



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.



Storie di vita con APDS

Con il contributo non condizionato di



Pharming®



Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3Kδ (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.





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

Sono Leo e soffro di una condizione molto rara chiamata Sindrome da Attivazione di PI3K δ , 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 a affrontarlo 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 δ (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.





Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3K δ (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 δ (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.

