

Simonetta M.G. Adamo
Claudio Pignata

SENTINELLE TRADITRICI

Un approccio integrato
alla cura dei bambini con patologie
del sistema immunitario



Self Help

Manuali per capire ed affrontare consapevolmente i problemi più o meno gravi della vita quotidiana.

Scritti in modo chiaro, forniscono le basi indispensabili per comprendere il problema in tutti i suoi risvolti, per poterlo controllare e quindi risolvere.

Una collana di libri seri, aggiornati, scritti dai maggiori esperti italiani e stranieri.

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: www.francoangeli.it e iscriversi nella home page al servizio “Informatemi” per ricevere via e.mail le segnalazioni delle novità.

Simonetta M.G. Adamo
Claudio Pignata

SENTINELLE TRADITRICI

Un approccio integrato
alla cura dei bambini con patologie
del sistema immunitario

FrancoAngeli/*Self-help*

Per volontà degli autori parte del ricavato derivante dai propri diritti sarà devoluta all'Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus, Università degli studi di Brescia.

In copertina:
Ernesto Tatafiore, *Senza titolo*,
acrilico su carta, collezione privata.

Grafica della copertina: Elena Pellegrini

Copyright © 2016 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy.

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito www.francoangeli.it.

Ai nostri figli Marco, Pietro, Federica e Laura, e ai nipotini Lorenzo e Niccolò, che con il loro sorriso ci hanno sostenuto, e a tutti i pazienti e alle loro famiglie, che hanno riposto la loro fiducia in noi e hanno consentito alla pubblicazione delle loro storie.

Indice

Ringraziamenti	pag.	9
Prefazione, di <i>Armido Rubino</i>	»	11
Introduzione	»	15
1. Che cos'è la risposta immune?	»	21
2. Le difese in psicoanalisi	»	25
3. Luci e ombre di un successo terapeutico	»	30
4. Culture a confronto	»	38
5. Una diagnosi "sbagliata"	»	49
6. Vita e vitalità	»	57
7. Medicina predittiva, aspetti etici e qualità della vita	»	72
8. Geni alterati, malattie e fattori che ne modificano il quadro clinico	»	84
9. Razionalità... e Ragionevolezza... L'importanza della congiunzione "e"	»	91

10. Malattie complesse e complessità della malattia	pag.	104
11. Il sorriso di Elena	»	111
12. Una scelta difficile	»	120
13. Ricerca scientifica e speranza	»	131
14. Il sole di Nina	»	141
Conclusioni	»	150
Glossario	»	153
Bibliografia	»	157

Ringraziamenti

Desideriamo ringraziare tutti i giovani collaboratori che con la loro dedizione ed entusiasmo ci hanno permesso di affrontare nel migliore dei modi le situazioni difficili sia in ambito clinico che sperimentale.

In particolare, i pediatri (elencati in ordine cronologico in riferimento al periodo di lavoro nel gruppo): Giuseppe Monaco, Michele Fiore, Lucia Gaetaniello, Cettina Scotese, Nicola Pozzi, Teresa Broccoletti, Barbara Balestrieri, Giuseppina Aloj, Emilia Cirillo, Giuliana Giardino e Vera Gallo; i biologi e biotecnologi: Eliana Matrecano, Rosanna Busiello, Marsilio Adriani, Stefania Amorosi, Ilaria Russo, Ilaria Vigliano, Anna Fusco, Loredana Palamaro, e Roberta D'Assante; gli psicologi e psicoterapeuti: Raffaella de Falco, che ha coordinato gli interventi clinici e ha seguito in prima persona molti pazienti, Filomena Agnello, Maria Bottiglieri, Laura Casulli, Wanda de Cristofaro, Veronica de Lorenzo, Emilia di Lello, Paola Ferraro, Anna Galante, Patrizia Giacometti, Zeno Giusti, Carmen Grasso, Loreta Leone e Gerarda Siani.

Un ringraziamento particolare va ai nostri coniugi, Ernesto Tatafiore e Simonetta Wolff, che hanno avuto un ruolo determinante nel sostenerci nei momenti di sconforto e nell'affrontare le numerose difficoltà quotidiane, che il nostro lavoro comporta.

Desideriamo anche ringraziare Padre Pizzuti, da sempre impegnato nel fornire sostegno alle famiglie Rom e la dottoressa

Alessandra Di Fenza che, come mediatore culturale, ci ha aiutato nella comunicazione con le famiglie e, infine, la professoressa Antonella Gritti, che ha coordinato l'intervento neuropsichiatrico in uno dei casi descritti.

Infine un ringraziamento va a tutto il personale infermieristico per la profonda e costante dedizione nell'assistere i pazienti.

Avvertenza

Al fine di preservare la *privacy* dei pazienti e dei loro famigliari, tutti i nomi che compaiono nel testo sono fittizi.

Prefazione

Sono una “strana coppia” gli Autori di questo libro. Come è strano il titolo: Sentinelle Traditrici. Coppia strana perché insolita. Un noto pediatra, docente universitario e ricercatore di prestigio, impegnato nella cura di bambini e adolescenti affetti da malattie croniche e gravi dovute ad alterazioni nel sistema delle difese immunitarie dell’organismo. E una prestigiosa docente universitaria di psicologia clinica e psicoterapia per l’età evolutiva. Entrambi personalità scientifiche riconosciute in ambito internazionale, nei rispettivi campi.

Ne è nata una eccellente trattazione che mostra, attraverso un linguaggio accessibile al grande pubblico, come in un contesto di ricerca scientifica possono nascere progressi nelle conoscenze immediatamente applicabili al trattamento di malattie importanti e gravi, nell’ambito di un’attività che è al tempo stesso scientifica e assistenziale.

La tipologia degli Autori non è frequente, ma anche per questo è particolarmente interessante. Perciò mi auguro che un’opera di questo tipo possa aprire una strada ricca di approcci analoghi per la trattazione dei problemi di salute in età evolutiva.

Quanto più la moderna medicina è ricca di specializzazioni diverse, tanto più necessita di approcci interattivi e collaborativi fra queste diversità. E lo è in misura particolarmente forte quando si tratta di interagire con le specifiche fragilità di bambini e adolescenti, cioè di quella età meravigliosa nella quale vanno progressivamente sviluppandosi le funzioni organiche

e quelle psichiche con tutte le relative specificità e potenzialità, ma anche debolezze e fragilità.

Nel quadro delle malattie in età evolutiva, le patologie organiche (quelle più strettamente di competenza del pediatra generalista o delle varie specialità pediatriche) sempre più si vanno riducendo per frequenza e gravità, avvantaggiandosi dei grandi progressi della moderna ricerca scientifica. Ma al contrario, ovunque nel mondo, sono in aumento proprio le malattie e le difficoltà nella sfera psicologica, particolarmente per quanto riguarda l'età adolescenziale.

Inoltre nel campo delle malattie organiche, le connesse difficoltà riguardanti la sfera psicologica vanno assumendo crescente importanza, soprattutto quando si tratta di malattie croniche e gravi.

In modo particolare nell'età adolescenziale i noti e crescenti fattori di rischio ambientale a fronte delle fragilità fisiologicamente caratterizzanti questa età, conferiscono importanza sempre maggiore a un approccio integrato pediatrico-psicologico, sia nell'ambito delle cure primarie e secondarie, sia e ancor di più in quello delle cure terziarie connesse a patologie più o meno gravi e altamente specialistiche.

Non va dimenticato che la ben nota dichiarazione ONU sui "Diritti del Fanciullo" e le conseguenti applicazioni nei Paesi più evoluti, Italia inclusa, conferiscono al pediatra il ruolo di responsabile per i soggetti di età fino al diciottesimo anno. Ma è proprio questo riconosciuto ruolo della pediatria ad accentuare il bisogno di una stretta e positiva collaborazione con la psicologia dell'età evolutiva. Dunque c'è abbastanza per salutare con soddisfazione la comparsa di questa opera di Claudio Pignata e Simonetta Adamo.

Ma la qualità dell'opera è così originale e interessante da indurre a una riflessione ulteriore su un aspetto ancora più generale attinente all'importanza della interazione pediatra-psicologo: mi riferisco al tema, di grande attualità, della comunicazione fra medico e paziente, che ovviamente nel nostro caso è comunicazione fra pediatra, bambino/adolescente, famiglia.

Fino a pochi decenni or sono c'era una medicina (pediatria inclusa) povera di mezzi diagnostici e terapeutici, tuttavia protagonista in un rapporto di grande fiducia con le persone ma-

late e le famiglie. Poi sopraggiunse lo straordinario progresso scientifico degli ultimi decenni con i conseguenti progressi nella qualità delle cure e con gli innumerevoli “miracoli” che il medico – nel nostro caso il pediatra – divenne capace di promuovere. Tutto ciò in una prima fase portò a un’ulteriore crescita della fiducia da parte delle famiglie nei confronti del medico. Poi accadde qualcosa di paradossale: il generale rapporto di fiducia tra i “pazienti” (che divenivano sempre più “esigenti”) e i medici (pediatri nel caso dell’età evolutiva) andò calando aprendosi, ovunque nel mondo, Italia inclusa, un circolo vizioso che, partendo dal calo di fiducia, incrementava il rischio di denunce da parte delle famiglie. Questo provocava e provoca a sua volta una medicina difensiva (nel nostro caso pediatria difensiva) che accentuava il calo di fiducia: un circolo vizioso. Allo stesso tempo e paradossalmente si assisteva a un crescente ricorso da parte delle famiglie ai presidi della “medicina complementare e alternativa” (insieme di presidi e prodotti, pratiche e sistemi di cura attualmente non accettati da parte della medicina scientificamente evoluta).

Molto si discute sui fattori di potenziale disturbo per il rapporto medico-paziente (che nel nostro caso è rapporto “pediatra-famiglia”). Ma non vi è dubbio che alla base di un fenomeno di tal natura ci sia una crisi nella qualità della comunicazione tra medici e pazienti. Tra gli altri una personalità come Umberto Veronesi scrive “la medicina è insieme scienza, arte e magia. Scienza è il pensiero ideativo e l’acquisizione delle evidenze. Arte è il saper fare. Magia è la capacità di influenzare psicologicamente il paziente. Il buon medico è quello che sa entrare non solo nel corpo, ma anche nella mente del paziente, sa sviluppare un legame con il suo profondo e condividere con lui il peso psicologico della malattia, senza perdere la lucidità del sapere”.

Appare chiaro quanto sia necessario e urgente un nuovo generale impegno della comunità scientifica e medica sia nei sistemi formativi pre-laurea, post-laurea e continua, sia nelle realtà operative assistenziali, nel campo della comunicazione fra “esigenti” e medici (per quanto riguarda l’età evolutiva, fra bambini/adolescenti, famiglie e pediatri): un impegno per il recupero della fiducia e per il ritorno verso una medicina basata

sul dialogo. E appare altrettanto chiaro quanto sia importante la collaborazione tra pediatri e psicologi per l'età evolutiva in questa azione di ricostruzione della fiducia e per il ritorno a un clima di dialogo e di disponibilità a dare risposte alle ansie, le paure, le domande che vengono dai bambini/adolescenti e dalle famiglie.

Da qui l'auspicio che questo splendido contributo di Claudio Pignata e Simonetta Adamo non resti isolato, ma possa costituire stimolo verso un più generale e nuovo modo di approcciare il rapporto fra medici ed "esigenti" e in particolare fra bambini/adolescenti, pediatri e psicologi per età evolutiva, proponendo modelli per una inversione di tendenza: ritorno verso il dialogo e la fiducia, per una medicina che sia ricca dei miracoli consentiti dalla modernità scientifica, ma anche capace di recuperare i rapporti di fiducia di un tempo.

Armido Rubino
Professore Emerito di Pediatria

Introduzione

Questo libro nasce dal lavoro clinico e di ricerca, svolto da un gruppo di pediatri immunologi e da un gruppo di psicologi clinici e psicoterapeuti dell'età evolutiva, con bambini e adolescenti che soffrono di patologie genetiche a carico del sistema immunitario. Le caratteristiche di queste malattie sono descritte nel capitolo iniziale e approfondite nelle esemplificazioni che si succedono nel corso del testo. Basti qui dire che si tratta di un ampio gruppo di patologie che causano alterazioni nel sistema di difese dell'organismo. Queste alterazioni possono presentarsi come immunodeficienze, che lasciano l'organismo esposto agli agenti infettivi o come patologie autoimmunitarie, in cui l'organismo effettua un falso riconoscimento e attacca se stesso.

Il titolo *Sentinelle traditrici* ci è stato suggerito da uno dei bambini da noi seguito. Questo bambino era solito occupare lo spazio dei colloqui psicologici disegnando castelli medioevali, dotati di bastioni massicci e di complesse e articolate difese. Il disegno era accompagnato da racconti che riguardavano i castelli, e che si concludevano immancabilmente con un esito drammatico. I castelli venivano espugnati e distrutti per l'opera proditoria di "sentinelle traditrici". Una rappresentazione, ci pare, vivida ed efficace della importanza e complessità del sistema difensivo di cui è dotato l'essere umano, ma anche della fragilità alla quale esso è esposto se le "sentinelle", cui è affidata la sua sicurezza, vengono meno alla loro funzione.

L'esperienza di presa in carico congiunta di questi bambini, adolescenti e delle loro famiglie risale a più di dieci anni fa e trae origine dalla volontà di sperimentare pratiche terapeutiche, che rispettassero e salvaguardassero la complessità delle relazioni che compongono e caratterizzano ogni essere umano a livello biologico-molecolare e psicosociale. La principale motivazione che ci ha indotto a ritenere utile, se non addirittura necessario, cimentarci nella difficile impresa di divulgare a un più ampio pubblico le storie di dodici piccoli pazienti e delle loro famiglie è rendere partecipi anche i non addetti ai lavori di nuovi aspetti generali che la Medicina moderna è chiamata ad affrontare.

Le storie cliniche scelte sono esemplificative della complessità delle malattie da immunodeficienza, in cui la dimensione sperimentale diventa strumento necessario per comprendere la malattia stessa, affinché la terapia possa essere utile per curare con successo l'ammalato. Molto spesso si pensa alla ricerca scientifica come a qualcosa di non direttamente collegato all'assistenza del singolo malato, ma a qualcosa che "forse" potrà avere un'utilità futura per il generale progresso delle conoscenze, senza una ricaduta immediata sul singolo individuo. Nel caso delle malattie complesse, e in particolare di quelle che derivano dal malfunzionamento del Sistema immune, ricercare il meccanismo che determina la malattia, la causa prima che altera il normale funzionamento dell'organo o di quel sistema biologico, garantisce che le cure siano di elevata qualità. Oggi si discute molto di Medicina traslazionale, termine ancora poco diffuso, che indica la prerogativa della Medicina moderna di trasferire al letto del malato il bagaglio di conoscenze della ricerca di base. Ma si vedrà che non sempre l'approccio sperimentale è sufficiente a decifrare la complessità di alcune malattie e che in un futuro molto vicino ci si attende dalla Medicina moderna un impegno ancor maggiore nel personalizzare le cure. Gli approcci della Medicina tradizionale e quello della Medicina sperimentale vanno integrati con un'ulteriore prospettiva, che tenga conto delle implicazioni psicologiche, dell'impatto che la malattia ha sul piccolo paziente e sui suoi famigliari, dei vissuti, delle vulnerabilità e delle risorse esistenti.

Alcune caratteristiche di queste malattie fanno sì che esse abbiano un forte impatto sul paziente e sulla famiglia. Si tratta, infatti, di patologie spesso ereditarie, che tendono ad attivare nei genitori profondi sensi di colpa. A volte più bambini della stessa famiglia sono malati e ciò crea un ulteriore sovraccarico per l'equilibrio familiare. Nei casi più sfortunati, data la natura recente delle conoscenze in questo campo, può accadere che le famiglie abbiano in passato subito la morte di un figlio, a causa della stessa patologia, rimasta all'epoca non diagnosticata. La malattia di un altro bambino, su cui spesso erano state riposte aspettative riparative rispetto alla precedente perdita, riapre ferite mai interamente superate e superabili.

Va anche considerato che l'esordio dei sintomi avviene in genere nella primissima infanzia, periodo estremamente delicato dal punto di vista psichico, poiché corrisponde al momento evolutivo, in cui, attraverso la relazione tra bambino e *caregiver*, si gettano le fondamenta di quel senso di sicurezza, che è alla base della struttura della personalità e della capacità di fare fronte a esperienze frustranti e penose. La diagnosi di una patologia seria e cronica coglie spesso i genitori impreparati e può facilitare il perdurare di meccanismi di negazione, ostacolando l'iter terapeutico. La rarità della malattia acuisce il senso di isolamento e di incertezza rispetto alle implicazioni attuali e alle evoluzioni future. Inoltre, la rarità di queste patologie disincentiva la ricerca farmacologica. Fortunatamente, negli ultimi anni l'aumento di conoscenza nei settori dell'Immunologia e della Genetica ha consentito progressi fino a poco tempo fa impensabili, permettendo di effettuare diagnosi più precise e tempestive di tali malattie e di ampliare la gamma delle possibilità terapeutiche.

Un altro degli scopi che il libro si prefigge, quindi, è quello di contribuire alla diffusione delle conoscenze relative a tali malattie, all'impatto che hanno sui pazienti e familiari, e alla sensibilizzazione degli addetti ai lavori e del largo pubblico.

L'impostazione data al libro rispecchia questi obiettivi di fondo. Nella presentazione delle storie dei bambini e ragazzi si è cercato di riprodurre il senso del lavoro affiancato, compiuto dai pediatri e dagli psicologi e degli effetti che il parlare con il paziente e il parlare insieme del paziente producevano. La

“stanza del pediatra” e “la stanza dello psicologo”, titoli che introducono le due parti in cui si articola ciascun capitolo, rimandano quindi a spazi distinti, ma anche contigui e comunicanti, che si sono andati gradualmente configurando.

Eravamo partiti con l'intenzione di mostrare le implicazioni specifiche che tali patologie hanno nella vita dei bambini e adolescenti e delle loro famiglie e di contribuire alla costruzione di metodologie che consentano una presa in carico integrata e gradualmente ci siamo resi conto che il testo parlava anche di altro. Il discorso “altro”, che veniva fuori dal lavoro, dalla riflessione e dalla scrittura è quello del parallelismo tra sistema difensivo biologico e psichico, del ruolo cruciale che i progressi delle conoscenze in campo medico e psicologico hanno riconosciuto a entrambi e delle analogie esistenti tra talune caratteristiche del loro *modus operandi* e del loro malfunzionamento. Per anticipare alcune considerazioni, che diventeranno più chiare nel corso dei vari capitoli, possiamo qui accennare all'esistenza, in entrambi gli ambiti, di difese più primitive e più evolute, alla necessità di considerare le difese non isolatamente, ma come sistemi difensivi articolati e complessi, al discrimine cruciale che il processo del riconoscimento ha nell'individuazione del pericolo, e, quindi, ai rischi derivanti da un mancato riconoscimento di un pericolo reale o di un falso riconoscimento, che porta ad attaccare e distruggere stimoli e parti del Sé, che sono invece vitali per la salute e lo sviluppo. Una difesa così può sbagliare bersaglio e attaccare l'individuo stesso, come accade nelle malattie autoimmunitarie e nei casi in cui un uso eccessivo di difese psichiche primitive limita o impedisce lo sviluppo della personalità.

La descrizione e valutazione parallela del sistema difensivo biologico e psichico costituisce quindi la terza chiave di lettura, il terzo piano narrativo. Capitolo dopo capitolo, pagina dopo pagina, il discorso s'inoltra nell'esplorazione dei meandri, complessi e affascinanti, dei sistemi difensivi, immunologici e psichici, con cui gli esseri umani si proteggono dagli agenti aggressori, nella descrizione della loro evoluzione e delle caratteristiche, della sofisticazione con cui operano, delle loro fallacie e debolezze.

Ma i temi toccati nel libro affrontano anche aspetti di più ampio respiro, quali il desiderio e le resistenze che si oppongono alla conoscenza della verità e, all'inverso, i rischi di un eccesso di conoscenza, derivanti dall'abuso di Internet o dalla nuova Medicina predittiva, i confini del concetto di vita e la conseguente ridefinizione dei limiti dell'accanimento terapeutico, la differenza tra sopravvivenza e vitalità psichica, il significato della speranza nelle malattie gravi, le reazioni individuali al trauma e i fattori alla base della resilienza, le sfide della Medicina multiculturale e così via.

La nostra speranza è, quindi, che questo libro, che parla di casi singoli e di malattie rare, possa parlare a molti e trovare in loro interesse e ascolto.