

Per stare meglio



La malattia di CMT

Donatella soffre da 43 anni di un disturbo doloroso e incurabile, che può portare all'invalidità. E ci racconta la sua lotta

di **Silvia Pigorini** Con la consulenza di Davide Pareyson, neurologo clinico dell'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano

Hai mai sentito parlare della malattia di Charcot Marie Tooth? Nemmeno noi, in redazione, ne sapevamo granché. Finché, un giorno, c'è arrivata un'e-mail, da parte di Donatella Esposito, 43 anni, impiegata, madre di una ragazza di 20 anni, affetta da questa sindrome, pochissimo conosciuta, ma insidiosa e terribile. L'abbiamo chiamata, ed ecco cosa ci ha raccontato: «Da 43 anni, cioè da quando sono nata, soffro della malattia di Charcot Marie Tooth (sembra il nome di una pietanza francese, invece è quello dei tre neurologi che la individuarono verso la fine dell'800). Si tratta di un disturbo neurologico, di cui soffrono in Italia più di 2; mila persone, dolorosissimo, ancora incurabile. Una malattia bastarda, che colpisce bambini e adulti senza avvisare e che spesso se ne sta nascosta per una generazione, per poi colpire il figlio, che la eredita. Infatti, all'interno di una stessa famiglia, si possono avere sintomi e livelli di gravità molto differenti. Così come molto differenti sono i percorsi della malattia: che può aggravarsi lentamente e lasciare spazio, come nel mio caso, a una vita quasi normale o diventare invalidante e costringerti su una sedia a rotelle».

Quando il nervo si ammalia

Come nella sclerosi multipla, anche nella Charcot Marie Tooth (o Cmt) si ammalia la guaina mielinica, che è il vestito del nervo, compromettendo la funzionalità degli arti: i muscoli si atrofizzano, i tendini si accor-

ciano e le ossa tendono a deformarsi. Perdita di forza, mancanza di equilibrio (con cadute frequenti e fratture), piedi e mani deformati sono alcune delle conseguenze. «A un anno, quando gli altri bambini iniziavano a camminare, io non mi reggevo in piedi e non riuscivo a tenere in mano neanche i miei giocattoli», racconta Donatella. «Solo verso gli otto anni i miei muscoli hanno cominciato a rafforzarsi e sono riuscita a fare più di otto passi per volta. Sempre sulle punte, però, come una ballerina. Per toccare terra con i talloni, ho dovuto affrontare, a 2; anni, un delicato e doloroso intervento chirurgico. Ed è proprio grazie alle operazioni a cui mi sono sottoposta per allungare i tendini e per bloccare le articolazioni, che sono riuscita a evitare la sedia a rotelle e a muovermi senza stampelle. In pratica, ho iniziato a camminare con mia figlia, che è nata sana, nonostante che la malattia sia spesso ereditaria. L'ho avuta a 24 anni, quando ancora non mi era stata fatta la diagnosi della malattia. Può sembrare incredibile, ma fino a quel momento ho vissuto una serie di diagnosi e cure sbagliate, in un'altalena senza fine di lotta e di speranza. Gli specialisti pensavano a una poliomielite, una distrofia muscolare, problemi psicosomatici e altro ancora. Solo nel 1984,

grazie a un fisiatra che aveva sentito parlare della Charcot Marie Tooth, mi è stata riconosciuta». In genere, la diagnosi viene fatta con l'esame elettrofisiologico, e con il test genetico, che consiste nello studio del Dna, dopo un prelievo del sangue.

Una speranza nell'acido ascorbico

Finora, però, non ci sono cure per la Cmt. Gli ultimi studi sull'acido ascorbico, ma anche sulle cellule staminali e sulle terapie ormonali, promettono buone speranze per l'illustre cura definitiva. Per il momento, oltre agli interventi chirurgici, è possibile ricorrere alla fisioterapia, per prevenire le retrazioni dei tendini senza forzare i muscoli, e all'uso di scarpe ortopediche. •

Vuoi dare una mano anche tu?

Qualche anno fa, per aiutare chi soffre di questa malattia a scambiarsi notizie e informazioni, ma anche per far conoscere la sindrome e raccogliere fondi per la ricerca, Donatella Esposito ha fondato l'Acmt-Rete, un'Associazione di volontariato no-profit, che assiste in rete le persone attraverso il sito: www.acmt-rete.it.

Per informazioni: ACMT-RETE, via Emilio Salgari 13, 40127, Bologna, tel. 3402278680 (il mattino dalle 10 alle 12 pomeriggio dalle ore 18 alle 20) e 3386679086 (la sera dalle 20,30 alle 22,30) Per sostenere l'associazione puoi effettuare un versamento su: C/C n° 270960 presso Banca Popolare di Vicenza ABI 05728, CAB 02400, CIN F. Oppure sul conto corrente postale n. 57489668.

Publicato su **CONFIDENZE**
N°6 – 8 febbraio 2006
Mondadori ed.