

Vivere con una MEN di tipo 1

I miei primi problemi nascono nel 1985 a soli 15 anni, quando a seguito di un ricovero per una biopsia muscolare a una gamba, riferisco ai medici la perdita di liquido biancastro dal seno e fortissimi mal di testa. Vengo sottoposta a esami, che mostrano prolattina molto alta e vengo mandata in un altro ospedale a un'ora da casa mia. Così mi ritrovo sola, lontana da casa, ad avere a che fare con pesanti esami ormonali ogni sei ore (allora non esistevano gli aghi-cannula, ogni volta era un buco ...), TAC che duravano circa un'ora e mezza l'una (il primo anno me ne hanno fatte ben 4) e "gita" a Milano (150 km da casa) per fare la mia prima RMN.

Durante il ricovero avevano dubitato della mia sincerità, pensando anche che assumessi la pillola di nascosto, perché non si spiegavano come una ragazzina così giovane potesse avere problemi di questo tipo. Poi arriva una prima diagnosi: adenoma ipofisario prolattino-secernente. Mi prescrivono delle compresse (bromocriptina, due cp al giorno) e inizio a stabilizzare il problema. Mi parlano anche di possibili interventi, molto lontano da casa, in ospedali specializzati, ma prendiamo tempo.

Ricordo molto bene il mio medico di base, che mi spiegava di non impressionarmi per la parola "tumore", e che se mi fosse capitato di svegliarmi una mattina senza vedere nulla (cioè cieca), questo era dovuto alla compressione che questo tumore avrebbe potuto fare sui nervi ottici, per cui non avrei dovuto spaventarmi!!! Avevo solo 15 anni, ma lui riteneva che io fossi matura per la mia età e che dovessi essere consapevole di ciò che mi stava succedendo. Oggi so che questa cosa non sarebbe potuta succedere, per cui sono stata "terrorizzata" per niente! Tre anni dopo, visto che anche una delle mie sorelle inizia a manifestare sintomi del mio stesso problema, nasce il sospetto di una patologia familiare. Così ci mandano a Torino (quasi 300 km da casa), dove arriva la diagnosi giusta: MEN di tipo 1, cioè neoplasie endocrine multiple. Ci spiegano che è una patologia ereditaria e fanno il test genetico a noi e a tutta la famiglia, anche se immaginiamo che la malattia provenga da mio padre che ha sempre avuto importanti problemi di salute a livello gastrico. Comprendiamo che d'ora in poi dobbiamo "fare i conti con la MEN", sindrome che ci potrà far sviluppare, purtroppo, diverse forme tumorali in diversi organi endocrini: pancreas, paratiroidi e ipofisi.

Da uno dei soliti controlli risulta che io e mia sorella iniziamo ad avere valori troppo alti di paratormone e calcemia, cioè ci viene fatta la diagnosi di iperparatiroidismo primitivo, patologia in cui le paratiroidi funzionano troppo, per cui alzano la calcemia nel sangue e riducono la densità minerale ossea, portandoci quindi probabili complicanze renali, cardiache e l'osteoporosi.

Organizziamo il nostro primo intervento chirurgico: ci propongono di togliere tutte e 4 le paratiroidi e poi una di esse verrà sezionata e auto-trapiantata nell'avambraccio non dominante, dove potrà riprendere le sue funzionalità normali. Ci sembra una cosa così strana e ci sentiamo sempre più "diverse". Avevo solo 20 anni e mi ero sposata da pochi mesi. L'intervento va bene e possiamo proseguire con la nostra vita e i nostri controlli periodici.

Rimaniamo in cura a Torino per 12 anni senza mai incontrare un altro paziente MEN. Ci sentivamo un po' persi e soli, molto soli.

Nel 1999 ci parlano di un'associazione appena nata (AIMEN 1 e 2), che vuole occuparsi di pazienti MEN: li contattiamo subito con tanto entusiasmo, per trovare finalmente qualcuno con cui confrontarci. Parliamo molto e ci consigliano di fare una visita nel centro specializzato che si trova a Firenze (a 450 km da casa). Approdiamo qui nel gennaio 2000 e la nostra vita cambia completamente ... Ci rendiamo conto che sapevamo solo in parte cos'era la malattia, che i controlli fatti fino ad allora erano stati insufficienti e che la nostra vita era stata in pericolo. Mio padre, che già aveva perso lo stomaco a causa dei gastrinomi presenti in esso, viene operato al pancreas e gli asportano più di 20 tumori sparsi nell'addome. La sua qualità di vita cambia radicalmente, diventa diabetico



Associazione Medici Endocrinologi
Per la qualità clinica in Endocrinologia



per una
Medicin@Sostenibile



I Pazienti si raccontano

insulino-dipendente, ma se non si fosse operato, di lì a poco la sua situazione avrebbe potuto degenerare. Invece oggi è ancora vivo, fra alti e bassi, ma vivo!

Per quanto mi riguarda, mi trovano subito una recidiva di iperparatiroidismo e quindi, dopo vari accertamenti e quasi un mese di ricovero a Firenze, mi operano per la seconda volta al collo (a 10 anni di distanza dal primo intervento), asportandomi un nodulo che ancora produceva paratormone, per colpa del quale avevo iniziato ad avere un'osteopenia (cioè un'iniziale riduzione della massa ossea). Per circa un anno gli esami sono stati normali, poi di nuovo si ripresenta un'altra recidiva, per la quale tutt'oggi assumo un farmaco (calcio-mimetico), inizialmente sperimentale ma che oggi si usa normalmente nella pratica clinica, che tiene sotto controllo la mia calcemia.

Nel frattempo da alcuni accertamenti mi diagnosticano dei tumori pancreatici e decidono di provare con un'altra terapia sperimentale a base di somatostatina. L'ho fatta per 4 anni con grandi difficoltà per via degli effetti collaterali e nel 2007 si decide di operare, così perdo corpo e coda del pancreas e anche la milza. Dal 2010 ho di nuovo dei piccoli tumori sulla testa del pancreas, tengo monitorata la situazione con esami ematici e strumentali in attesa di fare un altro intervento demolitivo, se sarà necessario (cioè asportare l'ultimo pezzettino di pancreas e quindi diventare diabetica insulino-dipendente). Ad oggi non l'ho ancora eseguito, perché non necessario.

Ma non finisce qui! Nel 2005 mi trovano anche delle lesioni polmonari, che iniziano a controllarmi in modo molto ravvicinato, con TAC ogni 6 mesi per vedere se crescono: per fortuna sono stabili. Nel 2009 riesco finalmente a fare un esame di ultima generazione, che disgraziatamente conferma che le lesioni al polmone destro sono carcinoidi che vanno assolutamente tolti. Affronto il primo intervento nel dicembre 2009 presso un grosso ospedale di Milano: tutto va bene, mi hanno dovuto asportare il lobo medio del polmone destro che presentava 3 carcinoidi. A un primo controllo nel giugno 2010 mi trovano ancora una lesione di 3 cm sempre al polmone destro: panico!!! Era una lesione già presente nel precedente intervento, ma che non era stata tolta. Ecco, questo è quello che può succedere quando la tua malattia è così rara che anche i medici si trovano spiazzati davanti alla tua situazione. Basta sottovalutare un problema e il danno è fatto e a pagarne le conseguenze siamo noi malati rari!

Ma poi, forse, non tutti i mali vengono per nuocere, vado in un altro ospedale e mi dicono che questa lesione è sulle arterie polmonari, quindi difficile da toccare anzi inoperabile, ma loro fanno il "miracolo" e riescono ad asportarla senza problemi. La mia gioia dura fino al 2014, quando in un controllo mi ritrovano un altro carcinoido di 15 mm, sempre nella stessa posizione. Un'altra recidiva! Un'altra volta! E ancora mi dichiarano inoperabile, però questa volta non provano nemmeno a operarmi! Vedo buio per 12 giorni. La mia vista è offuscata dalle lacrime che non smettono di scendere.

Poi mi rimpadronisco della mia voglia di vivere, del mio sorriso, che non è mai mancato in tutti questi anni, e guardo oltre. Guardo mio marito, i miei splendidi ragazzi, ormai tutti e tre maggiorenni e guardo il mio impegno nell'associazione che a me ha salvato la vita. Sono diventata un'attivista da subito e oggi sono la vice-presidente. Uso il mio ottimismo per aiutare chi, come me in quei 12 giorni, vede buio. E me ne faccio una ragione di vita! Mi dico che tutta la mia sofferenza è ripagata dai grazie e dai sorrisi che riporto nella vita delle persone affette da MEN come me. In primis in mia figlia, che oggi ha 23 anni, l'unica su 3 che ha ereditato il mio gene mutato, e inizia ora ad accusare i primi sintomi. Queste sono le sue parole in un'intervista a un giornale locale: "Sapere che la mia mamma c'è sempre per me, mi consola e mi dà sicurezza nell'affrontare un'incognita nella mia vita, un'evenienza che so che presto o tardi scoppierà. Lei, però, ha affrontato il suo dramma da sola, combattendo a lungo contro i mulini a vento, contro un muro invisibile, contro le incomprensioni e le difficoltà quotidiane. Io, invece, da quando sono nata già sapevo tutto, ma non mi sento condannata, soltanto troppo amata, né ho paura per quanto accadrà nella mia vita, perché, come dice mamma, i problemi vanno affrontati con coraggio e soprattutto con il sorriso sulle labbra".



Associazione Medici Endocrinologi
Per la qualità clinica in Endocrinologia



per una

Medicin@Sostenibile



I Pazienti si raccontano

Quindi per riepilogare, io oggi ho 47 anni, ho sempre l'adenoma ipofisario, che non ho mai smesso di curare, però oggi prendo solo ½ compressa di cabergolina a settimana. Ho una recidiva alle paratiroidi in terapia farmacologica. Ho 6 piccole recidive al pancreas sotto stretto controllo, e a causa dell'asportazione di corpo e coda pancreatica il mio pancreas si è piano piano esaurito, portandomi a diventare diabetica, per cui oggi prendo una dose di insulina e una pasticca al giorno per aiutare il mio piccolo residuo di pancreas a fare il suo dovere. E poi ho la recidiva al polmone, che mi tiene in ansia, ma nello stesso momento mi permette di vivere appieno le mie giornate, mi permette di sapere l'importanza del sorriso e sapere che la felicità nasce da noi. Possiamo essere felici nonostante tutto. E io sono felice!

E se domani non ci sarò più, non importa perché so di aver lasciato un segno positivo in tantissime persone.