

**Malattie rare** Le vicende dei malati dimenticati

# «Ho un cromosoma in meno: ecco perché sono straordinaria»

*Laura, 39 anni, sindrome di Turner*

**La storia emblematica della lotta di una paziente per essere visti, avere la diagnosi, arrivare a una terapia**

Alle elementari la prendevano in giro. La chiamavano puffetta deridendola per la sua altezza. «Più corretto dire *bassezza*», riesce a ricordare quelle mortificazioni con un lieve sorriso Laura Perin. Oggi ha 39 anni, lavora come impiegata in un'azienda di Milano. Ha recuperato qualche centimetro fino a sfiorare quota un metro e quarantanove, dal metro e 30 che misurava a 12 anni. Soprattutto ha recuperato un po' di fiducia in se stessa accettando la malattia. Una malattia rara, la sindrome di Turner, una delle circa cinquemila che costellano l'infinito universo delle patologie con un'incidenza bassa, a volte poche decine di persone, la maggior parte bambini.

A lei è andata bene, tutto sommato. Perché, almeno, è riuscita a scoprire di appartenere a questo universo. Perché, almeno, ha ricevuto una diagnosi, sia pure tardiva, e ha avuto la possibilità di abbozzare una reazione cercando di adattarsi. La sindrome di Turner è un'alterazione dei cromosomi che si dispongono secondo un mosaico inusuale. Colpisce le donne e

non risponde a nessun criterio ereditario. I genitori di Laura sono perfettamente sani, la sorella anche. «Sono venuta fuori così. Ho un cromosoma in meno dei 46 che ci assegna la natura. Il risultato è una serie di caratteristiche anomale — spiega in modo

semplice — . Il mio sistema ormonale è sballato. Prendo estrogeni e progestinici perché altrimenti non ho il ciclo mestruale. Continuerò così fino alla menopausa. Col tempo, si stanno presentando altri problemi. L'osteoporosi è uno di questi. Non c'è una cura specifica. Si va avanti tentando di rimediare ai danni. Eppure sono fortunata, almeno non sono in carrozzina».

Dicono tutti così, i malati rari. Possiedono la capacità di paragonarsi a chi sta peggio di loro. Ma quanto è stato difficile per Laura trovare

una forma di riscatto, scorgere nel pozzo nero un appiglio per la risalita. Tre anni fa ha «incrociato» il buddismo e attraverso la meditazione, il *karma*, la preghiera, ha imparato ad accettarsi e ad intravedere la possibilità di un'altra persona accanto a sé. Sì, bastare una relazione sentimentale.

Per raccontarsi ci chiama in redazione, una mattina, qualificandosi con nome e cognome e autorizzandoci a scriverli per esteso sul giorno-

le. È come se volesse compensare i lunghi anni di silenzio durante i quali ha nascosto la malattia. Neppure le sue amiche più intime sapevano: «Due anni fa una telefonata come questa sarebbe stata impensabile, rifiutavo di parlarne. Fin da bambina i maschi mi prendevano in giro. Ero la "tappa" della classe, la puffetta. Macché dodici anni, mi ridevano dietro, ne avrai sì e no 7. Avvertivo un senso di inferiorità sempre più marcato. E naturalmente respingevo ogni tipo di rapporto con l'altro sesso. Da questo punto di vista i problemi veri sono arrivati con la pubertà. Solo ora sono pronta a tirare fuori la testa. Voglio affidarmi ad uno psicologo».

Quando a 12 anni venne ricoverata in ospedale per l'artrite reumatoide, della malattia di Turner si sapeva ben poco. Dopo un lungo giro di visite, medici consultati e ipotesi diagnostiche sbagliate, una gastroenterologa interpretò il quadro dei sintomi in modo corretto. Ad insospettire la dottoressa, un segno inconfondibile, la bassa statura. E tutti gli scompensi ormonali legati allo strano mosaico dei

cromosomi. Adesso Laura vuole aiutare gli altri malati. Pensa ad un concerto di Carmen Consoli, la sua cantante preferita. Vuole collaborare con Marta Giunti, fondatrice dell'associazione piemontese degli amici con sindrome di Turner. E quante sono le persone «rare» determinate a sfondare il muro del silenzio, ad alzare la voce.

Come Lucia Marotta, presidente dell'associazione nazionale sindrome di Sjogren, che appartiene alla categoria delle malattie autoimmunitarie. Viene scatenata da una risposta anomala del sistema di difesa dell'organismo. Il lin-



fociti attaccano le ghiandole che producono saliva o lacrime. I malati non possono avere gli occhi lucidi. Hanno un pianto asciutto. Secondo la scheda riportata dai siti è una forma cronica.

Ma Lucia, 47 anni, si ribella a questa classificazione che è penalizzante, sostiene, sul piano dell'assistenza sanitaria. Non tutte le cure verrebbero rimborsate; ogni Regione si comporta come vuole: «Capita di dover pagare perfino le lacrime artificiali» dice. Ileana Di Fraia ci chiama spesso. Abita a Rocca di Papa, vicino Roma, e passa le giornate chiusa in casa perché soffre di sensibilità chimica multipla. È refrattaria ad ogni sostanza chimica, perfino all'odore dell'alcol. «C'ho paura a campà», si sfoga. E il giorno dopo telefona di nuovo: «Mi scusi, ma sono sempre da sola, non so con chi parlare....»

**Margherita De Bac**

**Rimborsi difficili**

Lucia: «Mi capita di dover pagare perfino le lacrime artificiali»

**Il libro**



**Siamo solo noi**

di Margherita De Bac

Quindici storie di persone colpite da malattie rare, meno di 5 casi ogni 10.000 abitanti. Le racconta in un libro che riesce a trasmettere senza retorica il dramma, ma anche la voglia di lottare, di queste persone, Margherita De Bac, giornalista scientifica del *Corriere della Sera*.