STIFF

Intitolo questa breve storia con un termine in lingua inglese al quale fino a novembre del 2020 non avevo posto alcuna particolare attenzione, anzi forse non ne conoscevo neppure il significato.

Da novembre del 2020 questa parola è entrata prepotentemente nel mio vocabolario e nella mia vita e so che non mi lascerà più.

Sono un uomo di 60 anni, ingegnere; nel 2008 l'asportazione della tiroide per un carcinoma papillare senza particolari conseguenze se non l'assunzione giornaliera di levotiroxina e i controlli periodici; a novembre del 2020 mi è stata diagnosticata la sindrome della persona rigida, ovvero la STIFF PERSONE SYNDROME, una malattia rara neuromuscolare autoimmune che colpisce mediamente una persona su un milione; il mio è un caso di sindrome idiopatica che ha colpito particolarmente la mia gamba destra.

Da diversi mesi sentivo che la gamba e la schiena erano diventati più rigidi; avevo difficoltà a mettermi le calze e a allacciarmi le scarpe; pensavo che dipendesse dalla mia vita sedentaria e dall'avanzare dell'età; poi improvvisamente, in piena seconda ondata della pandemia di COVID, in uno specifico giorno, sono iniziati gli spasmi, di notte, di giorno, di continuo e sempre di più; è capitato in un periodo di mio grande stress emotivo per la pandemia, per il lavoro e per questioni familiari.

Sono andato dal medico di famiglia, mostrandogli la gamba, le dita a martello del piede, la zoppia, spiegando i sintomi che non mi facevano più neppure dormire; cortisone e i primi accertamenti pensando ai sintomi di una sciatalgia; risonanza magnetica lombare e elettromiografia; nessun effetto della terapia e nessuna patologia rilevata che potesse dare quei sintomi; le prime visite neurologiche da due diversi specialisti; risonanze magnetiche dorsali, cervicali e al cervello; ancora nessuna patologia rilevata che potesse dare con certezza quei sintomi; tentativo con terapia con baclofen ma nessun effetto e sintomi che continuavano a peggiorare fino a dover ricorrere al Pronto Soccorso mediante ambulanza per caviglia e gamba gonfie e con edema che facevano temere una trombosi, poi esclusa mediante accertamento con ecocolordoppler; dimissioni dopo poche ore in piena notte dopo anche visita neurologica.

Dopo 40 gg di sofferenza continua, accertamenti, tentativi di cure, visite specialistiche ero arrivato al punto di non riuscire quasi più a camminare se non a prezzo di dolori molto forti dovuti agli spasmi continui; ho avuto la grande fortuna di poter accedere ad una visita presso il primario del reparto di neurologia dell'Ospedale della mia città che mi ha ricoverato nel suo reparto all'istante; era il 5 novembre 2020.

Prelievo del liquido spinale, analisi del sangue, poi tutti i tipi di accertamenti aggiunti a tutti quelli già fatti in precedenza; nel frattempo cortisone ad alto dosaggio tramite flebo, diazepam e plasmaferesi a giorni alterni; infine la diagnosi, certificata dalla presenza di anticorpi anti-GAD65 nel mio sangue e nel mio liquido spinale, che mi è stata comunicata dal primario con tutta la delicatezza possibile ma, riassumendo, come segue:

lei ha la Stiff Person Syndrome; una notizia buona e una cattiva; quella buona è che è idiopatica ovvero non dipende da un brutto tumore maligno e che non è una malattia degenerativa; quella cattiva è che lei non guarirà e dovrà curarsi tutta la vita per contenerne i sintomi con cortisone, diazepam e sottoponendosi a periodiche sedute di plasmaferesi.

Il 20 novembre 2020 sono stato dimesso in condizioni molto migliori di quelle all'ingresso, con terapia prospettata in quel momento in cronico: prednisone, diazepam, acido alendronico, colecalciferolo, lansoprazolo e una plasmaferesi ogni 2 settimane, oltre alla levotiroxina.

Ho ottenuto con le procedure vigenti il codice di esenzione RF0411 relativo alla mia specifica sindrome.

Dopo pochi giorni dalle dimissioni dall'ospedale sono caduto rovinosamente in casa e ho sbattuto il capo procurandomi una ferita; in quel momento, nel panico più totale, soccorso dai miei familiari, ho capito che avrei dovuto reimparare a camminare, a chinarmi, a salire e scendere le scale, a girare su me stesso e a

comportarmi nella quotidianità, anche sul lavoro, prendendo atto definitivamente che la malattia comporta effetti invalidanti e condizionanti e che il mio corpo non reagisce più come prima agli stimoli.

Dopo pochi mesi, riducendo gradualmente il dosaggio, il primario mi ha sospeso l'assunzione del prednisone, e poi anche dell'acido alendronico, del colecalciferolo e del lansoprazolo, e ha "scommesso" solo sulla plasmaferesi ogni 2 settimane e sul diazepam (10x3 gocce al giorno).

La situazione non è peggiorata e anzi si è abbastanza stabilizzata tanto da permettermi di tornare al lavoro e di guidare l'auto ottenendo il rinnovo della patente di guida con cadenza biennale.

A settembre del 2021 il neurologo mi ha proposto il trattamento con iniezioni di tossina botulinica alla gamba ogni tre mesi che io ho accettato volentieri, e questo ha contribuito a rilassare la muscolatura tibiale e della caviglia e a distendere parzialmente le dita a martello del piede.

Nel 2022 il neurologo ha autorizzato l'allungamento dell'intervallo delle plasmaferesi a 3 settimane e così ho continuato per un anno; da inizio 2023 abbiamo avviato la prova di intervallare le plasmaferesi di un mese, fino ad eventuale peggioramento dei sintomi; spero tanto di non dover fare un passo indietro.

La plasmaferesi è una terapia immunomodulante e questo non aiuta in tempo di pandemia e a reagire contro i virus e anzi rende fragili e obbliga a cautele e a rinunce.

Mi sottopongo a sedute psicoterapiche per gestire i momenti di ansia e stress che influiscono sensibilmente sui sintomi della sindrome; mi sottopongo anche a cicli periodici di fisioterapia finalizzati a ridurre la rigidità dell'arto e delle sue parti.

Il destino mi ha posto di fronte ad un primario di neurologia che già conosceva questa sindrome; questo ha fatto la differenza tra il soffrire per mesi ed anni, come è capitato e capita a molti, facendo cure non mirate e il gestire invece tempestivamente i sintomi con cure e terapie derivanti dalla corretta diagnosi.

Dopo la diagnosi e le dimissioni dall'ospedale ho parlato con il mio medico di famiglia, con il medico del lavoro in azienda, con tanti altri medici; nessuno aveva mai sentito parlare della Stiff Persone Syndrome ne, in lingua italiana, della Sindrome della Persona Rigida; mi sono sottoposto a visita presso specialista in un centro neurologico di eccellenza in Italia che mi ha detto che nella sua lunga carriera aveva incontrato solo altri quattro casi della mia sindrome.

Ho preso il coraggio di pubblicare la mia storia, che per altro è ancora all'inizio, per evidenziare ancora una volta quanto è importante incontrare presto un'equipe medica che conosce anche le malattie più rare e quindi quanto è importante che la conoscenza scientifica sulle malattie rare venga estesa sempre più capillarmente tra tutti i medici, compresi quelli di base; e per ringraziare le strutture sanitarie pubbliche che erogano con il loro personale e le loro attrezzature con professionalità e tanta pazienza le terapie e le cure che alleviano le sofferenze invalidanti dei malati.

Per le innumerevoli sindromi rare come la mia, le più ben peggiori della mia, non sono disponibili ancora protocolli di cura standardizzati e presumibilmente le aziende private non investono in ricerca per trovarne le cause e le cure; non esistono ancora criteri standardizzati neppure per definire il grado di invalidità e di handicap; pertanto auspico che le università, le cliniche universitarie, gli enti di sanità pubblica, le associazioni si incarichino di questo tipo di ricerca, di formazione e di informazione, in sinergia con la comunità scientifica mondiale; confido che la legge 10 novembre 2021 n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani", nota come "Testo Unico sulle Malattie Rare", comporti un cambio di passo tangibile e risultati presto fruibili da parte dei malati.

E infine un inno alla famiglia che, se unita, ci supporta e ci aiuta ad andare avanti.