



## Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K $\delta$ (APDS) La storia di Lucia e papà Carlo

Mi chiamo Carlo e sono il papà di Lucia.

Mia figlia soffre di una rara patologia del sistema immunitario, la sindrome da APDS. **Ci sono voluti 19 anni per ricevere una diagnosi certa.** Adesso ne ha 24 e lavora come segretaria.

Per molti anni ha affrontato continue tosse e raffreddori e spesso si è dovuta assentare da scuola per le infezioni. Ogni due settimane ci trovavamo a dover andare dal medico per la prescrizione di antibiotici. Aveva paura di stare con i suoi coetanei e giocare con loro perché temeva le venisse attaccata l'influenza, con drastiche conseguenze sulla respirazione e sull'udito. Ha rinunciato alle feste di compleanno e ai pomeriggi in oratorio, per tutelare la sua salute, sempre molto labile. Come potete immaginare, **la patologia ha avuto un forte impatto negativo sulla sua vita sociale e relazionale.**

Un giorno il mio medico di base mi ha prescritto di eseguire degli esami del sangue per verificare eventuali cause di una tosse persistente. I risultati mi hanno rivelato di avere una malattia polmonare e carenza di globuli bianchi. Il dottore mi ha informato che questa carenza può essere ereditata e sotto suo consiglio ho fatto fare i test alle mie tre bimbe: due di loro sono risultate soggette a un gene difettoso.

Purtroppo, la diagnosi definitiva di APDS ha richiesto ancora molto tempo e pazienza, anche a causa di una inadeguata comunicazione tra medici e ospedali. Ancora per molti anni Lucia ha sofferto di malessere generale, febbre e varie infezioni; ci sono stati giorni in cui si sentiva così male da non riuscire a uscire di casa.

**Da quando è stata identificata la patologia e finalmente intrapresa la terapia più adeguata, la sua condizione è molto migliorata e sempre di più sotto controllo;** sebbene capiti ancora di dover affrontare alcune infezioni che non possono essere prevenute dai farmaci. Ancora oggi mia figlia si sente spesso stanca, forse a causa di tutte le infezioni avute nel corso degli anni.





## Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K $\delta$ (APDS) La storia di Lucia e papà Carlo

Lo stile di vita di tutta la famiglia si è dovuto adattare: **abbiamo iniziato a fare più attenzione nel seguire una dieta equilibrata e adottare comportamenti a tutela della salute di Lucia e sua sorella.**

Dal momento della diagnosi non sono mancati comunque i giorni difficili. La nostra famiglia affronta continuamente tanti ostacoli e uno di questi è sicuramente la mancanza di formazione del personale medico e sanitario nei confronti della patologia di cui soffre mia figlia. È molto frustrante dover spiegare i sintomi e le condizioni a coloro che dovrebbero più di tutti esserne a conoscenza e indirizzarci sul da farsi, soprattutto perché temiamo l'impatto che una prescrizione errata possa avere sul trattamento e sulla terapia.

**Mi auguro che sempre di più ci sia formazione e divulgazione su patologie rare come l'APDS,** non solo per gli immunologi e gli altri medici specialisti, ma anche per i pediatri, i medici di base e tutti gli operatori sanitari.

