

Osservatorio Malattie Rare

O.Ma.R.



Cagliari – Essere affetti da una malattia rara comporta quasi sempre una serie infinita di difficoltà. Provate a immaginare cosa possa voler dire essere affetti da ben tre patologie, delle quali quasi nessuno sa nulla. A spiegarlo è Marika Gattus, ventisettenne sarda che racconta a Osservatorio Malattie Rare la sua lotta quotidiana contro tre nemici che si chiamano sindrome di Sjögren, sclerosi sistemica e ipertensione arteriosa polmonare. Nomi sconosciuti perfino a parecchi medici.

La Sjögren la affligge fin da bambina. Si tratta di una malattia cronica in cui il sistema immunitario non riconosce le proprie cellule e attacca soprattutto le ghiandole esocrine (salivari e lacrimali), distruggendole. Nel corso del tempo compaiono altri sintomi: febbri ricorrenti, intolleranze, allergie; tutti segnali che avrebbe ricollegato solo in seguito. La situazione peggiora quando Marika si trasferisce a Sassari per l'università: “Non facevo in tempo a svegliarmi che mi riaddormentavo, non riuscivo a rimanere in piedi per molto tempo, avevo un senso di oppressione e fitte al petto, mi veniva l'affanno mentre parlavo o facevo le scale, e dovevo fermarmi. Era davvero strano, prima facevo sport e suonavo il clarinetto e il flauto traverso”.

Poi arrivano gli svenimenti, le perdite di conoscenza con scosse al livello del corpo, e infine, due anni fa, il ricovero per febbre alta e sospetti calcoli renali. Ma i medici di Sassari capiscono che il problema non sono i reni: la diagnosi è embolia polmonare con ipertensione e scompenso cardiaco.

In seguito i cardiologi iniziano a sospettare l'ipertensione arteriosa polmonare, confermata poi presso l'ospedale Brotzu di Cagliari. “Io non avevo capito si trattasse di una malattia vera e propria, pensavo fosse un sintomo”, ricorda Marika. “Poi, cercando notizie su internet, ho capito a cosa stavo andando incontro”. L'ipertensione arteriosa polmonare, infatti, è una malattia respiratoria rara e progressiva, caratterizzata da pressione sanguigna pericolosamente alta e resistenza vascolare che determina un

progressivo affaticamento per il ventricolo destro, che può culminare – come è accaduto a Marika – nello scompenso cardiaco.

Il quadro clinico, purtroppo, non era ancora completo: a causare l’ipertensione, infatti, era stata un’altra malattia rara, la sclerosi sistemica, patologia autoimmune che causa l’ispessimento della pelle, arrivando nei casi più gravi a colpire anche i tessuti degli organi interni. Nel caso di Marika ha colpito polmoni ed esofago.

“Per la sclerosi mi sottopongo alle terapie al Policlinico di Cagliari, per l’ipertensione, invece, vengo seguita al Brotzu dall’équipe dello scompenso cardiaco, e ogni due o tre mesi devo andare a Bologna, presso l’Unità Operativa di Ipertensione Polmonare del Policlinico Sant’Orsola-Malpighi, guidata dal prof. Nazzareno Galiè. Lì verrò inserita nelle liste d’attesa per un eventuale trapianto dei polmoni. Devo stare costantemente sotto controllo: infatti l’ipertensione causa, fra l’altro, problemi alle coronarie, per cui in futuro potrebbe rendersi necessario l’inserimento di uno stent”.

Nonostante tutto Marika guarda avanti: superata la delusione per aver dovuto lasciare Sassari, gli amici e l’università, grazie all’aiuto della sua famiglia cerca di fare una vita normale. Collabora con le associazioni dei malati e presto riprenderà a studiare. “Ma non potrò avere figli”, spiega, e solo a questo punto la grinta cede il passo alla tristezza. “Sia per la sclerosi, che spesso si scatena con grande intensità dopo la gravidanza, per cui è sconsigliata; sia per l’ipertensione, per cui è proprio proibita. Dovrei sospendere i farmaci salvavita che prendo, e addirittura dovrei stare per nove mesi ricoverata in ospedale, sotto ossigeno. Metterei a rischio la mia vita”.

Di fronte a questo, per Marika tutti gli altri problemi sono secondari. Come quello delle spese: “Fino a luglio scorso i viaggi a Bologna sono stati a mio carico, con un contributo da parte dell’associazione dei malati di ipertensione polmonare (AIPI). Ora che ho i documenti per i controlli extraregione, la ASL mi aiuta con un rimborso spese”. Ci sono poi i farmaci: alcuni sono mutuabili, altri vengono forniti dalla farmacia della ASL perché si tratta di farmaci orfani e molto costosi; uno di questi costa 4mila euro a scatola. Marika deve prendere ogni giorno 23 farmaci diversi. “Sento dire che la sanità italiana non funziona. Per alcune cose è assolutamente vero, ma in alcuni Stati non rimborsano neppure i farmaci orfani, e tutti questi enormi costi sono a carico del paziente: si tratta di spese che una famiglia non può sostenere”.

“La medicina mi ha sempre appassionato tantissimo, il mio obiettivo era fare ricerca sulle malattie rare: sembra assurdo ma è così”, ride Marika. Perché poi, paradossalmente, le malattie rare che voleva curare hanno colpito lei.

fonte: ufficio stampa