



Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K δ (APDS) La storia di Sara

Ciao a tutti, sono Sara, e vorrei raccontarvi la mia storia.

È un racconto di coraggio, amore e resilienza che ha plasmato la nostra famiglia nel corso degli anni. Sono nata a termine, ma il mio ingresso nel mondo è stato segnato da complicazioni che avrebbero lasciato un'impronta indelebile sulla mia vita. Fin dai primi istanti, il peso leggero e l'aspetto sindromico hanno innescato preoccupazioni, accentuate dall'ipotesi di un possibile infarto parziale nella placenta.

Negli primi mesi della mia vita tutto sommato sono stata bene. Però, a partire dai due anni, ho iniziato a soffrire di otiti mucopurulente, un disturbo fastidioso che coinvolgeva le orecchie e gli occhi, rendendomi spesso indisposta. Nonostante l'assunzione di antibiotici prescritti dalla pediatra, il problema persisteva, così mi sono rivolta all'ospedale per ulteriori approfondimenti. In seguito, ho avuto una stomatite violentissima, tanto da dovermi ricoverare. Nel frattempo, le indagini condotte e i vari esami hanno rivelato una carenza di linfociti, il che spiegava le frequenti otiti e le problematiche oculari. Ho iniziato a ricevere immunoglobuline endovena ogni 15 giorni per sopperire a questa mancanza e in quel periodo ho anche subito la rimozione delle adenoidi. **Nonostante le sfide e gli ostacoli legati alla mia salute, sono riuscita a condurre una vita relativamente normale, frequentando la scuola e viaggiando spesso.** L'unica rinuncia è stata il nuoto.

A 18 anni, ho scoperto di avere il primo linfoma di Hodgkin, seguito da altri due nel corso degli anni successivi. Inizialmente, la malattia era stata identificata come una forma linfomatosa sconosciuta, ma successivamente, anche grazie alla collaborazione di Centri con sede in altri paesi europei, **i test hanno portato a sospettare la sindrome APDS, causata da una mutazione genetica de novo. Sebbene le chemioterapie e le problematiche legate ai linfomi, non ho mai perso la determinazione.** Dopo un decennio di relativa stabilità e una transizione alla terapia sottocute, mi sono trovata ad affrontare un secondo linfoma. Ora, dopo altri 5 anni, ne sto affrontando un terzo, ma questa volta il trattamento è stato personalizzato in base alla mia patologia. L'equipe medica ha valutato diverse opzioni, incluso il trapianto di staminali, ma la scelta finale è stata una terapia con anticorpi monoclonali ogni tre settimane.





Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3Kδ (APDS) La storia di Sara

Sebbene, a differenza della chemioterapia, la risposta non è immediata, **sto affrontando la situazione con ottimismo**. La prevenzione totale dei linfomi non è possibile, ma attraverso i controlli periodici cerco di gestire al meglio la mia condizione. Devo spesso recarmi in ospedale per esami di routine o straordinari, come PET, TAC o colonscopie.

Anche successivamente il mio cammino non è stato privo di ostacoli. Oggi, a 36 anni, rifletto sulla mia vita e sulle sfide affrontate. La menopausa precoce, causata dalle chemioterapie, è un aspetto che spesso viene trascurato dai medici. La mia salute mentale è stata messa a dura prova, e nonostante il supporto psicologico privato, continuo a lottare con l'ansia costante legata alla paura che il mio corpo possa tradirmi da un momento all'altro.

L'ospedale della mia città e, in particolare, il mio immunologo di riferimento, hanno giocato un ruolo fondamentale nel comprendere e gestire la mia patologia. Ho potuto vivere come i miei coetanei, prendere la patente, frequentare l'università, essere indipendente. Da piccola vedevo i miei genitori molto preoccupati correre da un medico all'altro senza ottenere mai risposte. **Abbiamo lottato insieme: questa è stata la nostra forza contro una malattia cronica impegnativa. Io non mi sono mai arresa,** e sicuramente questo ha influito molto sulla persona che sono oggi.

Nelle giornate in ospedale ho conosciuto molti altri pazienti con Immunodeficienza Primitiva; tuttavia, non mi sono mai riconosciuta nelle loro storie. Poi un giorno ho casualmente trovato uno degli opuscoli prodotti da AIP: parlava della sindrome da APDS e finalmente mi sono trovata nelle parole che leggevo. La ricerca di informazioni e il coinvolgimento nelle iniziative e agli incontri tra medici e pazienti sono state fonti di supporto e comprensione in un percorso altrimenti isolante.

La forza che ho trovato in me stessa e la determinazione di mia madre, Angela, sono una testimonianza di come si possa superare le prove più difficili. Spero che la nostra storia possa ispirare coloro che affrontano sfide simili e mostrare che anche nei momenti più oscuri, la luce dell'amore può brillare intensamente.

