

LA COMUNICAZIONE NELL'ADOLESCENZA

Sono una mamma, con mio marito e mio figlio vivo in Sardegna.

Dopo diversi tentativi di avere una gravidanza, finalmente 16 anni fa (io 41enne), arrivò la lieta notizia, condizionata però dai referti medici che lasciavano pochi dubbi su quei numeri della mappa cromosomica.

Non ricevetti una comunicazione adeguata da parte degli specialisti dell'ospedale, il medico del reparto di consulenza genetica ci informò che il bambino era affetto dalla Sindrome di Klinefelter ed avrei potuto procedere all'interruzione di gravidanza grazie alla legge che lo prevedeva anche se ero al quinto mese. Ci descrisse sommariamente le caratteristiche e le problematiche della sindrome genetica, in quegli anni le notizie erano poche, incomplete e frammentarie.

Rientrammo a casa preoccupati e confusi. Ci informammo meglio, anche grazie a mia sorella medico che ci chiarì le problematiche e decidemmo di non interrompere la gravidanza, consapevoli delle difficoltà che avremmo affrontato quando sarebbe nato quel primo (ed unico) figlio tanto cercato e voluto, comunque pronti a seguirlo e sostenerlo in tutte le fasi della sua vita; pronti a risolvere i problemi man mano che si sarebbero presentati anche con l'aiuto dei miei familiari più stretti.

Nel corso degli anni la nostra vita familiare è proceduta senza problemi, quasi dimenticandoci della condizione genetica di nostro figlio, tant'è che neanche il pediatra ne era a conoscenza. Al compimento dei suoi 9 anni decidemmo di iniziare il percorso con una bravissima psicologa, che lo segue tutt'ora, e decidemmo di informarci sulla struttura che lo avrebbe seguito in futuro per i controlli medici annuali.

Su internet trovai il numero di telefono dell'Associazione Nascere Klinefelter, telefonai e rispose Massimo, una persona eccezionale che vive sulla sua pelle questa condizione, gli raccontai la nostra storia, ci confrontammo e ci diede preziosi consigli. Da quel momento lui e l'Associazione ci hanno aiutato ad affrontare in modo più consapevole le diverse problematiche che riguardano nostro figlio. Su sua indicazione nel 2019 andammo a Roma, al Policlinico Umberto I° dal Prof. Tarani, per le prime visite concluse positivamente, "*Voi sardi siete un caso a sé*" disse il medico commentando gli esami clinici di mio figlio.

Oggi mio figlio ha quindici anni ed ha saputo della sua condizione genetica alcuni giorni prima della seconda visita all'Umberto I°, nel novembre 2022. Ricordo ancora quei giorni: l'ansia, la preoccupazione, non pensavo ad altro. Con mio marito dopo esserci consultati e confrontati con la psicologa e con Massimo avevamo preparato il discorso, scelto il giorno e il momento giusto. Sia la psicologa che Massimo si resero disponibili per una

chiacchierata, in caso di bisogno. Eravamo molto preoccupati di come avrebbe preso la notizia, quando la mattina lo chiamammo gli spiegammo nei dettagli la sua condizione genetica, la predisposizione a certe malattie, l'infertilità, da quanto tempo noi sapevamo. Era arrivato il momento che anche lui fosse informato era maturo per comprendere e accettare la diagnosi, raccontandogli semplicemente la verità senza nascondergli nulla.

È rimasto in silenzio ad ascoltare e alla fine gli abbiamo chiesto se aveva capito e se voleva farci delle domande. Rimanemmo sorpresi quando ci chiese se fosse in pericolo di vita. Assolutamente no! Lo abbiamo rassicurato spiegandogli che avrebbe dovuto fare visite annuali con semplici controlli ed eventualmente assumere dei medicinali. Non ha subito alcun disagio della notizia, due volte al mese incontra la psicologa, si confida con lei di ciò che lo turba e per ora non intende parlarne con noi perché non vive la sua condizione genetica come un problema, considerandola comunque una vicenda personale e riservata, da non divulgare più di tanto neanche tra i familiari, ancor meno a scuola o tra i conoscenti e gli amici.

Nel settembre prossimo frequenterà la terza classe dell'Istituto superiore di 2° grado senza necessità di sostegno specialistico; studia in autonomia e la sua materia preferita è la matematica in cui è molto bravo, quando ha difficoltà in qualche altra materia recupera con delle ripetizioni private.

Conduce una vita serena e dall'età di sei anni sino all'anno scorso praticava lo sport del calcio, per poi dedicarsi ultimamente all'hobby della bicicletta che pratica con gli amici della sua età.

Il suo aspetto è quello di un ragazzo adolescente di circa 175 cm di altezza, longilineo, timido e riservato, molto peloso nelle gambe e con la barbetta del viso da rasare ogni giorno per essere in ordine.

Osservandolo oggi, nonostante la diagnosi, penserei di lui come un normale adolescente, timido con gli sconosciuti e simpatico con chi è in confidenza.

Dall'ultimo controllo medico è emerso che i valori di testosterone sono nella norma e che per ora non necessita di terapia integrativa. Il Dott. Tarani gli ha spiegato che sarebbe pronto per l'intervento di Microtese ma ritengo che sia troppo presto per affrontare il discorso dell'intervento perché deve essere comunque una sua scelta e poiché prima dovremmo informarci meglio sulla struttura più idonea per l'eventuale crioconservazione degli spermatozoi.

Il futuro non mi preoccupa: ritengo che aver saputo da sempre della sua condizione genetica sia un fatto positivo che ci consente di prevenire le predisposizioni a certe malattie, sapendo che la vita dobbiamo viverla affrontando le difficoltà man mano che si presentano, nel migliore dei modi, confrontandoci con chi ha le stesse problematiche. e per quanto riguarda l'infertilità penso che tante altre persone non possono o non vogliono avere figli per diversi motivi.

Un particolare ringraziamento voglio farlo a Massimo: l'abbiamo incontrato in Sardegna durante le ferie estive insieme ad altre famiglie sarde dell'Associazione, trascorrendo una giornata bellissima, un appuntamento annuale da non perdere.

Grazie all'Associazione Nascere Klinefelter mio figlio è seguito in una struttura col supporto medico specialistico che in Sardegna è carente e siamo informati puntualmente delle diverse problematiche che riguardano la sua condizione genetica.

Penso che la mia esperienza possa essere utile a coloro che vorranno condividerla e volersi confrontare.

Un saluto a tutti i partecipanti del Congresso 2023.