

• Testimonianza raccolta da Simona Regina

TERAPIA DOMICILIARE, una grande conquista



Il racconto di Pamela



Pamela Pieralli, 34 anni, soffre della malattia di Pompe, che le è stata diagnosticata quando aveva 11 anni. La crisi che le ha stravolto la vita è, però, arrivata nel 1999: una gravissima infezione respiratoria l'ha costretta cinque mesi in ospedale.

Ho 34 anni e convivo con la malattia di Pompe, una patologia rara che mi ha cambiato la vita ma non mi ha tolto il sorriso. Avevo poco più di 11 anni quando è arrivata la diagnosi, ma ho iniziato ad avere problemi di salute ben prima, verso i quattro. Mi ammalavo molto spesso: crisi respiratorie causate da broncopolmoniti che via via diventavano sempre più difficili da gestire e per le quali spesso sono stata ricoverata in ospedale. Inizialmente, si pensava fosse una reazione allergica a livello polmonare, poi le analisi hanno evidenziato un'alterazione nelle transaminasi, allora i medici hanno ipotizzato una malattia al fegato. In realtà non era il fegato ad avere qualcosa che non andava, ma l'ho scoperto più avanti negli anni. Nel frattempo conducevo una vita normale: andavo a scuola, facevo danza, ero autosufficiente. Insomma, apparentemente una bambina sana, salvo quelle broncopolmoniti frequenti. Esami dopo esami, a un certo punto i medici del Meyer di Firenze hanno rilevato che, oltre alle transaminasi, avevo anche i valori di CPK alterati,

indice di un problema muscolare. Al reparto di malattie metaboliche hanno avanzato diverse ipotesi: si parlava di distrofie e di altre malattie muscolari. Nel frattempo diventavo sempre più inappetente, mi stancavo facilmente, cadevo spesso di punto in bianco, e così non sono più riuscita a frequentare le lezioni di danza, diventate troppo faticose per me. Solo in seguito a una biopsia muscolare, era il 1997, si è scoperto che a compromettere la mia salute è la malattia di Pompe, una malattia molto rara, dal decorso lento ma grave. All'epoca ero l'unica paziente con questa diagnosi al Meyer.

Ricordo che i medici hanno cercato di rassicurare me e i miei genitori condividendo la loro fiducia nella ricerca. «È una malattia neuromuscolare grave, ma sono in via di sperimentazione nuovi farmaci», dicevano. Intanto mi hanno prescritto di fare tanta attività fisica dolce e di seguire una dieta iperproteica. La malattia ha stravolto la mia vita due anni dopo, nel 1999. A causa di un'infezione respiratoria, questa volta gravissima, sono finita in rianimazione e per cinque mesi in ospedale. Quando sono uscita ero un'altra persona: prima facevo attività fisica e andavo a scuola in autonomia, dopo non ho più camminato e respirato da sola. Ero intubata e legata al respiratore 24 ore su 24, completamente dipendente dai miei genitori. È grazie a loro che ho continuato ad andare a scuola, medie, liceo scientifico e poi l'università. Mi sono laureata in psicologia e adesso seguo i bambini con disturbi specifici dell'apprendimento. Non è stato facile. Ma non mi sono voluta arrendere e la mia famiglia ha lottato con me. Nel 2003 il mio quadro clinico è peggiorato. E così ho iniziato la

TE LO SPIEGA L'ESPERTA



Focus

Enzima sostitutivo per curare la malattia di Pompe

MARIA ALICE DONATI, RESPONSABILE DELL'UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE DELL'AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA MEYER DI FIRENZE

La malattia di Pompe, dal nome del medico olandese Joannes Pompe, che la descrisse per primo nel 1932, è una malattia genetica rara autosomica recessiva: questo vuol dire che i pazienti ereditano la mutazione genetica da entrambi i genitori o, detto in altri termini, che entrambi i genitori sono portatori sani della malattia.

• CAUSE

La malattia è dovuta al deficit dell'enzima GAA (alfa-glucosidasi), la cui azione è importante per il metabolismo del glicogeno. La carenza di quest'ultimo, infatti, innesca l'accumulo di glicogeno nell'organismo, in particolare nelle cellule muscolari (anche nel muscolo cardiaco), compromettendone il funzionamento.

• SINTOMI

Quando la malattia esordisce entro l'anno di vita (forma infantile), i bambini sono ipotoni, hanno cardiomiopatia, difficoltà ad alimentarsi e problemi respiratori, e

la progressione della malattia è inesorabile e fatale. Pamela ha, invece, una forma tardiva che si è manifestata con infezioni ricorrenti (le sue frequenti broncopolmoniti) e sfumati segni di compromissione muscolare. Ma lo spettro clinico della malattia di Pompe è molto ampio e diverso da paziente a paziente.

• DIAGNOSI

La diagnosi di Pamela risale a oltre vent'anni fa, epoca nella quale si ricorreva alla biopsia muscolare, oggi non necessaria. In caso di sospetto clinico si esegue il dosaggio dell'enzima GAA su spot di sangue: per la diagnosi del deficit, cioè, sono sufficienti alcune gocce di sangue raccolte su cartoncino che può essere spedito facilmente in laboratorio. Si tratta di un test molto valido e sensibile, tanto che nel 2014 in Toscana abbiamo iniziato uno screening neonatale pilota e ora lo screening per la malattia di Pompe in regione è incluso nel pannello dello screening neonatale, gratuito e obbligatorio, eseguito a tutti i

neonati per la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo di una serie di malattie congenite. I neonati in cui è individuato il difetto di GAA sono presi in carico dal nostro centro per completare la diagnosi molecolare e iniziare la terapia quando necessario.

• TERAPIA

Poiché i pazienti con malattia di Pompe non riescono a sintetizzare l'enzima GAA, è necessario ricorrere alla terapia enzimatica sostitutiva. Una terapia salvavita. Ogni due settimane, quindi, come racconta la lettrice di OK, è necessaria la somministrazione dell'enzima (prodotto in laboratorio) per via endovenosa. In alcuni casi con forma infantile è necessaria l'infusione una volta a settimana. Di prassi è il paziente a venire in ospedale, con tutto il carico anche per la famiglia che questo comporta. Quindi la possibilità della terapia domiciliare rappresenta una svolta nella gestione della malattia. La progressione della malattia dipende molto dal tempo che intercorre tra l'esordio delle manifestazioni cliniche e la diagnosi e l'inizio della terapia. La diagnosi precoce consente, infatti, di iniziare tempestivamente il trattamento che riesce a prevenire danni permanenti e consente una vita normale, fatta salva la necessità dell'infusione.

terapia per uso compassionevole con il nuovo farmaco di cui parlarono al Meyer, che alla fine è arrivato. Da allora, e fino allo scorso mese di maggio, ogni due settimane sono andata in ospedale per fare l'infusione: sedia a rotelle e respiratore, tutto con me in macchina e mia mamma al volante. Una giornata intera, tra l'andare e il tornare da Firenze, il predisporre e il fare l'infusione (che dura circa quattro ore) e poi attendere ancora un'oretta per assicurarsi che non insorgano reazioni.

L'IMPORTANZA DEI MIEI FRATELLI

Dall'11 maggio, finalmente, la terapia posso farla a domicilio. Un cambiamento non da poco. Ora è il farmaco (e l'infermiere che fa l'infusione) a venire a casa mia e tutto è meno stressante. Una complicazione in meno in una vita già complicata. Una pratica, quella della terapia domiciliare, da incentivare. Io sono un'ottimista e mi sento di lanciare da queste pagine un messaggio positivo a chi come me deve convivere con il fardello di una malattia invalidante. La mia la vita è

dura ma cerco di non farmi distrarre dalla sofferenza, per cogliere e apprezzare tutti i momenti belli. È importante riconoscerli e viverli a pieno. Per esempio io sono grata della complicità con i miei fratelli, mi restituiscono quella normalità che la malattia mi ha portato via. Loro non mi vedono come una persona disabile, per loro sono Pamela. Vorrei che anche la società facesse un passo avanti in questa direzione. Sono una persona e merito rispetto, non compassione.

Pamela Pieralli