



## Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K $\delta$ (APDS) La storia di Leo

Sono Leo e soffro di una condizione molto rara chiamata Sindrome da Attivazione di PI3K $\delta$ , anche detta più semplicemente APDS. Mi è stata diagnosticata quando avevo 3 anni; adesso ne ho 20 e ho un lavoro part-time.

Da piccolo presentavo un ritardo nella crescita, per questo motivo il pediatra ha consigliato ai miei genitori di farmi fare i test per la celiachia. I risultati mostravano un numero estremamente basso di immunoglobuline e mi è stata diagnosticata una Immunodeficienza Primitiva.

Ulteriori esami hanno rivelato che avevo livelli molto bassi di anticorpi denominati IgG, IgA e IgE e livelli troppo elevati di immunoglobulina M (IgM). **I dati dei miei test sono stati inviati a laboratori e ospedali in tutto il mondo nella speranza di ricevere una diagnosi definitiva.**

I principali sintomi a cui sono soggetto tendono a colpire l'intestino e i polmoni: sono piuttosto frequenti e invalidanti. **Il trattamento che sto seguendo si chiama immunoglobulina, il che significa che mi vengono somministrati anticorpi ogni tre settimane.** Nel corso degli anni, però, mi sono sottoposto a molti test e trattamenti: troppi per poterli contare o nominare.

Quando ero bambino, mia madre mi corrompeva con dei piccoli premi, delle caramelle o giocattoli nuovi, ogni volta che riuscivo affrontavo senza capricci una nuova visita o l'ennesima cura. Questo riusciva da una parte a distrarmi e dall'altra a farmi essere più coraggioso. Sembra stupido ma ha funzionato.

**Ho provato in tutti i modi a svolgere una vita normale, districandomi tra scuola, lavoro, amicizie e visite mediche.** Spesso sono stato costretto a vivere per mesi in ospedale. Mi sarebbe piaciuto continuare a studiare, frequentare l'università, ma la mia salute ha avuto la meglio e ho preferito andare alla ricerca di un lavoro per essere indipendente dai miei genitori. Al momento faccio il cameriere in una pizzeria. La mia condizione può lasciarmi esausto, prosciugato, sia mentalmente che fisicamente. Tuttavia, **ce la metto tutta per svolgere al meglio il mio ruolo e attenermi ai turni che mi vengono affidati.**





## Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K $\delta$ (APDS) La storia di Leo

Sono l'unica persona della mia famiglia ad avere l'APDS, il che significa che non mi è stato trasmesso geneticamente. Crescere con questa patologia mi ha fatto sentire solo, mi sembrava di non poterne parlare con nessuno. Anche la mia vita sentimentale ne ha sofferto: sentivo ingiusto dare il peso della mia sofferenza a un'altra persona.

Non molti anni fa, grazie a un gruppo su Facebook, **ho scoperto che ci sono altre persone colpite, e questo mi fa sentire meno isolato.** Da allora mi sforzo di raccontare la mia condizione ad amici e famiglia, di esprimere ciò che provo e condividere anche i disagi. Spiego la mia patologia agli altri nel modo più semplice possibile: dico loro che non ho anticorpi, quindi sono incline a contrarre molte infezioni.

Mi piacerebbe conoscere di persona altri con la mia stessa patologia, costruire una sorta di community dove ci si possa parlare e confrontare.

**A me stesso invece auguro di non lasciarmi fermare dagli ostacoli che la mia patologia comporta e di riuscire a vivere a pieno il mio futuro.**

