

Sono Pamela, ho 41 anni, sono nata e vivo a Firenze e mi occupo di monitorare studi clinici di farmaci in sperimentazione.

Nel 2019 io e mio marito abbiamo deciso di avere un figlio e dopo un test combinato venuto normale ho deciso, così per solidarietà con quello che offriva la nostra sanità pubblica di eseguire il DNA fetale solo sui 4 cromosomi di interesse per la diagnostica ospedaliera (13-18-21 e XY).

Abbastanza tranquilla che sarebbe risultato tutto normale, mi ricordo una mattina mentre lavoravo, mi arriva una chiamata dal Careggi dicendomi: *“Signora per il suo test del DNA fetale abbiamo riscontrato una X in più nei cromosomi sessuali, le fisso un appuntamento con la genetista per domani mattina.”*.

È stata una diagnosi detta bene? È stata detta male? Non lo so... io sono una persona abbastanza pratica nella vita, perciò se mi devi dire una cosa diagnosi per me va bene in qualsiasi modo più o meno, tanto il risultato non cambia di certo.

La cosa peggiore invece è stata: e adesso? Che diavolo faccio? Mi sono sentita un po' spaesata nel dover prendere una decisione che non avrei mai voluto prendere. A

vendo una laurea in Biotecnologie mediche della SK ne avevo sentito parlare e avevo dato ben 2 esami di genetica medica, quindi non era una parola sconosciuta. Certo è che non avrei mai pensato di doverci avere a che fare così da vicino nella vita. Però nella vita si deve anche prendere quello che viene... per così poco poi.

Ho chiamato mio marito che era in Puglia per lavoro, ha preso il primo aereo per tornare a Firenze perché l'indomani avremmo avuto l'incontro con la genetista. Ovviamente 24 ore un po' ansiose lo sono state. E anche quelle dei 2 giorni successivi perché comunque c'era da pensare obiettivamente a cosa volevamo fare, però quando scegli di essere genitore, purtroppo, per quanto sia un'esperienza bellissima, è da mettere in conto che non si generano per forza solo e soltanto individui di pura razza ariana. Magari il Cariotipo è perfetto ma ci possono essere altre 3000 componenti per cui poi l'individuo tanto perfetto non lo è, a prescindere da una X in più, perciò tutto sommato, il mio delirio spirituale è durato dai 3 ai 5 giorni.

Ho contattato Massimo, poiché spippolando su internet avevo non so come già trovato il suo nominativo e la genetista con cui avevamo parlato mi aveva dato il suo contatto. Detto questo, finché non vedi nascere il bambino un po' di ansia ti rimane... perché noi esseri umani purtroppo siamo ancorati alla parte visiva, a questo senso delle cose che ci sono ed esistono solo se le vedi.

Ha in qualche modo cambiato la mia vita la diagnosi di SK? Mah... direi proprio di no. I miei parenti un po' per ignoranza tutt'oggi non credo abbiano capito neanche di cosa si stia parlando, qualcuno mi ha anche detto: *eh vabbè un'X in più o in X in meno... poi si aggiustano....* Adesso devo dire l'unica persona che sta attenta alla X, per il cibo, per la parola, per la timidezza sono io, ma semplicemente perché non mi piace rimanere indietro nelle cose e poi rammaricarmi di non aver fatto. Per il resto me la son scordata pure io.

Per quanto riguarda Samuele che ha 4 anni, io ho cercato di dirgli (suggerito da una mamma che aveva utilizzato questa figura simbolica dei supereroi) che lui ha un X in più e per questo è un Xman, ogni bambino ha delle particolarità e la sua è quella di avere un X in più. Ovviamente lui non capisce ancora il senso di questa affermazione... ma non importa, perché comunque poi non credo ci sarà mai un'età giusta nella quale dovrà essere informato... verrà da sola via via che cresce. Io quando andiamo al Meyer gli dico sempre che andiamo dal dottore degli Xman... quindi via via che crescerà poi spero sarà lui che chiederà e in caso mi farò comunque aiutare da una professionista se fosse necessario.

Non tutte le persone che conosco sanno della sindrome di mio figlio. Non perché io non sia aperta alle diversità e me ne vergogni intendiamoci. Soltanto perché non tutti sono pronti ad accogliere quello che non conoscono. Anzi molti ne sono spaventati, perciò non vedo ragione di comunicargli una cosa di cui se ne può fare a meno. Tanto di ignoranza nel mondo ce n'è fin troppa ...non vedo perché aggiungerne altra.

La vita di mio figlio ad oggi è del tutto normale. Va a scuola, ha fatto il primo anno di materna, si è integrato molto bene. Diciamo che la timidezza è un po' una caratteristica predominante, però non lo è con chi già conosce o frequenta, quindi è gestibile. Non ci sono state difficoltà rilevanti ad oggi, però devo dire, per esempio, nel disegno, che è molto più indietro degli altri; perciò ho deciso di cominciare un percorso di logopedia da settembre sempre per tenerlo monitorato e vedere via via di cosa ha necessità. L'aspetto che mi preoccupa di più sinceramente sono le reazioni isteriche, di pianto isterico che gli prendono se non riesce per esempio ad aprire il cornetto di un gelato, se non riesce a tagliare il pongo con il coltello e tu glielo vorresti far vedere... ma lui non vuole essere aiutato in nessun modo e urla, piange, si dispera, si butta in terra ... sinceramente questo è l'atteggiamento che mi preoccupa di più e che non so bene come gestire per ora.

Per il futuro sono un po' preoccupata? Ni. Nel senso che vorrei più che altro non si sentisse troppo escluso qualora ci fossero dei problemi a livello scolastico o di timidezza o di integrazione. Ecco solo quello. Poi far parte di questa associazione è sicuramente una cosa positiva in quanto ci sono un sacco di opportunità di confronto, webinar, medici disponibili, mamme disponibili, perciò ti dà una marcia in più nel sapere che comunque non siamo soli ad affrontare questo percorso che ancora non sappiamo cosa ci riserverà.

Pamela