

Medicina e letteratura: un'antologia





La diagnosi

Quando entrarono, Stephanie era seduta alla sua scrivania, ma questa volta non sorrise.

«Prima di parlare dei suoi risultati, vuole per caso ritornare su qualche dettaglio delle informazioni che mi ha dato l'ultima volta?»

«No» disse Alice.

«Vuole ancora vedere i risulta-

«Alice, mi dispiace doverle dire che risulta positiva alla mutazione PS1, ovvero presenilina-1.»

Eccola, la prova assoluta, servita a puntino, senza zucchero, senza sale, senza giri di parole. E bruciava mentre la mandava giù. Poteva farsi tutte le terapie ormonali sostitutive, lo Xanax e il Prozac, passare i prossimi sei mesi a dormire dodici ore al giorno al Canyon Ranch, e non avrebbe cambiato una virgola. Aveva l'Alzheimer. Avrebbe voluto guardare John, ma non riusciva a costringersi a voltare la testa.

«Come abbiamo detto, è una mutazione dominante autosomica; è associata a particolari sviluppi dell'Alzheimer, e il risultato corrisponde perciò alla diagnosi che le è già stata comunicata.»

«Qual è la percentuale di falsi positivi del laboratorio? Come si chiama il laboratorio?» chiese John.

«È l'Athena Diagnostics, e dichiarano un livello di accuratezza superiore al novantanove per cento nell'individuare questa mutazione.»

«John, è positivo» disse Alice.

A quel punto lo guardò. Il suo viso, di solito teso e determinato, le sembrò cascante e poco familiare.

«Mi dispiace, so che cercavate entrambi una via d'uscita da questa diagnosi.»

«Questo cosa significa per i nostri figli?» chiese Alice.

«Sī, c'è molto da riflettere a riguardo. Quanti anni hanno?»

«Tra i venti e i trenta, tutti e tre.» «Quindi non c'è ancora da aspettarsi che siano sintomatici. Ciascuno di loro ha una probabilità del cinquanta per cento di ereditare la mutazione, che a sua volta causa la malattia al cento per cento. Esiste la possibilità di un test genetico presintomatico, ma ci sono diversi fattori da considerare. È una consapevolezza con la quale vorrebbero convivere? Come cambierebbe la loro vita? Se uno di loro è positivo e l'altro è negativo, che effetto avrebbe sui loro rapporti? Alice, loro hanno idea della sua diagnosi?»

 $N_{0.}$

«Forse dovrebbe dirglielo al più presto. So che è un peso difficile da scaricare, soprattutto considerando che voi per primi state ancora metabolizzando il colpo. Ma con una malattia progressiva come questa, per quanto lei possa decidere di comunicarglielo in seguito, potrebbe non essere poi in grado di farlo nel modo prestabilito. O preferisce forse lasciare che sia John a farlo?»

«No, glielo diremo» disse Alice. «Qualcuno di loro ha figli?»

Anna e Charlie.

«Non ancora.»

«Se ci stanno provando, si tratta di un'informazione che è molto importante che abbiano. Ecco alcune indicazioni scritte che ho raccolto nel caso voglia consegnarle ai suoi figli. Ed ecco anche il mio biglietto da visita e quello di un terapeuta davvero bravissimo quando si tratta di parlare con famiglie che affrontano test genetici e diagnosi. Ci sono altre domande alle quali posso rispondere in questo momento?»

«No, non mi viene in mente

«Mi spiace di non averle potuto dare la risposta in cui speravate.»

«Anche a me.»



Da: Perdersi. di Lisa Genova. Edizioni PIEMME, Milano 2010. Pagg. 93-95.

Infiniti istanti

A cura dell'Associazione Medici Fotografi Italiani



Marco Vergano: Tsetserleg (Mongolia), 2004 Nikon D70 - 50 mm, 1/125 sec, f/5.6, ISO 200

- Copyright - II Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 3.15.171.202 Tue, 30 Apr 2024, 12:25:47

145 | Recenti Progressi in Medicina, 102 (3), marzo 2011