

Malattie RARE op

Questa è la vita di un paziente con immunodeficienze primitive

Le immunodeficienze primitive sono una categoria di malattie del sistema immunitario, di tipo genetico e possono manifestarsi sia in età pediatrica sia nell'adulto. Si parla di circa 300 patologie, alcune meno rare, con un'incidenza di 0,08 nati vivi, e altre rarissime per cui c'è un'incidenza ancora più bassa. La difficoltà più grande è la diagnosi, come in tutte le malattie rare. Molti pazienti che si sono avvicinati all'associazione hanno girovagato vari ospedali, hanno provato varie tipologie di cure, alcuni sono stati anche additati come persone ipocondriache, perché si ammalavano spesso, invece alla base c'era un difetto del sistema immunitario che li portava ad avere infezioni ricorrenti. Per cui immaginatevi che molte persone prima della diagnosi si imbottiscono di antibiotici, risolvono temporaneamente, poi il problema torna di nuovo e hanno broncopolmoniti con conseguenti danni d'organo importanti. La diagnosi precoce sicuramente è un tallone d'Achille per noi e questo ha fatto sì che negli anni l'associazione abbia cercato, incontrando pazienti, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, di sensibilizzare le persone a riconoscere prima le nostre patologie. Va detto che la possibilità che un medico di medicina generale incontri queste patologie è molto bassa, nell'arco della sua carriera potrà incontrarle, forse, due o tre volte. Quindi i campanelli d'allarme possono anche non essere riconosciuti.

La stragrande maggioranza delle volte, le nostre sono patologie che vengono curate con le infusioni di immunoglobuline. Non abbiamo alternative terapeutiche. Facciamo delle infusioni a seconda del piano terapeutico che ci viene dato dal medico, con una cadenza variabile. Questa terapia ci preserva da tantissime infezioni. In particolare utilizziamo le IgG, le immunoglobuline di memoria. Così riusciamo a avere una vita serena, normale e ad avere una qualità della vita molto, molto buona. Se non ci fossero sarebbe un grosso problema. Per esempio io soffro di una patologia del sistema immunitario e prima di fare le infusioni mi ammalavo spesso, avevo broncopolmoniti anche molto lunghe, di un mese, persino due, insomma che debilitano l'organismo, qualcosa che

ti fa perdere peso e forse ti fa perdere anche un po' di coraggio. Perché se non c'è una diagnosi precoce di malattia rara e un paziente ha broncopolmoniti frequenti e che non passano si pensa a cose ancora peggiori.

L'impatto della pandemia

In l'Italia c'è stato un calo, non grande tanto quanto c'è stato in altri Paesi. Negli Stati Uniti, per esempio, si parla di un calo del 40 per cento, ma questo ha avuto un impatto indiretto anche su di noi perché i cittadini statunitensi sono i maggiori donatori di plasma e sangue. In Italia non c'è la copertura del fabbisogno per cui bisogna ricorrere all'acquisto, oltre che alle raccolte. È stato un momento un po' particolare perché questa onda lunga della carenza di sangue e di plasma si è fatta sentire. Perché? Perché se è vero quello che vi ho detto all'inizio, cioè che noi non ne abbiamo tanto risentito, è anche vero che nel periodo covid non



Alessandro Segato
Presidente Aip
- Associazione
immunodeficienze
primitive

veniva utilizzato il sangue per le operazioni chirurgiche, perché erano state tutte rimandate. La maggior disponibilità di sangue veniva utilizzata per estrarre immunoglobuline. Successivamente, quando le operazioni sono state riprese, soprattutto andando a smaltire le liste d'attesa, ci sono stati seri problemi.

L'uso di farmaci emoderivati

La nostra associazione, nel 2019, ha incontrato Aifa per sottolineare che le nostre patologie non hanno alternative terapeutiche e quindi che fosse preso in mano il problema nel caso di mancanza di prodotto. Fortunatamente, con tantissima lotta, siamo riusciti a portare in un tavolo di lavoro le nostre preoccupazioni, reali e concrete, e Aifa, insieme al Centro nazionale sangue, ha sottoposto alle Regioni delle raccomandazioni specificando chi doveva essere soddisfatto per primo in caso di mancanza di prodotto. Non avendo noi alternative terapeutiche siamo stati "privilegiati", chiaramente si sta parlando di guerre fra poveri. Infatti questo non basta, ci sono tantissime altre patologie che hanno gli stessi nostri diritti e che se è vero che hanno alternative terapeutiche è anche vero che non hanno una qualità di vita dignitosa. Per cui è giusto che il problema sangue sia portato a livello nazionale, dev'essere una risorsa strategica per l'Italia e affrontata come si affrontano i problemi strategici, cioè con una politica di ricerca fatta in maniera diligente, non a macchia di leopardo. In questo momento ci sono regioni che sono sufficienti, regioni che raccolgono il 30 per cento, regioni il 50, e poi si fa una media nazionale. Dovrebbe essere invece un problema centrato sostenuto dalla comunicazione, da grosse azioni di raccolta, dalla sensibilizzazione delle persone. A questo proposito, vado spesso a parlare ai donatori per ringraziarli: il loro gesto è un salvavita, è come qualcuno che ti dà una mano quando sei su un precipizio e ti salva. Quando vado lì capisco che molti dei donatori, che non fanno vita associativa ma donano e basta, probabilmente pensano che donare il sangue sia per le operazioni chirurgiche, gli incidenti, ma c'è una comunità di persone che vive grazie a loro e noi siamo una di quelle. Se si riuscisse, a livello di comunità, a livello di sistema, a sensibilizzare le persone, sono convinto che questo problema verrebbe superato di slancio e le persone andrebbero a donare. ▣

Vado spesso a parlare ai donatori per ringraziarli: il loro gesto è un salvavita, è come qualcuno che ti dà una mano quando sei su un precipizio e ti salva.