambiente di lavoro non è molto amico dei pazienti. C'è un primo momento in cui i colleghi partecipano della tua condizione, ti fanno domande e ti danno supporto ma quando sono tutti proiettati sui loro obiettivi, il fatto che una persona abbia dei problemi, debba prendersi dei permessi per fare delle visite o faccia delle assenze per restare a casa, non è visto di buon occhio. Anche a scuola ho avuto qualche difficoltà: i bambini sanno essere generosi ma anche molto crudeli, e qualche episodio di bullismo, come si dice oggi, me lo ricordo bene. Per fortuna non mi sono mai chiuso in me stesso, ho avuto tanti amici. Questo anche grazie alle parole del professore che mi seguiva. Si raccomandava sempre di avere amicizie anche al di fuori dell'ambiente

ospedaliero, perché – diceva – eravamo persone come tutte le altre, e dovevamo vivere una vita il più normale possibile, una vita che andasse al di là delle trasfusioni.

Ora, con gli anni che passano, devo fare i conti anche con altri piccoli problemi: l'ipertensione, il colesterolo alto, o magari un'infezione che nel mio caso non va sottovalutata. Ma noi talassemici siamo abituati ad essere aderenti alle terapie, e una pasticca in più non fa la differenza. Diverso è quando arrivano le complicanze serie, quelle che riguardano gli altri organi e che derivano dalla nostra patologia: un blocco renale, un problema cardiaco, il diabete o problemi alle ossa. Questo ci ricorda che siamo più fragili degli altri, e che viviamo in un equilibrio precario che si può rompere da un momento all'altro. Per questo è importante il ruolo del medico, che deve guidarci e darci i consigli giusti per superare gli ostacoli che ci troviamo davanti.

So bene che il racconto della mia patologia è diverso da quello di chiunque altro, e non pretendo di essere un modello per nessuno.

Io mi considero fortunato, ma c'è chi ha vissuto questa condizione con maggiori difficoltà e grande dolore. Siamo tutti diversi. L'importante è ricordarsi che non c'è un modo giusto per vivere la talassemia, e che tutti i pazienti meritano rispetto e considerazione.



Una rete per l'approccio multidisciplinare della talassemia

Le trasfusioni di sangue rappresentano per il paziente talassemico un'arma a doppio taglio. Perché da un lato correggono l'anemia, dall'altro purtroppo apportano quantità di ferro importanti, circa 200 mg per ogni sacca trasfusa. E non va dimenticato che un paziente talassemico trasfonde 2-3 unità di sangue ogni 15-20 giorni per tutta la vita.

L'eccesso di ferro non può essere eliminato per vie naturali, ma va trattato con terapie chelanti continue per limitare il danno ossidativo agli organi. Si tratta di una terapia salvavita, poiché l'accumulo di ferro può danneggiare seriamente e in modo irreversibile organi come il cuore, il pancreas, e ghiandole come la tiroide e l'ipofisi provocando complicanze come la cardiopatia, il diabete e le disfunzioni ghiandolari.

L'evoluzione della malattia dipende fortemente dalla disponibilità e dalla qualità delle cure. Per i pazienti talassemici che possono disporre delle terapie più appropriate – come nel caso di Michele – l'aspettativa di vita si sta sempre più avvicinando a quella della popolazione sana. Questo comporta che alle complicanze specifiche della talassemia si stanno aggiungendo le comorbidità tipiche dell'età che avanza, come l'osteoporosi, con un grosso impatto sulla qualità di vita.

Risulta pertanto fondamentale che questi pazienti vengano gestiti con un lavoro di squadra, un team multidisciplinare che raccolga professionisti con diverse competenze. Per questo è necessario che il medico esperto di talassemia si confronti con il cardiologo, l'endocrinologo, il radiologo e gli altri specialisti, in uno scambio reciproco di competenze.

Purtroppo non tutti i centri che seguono pazienti talassemici, soprattutto quelli più piccoli o dislocati in aree periferiche, hanno a disposizione le risorse necessarie per fare fronte a queste necessità.

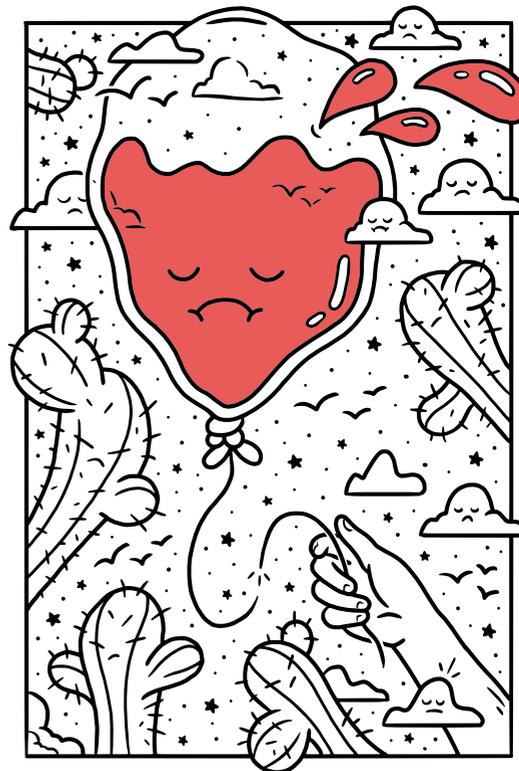
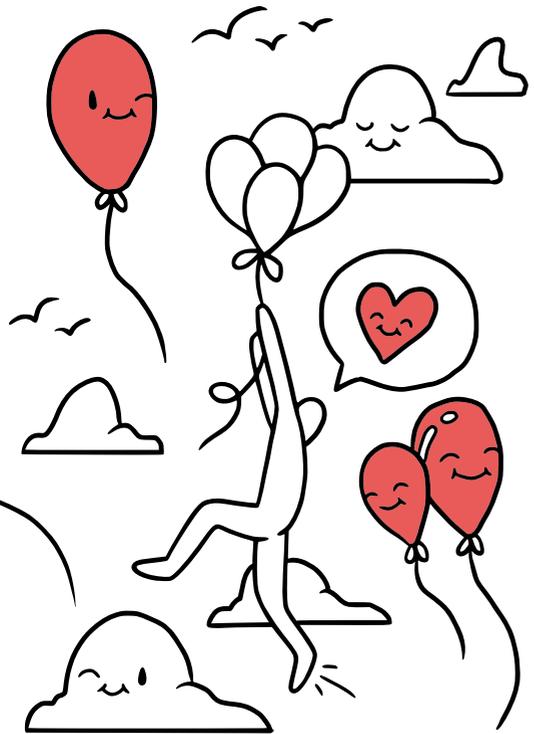
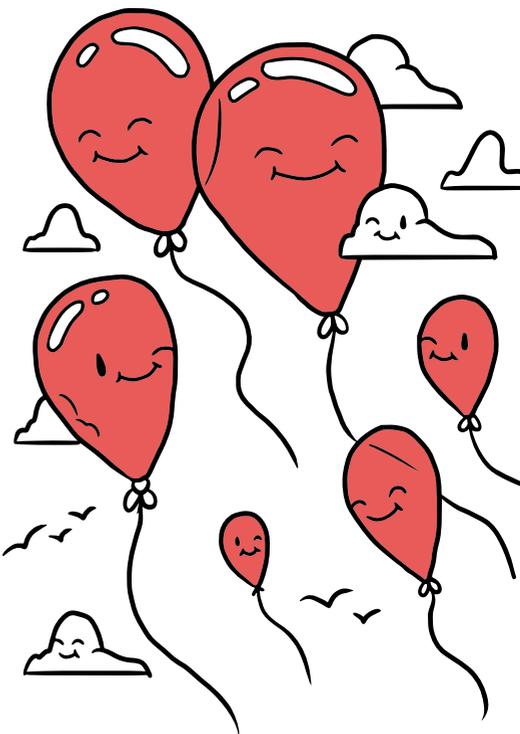
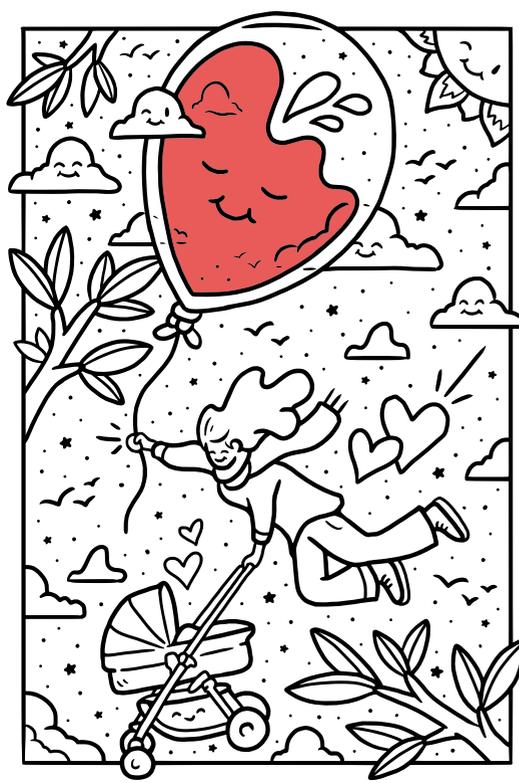
È dunque indispensabile entrare nell'ottica del lavoro in rete a livello locale, regionale e nazionale per poter garantire a tutti i pazienti le stesse opportunità di cura.

IL COMMENTO DELL'ESPERTO:

Complicanze e comorbidità vanno gestite da un team di specialisti con diverse competenze, ma non tutti i centri hanno le stesse risorse a disposizione: un ostacolo ad un equo accesso alle cure.

FILOMENA LONGO

Direttrice SSD Day Hospital
della Talassemia e delle Emoglobinopatie,
AOU Ferrara



A CURA DI **OMNICOM PR GROUP**
IN COLLABORAZIONE CON **GALILEO SERVIZI EDITORIALI**

GRAFICA E ILLUSTRAZIONI A CURA DI **FRA!**

IT-02-2400032

Realizzato nell'ambito della campagna
di informazione e sensibilizzazione

**“Strade Parallele.
Beta-talassemia: voci, immagini, bisogni”**



PROMOSSA DA



CON IL SUPPORTO
NON CONDIZIONATO DI

