

Giovan Battista Ruffo

METTIAMO L'ACQUA ROSSA

Vivere contro la talassemia

Anemia mediterranea: conviverci, lottare per sconfiggerla
e conoscerne l'evoluzione attraverso il racconto
di pazienti e familiari e del medico che li ha in cura



Dario Flaccovio Editore

*Il futuro appartiene a coloro che
credono nella bellezza dei propri sogni.*

Eleanor Roosevelt

Giovan Battista Ruffo

METTIAMO L'ACQUA ROSSA VIVERE **CONTRO** LA TALASSEMIA

Anemia mediterranea: convivere, lottare per sconfiggerla e conoscerne l'evoluzione
attraverso il racconto di pazienti e familiari e del medico che li ha in cura



Indice

| | |
|---|--------|
| Prefazione di Flavio Soriga | pag. 7 |
| Premessa | » 11 |
| Vivere con(tro) la talassemia..... | » 13 |
| Cos'è la talassemia | » 15 |
| Giovanna | » 17 |
| Rosa - Un disastro di nome talassemia | » 23 |
| La storia del reparto | » 29 |
| Rosa - Un disastro di nome talassemia | » 35 |
| La terapia convenzionale oggi..... | » 37 |
| Giuliana | » 41 |
| Sangue infetto..... | » 43 |
| Rosa - Un disastro di nome talassemia | » 47 |
| Denise..... | » 49 |
| Antonina | » 53 |
| Gravidanze e nascite | » 57 |
| Cinzia | » 59 |
| Sara..... | » 63 |
| Lucia | » 69 |
| Rosa - Un disastro di nome talassemia | » 73 |
| Addii | » 75 |
| Aderenza alla terapia | » 77 |
| Carmela | » 79 |
| Trapianto..... | » 83 |
| Miriam - Th, ergo sum!..... | » 85 |
| Ringraziamenti | » 93 |

Premessa

L'idea di questo libro nasce dal volere raccontare la talassemia o anemia mediterranea, malattia ereditaria del sangue, rara ma con una discreta frequenza (in Italia ci sono circa tre milioni di portatori sani), attraverso le storie, le parole dei pazienti o dei loro genitori, persone che quotidianamente vivono la malattia.

Le storie, in particolar modo del passato, mi sono sempre piaciute e mi hanno sempre affascinato, fin dai tempi di quando ero ragazzo e passeggiavo con mio nonno per la via Libertà, o quando andavo a trovare le mie nonne; insomma stavo ad ascoltare e mi piacevano. Lo stesso avveniva in reparto nei pomeriggi durante le trasfusioni con i genitori di quei pazienti adulti. Ascoltavo queste storie di un modo di curare la malattia diverso, di come nel tempo le cose fossero migliorate, per cui mi ero sempre riproposto di scriverle queste storie e quando una mamma di una nostra paziente è deceduta ho sentito il bisogno di raccogliere prima che andassero perdute per sempre!

Vivere con(tro) la talassemia

Ho conosciuto la talassemia in una torrida giornata dell'estate 1989, quando da studente in medicina, dopo aver sostenuto gli esami di anatomia patologica, mi recai dal professore dell'Istituto di Pediatria dell'Ospedale dei Bambini di Palermo per chiedere la tesi per poi entrare alla scuola di specializzazione in pediatria. Lui mi consigliò di scegliere come oggetto la talassemia, conoscendo quanto l'allora direttore della Scuola di specializzazione amasse questo argomento, e pertanto di iniziare a frequentare quello che era il reparto di microcitemia, che allora era aggregato alla Clinica pediatrica. Mi recai così in segreteria al piano inferiore dove feci domanda per potere frequentare l'Istituto di Pediatria e successivamente al reparto di microcitemia, come allora si chiamava. Sono passati trent'anni e tanto è cambiato (è cambiata lei e sono cambiato io).

Cos'è la talassemia

La talassemia o anemia mediterranea è una malattia del sangue dovuta ad una assenza o ridotta sintesi di una o più catene globiniche dell'emoglobina (quella proteina all'interno del globulo rosso che trasporta l'ossigeno dai polmoni a tutte le cellule del nostro organismo e che qui, dopo avere ceduto l'ossigeno, si carica dell'anidride carbonica e la porta ai polmoni per espellerla). Nella talassemia quindi abbiamo delle alterazioni quantitative della sintesi di emoglobina.

La storia della talassemia inizia nel 1925 negli Stati Uniti quando un medico di Detroit, Thomas B. Cooley, descrive una forma di anemia infantile con alterazioni scheletriche, facies mongoloide e splenomegalia (milza notevolmente aumentata di volume), inizialmente denominata anemia eritroblastica infantile, e che da allora fu denominata morbo di Cooley. Cooley si accorge che i bambini affetti erano tutti figli di immigrati italiani e greci (quindi di origine mediterranea e da qui il nome di *talassemia*, dal greco *θάλασσα*, *talassa*, ovvero mare, termine con il quale veniva indicato il Mar Mediterraneo); successivamente la malattia è risultata presente in altre regioni tanto da essere la forma di anemia ereditaria più diffusa al mondo. Ad oggi nel mondo ci sono circa 240 milioni di portatori sani di una emoglobinopatia con 200.000 omozigoti (malati) di cui il 50% con talassemia. In Italia circa 3 milioni di abitanti presentano il difetto beta talassemico con una frequenza molto alta in Sicilia, Calabria, Sardegna e nel delta padano. Rilevante la coincidenza con le aree geografiche nelle quali un tempo

Rosa

Un disastro di nome talassemia

L'arrivo di due medici dedicati ai talassemici è stata la nostra salvezza! Avevamo finalmente due medici che ci curavano: ci davano degli elenchi dove c'era scritto tutto quello che potevamo mangiare e non (tutti i cibi con tanto ferro erano vietati, i miei genitori si misero a dieta pure loro per evitare che io mangiassi cose che non potevo), ci hanno presentato la pompa per fare il Desferal tutti i giorni tranne la domenica: si riempiva una siringa da 10 cc, si metteva un ago a farfalla numero 25 con il filo 60 ed era pronta, bastava inserire l'ago sottocute e avviare la pompa, che era programmata per dodici ore e si sistemava dentro una tasca munita di cintura. I primi apparecchi però avevano l'inconveniente di essere troppo voluminosi, non riuscivi a nasconderli, di conseguenza non potevi uscire, e qui vengono i guai: ero una ragazza di diciott'anni, non volevo stare a casa ma andare in discoteca, al cinema, uscire con gli amici, cosa che non potevo fare, i miei non permettevano! La frase solita era "No, devi fare la pompa, prima la salute e poi tutto il resto", a questo punto ti salvi la vita ma non vivi, lotte e lacrime e tanta rabbia e sempre la stessa domanda "Perché a me? Che ho fatto di male per venire a questo mondo?".

Nel frattempo abbiamo cominciato a fare tutti i controlli necessari, abbiamo ottenuto finalmente un reparto capiente al primo piano con quattro infermiere (la signorina F., la signora A., la signorina R., la signora L. e la caposala signora M.) e

le dottoresse Borsellino e Cuccia, grazie alle lotte dei genitori che hanno capito che si dovevano riunire e formare un'associazione e lottare insieme con i nostri medici per ottenere dei diritti, il diritto a essere curati bene e ad avere il sangue senza ritardo. Piano piano sia la scienza che noi siamo cresciuti, abbiamo fatto da cavie ma finalmente curavano con attenzione tutti i nostri problemi. Abbiamo cominciato ad affezionarci ai medici e fra noi ragazzi si è creato un rapporto di amicizia fraterna diventando una grande famiglia.

Un giorno, dopo aver fatto una serie di flebo di Desferal per abbassare la ferritina, ho cominciato ad avere dei fischi nelle orecchie che quasi mi impedivano di sentire, allora mi hanno mandato al Policlinico dopo che il dottore Capra si è accordato con il dottore R. Arrivata al Policlinico tutti si aspettavano una paziente con un aspetto orribile, e allora mi hanno chiesto "Signora, dov'è la paziente?". Ed io ho risposto "Ma sono io", "Ma non è possibile, lei non ha l'aspetto di una talassemica!". Tutti i medici del reparto sono venuti a vedermi, mi sentivo un animale allo zoo, alla fine mi hanno fatto il controllo e mi hanno detto che avevo un'intossicazione da Desferal. Mi hanno prescritto la cura e tanti complimenti per il mio aspetto e abbiamo risolto, da allora il nostro dottore decise che tutti gli anni dovevamo fare la visita audiologica dal dottore R. che ci aspettava con amicizia. Quindi ogni anno controllo al cuore, all'udito, al fegato. Intanto l'età avanzava e andavo avanti, il dottore Capra ha contattato un ginecologo, il dottore A., che ci ha aiutato con i problemi del ciclo mestruale, ma ogni volta che il nostro dottore contattava un collega per aggiustare un problema che si era presentato, questi non voleva occuparsi di noi e la risposta era sempre la stessa: "Ma questi ragazzi non hanno futuro". Intanto i ragazzi sono cresciuti di numero e di età, alcuni si sono diplomati e altri hanno preso la laurea. Nel frattempo in reparto sono arrivati ad uno ad uno il dott. D.P., il dott. G., il dott. Ruffo.

Lucia

Caro amico mio, ti volevo raccontare una storia. Tanti anni fa è nata una bambina affetta da una malattia poco conosciuta, la talassemia. I genitori erano molto affranti perché sei anni prima avevano perso la loro figlioletta di appena quattro anni, che pure aveva questa terribile malattia, proprio perché in quegli anni (anni '60-'70) non si sapeva come curare i piccoli pazienti.

Questi coraggiosi genitori, tuttavia, non si sono fatti sopraffare dallo sconforto e con tutto quello che avevano appreso in quegli anni sulla malattia hanno fatto curare la loro piccolina in modo efficace, anche grazie ai dottori che li hanno saputo ascoltare. Questa malattia non permetteva di avere una vita lunga (nei casi più fortunati si raggiungevano i quattordici anni), così la piccolina venne tenuta sotto una campana di vetro, non andò all'asilo e frequentava le scuole elementari solo nei mesi primaverili.

Gli anni passavano e la bambina cresceva fino a diventare adulta. Certo, i momenti di sconforto ci sono stati, ma grazie alla sua famiglia e ai veri amici è riuscita a superarli. La "piccolina" non si è fatta limitare dalla talassemia nelle sue scelte di vita. Partecipava alle gite scolastiche anche fuori la Sicilia e quando è diventata adulta ha iniziato a viaggiare con gli amici. La buona cura era necessaria per potere vivere in maniera "normale" e consisteva nel tenere basso il livello di ferro grazie ad un microinfusore chiamato amichevolmente "macchinetta", cioè una puntura sottocute che doveva durare dalle otto alle quattordici

ore (più durava più era efficace). Tutto ciò era molto pesante e soprattutto non c'era una fine a queste punture. Ovviamente per i genitori della piccolina questa cura aveva priorità assoluta su tutto, il resto poteva essere rinviato. A quindici anni la piccolina ha scelto di imparare a farsi la puntura per essere libera ed indipendente: poteva partire o andare a villeggiare con le amiche e contemporaneamente curarsi. Già aveva capito che tutte le cure mediche che doveva fare erano necessarie per vivere bene e divennero parte integrante della sua vita. Faceva la brava curandosi e poi in estate poteva sospendere le punture per dodici giorni, in cui partiva e si assaporava una vita "normale". Non ha mai permesso alla malattia di metterla in un angolo e osservare che la sua vita venisse gestita dalla talassemia. Moralmente e psicologicamente è caduta tante volte, ma ha avuto sempre la forza di rialzarsi e affrontare le nuove avversità con più grinta e tenacia.

La piccolina diventata una giovane donna si è sposata e insieme al suo amore ha deciso di creare una famiglia. Sarebbe piaciuto loro adottare ed ecco che, al loro terzo anno di matrimonio, si recarono al Tribunale di Palermo per ritirare la domanda di adozione e quando lessero che occorreva il certificato di sana e robusta costituzione, lo sconforto cadde sui due innamorati. La malattia voleva muovere i fili della vita della ragazza, ma ancora una volta la sua cocciutaggine non permise alla talassemia di avere la meglio, e dopo un lungo, faticoso e tortuoso percorso arriva l'idoneità a diventare genitori. La gioia era immensa: era stata valutata per la persona che era e non come persona malata, sofferente. Sì, durante la sua vita ha incontrato tante persone che l'hanno trattata con pietà perché mettevano in primo piano la malattia ma lei non si è mai sentita una "poverina" e anzi faceva di tutto per dimostrare che la malattia non influenzava la sua vita. Aveva una vita normale, perché recarsi in ospedale due volte al mese e fare le punture tutte le sere per la giovane donna era diventato una normalità come lavarsi i denti.

Un giorno di luglio è arrivata la telefonata che confermava che erano diventati genitori: il piccolo aveva ventisei giorni. La vita finalmente le sorrideva, il suo più grande desiderio si era avverato, era arrivato uno splendido bambino e finalmente potevano iniziare la favola della loro vita. Dopo qualche anno, arriva un'altra tanto attesa telefonata: un piccolo lettone aspettava loro per vivere



Acquistalo