

QUESTA RELAZIONE MI E' STATA MANDATA DAI MEDICI CHE MI HANNO IN CURA ALL'OSPEDALE "BESTA" DI MILANO

07.09.2004

Stefano giunse alla nostra osservazione quando aveva solo sette anni. Allora, la sua storia era quella di un bambino come tanti nato pretermine da una gravidanza difficile. Il ritardo nelle acquisizioni motorie (come il semplice camminare) e la difficoltà nell'articolare in modo chiaro le parole sembravano essere gli unici segni in un bambino intelligente della sofferenza procurata dal parto e dalla gravidanza alle strutture nervose. Allora si ritenne necessario dunque far affiancare Stefano da una logopedista per il problema del linguaggio e da una psicomotricista per il disturbo motorio. Difficoltà che, durante gli anni che seguirono di scuola, hanno poi determinato anche alcuni problemi nell'apprendimento delle nozioni scolastiche di base come la scrittura. Stefano è cresciuto, come spesso accade a molti bambini con un quadro di lieve paraparesi come il suo, senza manifestare nuovi problemi. All'età di 16 anni però si sono resi evidenti segni neurologici prima assenti, nuove difficoltà che si sommarono ai problemi che già caratterizzavano lo stato di salute di Stefano. Il linguaggio impacciato da una disartria sempre maggiore divenne quasi incomprensibile ed il movimento divenne difficoltoso anche agli arti superiori per la comparsa di un importante tremore intenzionale (che si manifesta cioè nell'atto di afferrare o toccare un qualsiasi oggetto) e per l'impaccio sempre maggiore nei movimenti delle mani. La situazione rendeva difficile al ragazzo anche attività fino ad allora abituali quali mangiare e scrivere. La presenza di questi nuovi segni cambiava tutto poiché questo spostava la nostra attenzione dalle patologie "statiche" a quelle evolutive: lo stato di salute di Stefano aveva perso quel carattere di mantenimento per assumere un andamento gradualmente peggiorativo. Col tempo le abilità motorie di Stefano sono andate progressivamente deteriorandosi con un rallentamento nell'esecuzione dei movimenti che ha portato fino all'ipomimia cioè alla quasi totale assenza dei movimenti della muscolatura del volto che permettono l'espressione di tutte le manifestazioni mimiche. Con il peggioramento della spasticità e della postura distonica degli arti inferiori Stefano perse inoltre la possibilità di camminare in modo autonomo dovendo inizialmente appoggiarsi e successivamente sostenersi a qualcuno fino ad arrivare a dover far uso di una carrozzina. Tutti i suoi movimenti sono andati via via rallentando. Nel corso degli anni le indagini eseguite sono state tante. In particolare quelle radiologiche hanno determinato alterazioni diffuse in numerose aree del cervello implicate nei compiti motori che spiegano la ragione delle difficoltà di Stefano nel compiere movimenti anche semplici. Quello che altre indagini sia metaboliche che biochimiche che genetiche condotte sia sul liquor che sul sangue che su prelievi bioptici di tessuti differenti non sono state in grado di definire è la causa di quelle alterazioni e quindi anche di tutte le difficoltà di Stefano. Oltre a cercare di identificare con certezza l'origine della malattia di Stefano, il nostro impegno in tutti questi anni è stato quello di trovare delle armi farmacologiche efficaci in grado di permettere a Stefano di tornare a compiere dei movimenti fluidi e liberi per riconquistare un minimo di autonomia e per migliorare la sua vita. Ma nonostante siano stati numerosi i tentativi anche con le terapie più moderne a disposizione, la risposta di Stefano a queste è stata limitata: come spesso succede in medicina risulta difficile scegliere la cura corretta in una situazione in cui non si è ancora identificata la patologia in questione. Senza contare che nell'ambito delle patologie congenite e genetiche molto frequentemente anche conoscendo tutto della specifica malattia le "armi" terapeutiche a disposizione non risultano efficaci. Ma la medicina sta compiendo passi da giganti in molti campi e le neuroscienze sono tra quelle a maggior sviluppo in questo senso. Ecco perché al vaglio ci sono nuove possibilità (non solo farmacologiche) da proporre a Stefano per poter migliorare la qualità della sua vita. Ma questo è un altro capitolo che speriamo di poter scrivere in futuro e per il quale non ci resta che attendere le decisioni di tutti i medici e le nuove innovative scoperte della medicina.

Dott. G. Seragni
Dott. N. Nardocci
Dott. G. Zorzi