

Raro nel raro: l'emofilia B

Buongiorno e ben ritrovati.

Oggi affrontiamo un argomento dal titolo **“Raro nel raro: l'emofilia B”**. L'emofilia B è caratterizzata dal deficit del fattore IX della coagulazione e forse non tutti sanno che è chiamata anche **“Malattia di Christmas”**, da Stephen Christmas, primo paziente nel quale fu riscontrata la patologia. Molto più rara dell'emofilia A, la prevalenza della B è stimata in **circa 1 su 30.000 maschi**, rispetto all'incidenza dell'emofilia A che è pari a **1 caso su 5.000 nati di sesso maschile**.

I **sintomi sono praticamente identici nelle due forme** e consistono in sanguinamenti o micro-sanguinamenti più o meno gravi e spontanei o a seguito di traumi, ferite, operazioni chirurgiche. **Anche in questa forma le principali complicanze sono gli ematridi**, ossia sanguinamenti che avvengono all'interno delle articolazioni e che, se non trattati in modo adeguato, possono portare ad artropatia cronica e disabilità.

Ma la domanda che ci dobbiamo porre è: **«Cosa possiamo fare noi?»**, *«In che modo possiamo alleggerire la condizione di “malato cronico” e far fronte alle eventuali difficoltà legate alle fasi di sviluppo del paziente e che si manifestano nei vari contesti sociali?»*.

Sappiamo che qualsiasi malattia cronica comporta **un cambiamento della propria vita**: cambiano i tempi, le priorità, le scelte, le proprie abitudini e le aspettative sul futuro. Inoltre, come per l'emofilia A, nei casi in cui non c'è familiarità, **i primi sintomi si possono presentare intorno agli 8 mesi di età**, quando il bambino ha già avuto qualche episodio di sanguinamento.

Ma ciò che maggiormente contraddistingue **il carico psicologico nell'emofilia B** è il fatto che, avendo un'incidenza così bassa rispetto all'emofilia A, **ci si percepisca come il raro nel raro**. Questo può creare nelle persone neo-diagnosticate o nei loro familiari un **iniziale disorientamento e l'insorgenza di diversi timori**, come, per esempio, di **non poter avere un adeguato trattamento a lungo termine**, capace di mantenere una **qualità di vita adatta alle proprie necessità**, o che **non permetta loro di svolgere tutte le attività quotidiane**, costringendoli così a **cedere alle limitazioni della malattia**.

Ma quello che ho osservato negli anni attraverso il contatto con i genitori di bambini con emofilia B è che **la reazione alla comunicazione della diagnosi non è differente nelle due forme di emofilia**, in quanto una diagnosi di malattia della coagulazione, rara e cronica, contiene in sé tutte le implicazioni di una tale notizia, contribuendo così a far sorgere la domanda *«Perché proprio a me?»*, *«Cosa non ho controllato, cosa ho sottovalutato?»*.

E allora, poiché l'emofilia è una **malattia trattabile** ma non guaribile e poiché **la reazione dei familiari alla malattia ha un'importanza determinante nel processo di accettazione e adattamento alla stessa**, si considera quindi la necessità di un **supporto sia psicologico sia di mediazione familiare** per le persone coinvolte. Tale supporto ha lo scopo di **favorire il benessere della persona**, attraverso l'espressione dei vissuti emotivi e delle strategie di adattamento legati al proprio stato clinico, naturalmente differenziato per fase di sviluppo individuale e familiare.

Ma è altrettanto importante **mantenere una relazione terapeutica significativa con l'équipe multidisciplinare** e, nello stesso tempo, **con l'associazione pazienti** dove il confronto, la condivisione e la comprensione aumentano la consapevolezza di non sentirsi necessariamente impotenti di fronte alla malattia ma **favoriscono la capacità di cercare nuovi significati, di attenuare quelle paure, quei timori riguardo il trattamento e quindi un riconoscimento della propria realtà e volontà attiva di vivere appieno la propria vita**.

Grazie, un caro saluto e alla prossima.

Dott.ssa

Maria Francesca Mansueto

Psicologa, psicoterapeuta familiare

