

Glicogenosi tipo 2

Pamela, Settembre 2011

Sono nata il 19 luglio 1986 con un parto naturale, dopo una gravidanza senza problemi. I miei primi anni sono stati quelli di una bambina normale e anche se non avevo mai appetito, la mia crescita rientrava nei parametri e il mio sviluppo motorio non faceva pensare a niente di tutto quello che poi è accaduto.

Nel febbraio del 1990 sono stata ricoverata all'Ospedale di Figline Valdarno per una brutta broncopolmonite. Durante lo stesso anno si succedono altri 4 episodi di infezioni polmonari, anche se meno gravi del primo e quindi curati a casa.

La pediatra, d'accordo con la mia famiglia, decide di fare delle indagini in regime di ricovero e a livello ambulatoriale per approfondire le cause di queste infezioni presso il reparto di Immunoallergologia della Clinica Pediatrica Terza – Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze, diretta dal Prof. Alberto Vierucci. Si ipotizza un sospetto di allergia, dato che tutti gli episodi di broncopolmonite sono caratterizzati da un inizio improvviso. Dagli esami emerge che dal punto di vista delle allergie è tutto negativo, ma le transaminasi sono aumentate, quindi si pensa ad un coinvolgimento del fegato intossicato dai farmaci assunti per curare le infezioni polmonari. I medici consigliano di tenere sotto controllo la situazione, in attesa che torni alla normalità. Nel frattempo io conduco una vita normale: vado all'asilo, poi a scuola, praticavo danza e crescevo regolarmente anche se ogni tanto si manifestavano i soliti problemi.



Pamela, Estate 1998. Prima dell'aggravarsi della malattia.

Nel 1995, dato che la situazione non era cambiata, i medici decidono di sottopormi ad una serie d'analisi più approfondite, ed è allora che viene rilevato un aumento anche dell'enzima muscolare creatinichinasi (CPK). Per questo motivo nasce il sospetto di una malattia muscolare e vengo mandata per una consulenza nella sezione di Malattie Neurometaboliche e Neuromuscolari dell'Ospedale Meyer diretta da Prof. Enrico Zammarchi. Dopo due anni di ulteriori controlli ed analisi, viene deciso di fare la biopsia muscolare, arrivando così alla diagnosi definitiva di Glicogenosi tipo 2 tardo-infantile.



Luglio 1999. Il mio 13° compleanno in ospedale con gli amici. Una delle prime uscite dal reparto di rianimazione dell'ospedale Meyer.

I medici comunicano alla mia famiglia che la malattia ha un decorso progressivo, ma molto lento e che una casa farmaceutica americana sta già mettendo a punto una terapia. Nel frattempo io dovevo condurre una vita normale, ma soprattutto praticare molta attività fisica dolce in modo da tenere i muscoli attivi ed elastici, oltre che seguire una dieta ad alto contenuto proteico.

Nel marzo del 1999, in corso di un'infezione respiratoria acuta, sono stata ricoverata nel reparto di Rianimazione dell'Ospedale Meyer con necessità di ventilazione assistita. Durante questo lungo ricovero,

5 mesi, la mia situazione muscolare si aggrava moltissimo e non riuscirò più a respirare da sola e neppure a camminare. Con l'interessamento dell'Ospedale Meyer e l'ASL 10 di Firenze viene attivato un sistema tale da poter gestire la situazione anche a domicilio con un ventilatore portatile, grazie al quale posso andare a scuola e sottopormi alle sedute di fisioterapia.



Luglio 2004, 18° compleanno. Io che sarto i regali e io con babbo e mamma che spengo le candeline. Otto mesi dopo la terapia enzimatica.

L'8 giugno del 2003, a causa di un edema polmonare, vengo ricoverata di nuovo in Rianimazione al Meyer per 15 giorni, durante i quali amici e parenti diffondono la mia storia tramite volantini e giornali, organizzano una fiaccolata alla quale partecipano tantissime persone del paese e dei comuni vicini.

Tutto questo clamore arriva anche alle autorità che con il loro impegno riescono ad accordarsi con la casa farmaceutica per avere il farmaco. Il 6 novembre 2003 mi viene somministrata la prima infusione. Da qui inizia il cammino di speranza per tutta la mia famiglia di poter tornare alla vita di prima.

In questi due anni non ho più avuto infezioni polmonari, gli atti respiratori sono diminuiti (sono passati da 60-50 ad un minimo di 20), il peso e l'appetito sono aumentati. Anche se ci sono stati miglioramenti, ancora non riesco a staccarmi dal respiratore e non so se è un blocco psicologico o sono problemi fisici. In ogni caso sto facendo esercizi respiratori e ultimamente mi metto in piedi sullo standing che mi aiuta a rinforzare i muscoli delle gambe, del torace, del collo e delle braccia.



Io e la mia famiglia – festa di laurea 21/07/2010

Spero sinceramente che la terapia arrivi a tutti coloro che ne hanno bisogno prima che si aggravino come me, in modo che possano vivere una vita più normale possibile e non debbano mettere in movimento tutto quello che è stato fatto a Firenze per me.

In questo periodo sono riuscita a diminuire l'aiuto del respiratore, ma non a staccarmi. Molti mi dicono che l'aiuto che ho adesso è minimo, ma la mia paura è molto forte e non riesco a staccarmi. Grazie alla terapia mi sento meno stanca durante la giornata e al contrario di 7 anni fa non ho più bisogno di andare a letto nel pomeriggio per riposarmi.

Nel 2010 mi sono laureata al corso triennale della facoltà di Psicologia e attualmente sto frequentando i corsi di laurea della specialistica della facoltà di Psicologia. Non mi sono potuta laureare sulle mie gambe come avevo desiderato ma è stata una grande emozione lo stesso, perché senza l'aiuto della terapia non credo che avrei avuto la forza di frequentare i corsi, preparare una tesi e laurearmi. Forse non avrei neppure saputo cosa fosse l'università senza l'aiuto del farmaco.

Nel gennaio del 2011 ho avuto una piccola infezione polmonare e solo per precauzione sono stata ricoverata all'Ospedale Meyer di Firenze. Tutto si è risolto nel giro di tre giorni anche se ho continuato la terapia antibiotica per una settimana.

Nell'aprile del 2011 mi sono operata al tendine di Achille per un allungamento perché avevo il piede equino e grazie a questo, dopo un anno di pausa forzata, mi sono potuta rimettere sullo standing. L'operazione è andata bene e mi sono ripresa benissimo dopo l'anestesia generale senza nessun problema post-operatorio.

Sto cercando di mettere il massimo in quello che faccio, ma non sempre è facile, per fortuna ho i miei genitori e i miei due fratelli che mi sostengono e mi aiutano in ogni momento.

Pamela Pieralli, Italia