



VIVERE CON L'HAE

Famiglia e rapporto di coppia

Index

Pagina 2 Perché ci si ammala di HAE?

Pagina 3 Come si eredita l'HAE

Pagina 4 Parlarne aiuta a gestire la malattia

Pagina 5 Cosa fare in caso di HAE in famiglia?

Pagina 6 Come si diagnostica l'HAE?

Pagina 8 Albero genealogico

Pagina 10 Vivere con l'HAE – Maria Teresa

Pagina 12 Mio figlio ha l'HAE?

Pagina 13 Cosa fare se mio figlio ha l'HAE?

Pagina 14 L'HAE nel rapporto di coppia

Pagina 15 Fare squadra nella vita di tutti i giorni

Perché ci si ammala di HAE?

L'angioedema ereditario (HAE) è una malattia rara e relativamente sconosciuta dovuta a una mutazione del patrimonio genetico, un cosiddetto difetto genetico. Il gene danneggiato è quello di un messaggero chimico, il C1-inibitore. Di norma, il C1-inibitore regola la permeabilità dei vasi sanguigni aiutando a combattere le malattie e a regolare la coagulazione del sangue.

Se il C1-inibitore non funziona correttamente o non viene prodotto in quantità sufficiente, vi è un'eccessiva produzione dell'ormone bradichinina. L'eccesso di bradichinina fa sì che dai piccoli vasi sanguigni fuoriesca una maggiore quantità di liquido nei tessuti circostanti, provocando un gonfiore.

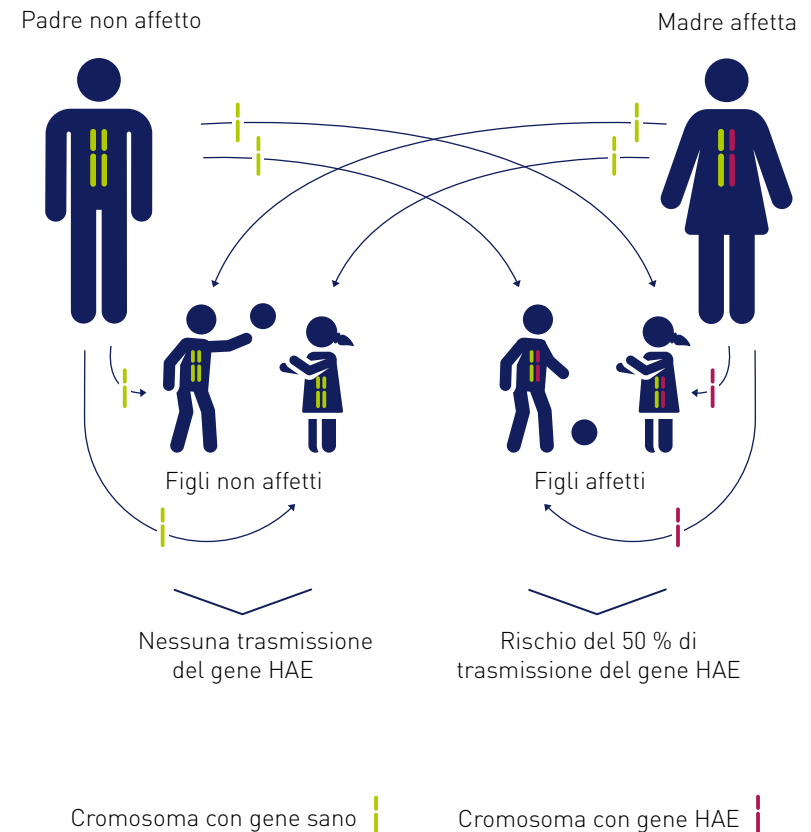
Il difetto genetico dell'HAE è molto raro. Colpisce solo una persona su 10'000-50'000. In Svizzera vivono circa 160 persone a cui è stato diagnosticato ma è probabile che le persone realmente affette siano di più, poiché molti non sanno di avere l'HAE.

Come si eredita l'HAE

L'HAE è una malattia ereditaria; significa che chi ha questo difetto genetico lo può trasmettere alla sua discendenza.

Tre quarti delle persone colpite ha ereditato l'HAE da un genitore. In un quarto dei casi il difetto genetico dell'HAE è dovuto a una mutazione casuale..

L'HAE può essere trasmesso ai figli, indipendentemente dal fatto che sia stato ereditato da un genitore o sia insorto in seguito a una mutazione casuale. L'HAE ha la stessa frequenza tra le donne e tra gli uomini. Se un genitore ha l'HAE, il figlio o la figlia ha il 50 per cento di probabilità di ereditarlo. Questo tipo di trasmissione è denominata «autosomica dominante».



” **Non bisogna nascondersi se si ha l’HAE, dopo tutto è una malattia ereditaria e non ci si può fare nulla!**



Parlarne aiuta a gestire la malattia

Molte delle persone affette trovano spiacevole o imbarazzante se qualcuno attorno a loro nota un attacco di gonfiore. Per quanto sia spiacevole, la famiglia e gli amici più vicini devono comunque esserne al corrente.

Spieghi alla sua famiglia e agli amici più intimi cos'è l'HAE: si tratta di una malattia ereditaria; i gonfiori scompaiono senza lasciare tracce sull'aspetto. Racconti come si sente durante gli attacchi di gonfiore e che a volte per lei è imbarazzante o spiacevole che si notino. Dica da cosa possono essere scatenati gli attacchi.

In particolare in caso di attacchi di gonfiore in bocca e nella gola è importante che le persone attorno a lei ne siano al corrente. Questi attacchi possono mettere in pericolo di vita, ma con i giusti farmaci si possono tenere sotto controllo. Se tutti sanno cosa sta succedendo, possono aiutarla senza esserne spaventati.

Ma non deve sentirsi obbligato a parlare della sua condizione a tutte le persone che frequenta. Potrebbe essere necessario soltanto quando sente che sta per avere un attacco. In tali situazioni deve solo dire che sta per avere un attacco della sua malattia e che deve iniettarsi o farsi iniettare un medicamento. Tutto il resto può attendere.

Se anche altri familiari sono affetti da HAE – cosa non improbabile – può tranquillamente confrontarsi con loro. Ciascuno vive l'HAE in modo diverso e condividere le proprie esperienze può essere utile a tutti. Rimarrà sorpreso dalla quantità di punti in comune, ma anche dalle differenze.

Cosa fare in caso di HAE in famiglia?

Se l'HAE viene diagnosticato a un familiare è importante che gli altri membri della famiglia informino il proprio medico, poiché l'HAE è così raro che i medici spesso non ci pensano e di fronte ai tipici segni suppongono invece una malattia più comune come un'allergia. Per questo, spesso, l'HAE non viene individuato precocemente o confuso con altre patologie. Una recente inchiesta ha rivelato che, in media, l'HAE viene diagnosticato con dieci anni di ritardo. Questi pazienti sono stati sottoposti ai trattamenti più svariati, persino ad appendicectomie o colecistectomie inutili.

Anche se è noto che l'HAE è ereditaria e dunque si trasmette spesso all'interno della famiglia, raramente i familiari di persone affette da HAE si sottopongono al test, sebbene consenta di determinare con precisione se una persona ha una predisposizione all'HAE.

Con il test dell'HAE gli altri familiari possono evitare trattamenti errati assicurandosi di ricevere le giuste cure. Chi sa di essere positivo è ben preparato a potenziali attacchi e può riconoscere ed evitare le cause scatenanti.

Come si diagnostica l'HAE?

Gli attacchi di gonfiore possono avere molte cause, tra cui la più comune è un'allergia. Per questo l'HAE viene spesso confuso con una reazione allergica. Per scoprire l'origine di questi attacchi è necessario procedere in modo molto accurato.

In caso di sospetto HAE, probabilmente per prima cosa il medico la visiterà e le porrà alcune domande: cosa succede durante gli attacchi di gonfiore? Quando si verificano? I tipici segni dell'HAE sono:

- ripetuti attacchi di gonfiore che durano più di 24 ore senza prurito forte (il prurito è indice di allergia);
- ricorrenti mal di pancia improvvisi che durano più di sei ore e non hanno cause riconoscibili;
- uno o più attacchi di gonfiore in gola.

Poi le verrà probabilmente chiesto se ci sono casi di HAE in famiglia. Come detto, l'HAE è ereditario e dunque si trasmette spesso in ambito familiare.

Può essere d'aiuto disegnare un albero genealogico riportandovi la storia medica dei singoli familiari. In tal modo, a volte, si scoprono casi di HAE in famiglia.

Ci sono due tipi di HAE, che dipendono dal grado di danneggiamento del C1-inibitore. Il tipo I (85 % dei casi) è contraddistinto da una carenza di C1-inibitore. Nel tipo II (15 % dei casi) ne è presente una quantità sufficiente o addirittura eccessiva, ma la molecola è danneggiata e non funziona correttamente.

Test di laboratorio consentono di determinare il tipo di HAE, valutando i seguenti parametri chimici: la concentrazione e l'attività del C1-inibitore e la concentrazione del fattore del complemento C4.

La maggior parte delle persone colpite è sollevata quando scopre che gli attacchi di gonfiore sono dovuti all'HAE, poiché spesso ha alle spalle anni di incertezza e terapie fallite. D'altro canto naturalmente sorgono molte nuove domande: l'HAE peggiora con l'età? Quali sono le opzioni di trattamento? Quali effetti ha l'HAE sulla vita privata e professionale? Cosa si può fare se i figli hanno ereditato l'HAE?

Link utili

www.hae-vereinigung.ch
www.haei.org
www.aha.ch
www.proraris.ch



” La maggior parte delle persone colpite è sollevata quando scopre a cosa sono dovuti gli attacchi di gonfiore.

Albero genealogico

Nonna
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Nonno
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Nonno
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Nonna
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Zia
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Zio
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Madre
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Padre
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Zio
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Zia
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Sorella / Fratello
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Sorella / Fratello
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Sorella / Fratello
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Io
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Coniuge / Partner
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Figlio/a
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Figlio/a
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Figlio/a
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Figlio/a
Anno di nascita: _____
Diagnosi di HAE?
 Sì No
Età alla diagnosi: _____

Vivere con l'HAE – Maria Teresa

Residenza:	Jerez, Spagna
Professione:	Infermiera
Età:	46 anni
Interessi personali:	I miei bambini, collezionare figure di cristallo, ricamo
Età ai primi segni/sintomi:	13 anni
Età alla diagnosi:	42 anni

Sono una madre molto impegnata di due bambini piccoli. L'HAE mi è stata diagnosticata nel 2009, ma ho avuto attacchi fin dall'età di 13 anni.

All'inizio si sospettava che avessi un'allergia alle pesche, perché il primo attacco si è manifestato dopo aver mangiato quel frutto. Da allora non ho più mangiato pesche, ne ho assaggiata una solo quando ero incinta di mia figlia!

Ora sono meno preoccupata. Prima non sapevo precisamente cosa scatenasse i gonfiori. Quando facevo qualcosa temevo sempre una reazione allergica o uno shock anafilattico. Ora conosco la mia malattia e so che si può trattare. Non mi fa più paura. Se con l'HAE riesco a essere una madre, posso controllare anche un attacco.

Il fatto di potermi somministrare le iniezioni da sola mi dà una nuova, indescrivibile sensazione di indipendenza e libertà. Mi sento come se avessi appena preso la patente di guida!

Non si lasci sopraffare dalla malattia. Non determina la sua vita.

”” Nella mia vita non ho mai rinunciato a qualcosa a causa della malattia e non comincerò certo ora.

Maria Teresa, 46 anni





Mio figlio ha l'HAE?

Se lei ha l'HAE, è del tutto possibile che anche uno dei suoi figli abbia la malattia.

I primi attacchi di gonfiore possono verificarsi già nei primi mesi di vita. La maggior parte delle persone affette da HAE ha subito il primo attacco prima dei 20 anni.

Le situazioni tipiche in cui i bambini possono essere colpiti da attacchi di gonfiore sono analoghe a quelle degli adulti: lesioni delle gengive (ad esempio quando si mettono i denti o dal dentista), altri ferimenti (botte in testa, abrasioni al ginocchio, ecc.), punture di insetti o pietanze che irritano la bocca o lo stomaco.

Così come negli adulti, gli attacchi nei bambini e negli adolescenti possono essere scatenati da uno stress positivo o negativo: nei bambini piccoli, ad esempio, da fasi importanti dello sviluppo, un nuovo asilo, l'arrivo di un fratellino; nei bambini più grandi può essere colpa di un trasloco, di un cambio di scuola, di problemi con compagni o liti con i genitori. In età adolescenziale bisogna aggiungere l'influsso degli ormoni: le ragazze, ad esempio, devono stare particolarmente attente nel periodo delle mestruazioni. Ma anche molte altre sollecitazioni, ad esempio lo stress per un esame o i patemi d'amore, possono scatenare attacchi.

In linea di massima è consigliabile sottoporre subito al test tutti i figli di persone affette da HAE in modo da essere preparati in caso di attacchi.

Cosa fare se mio figlio ha l'HAE?

L'HAE nei bambini non deve assolutamente essere tenuto nascosto, poiché in caso di attacco il bambino ha bisogno di aiuto immediato.

Tutte le persone coinvolte nell'accudimento del bambino colpito devono sapere dell'HAE: educatori, insegnanti, allenatori di attività sportive, ma anche gli amici (se abbastanza grandi) e i loro genitori. A tutte le persone informate può essere consegnato un elenco di persone da contattare con numeri di telefono per le emergenze e una copia della tessera personale d'emergenza.

Durante le passeggiate scolastiche o i viaggi lunghi a cui partecipa suo figlio senza di lei, oltre all'elenco dei contatti telefonici deve fornire a chi se ne prende cura un medicinale di emergenza (se il bambino non è abbastanza grande da gestirsi da solo). Bisognerebbe sempre informare in anticipo un ospedale o un medico in loco, in modo da garantire la reperibilità dei farmaci di emergenza. Nemmeno i medici possono conoscere bene ogni malattia rara. Per questo è opportuno informarli preventivamente.

I bambini più grandi e gli adolescenti devono essere incoraggiati a parlare apertamente del proprio HAE. Spesso per loro è spiacevole o imbarazzante se i genitori «spiegano» tutto e loro non possono farlo.



Vaccinazioni

I bambini affetti da HAE possono essere vaccinati normalmente. Concordi il piano delle vaccinazioni con il pediatra.



Trattamento dei bambini

Sono disponibili diversi medicinali per trattare l'HAE nei bambini. Chieda consiglio al medico.

L'HAE nel rapporto di coppia

Parli apertamente dell'HAE nel rapporto di coppia. Non serve a nulla tenerlo nascosto, e poi, che senso ha giocare a nascondino? Un partner informato non si sente escluso ed è ben disposto a sostenerla.

Così come la cerchia della famiglia e degli amici intimi, anche il partner deve sapere che l'HAE è causata da un difetto genetico e cosa succede nel caso di un attacco. I gonfiatori sono trattabili e l'effetto sull'aspetto è reversibile.

Il partner deve anche sapere cosa fare in caso di emergenza e disporre di un elenco di numeri da contattare.

In particolare all'inizio di una relazione può essere spiacevole che il partner assista a un attacco. Pertanto è meglio parlarne senza remore ed evitare di ritirarsi senza dare una spiegazione. Con l'aumento della fiducia reciproca risulterà sempre meno sgradevole la presenza del partner durante un attacco. La sensazione di vergogna nei confronti dell'HAE è del tutto normale.

È possibile anche che il partner esageri con le attenzioni durante un attacco, il che per lei può risultare eccessivo se non quasi irrispettoso della sua capacità di gestire la situazione. Gli dica in ogni modo che sa che la sua preoccupazione è in buona fede. Può anche darsi che il suo partner agisca così perché non sa bene cosa fare, e sarebbe ingiusto respingerlo.

In ogni caso per il partner deve essere chiaro che anche leggeri ferimenti possono scatenare un attacco e che quindi anche durante il sesso possono verificarsi fastidiosi gonfiatori. Se dovesse capitare, può spiegare che i gonfiatori spariscono rapidamente con il trattamento e che non hanno effetti permanenti sull'aspetto estetico. Coinvolgendo il suo partner è possibile che vi avvicini ancor di più l'un l'altro. È importante che ognuno esprima le proprie esigenze.

Fare squadra nella vita di tutti i giorni

Grazie alle opzioni di trattamento oggi disponibili si può vivere una vita abbastanza normale con l'HAE. Tuttavia ci sono situazioni in cui le persone affette da HAE necessitano di aiuto. In questi casi il partner può svolgere un ruolo importante.

Per esempio, l'aiuto del partner è decisivo quando il rischio di attacchi è più elevato. È importante che entrambi i partner collaborino alla programmazione e che non ci sia un partner che decide e l'altro che si limita ad accettare. Ad esempio:

- **Programmare insieme con cura le vacanze.** Per evitare stress e frenesia, faccia le valigie per tempo e parta presto. Prima delle vacanze si assicuri che sul luogo sia presente un'assistenza medica d'emergenza e che siano disponibili sufficienti medicinali. Non dimentichi la tessera personale d'emergenza!

- **Pianificare insieme in anticipo i traslochi.** Si faccia riempire le scatole da qualcun altro e si rivolga a professionisti per trasportare i mobili (evitando stress e infortuni); le persone affette da HAE, se possibile, dovrebbero rimanere nel frattempo in un luogo tranquillo e non dimenticare i medicinali.
- **Evitare le situazioni di stress con una pianificazione comune.** Quando lo stress è inevitabile, il partner può stare al suo fianco e fornire sostegno emotivo.
- **Stress relazionale e tensioni.** Possono essere evitati con la sincerità, la correttezza e un approccio amorevole. Se la relazione è eccessivamente gravata da tensioni e litigi, è consigliabile rivolgersi a una consulenza professionale.
- **Organizzare insieme la vita quotidiana.** In modo che in caso di inconvenienti dovuti a un attacco le attività principali possano procedere senza intoppi.
- **Prepararsi insieme alle emergenze.** Affinché sia fatta la cosa giusta. Il vostro partner deve sapere dove si trovano i medicinali di emergenza e come utilizzarli, dove si trova la tessera d'emergenza e cosa dire ai medici curanti.





Shire Switzerland GmbH

Zählerweg 4
6301 Zug
Tel. +41 41 288 40 00
Fax +41 41 288 47 22
www.shireswitzerland.ch