

Io e la sindrome di Klinefelter

Mi chiamo Vincenzo, ho 45 anni, sono sposato da circa sette anni e ho due figli, adottivi, che mi riempiono la vita. Desidero raccontare un po' della mia vita e di com'è cambiata da quando sono venuto a conoscenza della patologia da cui sono affetto.

Sono nato e cresciuto in Germania da genitori italiani che lì si erano trasferiti per motivi di lavoro. Ricordo che già all'età di sei anni avevo seri problemi di apprendimento, ero svogliato e non riuscivo ad applicarmi nello studio, ma nonostante tutto ho terminato regolarmente le scuole elementari, apprendendo poco ... infatti ancor oggi mi mancano le basi. I miei genitori, preoccupati per il mio comportamento, iniziarono a farmi visitare da medici e psicologi, che mi sottoponevano continuamente ad esami per cercare di diagnosticare il mio malessere. I miei genitori dicevano loro che io mi comportavo come un bambino di cinque anni pur avendone dodici, e infatti mi esprimevo malissimo. Pensavano che avessi subito qualche trauma: in effetti, all'età di due anni, per un incidente domestico, ero caduto dalle scale di casa e mi ritrovai ricoverato all'ospedale di Mainz.

Infanzia e adolescenza non sono stati periodi felici. Sono stato spedito presso i miei nonni, in Sicilia. Ciò mi ha fatto soffrire: ricordo ancora con disagio la lontananza e il quasi abbandono da parte dei miei genitori. Io provavo a studiare e i miei genitori, con tanti sacrifici, mi mandarono anche al dopo scuola, ma continuavo a essere svogliato.

Sono stato sempre molto socievole con i compagni di scuola, ma anche molto pigro e le mie uniche passioni erano il cibo, la televisione e il disegno; lo sport non mi piaceva e il mio unico hobby era la fotografia, passione che ho coltivato anche da adulto. Quando ero giù di morale, cosa che mi capita anche oggi, facevo di tutto per sdrammatizzare e riuscivo anche a nascondere questa mia condizione a tutti, familiari compresi, perché mi riesce molto bene.

Avanzando con l'età sono cresciuti anche i miei desideri: prima la patente del motorino, poi quella della macchina, prese con non poche difficoltà, poi la volontà di arruolarmi come Carabiniere, sogno che svanì durante le visite mediche non superate per via delle gambe definite "storte" dalla commissione medica. Decisi allora di arruolarmi nell'Esercito Italiano: in due anni, nonostante i gravi problemi di espressione nella corretta lingua italiana, riuscii a raggiungere i gradi di sottufficiale, congedandomi da sergente.

Dopo gli anni della leva militare, complice la mancanza di lavoro al Sud Italia, decisi di ritornare in Germania, la terra in cui ero nato, nella speranza di riuscire a trovare un qualche impiego; tuttavia, dopo aver svolto diversi tipi di attività, ritornai in Italia, poiché mio padre nel frattempo si era ammalato di Alzheimer.

Non riuscendo a trovare lavoro, mi impegnai nel volontariato, prima aiutando i malati di Alzheimer poi le persone affette dalla sindrome di Down, con le quali ho vissuto esperienze fantastiche. Il volontariato mi ha sempre affascinato, perciò dopo queste esperienze intrapresi la strada del volontario soccorritore con la Croce Rossa Italiana, come autista di ambulanze e successivamente, in qualità di soccorritore specializzato, prestai servizio anche all'ISMETT a Palermo.

Col passare del tempo, capii che se volevo progredire in ambito lavorativo, dovevo superare il mio deficit nel linguaggio, così mi iscrissi, non senza difficoltà, a una scuola serale dove mi diplomai. Con il diploma riuscii a ottenere un lavoro in Ospedale come centralinista; con immenso stupore verificai che riuscivo a memorizzare facilmente i numeri di telefono degli interni e i nomi dei medici e del personale amministrativo che vi lavorava.

Per eccessi alimentari e l'assenza di attività fisica cominciai a ingrassare sempre più: nel 2006 mi sottoposi a un intervento chirurgico nel quale mi applicarono il bendaggio gastrico. Fu in quell'occasione che, sottoposto a molti esami, risultarono livelli ormonali fuori dalla norma: i livelli di testosterone erano bassi, ma, poiché ero giovane e avevo diverse storie con ragazze che gestivo senza alcun problema, non approfondii gli esami.

All'età di 37 anni decisi di mettere la testa a posto e conosciuta una ragazza iniziò una storia più seria, che mi portò al matrimonio. Con il passare del tempo ci accorgemmo che c'era qualche problema nella procreazione; iniziò allora il mio calvario presso una serie di studi medici: l'unico risultato fu di sperperare tanti soldi e fare cadere in uno stato depressivo me e mia moglie. La diagnosi alla fine fu tremenda: "sindrome di Klinefelter". Ci dissero che io a quarant'anni rischiamo di finire su una sedia a rotelle, mentre mia moglie, a 36 anni, era troppo "vecchia" per portare avanti una gravidanza. Non mi persi d'animo e iniziai una spasmodica ricerca su internet, volta a scoprire se in Italia vi fosse qualche bravo medico, scrupoloso, che potesse darmi una via d'uscita.

Mi misi in contatto con un noto studio medico poli-ambulatoriale privato del Nord Italia, il cui dirigente sanitario insieme con il suo staff mi sottopose, non senza un lusinghiero compenso, a un check-up completo, dal quale emerse che, oltre ad essere affetto da sindrome di Klinefelter, avevo anche l'osteoporosi e che, in quanto fumatore, avrei dovuto smettere di fumare, pena il rischio di ischemie cerebrali; quindi mi prescrisse una cura a base di testosterone e vitamina D. Non solo continuavo a stare male, ma diventai per loro una specie di cavia da laboratorio, perché ogni volta che mi recavo da loro od ogni qualvolta li contattavo telefonicamente mi cambiavano la cura a base di testosterone. Nel frattempo avevo deciso di contattare personalmente il Ministero della Salute per sapere se vi fosse un qualche tipo di esenzione per questa patologia, perché avevo speso una fortuna in esami medici e in farmaci: mi diedero una risposta positiva, comunicandomi il codice di esenzione per la sindrome di Klinefelter (RN0690).

Felice di questa risposta, contattai nuovamente un medico dell'equipe dello studio del Nord Italia per comunicare loro la risposta del Ministero della Salute, ma mi risposero in malo modo, dicendomi che non avrei più dovuto contattarli. A quel punto ero caduto nuovamente in depressione, stavo malissimo, ero sfiduciato e non avevo neanche un piano terapeutico; pertanto, decisi di contattare il Presidente dell'Associazione Klinefelter Italia, il quale disse che a Palermo, proprio nell'ospedale dove lavoravo, c'era un medico endocrinologo esperto di sindrome di Klinefelter. Questo specialista mi rimise in sesto moralmente e psicologicamente e mi prescrisse un nuovo piano terapeutico che seguo ancora tutt'oggi. Con il suo aiuto e insieme con altri pazienti che ho incontrato in questi anni, nel marzo del 2012 abbiamo fondato l'Associazione Sindrome di Klinefelter Italiana Sicilia-Onlus (ASKIS-Onlus), con la quale non solo facciamo informazione sulla patologia in tutto il territorio nazionale, ma soprattutto ci prendiamo cura dei pazienti e delle loro famiglie: sono convinto che una diagnosi precoce può rendere la vita più semplice ai noi ammalati e alle nostre famiglie. Credo sia necessario informare tutti sulle caratteristiche della sindrome di Klinefelter: è una malattia non particolarmente rara; affrontare il problema con le giuste conoscenze faciliterà la vita delle famiglie e dei pazienti e consentirà di condurre un'esistenza normale.

Io conduco una vita normale, sono apprezzato per l'impegno che metto nel lavoro e sono felice di poter essere d'aiuto agli altri.