

# Guerriera Roki.

## La storia di Albina

**Giuseppina Di Cosmo**

Pediatra di famiglia ASL Caserta- Gruppo di studio Pediatria di Genere ACP

**Albina Verderame**

Catania

La Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) è una sindrome malformativa degli organi di derivazione mulieriana con agenesia dell'utero e dei due terzi superiori della vagina in soggetti con normale cariotipo 46xx e normale sviluppo di caratteri sessuali secondari di tipo femminile.

L'incidenza è di un caso ogni 4500 nati di sesso femminile.

In effetti si distinguono MRKH tipo I (aplasia uterovaginale isolata) e MRKH tipo II con manifestazioni extragenitali (renali, cardiache, scheletriche e auricolari o MURCS).

Si tratta di un difetto congenito multifattoriale ma la segnalazione di alcuni casi familiari ha portato a ipotizzare una modalità di trasmissione di tipo autosomica dominante con penetranza variabile ed espressività ridotta.

Varianti del gene GREB1L (Growth Regulation by Estrogen in Breast Cancer Like) sono riportate in casi familiari e sporadici di MRKH. In particolare, uno studio esteso a tre generazioni (due cugine femmine con MRKH e agenesia renale unilaterale e due cugini maschi deceduti per agenesia renale) ha evidenziato mutazioni del gene GREB1L in otto membri della famiglia, supportando l'ipotesi di coinvolgimento del gene nello sviluppo di reni e vie genitali femminili.

Analogamente, mutazioni del gene sono state identificate in casi familiari di sordità neurosensoriale non sindromica (aplasia cocleare) a testimonianza del ruolo di regolazione nello sviluppo di organi dalla cresta neurale.

Nella maggior parte dei casi la sindrome viene diagnosticata solo nella tarda pubertà per amenorrea primaria in ragazze con normale assetto dei caratteri sessuali secondari; le ovaie infatti sono correttamente funzionanti e i livelli ormonali sono nella norma. Si tratta della seconda causa di amenorrea primaria dopo la Sindrome di Turner.

L'ecografia e la RM della pelvi consentono l'esatta definizione anatomica (utero presente parzialmente o del tutto assente, posizione delle ovaie, lunghezza della vagina).

Conseguenza inevitabile di tale complessa situazione malformativa è l'impossibilità o estrema difficoltà di avere rapporti sessuali e l'impossibilità di procreare.

Per permettere un miglioramento della vita sessuale è possibile ricorrere a un approccio non chirurgico conservativo (possibile se la vagina è di almeno 1,5/2 cm) con utilizzo di espansori che con il tempo ne permettono l'allungamento. La proposta di tale trattamento può essere estremamente traumatizzante per le giovani pazienti e spesso vi è il rifiuto di sottoporsi a tali procedure.

La ricostruzione chirurgica è invece richiesta quando la vagina sia del tutto assente. Sono diverse le possibilità tecniche (metodo McIndoe che prevede l'utilizzazione della cute della paziente per la costruzione della neovagina; metodo Vecchietti che prevede inserimento nel fondo cieco vaginale di un dispositivo che viene messo in trazione dall'interno dopo intervento laparoscopico), ma punto cruciale risulta sempre il tessuto di rivestimento della neovagina che difficilmente riproduce le caratteristiche di elasticità e lubrificazione del tessuto naturale.

In caso di agenesia completa dell'utero le possibilità di maternità sono rappresentate, oltre che dall'adozione, dalla fecondazione in vitro di ovuli della paziente con successivo impianto in utero di altra donna (maternità surrogata o gestazione per altri GPA) o dopo trapianto di utero.

In molti Paesi la gestione di una gravidanza per altri, o surrogazione gestazionale (GPA) è una pratica legale (Regno Unito, Danimarca, Belgio, Canada, molti Stati USA) mentre in Italia è reato (legge 40/2004 sulla procreazione medicalmente assistita) e non è accolta dal magistero della Chiesa cattolica. A rigore il reato si configura solo quando si pratici la commercializzazione di gameti o dell'utero ma di fatto l'accesso a queste tecniche riproduttive, non essendo normato, è possibile solo attraverso percorsi giudiziari individuali.

È in corso un acceso dibattito etico e politico nel nostro Paese sul riconoscimento legale della GPA: attualmente per la legge italiana è considerata "madre" legalmente solo la donna che ha partorito, indipendentemente dal corredo cromosomico del nascituro/a.

Una proposta di legge (legge Meloni) indica la GPA come "reato universale" (cioè punibile anche se realizzata in Paesi diversi dal nostro, dove è legalmente riconosciuta).

A tal proposito vi è stato il pronunciamento della Corte europea dei diritti umani che ha sancito nel 2019 che "i bambini nati all'estero da maternità surrogata in un paese in cui tale pratica è legale possono essere trascritti immediatamente all'anagrafe anche nei Paesi europei in cui tale pratica non è consentita".

L'associazione Luca Coscioni sta promuovendo la legalizzazione della gravidanza in chiave solidale per dare "una reale possibilità alle ragazze italiane affette da MRKH, e più in generale a donne fertili ma impossibilitate ad avere una gravidanza, al pari di quanto avviene già in molti Paesi civili del mondo" [10]. La legge andrebbe a tutelare entrambe le parti nonché i minori nati da GPA con redazione dei loro atti di nascita.

Oltre alle questioni etiche si valutano anche i pro e i contro dal punto di vista strettamente medico rispetto ad altre tecniche quali il trapianto di utero.

La trapiantologia di utero è iniziata nel 1999 in Svezia presso l'Università di Göteborg per consentire la gravidanza a donne nate senza utero o che lo avessero perso a seguito di malattie oncologiche; il primo trapianto è stato effettuato nel 2012 e nel 2014 è nato il primo bimbo da donna con utero trapiantato (crioconservazione dell'embrione e cesareo alla 32 settimana per eclampsia; l'utero era stato donato da una sessantenne senza legami parentali).

A oggi sono una settantina i trapianti di utero realizzati nel mondo: l'80% da donatrice vivente, 10 i nati in Europa dopo trapianto di utero (3 da donatrice deceduta), l'ultimo nato in Francia nel 2021 da trentaseienne MHKD che aveva ricevuto l'utero dalla propria madre vivente.

Il centro mondiale più importante per il trapianto di utero è il Medical Center della Baylor University (Dallas) dove dal 2016 al 2019 venti donne si sono sottoposte a trapianto.

In 6 casi si è verificato rigetto dell'organo, in 11 pazienti trapiantate con successo (donatrice vivente in 10 casi) si è verificata gravidanza con nascita di neonati sani (ossia nel 79% dei trapianti tecnicamente riusciti).

In Italia il trapianto di utero da vivente non è consentito. Il primo trapianto è stato eseguito nell'agosto 2020 a Catania in una donna di 29 anni affetta da MRKH che attualmente si sta sottoponendo a fecondazione assistita con i suoi ovuli, che erano stati crioconservati prima dell'intervento.

Il trapianto è finalizzato solo al successivo tentativo di procreazione medicalmente assistita e pertanto l'organo è destinato a una futura rimozione per evitare i possibili danni da immunosoppressione prolungata.

I sostenitori dell'opportunità di scelta dell'opzione trapianto vs GPA sostengono che in tal caso la madre è "genetica, gestazionale e legale allo stesso tempo senza coinvolgimento nei rischi di un'altra donna". Pare infatti che le donne che si offrono per GPA siano esposte a maggior numero di complicazioni rispetto alle gravidanze "autologhe" [9].

Nel 2014 è nata l'Associazione Nazionale Italiana Sindrome MRKH (ANIMrkh/Guerriere Roki) che si prefigge di informare le pazienti, le famiglie e i medici; di sostenere e tutelare le persone affette nonché di realizzare centri ad alta specialità per la diagnosi e la cura.

Tra le tante iniziative delle Guerriere Roki:

- mozione scritta all'attuale Ministro della Salute (On. Roberto Speranza) per l'autorizzazione all'utilizzo di cellule staminali negli interventi di ricostruzione di neovagina (Policlinico Umberto I Roma);
- attribuzione di codice di esenzione per malattia rara (RNG264) alla MRKH;
- lotta giuridica per il riconoscimento della "gravidanza etica e solidale" a titolo totalmente gratuito da parte di donatrici volontarie (spesso madri o sorelle di ragazze Roki);
- manifestazione in piazza Montecitorio contro la proposta di legge Meloni (ottobre 2020);
- richiesta di semplificazione del protocollo di trapianto di utero con la possibilità di espianto da donatrice vivente.

La malattia non è più tabù, le Guerriere Roki non si nascondono, rivendicano il diritto a vivere una sessualità appagante e difendono il diritto alla maternità.

### La storia di Albina

*Mi chiamo Albina Verderame, ho 30 anni e sono una Roki. La diagnosi di Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hausler arriva 13 anni fa, nell'ormai lontano ma indelebile 30 ottobre 2008, all'età di 17 anni! È una data che ha segnato la mia vita.*

*A causa della mancata comparsa delle prime mestruazioni comincio a consultare diversi ginecologi con pareri discordi; per due anni mi sottopongo a ecografie ripetute (utero non apprezzabile, poco studiabile, ridotto di volume...); mi viene proposta una laparoscopia esplorativa ma io rifiuto, scappo via dall'ospedale e mi fermo per un po'...*

*Poi riprendo gli esami: eseguendo una mappa cromosomica risultata normale 46xx (unica notizia rassicurante di quel periodo) e una TAC che dimostra assenza di utero e di rene sx (luglio 2007).*

*Arriva il giorno del verdetto: dopo aver preso visione degli esami svolti e dopo avermi sottoposto a un'ecografia transrettale, il professor Vito Leanza dell'Università di Catania mi comunica una diagnosi dal nome impronunciabile. È molto delicato con me... "Albinuccia hai una sindrome molto rara, non potrai avere gravidanze però in America stanno già eseguendo dei trapianti di utero sperimentali... sei giovane e magari potrai provare questa strada anche tu!"*

*Parole profetiche che per me sono state un'ancora di salvezza! Dal punto di vista fisico, oltre a esecuzione di visite ed esami, avendo una vagina di buona misura ed elasticità non sono dovuta ricorrere a uso di "tutori" e a interventi di ricostruzione vaginale che, a detta delle altre ragazze, sono un'esperienza tremenda.*

*Psicologicamente tutto è stato devastante: mi sentivo aliena, non mi sentivo completa, non alla pari con le altre donne, anche solo per la mancanza del ciclo mestruale o per vedermi crescere la pancia.*

*Per un lungo periodo la mia vita è stata tutta una finzione, nessuno sapeva. Assoluto tabù!*

*A scuola portavo sempre degli assorbenti in borsa per prestarli alle amiche e inventavo le date del mio (inesistente) ciclo.*

*Il mio fidanzato di allora, messo al corrente della situazione, mi ha mollato.*

*Eppure in quel periodo così difficile ho incontrato l'amore, un ragazzo con il quale sono stata subito chiara e che oggi è mio marito. A lui parlai subito del mio progetto di sottopormi a trapianto di utero se un giorno si fosse presentata l'opportunità, ma intanto vivevamo momenti difficili con le domande insistenti "quando un figlio?" e noi sviavamo: "quando vuole Dio, quando estinguiamo i debiti, ora dobbiamo finire casa..." Sono cattolica e molto credente, per anni pregavo chiedendo "il miracolo", poi capii che avevo bisogno di una strada da seguire: "Dio mio, non ne posso più, sono sfinita. O mi dai una strada da percorrere o mi dai la rassegnazione a questa sofferenza". Momento buio ma, dopo qualche giorno, su Facebook trovo "candidarsi al trapianto di utero"... Non ci credevo e piansi. Non credevo ai miei occhi! Non era una fake news...era VERO! Scrivo subito la mia storia, allego la documentazione e a giugno 2018 mi reco per la prima volta all'ospedale Cannizzaro di Catania dove ho un lungo colloquio con il ginecologo, medico della procreazione medicalmente assistita e con la psicologa. Mi vengono illustrati punto per punto il protocollo, il percorso di prelievo e la crioconservazione degli ovociti. Ero già sicura del percorso che volevo intraprendere. Mio marito invece aveva paura per me, temeva l'intervento chirurgico, le conseguenze a lungo termine della terapia immunosoppressiva. Insieme abbiamo deciso di intraprendere il nostro percorso di genitorialità e ad agosto 2018 inizia ufficialmente il nostro cammino. Mi sembrava un sogno: la stimolazione, spray, punture in pancia, follicoli che crescevano... Prelevano i miei ovociti a ottobre 2018.*

*Finisco in iperstimolazione, prendo 15 chili di liquidi, mi faccio 15 giorni di ospedale ma risalgo sul ring da combattente Roki. Ad aprile 2019 il passo decisivo: entro in lista di attesa per il trapianto! Attesa infinita, emozioni a mille, preparo la valigia per ogni evenienza ma la maledetta Covid-19 entra nelle nostre vite e temo che si blocchi tutto!*

*Eppure il 20 agosto 2020 suona il cellulare, capisco, mi siedo, respiro e rispondo "Albina dove ti trovi? C'è una possibile donatrice! È compatibile!"*

*Vado. Arrivo a mezzanotte come una Cenerentola.*

*I medici vanno a fare l'espianto. Entro in sala operatoria il 21 agosto 2020: 5 ore di trapianto, 22 ore di terapia intensiva e 17 giorni di ospedale.*

*Ora sono qui da poco più di un anno, sempre con il mio amore accanto! Comunque vada sarò grata per questa opportunità. Il mio primissimo grazie va alla mia donatrice, poi ai miei medici che oggi sono la mia seconda famiglia (équipe del professor Scollo e del professor Veroux).*

*Continuo il percorso con serenità, step by step, con la speranza nel cuore che una gravidanza possa portarmi la mia bimba! ■*

### La bibliografia è consultabile online