Message N. 04/2012

From: Simone Date: 11/01/2012

Subject: Messaggio per Fernando GCAA

Simone non ha diagnosi per GCAA, ma sta facendo indagini per la Sindrome di Stiff-Man o dell'uomo rigido

Caro Fernando, ho letto quello che scrivi nel corso di una ricerca che sto compiendo a causa della mia salute.

Poiché i medici sospettano la sindrome dell'uomo rigido, visto che mi pare di capire che, come me, abiti a Roma o nei dintorni, mi piacerebbe potermi mettere in contatto con te.

Simone

Risposta Fernando 12/01/2012

Ciao Simone. Grazie per avermi scritto.

Scusa se ti rispondo soltanto ora, ma avevo gi letto il tuo messaggio dal mio Blackberry, ma da lunedì notte sono bloccato a letto da una/banale/ influenza che per proprio per la mia patologia definita (Gastrite Cronica Atrofica Autoimmune) e per quella indefinita (Stiff-Man o altro ancora), diventa seriamente /*invalidante*/... e quindi non ce l'ho fatta a risponderti prima. Ora eccomi qui, ancora non pienamente efficiente, ma ci proviamo a metter piede a terra.

Tornando al motivo che ti ha fatto scrivere a me, beh io ti posso dire ben poco sulla presunta sindrome di Stiff-Man o dell'uomo rigido, perché ancora non al momento definibile. Ci sono alcuni segnali che fanno pensare a lei tra i quali, rigidità muscolare agli arti, movimento limitato o comunque spastico, clonie, fascicolazioni, dolori neuropatici senza una motivazione precisa, ed il fatto che rispondo bene alla terapia con il Lyrica... per gli Anti-GAD nel sangue sono ancora negativi. Quest'ultimo per non indicativo in caso di negatività, cos mi hanno spiegato, mentre lo sarebbe stato se era positivo. E' una malattia molto rara dove ci sono ancora molti lati oscuri... quindi tutto può essere.

Forse puoi darmi tu maggiori informazioni in tal senso.

Perché pensano a questa sindrome nel tuo caso. Quali altre patologie hai (croniche o autoimmuni), se ne hai di diagnosticate?

Son qua, fammi tutte le domande che vuoi e ti rispondo, magari non subito visto la mia situazione momentanea, ma ti rispondo. Ciao Fernando

Ulteriore messaggio di Simone del 13/01/2012

Caro Fernando, ti ringrazio per la tua risposta. La mia patologia autoimmune psoriasi con associata spondiloartrite.

Da inizio agosto 2011, dopo un fortissimo stress, ho iniziato ad avere dolori migranti alla gamba sinistra, che si manifestano dopo minimo sforzo (una semplice camminata di poche centinaia di metri).

Dalla fine dello stesso mese fascicolazioni frequenti e diffuse in tutto il corpo (dal cuoio capelluto ai piedi), tremori interni diffusi, tremori visibili a mani e gambe, cardiopalmo (sento il cuore battere non solo nel petto, ma anche in altre parti del corpo), bruxismo, leggera perdita delle mani a mignolo e anulare della mano sinistra e ancora pi leggera alle stesse dita della mano destra, ronzii nelle orecchie e da ottobre i dolori che provo alla gamba sinistra si sono manifestati in modo del tutto simile, anche se in minore intensità, alla gamba destra.

Inizialmente pensavano che fosse tetania latente (spasmofilia) ma dal test sono risultato negativo. Con l elettromiografia hanno escluso l ipertono muscolare, che mi pare di capire sia una costante in coloro che sono affetti dalla sindrome di Stiff-Man.

Per mi hanno prescritto di fare il controllo per gli anticorpi anti GAD e anti amfifisina, e leggendo su internet ho scoperto che questi esami servono per verificare alcune patologie come lo Stiff-Man. Quindi ne ho dedotto che non escludono che ne sia affetto. Non ho ancora fatto I esame, anche perché il solo pensiero mi rende ancora pi preoccupato di quanto gi lo sono.

A dire il vero, almeno da quello che mi dicono, i miei problemi potrebbero essere stati scatenati dal forte stress che ho avuto in luglio 2011, e che quindi queste manifestazioni siano provocate dall'ansia e siano una sorta di postumo che mi sto portando da mesi.

In ogni caso, mi hanno prescritto quegli esami da fare al S. Gallicano e quando mi sarò fatto coraggio andrò. Non ti pongo domande, perché quello che hai scritto sul tuo sito molto chiaro.

Spero che comunque la tua patologia non sia la Stiff-Man, e magari una meno grave sindrome crampi-fascicolazioni pi accentuata del normale (vedi http://en.wikipedia.org/wiki/Cramp_fasciculation_syndrome).

Simone

<u>Ulteriore risposta di Fernando 13/01/2012</u>

Di nulla Simone, se non ci si aiuta tra di noi. Ah quindi tu sei un po' più "indietro" di me sull'ipotesi di Stiff-Man, perché io alcune delle manifestazioni, tra cui l'ipertono e rigidità generalizzata, ce l'ho già e soprattutto la **rigidità** dei 4 arti che **progressivamente** è migrata dagli arti inferiori a quelli superiori, passando per l'addome (ho la peristalsi completamente assente, quindi una regolarità intestinale sballata ma non è assolutamente da confondere con la stitichezza classica, perché io non avverto proprio lo stimolo e quindi vado per inerzia), e ultimamente, compreso in questi ultimi 4 giorni di influenza, ho un SINGHIOZZO PERSISTENTE cioè 3 giorni e 3 notti senza mai fermarsi se non per brevi periodi (2 o 3 pause al giorno) di 30/40 min ciascuno... da andare ai matti, te lo assicuro. Pensa che ieri mi faceva male la muscolatura del collo, impressionante, per lo stress del singhiozzo così fisso.

Questo singhiozzo particolare ovviamente non è strettamente legato alla Stiff-Man, ma non è di origine gastrica, nonostante di base ho una malattia gastrica autoimmune. Infatti mi spiegava il neurologo, il singhiozzo tipico, può avvenire per tante motivazioni, ma deve prevedere il convogliamento di aria nell'apparato gastrico, o l'aver mangiato troppo di corsa, ma in questi casi, massimo qualche ora e deve smettere. Il mio no (anche perché non mangio di corsa e non immetto aria più del dovuto). Questo va avanti fino a che non prendo il valium 15/20 gocce per 3 o 4 giorni di fila.

Il sintomo è quindi di base NEUROLOGICA, in quanto si evidenzia una infiammazione del **nervo frenico** (<u>da WIKIPEDIA</u> = Il nervo frenico è il nervo più importante del plesso cervicale. Origina dai nervi spinali C3, C4 e C5. Il nervo frenico è formato in gran parte da fibre motorie per il diaframma. Inoltre contiene fibre sensitive per il pericardio, la pleura mediastinica e diaframmatica, il peritoneo che ricopre la superficie inferiore del diaframma e la parete posteriore dell'addome) e che governa tra tutte queste cose proprio il meccanismo del singhiozzo.

Questa ulteriore corrispondenza neurologica fa pensare che il mio sistema nervoso complessivo (centrale e periferico), è continuamente sotto attacco, ma da CHI e da COSA? E qui viene il bello... solo sospetti, chi dice che il precedente danno autoimmune della carenza di B12 a carico del midollo sta continuando a progredire, nonostante ma c'è di contro che chi fa B12 per intramuscolo stabilizza la situazione al danno fatto senza aggiungerne. Oppure, Stiff-Man? Questa è l'ipotesi, almeno per ora, più vicina alla situazione visibile più che strumentale.

Il problema è che la Stiff-Man è talmente poco conosciuta che è difficile anche comprenderne tutte le sfaccettature che potrebbe avere. Considera che leggevo da qualche parte, che è stata definita come oggi la "conosciamo" (è un eufemismo), solo nel 1991 (mentre una prima bozza nel, non tanto lontano per una malattia, 1956), troppo giovane per saperne molto, pensando poi che colpisce **una persona** su **un milione**.

Alcune cose in me corrispondono ad essa, altre meno, altre ancora per niente... ma nessuno può al momento escluderla definitivamente. Considera che sono stato anche da un Prof. di Treviso a dicembre 2010 (visita peraltro del tutto casuale nata da conoscenti che a loro volta lo conoscevano per altre vie), proprio per darmi eventuali ulteriori o diverse indicazioni, essendo lui uno dei referenti internazionali in campo di malattie rare sul SNC e SNP. Io non conoscevo perché la mia neurologa a Roma mi faceva fare gli ANTI-GAD ma lui senza che dicessi nulla io, mi ha consigliato di testare questi per valutare una possibile Stiff-Man.

Si è trovato, senza saperlo, pienamente concorde con la mia giovane e bravissima neurologa di Roma.

Gli Anti-GAD come ti dicevo non sono indicativi, valgono se dicono "POSITIVO" altrimenti il dubbio non lo sciolgono definitivamente... purtroppo.

È un test che nasce, ma penso lo avrai già visto, per altre indagini legate soprattutto al diabete, poi si è scoperto la presenza dell'antigene anche in soggetti con Stiff-Man, ma non vi è certezza assoluta che lo sia sempre e per tutti i casi. Quindi non è un titolo certo.

Le ho fatte anch'io all'IFO le ultime analisi per gli Anti-GAD perché pare che su Roma siano i più validi in tal senso.

Non temere, la malattia è molto rara e assomiglia a tantissime altre, anche di più banali. E' qui la difficoltà di sciogliere le briglie e fare una diagnosi più vicina possibile. Vedrai e mi auguro per te, che sia una di queste banali.

Certo di base, anche tu hai una malattia autoimmune, che come la mia, solitamente, almeno la letteratura medica così narra, non si fanno mancare di compagnia (nel senso che è facile che se ne accodi un'altra). E' proprio fisiologico avendo reazioni di anticorpi indesiderati ma immessi in circolo per una reazione immotivata del sistema immunitario.

Alcune delle cose che mi hai segnalate le ho anch'io, tipo:

- Battito del cuore che si sente in altre zone,
- Bruxismo (anche se io non mi sono mai accorto e nemmeno mia moglie, ma me lo ha spiegato il dentista dai resti di due denti spezzati), non l'ho segnalato sul sito perché è una cosa che hanno dissociato dalla GCAA.
- lo alla mano sinistra, pensa te, ho il mignolo e l'anulare che spesso si addormentano rispetto le altre tre dita, ma questo mi è stato motivato da una piccola protusione cervicale che comprime il nervo che poi giunge in quell'area.

Continua Segue

Non ti dico questo per spaventarti, anzi, proprio per incoraggiarti che spesso, purtroppo troppo spesso, le cose si assomigliano ma non sono, e per questo un po' non me la prendo con i medici perché effettivamente è complessa la

situazione. L'unica colpa che hanno alcuni di loro è quella di essere leggeri e svincolarti (quando non sanno cosa dire), non è nulla è lei che somatizza o è sotto stress... e nel mio caso non era ne il primo ne il secondo, si chiama GCAA. Pensa che ci hanno consigliato (la prima neurologa) a me e mia moglie di partire per le ferie per rilassarci e non pensare alla malattia, perché tanto era stabile... questo 5 anni fa, quando nemmeno due mesi dopo venne fuori il GRAVE IPERTONO e dovettero da allora darmi la tossina botulinica... chi deve andare in ferie secondo te?

La mia seconda e attuale neurologa che proprio da allora mi segue invece, è curiosa ed è convinta come me che c'è dell'altro da scoprire e che non è chiaro... forse anche il danno midollare, ma non è spiegato secondo quanto detto prima...

Comunque non ti voglio tediare oltre, spero che si risolva tutto per il meglio per te. Fammi sapere e tienimi aggiornato.

Grazie per il link, che sono andato a vedere. Potrebbe essere un aiuto nelle indagini, chissà.

Prima di salutarti, ti chiedo, togliendo cognome e indirizzo mail, posso pubblicare i ns. messaggi sulla bacheca del mio sito? Potrebbero essere utili ad altri un giorno, come oggi magari lo saranno per te e per me.

Attendo un tuo riscontro, per qualsiasi cosa ancora ti occorra, non esitare a scrivermi.

Grazie, Fernando

Ulteriore messaggio di Simone del 14/01/2012

Caro Fernando,

privacy conservata, per me non c'è problema se vuoi pubblicare il nostro scambi di e-mail.

Visto che mi parli bene della tua neurologa, mi piacerebbe farmi visitare da lei. Ho letto che lavora al Don Gnocchi. Puoi farmi sapere il suo nome e magari il numero di telefono per prenotare la visita?

Posso immaginare che tu abbia vissuto esperienze simili, ma fino ad ora nessun professionista che mi ha visitato mi ha convinto. Siccome le mia manifestazioni sono blande (non ho problemi visibili nell'andatura, l'EMG era piuttosto buono (non perfetto ma neanche evocativo dei problemi che percepisco), i dolori sono blandi, le fascicolazioni potrebbero essere benigne, il tremore potrebbe essere essenziale e quindi non preoccupante, il cardiopalmo effetto dell'ansia provocata dallo stresso e lo stesso per i ronzii... insomma, mi sento un po' come liquidato e mi immaginassi tutto, ma non è così.

Naturalmente spero che le manifestazioni che provo siano effetto del fortissimo stress che ho sperimentato nel luglio 2011, ma se così non fosse vorrei poter intervenire, almeno con i mezzi a disposizione, il prima possibile. Grazie di nuovo di tutto.

Simone

Ulteriore risposta di Fernando 14/01/2012

Ok pubblicherò appena possibile. Per la dottoressa lavora per conto ASL al Don Gnocchi, ma in questo periodo è in maternità. Inoltre lì non puoi sceglierla, ma ti viene assegnata quando inizi un progetto di fisioterapia, ma potrebbero assegnartene altri. Invece lavora proprio come medico stabile in DH Neurologico di un ospedale, ma lì sinceramente non so come funziona per una visita e, credo, non puoi comunque sceglierla a priori. Non credo faccia visita privata ma quando tornerà dalla maternità, se non hai trovato altra soluzione/chiarimento nel frattempo, la posso contattare e chiedergli se posso e come, farti mettere in contatto con lei per una valutazione. Ma per tutto ciò dobbiamo attendere il rientro dalla maternità. Tu vedi cosa riesci a trovare, altrimenti mi fai sapere, ma senza prometterti nulla e soprattutto non nei prossimi mesi, non potrò sollecitarla.

So benissimo come ti senti, sono sicuro che non immagini tutto, ma che tutto è realisticamente vero, ma quando non sanno risponderti, l'unica carta che gli rimane, è classificarti ipocondriaco. Se invece usassero la mente e l'umiltà, potrebbero dire di non farcela ma di andare avanti nel trovare le cause dei problemi.

Quando i messaggi saranno pubblicati, sarai avvertito.

Ciao Fernando