

Roberta Ricciardi, Giovanni Paolo Fontana

VIVERE LA MIASTENIA

Ovvero come *innamorarsi*
di una malattia

Nuova edizione aggiornata



FrancoAngeli/*Self-help*

Self-help

Manuali per capire ed affrontare consapevolmente i problemi più o meno gravi della vita quotidiana.

Scritti in modo chiaro, forniscono le basi indispensabili per comprendere il problema in tutti i suoi risvolti, per poterlo controllare e quindi risolvere.

Una collana di libri seri, aggiornati, scritti dai maggiori esperti italiani e stranieri.

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: www.francoangeli.it e iscriversi nella home page al servizio “Informatemi” per ricevere via e.mail le segnalazioni delle novità.

Roberta Ricciardi, Giovanni Paolo Fontana

VIVERE LA MIASTENIA

**Ovvero come *innamorarsi*
di una malattia**

Nuova edizione aggiornata

FrancoAngeli/*Self-help*

Grafica di copertina: Elena Pellegrini

Disegno di copertina: Stefania Salerno

4a edizione. Copyright © 2002, 2022 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy.

Nuova edizione aggiornata: 2022

Copyright © 2022 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito www.francoangeli.it.

*Alla mia mamma “infinita”,
al mio tenero babbo combattivo,
ai miei straordinari Alberto e Lino
e a tutti i miei adorati pazienti*

Roberta

Avvertenza editoriale

Sono di **Stefania Salerno** il disegno in copertina e il disegno 16.

Sono di **Daniela Tizzanini** i disegni:

1. Giunzione Neuromuscolare
2. Anticorpo Killer
3. Lampadina che non si accende
5. Ascoltare e osservare l'ammalato
7. Miastenia Oculare
10. Il miastenico si sente come un marziano
13. Piridostigmina Bromuro Retard da 180 mg
15. Somministrar parole
17. Il mare

Sono di **Alberto Michel** i disegni:

4. Il Timo è la sede dell'anima?
6. La terapia della miastenia è come un vestito che va cucito addosso
8. Aristotele Onassis e i suoi inconfondibili occhiali
9. Cinque fiori diversi con lo stesso nome *ovvero* la miastenia: cinque malattie diverse con lo stesso nome
11. Attenzione e delicatezza

Sono di **Milovan Vuckovic** i disegni:

12. Gli orologi della vita del paziente miastenico
14. Gocce d'amore

Indice

Premessa alla nuova edizione aggiornata , di <i>Roberta Ricciardi</i>	pag. 13
Presentazione della prima edizione , di <i>Luciano Pavarotti</i>	» 17
Introduzione , di <i>Roberta Ricciardi</i>	» 19
Introduzione , di <i>Giovanni Paolo Fontana</i>	» 23
1. L'inizio del nostro viaggio	» 25
1. Come si manifesta la miastenia gravis?	» 26
2. La miastenia è una malattia autoimmune. Cosa significa?	» 28
3. Cosa c'entrano gli anticorpi con la miastenia?	» 28
4. Cosa c'entra il Timo in questa malattia?	» 32
5. È facile confondere la miastenia con altre malattie?	» 37
6. Quali sono i sintomi attraverso i quali si manifesta la miastenia?	» 39
7. Come si effettua la diagnosi di miastenia?	» 40
8. Quanti tipi di miastenia esistono?	» 44
2. Verso la conoscenza	» 47
1. Quali sono le cure utilizzate nella miastenia?	» 47
2. La sintomatologia è spesso incostante anche nell'arco della stessa giornata. Perché questa fluttuazione sintomatologica?	» 50

3. Quante persone possono riacquistare la propria autonomia dopo che la miastenia è stata diagnosticata e curata?	pag. 53
4. Una volta che la malattia è stata identificata ed è messa sotto controllo, i sintomi possono ritornare?	» 54
5. Perché ho sentito dire che ogni malato ha bisogno di una specie di personalizzazione della cura?	» 55
6. Il modello di cura “pisano” della miastenia	» 56
7. La miastenia è una malattia contagiosa?	» 59
8. Quante sono le persone che soffrono di miastenia?	» 59
8.1. In Italia	» 59
8.2. In Europa	» 59
8.3. Nel mondo	» 60
9. Qual è l’età in cui la miastenia può mostrarsi con maggiore frequenza?	» 60
10. È una malattia che colpisce più gli uomini o le donne?	» 60
11. Quali sono le malattie con le quali è più facile confondere la miastenia?	» 60
12. Oltre all’attenta valutazione clinica, quali esami possono aiutarci a formulare la diagnosi?	» 63
13. Quali sono le malattie che più frequentemente possono associarsi alla miastenia?	» 64
3. Per saperne di più...	» 65
1. Esiste una correlazione tra la gravità della malattia e il dosaggio degli anticorpi antirecettore per l’acetilcolina?	» 65
2. Per quanto riguarda gli Anticorpi Anti Musk esiste correlazione tra la gravità di malattia e il numero degli anticorpi?	» 65
3. Se la miastenia non viene identificata in tempo, quali possono essere le reazioni e gli sviluppi?	» 66
4. Una malattia cronica. Cosa significa?	» 69
5. Al di là dei motivi scientificamente provati che caratterizzano la miastenia, quali sono le cause che possono favorire l’esordio di questa malattia?	» 71
6. La miastenia: un paradigma di malattia autoimmune multifattoriale	» 72

4. La miastenia: cinque malattie diverse con lo stesso nome	pag. 77
1. Cos'è la miastenia sieronegativa?	» 77
2. Cos'è la miastenia oculare?	» 79
3. Miastenia autoimmune: cinque malattie diverse con lo stesso nome	» 83
4. La miastenia sieronegativa che non è miastenia...	» 91
5. Psicologia ed emozioni	» 93
1. Come si vive la miastenia?	» 93
2. Il “calvario” della diagnosi difficoltosa	» 99
3. Tutti pensano di essere quasi gli “unici” ad avere questo problema	» 100
4. Conoscere la miastenia può essere difficile per un profano, ma non dovrebbe esserlo per un medico e ancora di più per uno specialista. La grande variabilità clinica da caso a caso e la conseguente necessità di costruire terapie diverse sono però spesso purtroppo le responsabili della sua difficile gestione	» 102
5. Qual è l’atteggiamento più mortificante che un malato di miastenia deve sopportare stando in mezzo ad altre persone?	» 105
6. Una vita normale	» 107
1. È possibile per una donna affetta da miastenia affrontare una gravidanza?	» 107
2. È possibile che una madre affetta da miastenia gravis autoimmune possa trasmetterla al neonato?	» 107
3. Come avviene la temporanea trasmissione della malattia al nascituro?	» 108
4. La malattia può condizionare la durata della vita?	» 110
5. È possibile tornare a svolgere una vita normale?	» 111
6. Si può guarire?	» 111
7. Le cure	» 113
1. La terapia specifica	» 113
2. Anticolinesterasici	» 116

2.1. L'arrivo della Piridostigmina Bromuro Retard da 180 mg!	pag. 119
2.2. La Piridostigmina Bromuro è comunque utile nei pazienti miastenici e migliora sempre la condizione di malattia in tutti i pazienti con miastenia?	» 122
2.3. Anche nel paziente con Anticorpi Anti recettore acetilcolinico positivi la Piridostigmina Bromuro può provocare degli effetti collaterali?	» 123
2.4. Come effettuare gli aggiustamenti della Terapia Anticolinesterasica con Piridostigmina Bromuro?	» 123
2.5. Esiste solo la Piridostigmina Bromuro o ci sono altri farmaci che possono assolvere allo stesso compito?	» 125
3. Il cortisone	» 126
4. Citostatici immunosoppressori	» 129
5. Gli Anticorpi Monoclonali	» 132
6. La Plasmaferesi	» 133
7. Immunoglobuline endovena	» 134
8. La timectomia	» 138
8.1. Cos'è un'iperplasia del Timo?	» 141
8.2. Cos'è un Timoma?	» 141
8.3. Si può morire per un Timoma?	» 142
8.4. La timectomia guarisce la miastenia?	» 142
8.5. Quanto tempo può passare tra la timectomia e il miglioramento dei sintomi?	» 143
8.6. Gli anticorpi antirecettore acetilcolinico diminuiscono, rimangono invariati o scompaiono dopo l'intervento?	» 143
9. Ho sentito dire che l'anestesia è un rischio per gli ammalati di miastenia. Perché?	» 144
10. Il futuro del Percorso miastenia	» 145
11. Somministrare parole	» 146
12. La miastenia, una malattia che colpisce anche persone sempre più giovani	» 148

8. Consigli e informazioni utili	pag. 151
1. Ci sono degli integratori da utilizzare?	» 151
2. Per quanto tempo devono essere prese le medicine?	» 152
3. Il paziente sta meglio nella stagione calda o in quella fredda?	» 152
4. Sono preferibili le vacanze al mare o in montagna?	» 152
5. Quali sono i principali motivi che in certi casi impediscono il miglioramento clinico del paziente miastenico?	» 154
6. Quali sono le tutele da parte del nostro sistema sanitario nei confronti di questa malattia?	» 154
7. Quali sono le sostanze e i principali farmaci controindicati o da usare con cautela nella miastenia?	» 156
8. Consigli per il paziente in caso di infezione Covid	» 157
9. Consigli generali per i pazienti con miastenia	» 158
10. Da usare con sicurezza	» 158
11. Inoltre ricordare che...	» 158
9. Riflessioni conclusive	» 159
Appendice. L'Associazione Italiana MIastenia Onlus	» 165

Premessa alla nuova edizione aggiornata

di *Roberta Ricciardi*

Questo libro è nato con lo scopo di rendere semplice e comprensibile a tutti la *miastenia gravis*, una malattia complicata e ancora poco conosciuta, una malattia che spesso richiede lunghi e complessi percorsi prima che il paziente riesca a giungere alla corretta diagnosi ma soprattutto ad una terapia adeguata che possa consentirgli il ritorno ad una vita normale. Così è stata la mia esperienza personale con la miastenia, un esempio paradigmatico di quello che può essere il vissuto complicato e doloroso con questa malattia prima di riuscire a domarla per riconquistare una vita “normale”. Sono state davvero tante le vicissitudini, le emozioni, gli incontri, le sconfitte e le vittorie, le cadute e le risalite, le lacrime e i sorrisi, le storie e i personaggi che hanno avuto ruoli determinanti in questo mio particolare cammino. Tutto e tutti sono stati però utili per arricchire la mia conoscenza e la mia esistenza. Tutto è servito per arrivare qui, dall'altra parte di quel letto bianco, spartiacque tra la salute e la malattia, dove è iniziato questo mio lungo viaggio con lei, la miastenia. A volte vien fatto di domandarsi se l'esistenza non sia davvero solo un gran bel disegno già architettato da Dio e spesso mi sono chiesta se tutto questo romanzo della mia vita non fosse già stato scritto da Lui. Certo è che se la miastenia non mi fosse arrivata addosso come un uragano probabilmente ne avrei ignorata l'esistenza, quasi certamente non avrei fatto il medico e sicuramente mi sarei persa tutte quelle migliaia di importanti persone che hanno popolato la mia vita, “stressandola” molto ma indubbiamente dandole un particolare significato e rendendola più preziosa. Cosa sarebbe stata la mia vita senza i miei malati? Senza Giulio, Emanuela, Sandra, Sabrina, Agatino,

Lido, Miranda, Tecla, Floriana, Vincenzo, Massimo, Franco, Paola... Avrei perso tanto e avrei perso tanti. Credo proprio sia quindi valsa quasi la pena ammalarsi di questa malattia, soffrendo enormemente, ma ricevendo, grazie a lei, anche tanto, talmente tanto in amore e soddisfazioni professionali, da poter oggi dire: grazie miastenia di aver così "arricchito" la mia vita!

Come tutte le cose della vita, anche la medicina va avanti e otto anni in campo medico non sono certo pochi. Si è resa quindi necessaria un'ulteriore nuova edizione aggiornata e ampliata di questo libro per raccontare non solo le novità scientifiche, ma anche alcune nuove considerazioni che scaturiscono dalla mia esperienza professionale e dal mio quotidiano contatto con i pazienti, fonte prima della mia conoscenza su questa particolare patologia. Sono infatti proprio loro, le loro storie, le diverse manifestazioni della malattia e le differenti risposte alla terapia di ciascuno di loro, la mia vera "scuola della miastenia" e il mezzo insostituibile per migliorare la mia conoscenza per la cura di questa malattia. Proprio dalla loro attenta osservazione ho infatti capito che molti degli errori che più comunemente vengono commessi nella gestione terapeutica di questi ammalati derivano dal fatto che difficilmente vengono sufficientemente studiate le grandi discrepanze esistenti tra i diversi tipi di miastenia e spesso anche da paziente a paziente.

Dalla rara presa in considerazione di queste importantissime diversità scaturiscono invece spesso i maggiori disagi vissuti dai pazienti miastenici. Ci troviamo infatti di fronte a forme di miastenia così differenti da poterle quasi considerare delle vere e proprie malattie distinte. Questo è stato il motivo per cui, nella precedente edizione, era stata realizzata una diversa copertina del libro, rispetto a quella originale, in cui i cinque fiori diversi, ma con lo stesso nome, "Rosa", volevano rappresentare, nella miastenia, le sue principali cinque varianti. Cinque malattie diverse ma tutte con lo stesso nome...

Pochissimo tempo fa la spontaneità e l'intraprendenza di una straordinaria bambina di poco più di otto anni da noi in cura e sottoposta, a questa giovanissima età, già anche a timentomia, mi ha invece fatto nascere il desiderio di dedicare, proprio a un suo disegno, la copertina di questa nuova edizione. Lei ha silenziosamente voluto rappresentare, con un disegno, la mia immagine in mezzo alle farfalle. Ha infatti subito capito quanto io le ami anche per la loro leggerezza,

i loro colori, la loro incredibile e molto sottovalutata capacità di comunicare, voler bene, affezionarsi e poi anche seguire chi amano... Ho sempre trovato nelle farfalle molte similitudini anche con i miei meravigliosi pazienti e spero quindi che possano rappresentare anche un dolce e leggero messaggio che li possa aiutare a far volare via, piano piano, anche la loro miastenia...

Le farfalle, che rappresentano bene il desiderio di ogni paziente di veder volare via la propria malattia, aggiunte alle terapie giuste e personalizzate, ci auguriamo possano quindi aiutarli a far scappare via anche la miastenia come ci ha suggerito, con il suo disegno, anche la nostra incredibile piccola Stefania...

Roberta Ricciardi

* * *

Anche in questa nuova edizione aggiornata del libro desidero ricordare i miei carissimi colleghi dell'Ospedale di Pisa, in particolare quelli appartenenti al mio Percorso Miastenia, alla Neurologia, alla Chirurgia Toracica, all'Endoscopia toracica, all'Oncologia ed all'Anestesia-Rianimazione. Per motivi di organizzazione editoriale questa volta non mi è stato possibile nominarli tutti personalmente, come invece avevo sempre fatto nelle precedenti edizioni. Sono comunque tutti nel mio cuore e spero che si siano davvero anche un po' "innamorati" di questa malattia e della mia particolare modalità di cura personalizzata. Stanno collaborando con attenzione e professionalità alla cura di questa malattia e potranno quindi poi rappresentare un'eredità preziosissima per tutti i pazienti con miastenia. Hanno oramai anche un posto davvero insostituibile nel mio cuore... Da super affettiva quale sono, anche attraverso questo libro, posso quindi trasmettere loro un mio grandissimo "vi voglio bene".

Presentazione della prima edizione*

di *Luciano Pavarotti*

La mia vita è un continuo cammino.

Un viaggio affascinante per stimolare le differenti sensibilità delle donne e degli uomini che in questi anni hanno ascoltato la mia voce.

Ho cercato di trasmettere emozioni, rendendo vive melodie scritte dai più grandi autori e i più validi compositori.

Nel mio peregrinare ho incontrato tanta felicità, ma anche tanta sofferenza e, spesso, sono stato eletto da molti come custode di grandi segreti.

Ho conosciuto il dolore e la disperazione di tanti ammalati ma, pur partecipando con slancio ai loro tormenti, mi pareva impossibile che anche la mia famiglia ed io potessimo avere le stesse tribolazioni.

Poi, un giorno, mia figlia Giuliana si è ammalata di miastenia gravis ed anch'io sono stato catapultato in questa amara realtà.

Oggi lei sta bene, ed è una testimonianza di come la conoscenza della malattia e le cure appropriate e precoci possano rapidamente restituire alla vita questi ammalati.

Ho letto quindi con particolare coinvolgimento il libro *Vivere la miastenia*, e sono grato agli autori per avermi fatto ripercorrere le tappe principali di questo viaggio ideale per la conoscenza di questa malattia.

Spesso le trame delle opere che canto nel mondo parlano d'amore. E l'amore è infatti la forza che fa girare il mondo.

* Questa straordinaria presentazione, che Luciano Pavarotti scrisse nell'anno 2003 per la prima edizione del libro, desideriamo possa restare sempre il suo indistruttibile e positivo messaggio per tutti i pazienti miastenici che dovranno affrontare con fiducia il non semplice "percorso" della miastenia...

Non sarà difficile quindi innamorarci delle tante storie di vita contenute in queste pagine. Parlano in prima linea ai sentimenti facendoci arrivare così, nel modo più semplice, alla conoscenza della miastenia, conoscenza che è forse il vero segreto per la risoluzione di questa malattia.

Luciano Perotti

Introduzione

di *Roberta Ricciardi*

La miastenia gravis è una malattia del tutto particolare, già il suo nome la dice lunga in questo senso. Un nome latino, che si addice a una malattia importante e, sicuramente, la miastenia non è una patologia banale. È complicata in tutto, nelle sue manifestazioni, spesso subdole e incostanti, nelle difficoltà che il paziente vive quasi regolarmente, prima di arrivare alla diagnosi, nel percorso terapeutico che necessita dell'impiego di farmaci complessi nel loro utilizzo e "pesanti" per quanto riguarda la loro possibilità di dar luogo a rilevanti effetti collaterali. Si tratta di terapie delicatissime che vanno frequentemente modificate e personalizzate a seconda delle bizzarre fluttuazioni della malattia. È una patologia *imprevedibile* che costringe chi ne è colpito a non abbassare mai la guardia perché non si sa mai quale "tiro" può sferzare.

È *complicata* perché richiede, anche dal punto di vista assistenziale, medici che siano quasi totalmente dedicati a lei per comprenderla in tutte le sue infinite sfaccettature, così da riuscire a "domarla" in ogni paziente. È *complicata* anche perché tutti quelli che ne vengono coinvolti, sia in veste di ammalati che di medici dedicati, troveranno mille difficoltà spesso anche presso le istituzioni sanitarie nella ricerca disperata delle tutele necessarie per questa malattia. Tutto ciò principalmente perché è una malattia ancora non sufficientemente conosciuta, anche nell'ambiente sanitario e intorno alla quale ci sono sempre stati pochi interessi economici e politici. È tuttavia, secondo la mia esperienza, anche una malattia *affascinante* anche proprio per tutte queste sue peculiarità e per l'importante valore emotivo ed affettivo che molto spesso la contraddistingue.

È certamente *straordinaria* per tutte le implicazioni emotive che coinvolgono completamente la sfera affettiva di chi ne è colpito, modificando spesso radicalmente il carattere di questi ammalati e migliorando, quasi sempre, notevolmente anche la loro personalità.

Chi esce dal tunnel di questa malattia o comunque riesce a convivere bene, è una persona cambiata nella sua visione del mondo. Molto spesso apprezza di più le vere cose della vita e sviluppa molto più amore verso gli altri.

È per questo che, nonostante la miastenia abbia totalmente distrutto la mia adolescenza e la mia prima giovinezza, è una malattia che io ho poi comunque amato ed ancora oggi amo molto. Quando dico così molti spesso quasi si “scandalizzano”.

Come si fa ad amare una malattia?

È stata come una bomba atomica nella mia esistenza, ma piano piano mi ha comunque concesso di ricostruire la mia vita “pietra su pietra” e di questo oggi le sono profondamente grata.

Non tutte le gravi malattie ti danno questa possibilità.

In fondo si comporta come tutte quelle “donne incomprese” che sono intrattabili solo finché non si sentono capite.

Se ci penso, a questa bisbetica signora, le devo, sicuramente, anche le cose più belle della vita, che certo non avrei avuto senza di lei: la mia adorata famiglia e la mia professione. Non avrei mai conosciuto mio marito se non avessi studiato medicina, cosa che non avrei assolutamente fatto se non mi fossi ammalata. Di conseguenza non avrei mai avuto “questo” figlio, bene supremo e gioia infinita della mia vita. E cosa dire della mia tormentata professione: è stata, ed è ancora oggi una battaglia continua nella perenne ricerca di proteggere i miei ammalati, ma da questo impegno professionale ho sempre ricevuto, in cambio, infinite gratificazioni affettive.

Queste sono le mie incommensurabili ricchezze e le devo in gran parte proprio alla miastenia.

In tutti questi anni di professione medica ho da subito cominciato ad amarla sempre di più, fino a capire che è proprio questo che lei vuole per diventare docile e mansueta. L'Amore, del resto, è capace di compiere qualsiasi miracolo. Ecco perché quando prescrivo ai miei pazienti la loro terapia, al termine della visita, mi raccomando sempre: a poco a poco cominciate ad amare la vostra malattia. È proprio questo che la *misteriosa signora* pretende da voi per piegarsi

ai vostri piedi. È veramente un piccolo strategico “trucco” che lei mi ha fatto capire su me stessa e su tantissimi pazienti che oramai sono diventati circa 8000...

Ognuno di loro mi ha insegnato e sempre mi insegna a conoscere sempre di più la miastenia e tutte le sue infinite varianti. La miastenia si manifesta sempre in modo diverso su ogni paziente ed ognuno di loro quindi ancora mi insegna a comprenderla di più ed a curarla meglio. Non esiste la miastenia ma la miastenia di Giovanni, quella di Lucia, di Luca, Giuseppina, Francesco, Michele, Claudio ecc.

Scopo di questo libro è stato proprio quello di far scoprire ad ogni paziente miastenico la propria malattia, le sue peculiarità e di cercare di fargliela anche *amare*.

Siamo oramai arrivati alla quarta edizione di *Vivere la Miastenia* dato che la medicina va avanti ed i pazienti aumentano sempre di più. Anche la mia conoscenza di questa malattia aumenta sempre di più grazie proprio ad ogni ammalato in più che vedo ed alla storia di malattia che lui mi riferisce.

Il testo è, con semplicità, sempre rivolto anche a tutti quei colleghi medici che fossero interessati a conoscere alcuni aspetti meno conosciuti della miastenia. Volutamente non vuole essere un testo strettamente scientifico ma essere soprattutto anche divulgativo, la descrizione cioè di una malattia attraverso le attente osservazioni di un medico ex paziente e dedicato proprio alla cura di questi ammalati. I colleghi non me ne vogliano quindi per gli esempi utilizzati, volutamente talvolta banali, e per le chiarificazioni scientifiche che necessariamente ho dovuto semplificare per tanti miastenici, giustamente digiuni di medicina, utilizzando spiegazioni spesso anche “fantastiche”. Non me ne vogliano per gli errori sanitari che ho dovuto, a volte, evidenziare. Tutto deve essere giustificato quando il fine è quello di far star meglio un ammalato o semplicemente di “proteggerlo” dalle inesattezze terapeutiche che ancora spesso comunemente rilevo.

Introduzione

di *Giovanni Paolo Fontana*

Il mio incontro con la miastenia è stato casuale, come spesso accade nelle situazioni più felici. Una specie di appuntamento al buio, che solo un fiuto da segugio può trasformare in interesse vero. Roberta è entrata nella mia vita con una lettera, che ancora serbo con affetto dentro il mio portafogli. In fondo solo poche righe, indirizzate a una persona che allora era appena una voce senza volto, che usciva talvolta dalla radio. Per me invece un tesoro preziosissimo, spartiacque tra il “non esiste” e la coscienza. Poi, come ogni storia, il frequentarci e il conoscerci meglio, ha reso profondo e solido il nostro rapporto. E tramite lei, il suo lavoro appassionato e la “grazia incrollabile” del suo ruolo, sono rimbalzate nella mia mente le mille storie di altri malati. Sento già di amarli tutti, così come è successo con lei. Infinite ricchezze da custodire nel mio cuore.

Ho voluto quindi entrare in punta di piedi dentro questa malattia, come se dovessi intraprendere un lungo ed avventuroso viaggio e così è stato. Ho voluto immedesimarmi nello stupore e nella sofferenza di chi viene colpito dalla miastenia e ho voluto essere il curioso accompagnatore di Roberta, che le varie tappe di questo viaggio le aveva già percorse; Roberta che conosce tutti i sentieri più tortuosi e faticosi, ma anche quelli più sicuri per arrivare alla nostra meta desiderata. Durante il viaggio l’ho tempestata di domande, perché questo è il mio mestiere ma, conoscendola, ho subito compreso che lei avrebbe avuto la pazienza di rispondere a tutto ciò che le chiedevo perché questo è invece uno dei suoi amati “doveri”. Siamo quindi partiti per questo particolare viaggio verso la conoscenza della miastenia e all’inizio di questa particolare avventura le ho detto così:

“Allora Roberta, siamo pronti, da dove partiamo? Hai preso tutto quello che ci può servire? Io ho carta e penna e tu non dimenticarti il plaid perché, come al solito, durante il percorso ti lamenterai di avere freddo!”.

Abbiamo proprio iniziato così questo nostro viaggio ed ora che ci apprestiamo a costruire ancora una nuova revisione aggiornata del nostro racconto vi assicuro che sento la stessa particolare emozione e ho proprio la sensazione di partire ancora ad una nuova scoperta della miastenia...

“Dai Paolo, sono pronta, carica di ricordi e di esperienze che cercherò di raccontarti, ancora una volta, strada facendo. Vorrei tanto sempre poter cominciare con ‘era una notte buia e tempestosa...’ ma invece è necessario partire di nuovo da qui, proprio dal mio piccolo studio dove ci troviamo adesso e che prima è stato invece proprio la mia camera dove ho vissuto alcuni degli aspetti più drammatici della malattia, ma dove poi, quando è diventato il mio piccolo studio, tantissimi ammalati hanno invece iniziato il cammino della speranza”.

1. L'inizio del nostro viaggio

“Una piccola sala d’attesa, colma di libri, di quadri e di foto. Un’interminabile lista di appuntamenti segnati su una grande agenda a penna, a matita, con segni particolari evidenziando la gravità del caso. Lettere, fax ed e-mail da tutta Italia anche solo per dimostrare affetto ad una donna che da sempre dedica la propria vita alla miastenia gravis. L’azzurro domina l’ambiente. Anche i raccoglitori in libreria, sarà un caso, sono azzurri, così come il tavolo, il lampadario, il passe-partout delle litografie, le tende, il divano e persino la stampante laser nuova. Ma forse non è una combinazione. L’azzurro, da esperienze di molti pazienti miastenici, è dimostrato essere il colore più amato da loro. È la tonalità del cielo, del mare, degli spazi infiniti e per chi è improvvisamente limitato pure nelle piccole cose, anche solo il colore diventa un sostituto importante di tutto quello che viene a mancare”.

Roberta: – Così iniziava la prima versione di questo libro quando anni fa, ancora senza un ambulatorio ospedaliero, accoglievo nel mio piccolo studio di casa i malati disperati e bisognosi del mio aiuto. E qui sei arrivato anche tu, Paolo, incuriosito dalla storia della mia vita e desideroso di conoscere una malattia così misteriosa.

Paolo: – Sì, ricordo perfettamente quello studio e quando mi sono seduto nella sala d’aspetto confondendomi volutamente tra i pazienti...

E mentre la segretaria rispondeva al telefono, in sala cresceva il brusio... Era tutto uno scambiarsi di esperienze e consigli: “Quanto cortisone prendi?”, “Da quanto tempo lei è ammalato?”, “Da dove vieni e chi ti ha indirizzato dalla dottoressa?”, “Anche a lei avevano

diagnosticato un'altra malattia? Eh, questi dottori, non sempre capiscono i nostri guai... Pensi che mi hanno curato per un anno intero per una depressione”, “Anche a me, per sei mesi, hanno dato il Tavor e mi dicevano che era tutta immaginazione... pensi non l'ho mai avuta neanche alle elementari, la maestra faticava a farmi fantasticare...”.

Oltre la porta socchiusa, intravidi, per la prima volta, Roberta, che sorrideva forse pensando quanto fossero comuni le storie dei suoi malati e come, tutto sommato, la condivisione di queste sofferenze fosse già un elemento terapeutico e liberatorio.

Un lettino a sinistra, un tavolo affogato dalle carte, una finestra che si affacciava su un prato dove una miriade di merli e di passerotti ti davano l'impressione che fosse sempre primavera, un divano per rendere più confortevole ai familiari dei pazienti la lunga visita necessaria per impostare la giusta terapia.

“È una malattia cronica”, – le ho sentito pronunciare – e ho subito pensato che questa era davvero una sentenza durissima, una pugnala che non lasciava scampo, una frase definitiva che nessun paziente avrebbe mai voluto sentirsi dire riguardo alla sua malattia. Perché, qualsiasi sia la patologia da cui si è affetti, ogni ammalato vorrebbe sentirsi dire solo una parola: *guarigione*.

In quello stesso momento ho però anche sentito Roberta che, adolorata per quella sorta di verdetto, ha cercato subito anche di rincuorare il paziente comunicandogli che, con le giuste terapie, avrebbe ugualmente potuto avere una vita normale e che comunque la *remissione completa*, che in tanti casi si riesce a raggiungere, è spesso, dal punto di vista pratico, sovrapponibile alla guarigione.

Così sono entrato a far parte della vita di Roberta, della vita di questi pazienti, delle loro storie e così ho deciso di fare diventare un po' anche “mia” questa malattia...

E così è iniziato anche il mio viaggio verso la scoperta della *conoscenza* della miastenia in compagnia di Roberta...

1. Come si manifesta la miastenia gravis?

La miastenia gravis è una malattia muscolare che può costringere uomini e donne a fare i conti con un corpo che improvvisamente non riesce più a rispondere ai loro comandi. Colpisce infatti i muscoli facendo perdere loro, progressivamente, tono e forza.

La persona colpita dalla malattia comincia a notare una strana “assurda” stanchezza nel compiere anche semplici movimenti come alzare un braccio o stringere un oggetto tra le mani. Può non riuscire a tenere ben aperti gli occhi perché non riesce a sollevare le palpebre, può vedere “doppio”, può avere difficoltà a camminare, a masticare, a deglutire, a parlare. La voce può diventare prima nasale e poi essere quasi incomprensibile. E, nei casi estremi, si può arrivare, anche se raramente, fino anche all'impossibilità a respirare in maniera autonoma.

Tutta la nostra vita è una continua “messa in moto” di tantissimi muscoli. Se questi sono inefficienti, perché colpiti dalla miastenia, anche alcune funzioni vitali possono diventare difficoltose.

La malattia non è così rara come si crede, è solo poco *conosciuta* e poco *riconosciuta*, anche perché esiste, in ogni paziente, una differente compromissione muscolare che dà luogo a quadri clinici molto diversi da caso a caso. Sicuramente ci sono persone che addirittura convivono con forme leggere della malattia, senza nemmeno sapere di avere la miastenia.

Soprattutto le forme di miastenia oculare in cui viene colpito solo il distretto oculare e che sono caratterizzate da abbassamento di una o ambedue le palpebre associato spesso a visione doppia (diplopia) sono frequentemente anche le forme di malattia che possono avere maggiore difficoltà ad essere diagnosticate. Spesso vengono confuse con parestesie da freddo, fantomatiche infezioni virali, o infiammazioni di altra origine e solo il tempo e la pazienza vengono suggerite come unico rimedio.

“Dottoressa, come mai a volte vedo sdoppiarsi le immagini? Come mai mi cade giù una palpebra? Come mai non riesco più a tenere sollevate le braccia per asciugarmi i capelli con il phon?” “Come mai non riesco più ad agganciarci il reggiseno?” “Come mai se mi debbo piegare sulle ginocchia, non riesco più a sollevarmi da terra?” “Come mai, quando studio, la testa mi cade giù sui libri?” “Come mai, quando salgo anche solo tre scalini, mi stanco come se scalassi una montagna?” “Come mai quando mastico un panino, dopo tre morsi non ce la faccio più?” “Come mai quando bevo l'acqua mi va di traverso e a volte mi esce dal naso?” “Come mai quando parlo a

lungo o mi emozionano la gente non mi capisce più e perché non riesco più a sorridere? Perché non riesco più a fischiare?” “Come mai quando guido la macchina, vedo sdoppiarsi e divaricarsi le strisce stradali?”...

Queste sono alcune delle tante domande che mi rivolgono i pazienti, perché queste sono alcune delle manifestazioni cliniche tipiche della miastenia, che possono apparire singolarmente o essere anche tutte quante presenti contemporaneamente nei casi più gravi.

La miastenia è una malattia neuromuscolare di tipo autoimmune, in cui si determina un difetto della trasmissione degli impulsi nervosi ai muscoli, che è la causa della debolezza e dell'esauribilità che la caratterizza.

2. La miastenia è una malattia autoimmune. Cosa significa?

La miastenia appartiene al gruppo delle malattie autoimmunitarie, che sono quelle patologie in cui l'organismo produce anticorpi rivolti contro proprie strutture non riconoscendole più come appartenenti a se stesso. Questi anticorpi killer, prodotti nella miastenia, impediscono una normale contrazione muscolare.

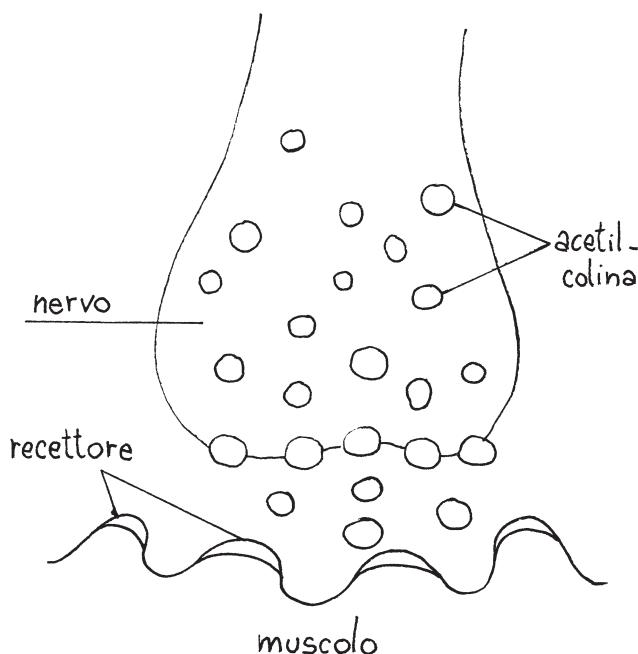
3. Cosa c'entrano gli anticorpi con la miastenia?

Gli anticorpi rappresentano il nostro apparato di difesa dato che ci proteggono da ogni aggressione diretta contro il nostro organismo. Se non avessimo gli anticorpi moriremmo al primo contatto con il più banale dei virus o dei batteri.

Nelle malattie autoimmuni – e la miastenia è appunto una di queste – alcuni anticorpi, all'improvviso e per ragioni ancora in parte sconosciute, “impazziscono”, si trasformano in anticorpi-killer, che non riconoscono più come proprie certe componenti dell'organismo e le vanno quindi ad aggredire come se fossero dei nemici, delle cose da combattere ed eliminare. A seconda dell'organo-bersaglio, della struttura cioè che questi autoanticorpi impazziti prendono di mira, si sviluppano varie malattie autoimmunitarie, quali ad esempio, tra

le tante, l'Artrite Reumatoide, il Lupus Eritematoso, la Psoriasi, il Diabete giovanile, alcune importanti malattie della tiroide (Morbo di Basedow, tiroidite di Hashimoto), la Sclerosi multipla.

Disegno 1 - Giunzione Neuromuscolare



Nella miastenia, l'organo-bersaglio di questa aggressione sbagliata da parte di alcuni anticorpi è, nella maggior parte dei casi, il recettore della giunzione neuromuscolare, di quella struttura cioè attraverso la quale l'impulso nervoso può passare dal nervo al muscolo e trasformarsi in contrazione muscolare e quindi in "forza dei muscoli".

Immaginiamo il sistema immunitario, rappresentato dagli anticorpi, come il grande esercito di difesa del nostro organismo. Improvvisamente, all'interno di questo esercito, avviene un ammutinamento e alcuni di questi soldati-anticorpi invece di aggredire i nemici dell'organismo si rivolgono contro l'organismo stesso. Nella miastenia, l'attacco di questi anticorpi-killer va a bloccare, nella maggior parte dei casi, il recettore nicotinico della giunzione neuromuscolare, impedendo così un normale passaggio dell'impulso nervoso dal nervo

al muscolo, con conseguente progressiva debolezza ed esauribilità muscolare.

La miastenia è però una malattia muscolare un po' "anomala" in quanto i muscoli dei pazienti miastenici sono perfettamente sani anche se indeboliti. Non ha infatti niente in comune con le Miopatie o Distrofie muscolari, in cui esiste invece proprio una patologia del muscolo.

Disegno 2 - Anticorpo Killer



Causa della miastenia è infatti, come abbiamo detto, una produzione "errata" di anticorpi diretti contro il recettore della giunzione neuro-muscolare, di quella struttura cioè che rappresenta il punto di contatto fra nervo e muscolo e dove avviene una reazione elettrochimica che permette all'impulso nervoso di generare la contrazione neuro-muscolare e quindi la "forza". Questa reazione è innescata da