

Il caso della fibrosi cistica

Samantha Hillyard

International Association of Cystic Fibrosis Adults

Geneticamente programmata per autodistruggermi

Mentre crescevo con la fibrosi cistica, pensavo alla malattia come a qualcosa che mi rendeva un'entità unica differente dai miei pari. Ero felicemente ignorante delle realtà incombenti in futuro. Fin dall'adolescenza ho subito molte operazioni per asportare i polipi nasali. I miei sintomi polmonari erano pochi, grazie a una diagnosi precoce, ma soffrivo regolarmente di blocchi intestinali e severi sintomi addominali. Comunque io classificavo questi sintomi come qualcosa di cui avevo il parziale controllo.

Dall'adolescenza il mio polmone è stato colonizzato dalla *Pseudomonas aeruginosa*, e come risultato ho tossito aggressivamente dai dieci fino a metà dei vent'anni. Facevo sempre la fisioterapia, anche nei giorni in cui non vedevo alcun effetto immediato (per esempio lo sputo). Credevo che la mia adesione fosse semplicemente al di sotto di un eccessivo bisogno di routine. Dai 17 anni vivevo sola e avevo un lavoro a tempo pieno e una vita sociale attiva. Facevo fisioterapia ogni giorno e prendevo le medicine religiosamente, ma ora avevo un nuovo, talvolta eccessivo, stile di vita (ho persino fumato per un anno). Durante i successivi 5 anni gradualmente mi aggravai. Sebbene la funzionalità polmonare fosse ancora accettabile, cominciai a tossire sangue sempre più spesso e la mia preoccupazione sulla frequenza di questi sanguinamenti crebbe.

Il senso di autocoscienza si intensificò, fino a che divenni incapace di conciliare la mia condizione con il mondo esterno, specie con il lavoro.

Il risultato fu che ero stressata, stanca e mi indebolii. Decisi di lasciare il lavoro e di vivere dei sussidi di invalidità. In

realtà continuai a lavorare a casa su base volontaria, scrivendo articoli e curando riviste per persone con fibrosi cistica. Nel frattempo, i miei sanguinamenti avevano raggiunto il punto in cui potevano scatenarsi anche solo piegandomi. Avevo strane perdite di sensibilità di parte del mio corpo, accompagnate da confusione, indebolimento della vista, e paralisi. Non ho mai avuto la sensazione di essere presa sul serio dai medici che mi avevano in cura, quando raccontavo i miei problemi.

Nell'estate del 1996 divenni depressa. Per la prima volta non avevo il controllo del mio corpo. In autunno ebbi una vasta emorragia e persi conoscenza (paralizzata e cieca). È stata, questa, la più spaventosa esperienza della mia vita, ed è stato anche il giorno che sono stata crudelmente privata della mia fiducia. Quando mi svegliai, riuscii a chiamare aiuto e fui portata in ospedale per una trasfusione di emergenza.

Il giorno dopo feci una broncoscopia, e una embolizzazione. Con questa procedura i sanguinamenti divennero saltuari. Ho avuto ancora ampie perdite, ma nessuna così grave come quell'emorragia. Anche adesso ho tracce di sangue nell'espettorato ogni giorno. Più o meno in quel periodo, le convulsioni cominciarono a diventare più regolari e dovetti rinunciare alla patente di guida.

Fui indirizzata a un neurologo, che diagnosticò un'ernia cerebrale, e ipotizzò che le convulsioni fossero causate da questo difetto, verificatosi per aver regolarmente tossito durante tutta la vita. Sebbene sollevata per avere avuto una diagnosi, mi sentivo ingannata: la fisioterapia, che per tutta la vita avevo fatto diligentemente allo scopo di migliorare la mia salute, mi si era ritorta contro. Sì, come effetto la mia vita si era allungata,

ma la sua qualità fortemente peggiorata. Poiché le emorragie spesso si accompagnavano alle convulsioni, avevo bisogno di assistenza per 24 ore.

Trovai questo molto difficile da affrontare emotivamente, e sviluppai un disordine alimentare per recuperare un qualche controllo del mio corpo. Nonostante tutto, credo di avere imparato a tenere testa alla mia condizione, con l'aiuto del mio partner, della famiglia e degli amici. Attualmente mi rivolgo a una clinica diversa, dove le mie necessità sono meglio prese in carico e dove lo staff mi aiuta a personalizzare la terapia. Per esempio, hanno esplorato varie forme di fisioterapia per minimizzare la pressione sull'ernia cerebrale, e come risultato le convulsioni sono diventate meno frequenti. Essere co-responsabile della terapia mi ha aiutato a ricostruire un po' della fiducia che avevo perduta. Sono grata alla ricerca medica, perché sono sicura che senza di essa non sarei qui. Nonostante questi progressi, con il passare degli anni, i pazienti con fibrosi cistica incontrano numerosi problemi, spesso dovuti proprio agli interventi medici.

Ecco alcuni esempi di queste difficoltà ulteriori che dobbiamo affrontare: osteoporosi, diabete, eczema, incontinenza, afte orali o vaginali, perdita dei riflessi viscerali, infertilità e dolori severi ad addome, torace, articolazioni. Io sono geneticamente programmata per autodistruggermi, ma devo provare a sconfiggere il mio genotipo (Delta F508/ Delta F508) con la stessa ribelle determinazione che riservavo ai miei genitori quando ero una adolescente.

Alla pagina seguente il commento di Giuseppe Magazzù dell'Università di Messina.

Per corrispondenza:

Samantha Hillyard

e-mail: arb@hotelturbo.co.uk

Abstract

Great progress has been made by medical science in the knowledge and management of cystic fibrosis (CF). Expert paediatricians have learned to improve nutritional state and to take better care of pulmonary infections, for the latter there are new and more efficacious antibiotics. Thus the survival age has increased so, that it is estimated that in 2010 there will be an equal number of children and adults with cystic fibrosis. This letter of a patient with CF, with its terrible and spine-chilling truth (even from the title) and the following comment make us consider how much it is necessary to learn in order to assure these patients a better quality of life.

*Samantha Hillyard, Giuseppe Magazzù, Programmed for auto destruction
Quaderni acp 2003 vol X n° 1; 49-50*

Aiutare a trovare la propria identità di persona

Sono grato alla redazione di *Quaderni acp* per avermi proposto il commento di un'altra lettera apparsa sul supplemento di *Lancet* di dicembre 2001, dedicato alle malattie croniche e in particolare al vissuto di malattia dei pazienti. Le malattie prese in considerazione sono varie e a prognosi diversa, alcune potenzialmente fatali. Ho recensito in precedenza la lettera della Presidentessa dell'Associazione Finnica della Celiachia, che evidenziava come fosse cambiata la sua qualità di vita, dopo aver avuto la "soluzione" con la diagnosi ai suoi problemi, ma che ci diceva anche che la qualità di vita di una persona con malattia cronica non fosse direttamente correlata con la gravità e con la prognosi, ma piuttosto con la percezione della propria condizione.

È istintivo rinfacciare a una persona celiaca la "fortuna" di avere un problema che si risolve "solo con una dieta", magari aggiungendo "pensa se avessi la fibrosi cistica". D'altra parte, qual è il commento da fare a quanto scritto da chi si sente geneticamente programmata per autodistruggersi? Sono ovvie l'angoscia e la disperazione di una persona che illustra la storia naturale di fibrosi cistica.

Non è, però, così ovvio che un medico si preoccupi di quello che il paziente sente. Il commento a questo è che il fascicolo speciale di *Lancet* dovrebbe costituire un insostituibile testo base per la formazione di un medico, da far leggere sin dai primi giorni del corso di laurea.

Come sottolineano Barbour e Kleinert, nel loro editoriale, nelle Facoltà di Medicina si insegna a raccogliere un'anamnesi completa, ma questa spesso non comprende gli aspetti sociali.

Quando invece sono i pazienti a descrivere le loro malattie, essi non raccontano le procedure subite o i dettagli della patologia, ma come la malattia influenzi loro e le loro famiglie.

Le persone affette da malattie croniche devono combattere il più spesso per riaf-

fermare la loro identità di individuo che esiste a prescindere dall'essere paziente. Si insegna a riconoscere le malattie e non a riconoscere chi sta dietro un problema di salute.

Sarebbe una grande "novità" se si programmasse un "tirocinio" nei primi giorni dopo l'iscrizione al Corso di Laurea in Medicina presso un reparto di malattie croniche a contatto con le persone con problemi di salute, per arrivare eventualmente a definire un percorso formativo che dalla persona arrivi all'alterazione biochimica o biomolecolare che è spesso alla base della malattia.

Il percorso inverso, in atto nelle varie scuole di Medicina, dalla chimica alla cellula, al tessuto, alla fisiologia, per continuare alla patologia, farà diventare bravi a conoscere la malattia, ma non la persona che ne è affetta.

Con l'intento di colmare la separazione che sempre più profonda si sta creando tra la scienza medica e le esigenze avvertite dal paziente (e questa parola mi ricorda come il più spesso abbiamo abusato della loro "pazienza", e potrebbe essere sostituita da "persona con un problema di salute"), questo numero speciale affianca le novità della scienza al vissuto della persona con la malattia, ed è l'effetto speculare che meglio ci fa capire quanto avere migliorato la prognosi non significhi sempre avere assicurato anche una buona qualità di vita.

Penso che la lettura con questo approccio per gli studenti pre-laurea sarebbe illuminante, e la sua adozione nelle scuole di specializzazione potrebbe servire a iniziare, come Barbour e Kleinert scrivono "to bridge the divide" e "to still get excited about what medicine and science can do, but we must also understand the priorities of those who live with illness".

Giuseppe Magazzù

Per corrispondenza:
Giuseppe Magazzù
e-mail: magazzug@imeuniv.unime.it

NO COMMENT**Diritti dell'età e lavori scientifici**

Gli AA sono pregati di specificare il contributo dati dai singoli Autori nella sezione Acknowledgments. La rivista spera fortemente che in questo modo diminuisca la disonorevole pratica di fare firmare le pubblicazioni anche da colleghi che non hanno partecipato alla ricerca in virtù della sola autorità legata all'età (*Nature*; istruzioni per gli autori)

I soldi europei vanno in fumo

La Unione Europea spende 1 miliardo di Euro ogni anno per sostenere i coltivatori di tabacco. Tre quarti di questi sono in Italia, e Grecia. Il restante quarto lo ricevono i coltivatori francesi e spagnoli. La cifra corrisponde grosso modo a quella spesa in ricerca nel settore pubblico della UE (*Nature* 2001; 416:461)

Un milione di interventi inutili

Il direttore del Dipartimento di prevenzione della ULSS 20 di Verona, Massimo Valsecchi, ha calcolato che, nell'area di salute pubblica, vengano forniti ogni anno interventi sanitari manifestamente inefficaci a circa un milione di persone; si riferisce esclusivamente agli interventi inerenti il settore di igiene pubblica e medicina legale escludendo le aree della salute nei luoghi di lavoro e della veterinaria. Alla faccia dell'EBM. (*Sole24or sanità* 3 febbraio 2003)

Nuova terapia per le basse stature

Il minibasket... (*omissis*) non è adatto, come si pensa, solo ai più alti: la statura è un requisito importante quando questa attività è praticata a livello agonistico. Negli altri casi, in cui è solo un gioco, permette anzi ai bambini di guadagnare qualche centimetro, perché i salti in alto esercitano un'azione allungante sulla colonna vertebrale. (*Insieme* 2002; 8:155)

Invecchia anche il latte

Tutti i pediatri ritengono oggi che il latte vaccino non debba essere somministrato prima del 6° mese di vita, tenuto conto della maturazione anatomofunzionale dell'apparato digerente e del rene. Se possibile, l'allattamento al seno può essere protratto sino al 6°/7° mese, quando iniziano i cosiddetti processi di invecchiamento del latte materno.

(http://www.centralelatte.torino.it/ita/mamme/divezz_quattro.html).