

# INTRODUZIONE

Nel 1983 ero il ritratto della salute: ero in forma, mi sentivo magnificamente e non avevo idea che una malattia silenziosa e invalidante mi stesse tendendo un agguato all'interno del mio stesso corpo, danneggiando subdolamente cervello, nervi, vasi sanguigni e quasi ogni altro mio organo.

Grazie alla mia formazione in campo medico, tuttavia, avevo notato piccoli segni di qualcosa che non andava, e ne sapevo abbastanza da essere preoccupata, anche quando i medici a cui mi ero rivolta liquidavano quei segni come “niente di allarmante”. Avevo seguito i pochi indizi che la mia malattia potenzialmente mortale mi forniva, ottenendo alla fine una diagnosi di anemia perniziosa (una forma autoimmune di carenza di vitamina B<sub>12</sub>), perciò non subirò mai i terribili sintomi che questo disturbo può provocare.

Milioni di altre vittime della carenza di vitamina B<sub>12</sub> – molte delle quali sono anche vittime di medici che hanno erroneamente escluso questo deficit perfino dopo un esame emocromocitometrico completo (comunemente detto emocromo; in inglese CBC, *complete blood counts*) o non hanno mai preso in considerazione questa diagnosi – non sono altrettanto fortunate. Alcuni sono neonati o bambini nella prima infanzia, il cui sviluppo ha subito danni permanenti. Altri sono giovani adulti, che hanno ricevuto una diagnosi errata di sclerosi multipla, o cui è stata erroneamente diagnosticata un'infertilità “incurabile”. Altri ancora sono uomini e donne di mezza età tormentati da problemi di equilibrio, da intorpidimento alle mani o ai piedi, o da misteriose fitte alle gambe così lancinanti da rendere loro difficile camminare. A qualcuno di loro vengono diagnosticati demenza a esordio precoce o i primi sintomi di Parkinson 30, 40 o 50 anni. Certi sono così depressi da tentare il suicidio. Altri sembrano avere una schizofrenia conclamata. E altri ancora sono anziani che finiscono i propri giorni nelle case di riposo perché i medici li ritengono afflitti dalla malattia di Alzheimer.

È troppo tardi per far regredire completamente i sintomi di molte di queste persone, ma non lo è per salvaguardare se stessi o i propri cari da un così tragico destino. Di fatto è incredibilmente semplice prevenire o far regredire del tutto i sintomi da carenza di vitamina B<sub>12</sub>, se la si individua per tempo. Ma questo disturbo non è come gli altri deficit vitaminici, e la semplice

assunzione di una comune pillola multivitaminica non può proteggerci: c'è bisogno di una diagnosi accurata e di una terapia medica. E ottenere una diagnosi corretta non è sempre facile, come io stessa so bene per esperienza.

Non avevo idea che una malattia invisibile stesse aggredendo il mio organismo quando nel lontano 1983, a soli 19 anni, mi sottoposi a una visita medica preliminare all'assunzione. Il primo indizio mi apparve quando il medico esaminatore scorse le mie analisi del sangue facendo un commento sui miei globuli rossi di dimensioni eccessivamente grandi (ripensandoci, forse devo la vita al fatto che questo test sia risultato positivo: molti subiscono danni neurologici decenni prima che i valori delle analisi del sangue diventino anomali, e a quel punto è troppo tardi).

«Che tipo di dieta segue?», mi chiese il medico guardando i referti. Quando gli dissi che non mi piacevano le verdure, mi raccomandò di mangiarne di più, liquidando la mia anomalia ematologica come un semplice segno di alimentazione carente di acido folico.

Un mese più tardi, un altro medico fece di nuovo un commento sui miei globuli rossi fuori della norma, concludendo però che i risultati delle analisi erano “insignificanti”. Come il primo medico, anche il secondo mi lasciò andar via senza rendersi conto di non aver diagnosticato una malattia che poteva distruggermi il cervello, menomare il mio corpo o addirittura uccidermi.

Due anni dopo, mentre frequentavo la facoltà di infermieristica, comprai un manuale che descriveva gli esami di laboratorio e ciò che significavano. Nel capitolo dedicato alla “macrocitosi” – il termine scientifico che si riferisce ai globuli rossi di dimensioni superiori alla norma – il manuale descriveva due problemi diversi, la carenza di acido folico e quella di vitamina B<sub>12</sub>, entrambe in grado di provocare questa anomalia. Dal momento che mi piaceva molto la carne, ricca di B<sub>12</sub>, mentre non amavo le verdure, ricche di folati, mi risultò chiaro il motivo per cui il primo medico aveva indicato la carenza di acido folico come probabile causa del mio problema. Mi domandai però come mai non avesse mai preso in considerazione anche la carenza di vitamina B<sub>12</sub>, dal momento che nella maggior parte dei casi questo deficit deriva da problemi di malassorbimento, piuttosto che dalla dieta.

Pensando fra me e me che un esame in più non potesse far male, convinsi un medico con il quale collaboravo a prescrivermi un controllo dei folati e della B<sub>12</sub> nel sangue. Quella sera, quando parlai ai miei genitori di queste analisi, mio padre mi sorprese raccontandomi che negli anni Sessanta a mio nonno era stata diagnosticata l'anemia perniziosa, la più nota anche se non la più frequente causa di carenza di vitamina B<sub>12</sub>. Il

primo gruppo di medici di mio nonno aveva dichiarato a mio padre che la diagnosi era leucemia, e che non c'era più niente da fare. Mio padre aveva insistito perché fosse trasferito all'Ospedale Henry Ford di Detroit per una seconda opinione, e solo allora il nonno aveva ricevuto una diagnosi e una terapia corrette (anche se a questa seconda équipe di medici erano occorse quasi quattro settimane per arrivare a questo risultato!). Perciò non mi sentii presa troppo alla sprovvista quando, alcuni giorni dopo, anche il mio test rivelò valori bassi di  $B_{12}$ . I medici cominciarono a praticarmi iniezioni di questa vitamina, e io fui grata di aver ottenuto una diagnosi prima della comparsa dei primi sintomi.

Ma quella non fu la fine della mia storia. Due anni dopo, prima di sottopormi a un intervento chirurgico, feci cenno alla chirurga della mia carenza di vitamina  $B_{12}$  e della terapia in corso. Con aria scettica, perché pensava che fossi “tremendamente giovane” per avere questo problema, la chirurga mi fece visitare da un ematologo, che escluse l'idea che avessi un problema di vitamina  $B_{12}$ , malgrado la mia diagnosi precedente e i valori abnormi delle analisi che evidenziavano macrocitosi, bassi livelli di vitamina  $B_{12}$  e un test di Schilling al di fuori dei parametri (di fatto, le note scritte dall'ematologo nella mia cartella clinica, da me lette di nascosto in una visita successiva – istinto di infermiera! – ipotizzavano che fossi solo una donna isterica, che immaginava problemi inesistenti). Insistetti perché facesse eseguire il test in ogni caso.

Quando, una settimana più tardi, mi fece chiamare perché passassi “subito” dal suo ambulatorio, l'ematologo aveva cambiato idea: l'esame di laboratorio che mi aveva prescritto aveva rivelato che si trattava davvero di anemia perniciosa. In effetti, esclamò con enfasi, nei suoi vent'anni di pratica medica non aveva mai avuto una paziente tanto giovane colpita da questa malattia, e io mi ero sentita un raro scherzo della natura. Questa volta il medico fu gentile e disposto a informarmi, e io ebbi l'impressione che fosse segretamente sollevato dalla mia insistenza nel fargli verificare la mia diagnosi precedente. Certamente non avrebbe scoperto il mio problema da solo, anche con tutte le informazioni che gli avevo fornito sulla mia prima visita, perché quell'occhiata di straforo alla mia cartella clinica mi aveva rivelato che, fra le sue possibili diagnosi, la carenza di vitamina  $B_{12}$  *non figurava nemmeno*.

In breve, benché gli avessi praticamente suggerito la diagnosi corretta, questo medico aveva rischiato di sbagliarla. Se mi fossi rivolta a lui senza il vantaggio della mia formazione infermieristica e la mia personalità curiosa e decisa, oppure senza sapere di avere una storia familiare di carenza di

vitamina B<sub>12</sub>, la sua inadempienza avrebbe potuto procurarmi lesioni o addirittura la morte, perché accettando passivamente la sua opinione iniziale avrei interrotto il ciclo di iniezioni di B<sub>12</sub> che mi aveva salvato dai danni devastanti dell'anemia perniciosa. E tuttavia, in un certo senso gli sono grata.

Per quale motivo? Perché la sua incredulità mi aveva portata a riflettere su una questione importante: quante altre persone soffrono o muoiono perché il loro medico non prende in considerazione la semplice diagnosi di carenza di vitamina B<sub>12</sub>? Io ero stata fortunata, perché avevo globuli rossi di dimensioni superiori alla norma – il segnale più facilmente individuabile di questo disturbo – e una storia familiare di anemia perniciosa. Tuttavia, nonostante simili campanelli di allarme questo medico, così come altri, aveva fallito la diagnosi. Gli studi scientifici degli anni Ottanta rivelano che, a differenza di quanto è accaduto a me, più di un terzo dei soggetti con carenza di vitamina B<sub>12</sub> non sviluppa mai globuli rossi di dimensioni abnormi né anemia, e questo significa che la loro malattia è invisibile agli esami di laboratorio di routine. Inoltre, la maggior parte di queste persone non ha una storia familiare nota di carenza di vitamina B<sub>12</sub>. Mi domando: i medici sbagliavano regolarmente la diagnosi di questi pazienti?

Col tempo la mia curiosità ha dato vita a oltre vent'anni di ricerche sulle possibili conseguenze della carenza di vitamina B<sub>12</sub>. Sono diventata un'esperta leggendo ogni singolo manuale o articolo su cui riuscivo a mettere le mani, ed entrando in contatto sia con i medici specializzati su questo deficit, sia con gli scienziati che conducevano i loro studi su questo tema. Anche mio marito Jeffrey, specialista in medicina di urgenza, ha condotto ricerche per determinare la percentuale di pazienti affetti da carenza di vitamina B<sub>12</sub> nel suo reparto di pronto soccorso. Quanto abbiamo appreso sulla prevalenza di questo disturbo, sui suoi effetti perniciosi per l'intero organismo e sul numero di casi che restano senza diagnosi è allarmante.

La carenza di vitamina B<sub>12</sub> è molto comune, non solo fra gli anziani e le persone di mezza età ma anche fra gli adolescenti, i bambini e gli infanti. Almeno il 20% degli ultrasessantenni (e in base a un recente studio, il 40% degli anziani con gravi problemi mentali o fisici) soffre, perlopiù senza saperlo, delle sue disastrose conseguenze. Migliaia di bambini nella prima infanzia, adolescenti e giovani adulti hanno livelli borderline di vitamina B<sub>12</sub>, inferiori a quelli considerati indispensabili per mantenere una funzione cerebrale ottimale. E milioni di persone classificate come malate di Alzheimer, sclerosi multipla, Parkinson al primo stadio, autismo, disabilità cognitiva, depressione, disturbo bipolare, perdita della vista, schizofrenia, neuropatia diabetica e

altri disturbi gravi e spesso incurabili potrebbero di fatto essere vittime di un problema facilmente diagnosticabile e curabile, e (nei suoi primi stadi) completamente guaribile come la carenza di vitamina B<sub>12</sub>.

Inizialmente ero incredibilmente elettrizzata dalle estese ricerche che dimostravano l'incidenza di questo deficit su un'ampia serie di problemi apparentemente incurabili. Si tratta infatti di un disturbo davvero facile da risolvere, e la soluzione è anche economica, con terapie che costano soltanto pochi dollari al mese o dieci centesimi al giorno: qualche spicciolo, a differenza dei costi di altre malattie. Di conseguenza, diagnosticare e curare i pazienti affetti da carenza di vitamina B<sub>12</sub>, oltre a ridurre il dolore e la sofferenza, potrebbe contribuire a diminuire la spesa sanitaria, una soluzione che mi sembra vantaggiosa su entrambi i fronti.

La mia esaltazione tuttavia durò poco, perché la maggior parte dei medici con cui collaboravo non aveva interesse per un'epidemia di carenza di vitamina B<sub>12</sub> non diagnosticata. A loro non importava che il livello di questa vitamina nel siero e altri suoi marcatori disponibili per formulare una diagnosi non venissero presi in considerazione, o che l'attuale valore "normale" minimo di riferimento fosse impreciso e fuorviante. Non interessava loro nemmeno il numero sempre maggiore di articoli scientifici che lanciavano l'allarme rispetto ai costi elevati, sia per i pazienti sia per la società, della dilagante incapacità dei medici di individuare questo problema. In effetti, mi accusavano di essere una che "giocava a fare il dottore" e si rifiutavano di prescrivere il test della B<sub>12</sub> a pazienti con chiari segni e sintomi di questo disturbo. Nel settembre del 2000 fui obbligata dal mio datore di lavoro a firmare un documento in cui dichiaravo che non avrei più parlato ai miei pazienti o ai loro familiari del deficit di vitamina B<sub>12</sub>, e che avrei smesso di "sollecitare i medici a sottoporre i pazienti ai controlli". Mi si diceva senza mezzi termini di lasciar perdere l'argomento e firmare la dichiarazione o avrei perso il posto di lavoro.

Il loro atteggiamento non derivava soltanto dal fatto che sono un'infermiera e non un medico (anche se questo non ha certo aiutato). Mio marito ha sempre incontrato un livello simile di apatia, anche quando mostrava ai suoi colleghi dati scientifici secondo i quali un gran numero dei pazienti della sua stessa struttura soffriva di carenza di vitamina B<sub>12</sub> non diagnosticata. In seguito avrei appreso che altri medici consapevoli del problema avevano incontrato la stessa reazione negativa da parte dei colleghi.

Di fronte a un muro impenetrabile di apatia che, alla fine, era diventata aperta ostilità, ho gradualmente e silenziosamente rinunciato. Che cos'al-

tro potevo fare? Chi aveva la possibilità di diagnosticare e combattere questa malattia aveva scelto di ignorarla. Medici affermati avevano combattuto la battaglia per far luce sulla carenza di vitamina B<sub>12</sub> e l'avevano persa. Che speranza avevo di fare la differenza?

La mia resa silenziosa durò fino al giorno in cui mi fu chiesto di dimettere una paziente che era stata definita dal personale del turno precedente “visitatrice abituale” e “in cerca di farmaci”, un soggetto che “non vuole tornare a casa”. Quando l'avevo visitata, esaminando i risultati delle sue analisi di laboratorio e la sua storia clinica, avevo visto indicazioni tristemente palesi di carenza di vitamina B<sub>12</sub>, prove così evidenti che anche uno studente del primo anno di medicina sarebbe stato in grado di riconoscere. Avevo notato anche l'assenza completa di qualsiasi sforzo, da parte dei medici, per sottoporre la donna a indagini accurate rispetto a questo disturbo durante i suoi precedenti numerosi ricoveri ospedalieri, e anche per consigliare questi controlli al suo medico curante. Questa donna triste e spaventata soffriva da anni di sintomi invalidanti e apparentemente misteriosi, *ognuno dei quali* poteva essere spiegato con la carenza di vitamina B<sub>12</sub>, e tuttavia nessuno li aveva valutati correttamente per diagnosticarle questo disturbo. Si erano limitati a definirla “pazza”.

Non era la prima paziente che vedevo allontanare da quegli stessi medici che non si accorgevano dei suoi sintomi da carenza di vitamina B<sub>12</sub>. In effetti era solo l'ultima di una lunga schiera di pazienti liquidati come casi disperati da professionisti medici che non erano stati in grado di diagnosticare un problema di salute gravissimo e molto comune. Di fatto avevo assistito a casi di gran lunga peggiori, fra cui pazienti in punto di morte o in uno stato permanente di demenza in conseguenza di una mancata diagnosi di carenza di vitamina B<sub>12</sub>. Ognuno di loro mi aveva procurato grande sofferenza, ma quella volta, mentre compilavo i documenti di dimissione per la paziente senza che le fossero stati offerti un vero aiuto o una vera terapia – solo una reazione di sussiego da parte di medici e infermieri, un salato conto ospedaliero da saldare e una possibile sentenza di morte – la mia collera raggiunse un punto di non ritorno.

Sapevo che, qualche anno prima, anche la mia salute e la mia stessa vita erano state in bilico, quando i medici mi avevano dichiarato che i preoccupanti risultati delle mie analisi erano “insignificanti”. Ora, con regolare frequenza, sentivo formulare ad altri pazienti una sentenza di morte o di disabilità da parte di medici di cui queste persone si fidavano. Sapevo che molti di questi pazienti un giorno sarebbero tornati nel nostro ospedale colpiti da ictus, demenza, depressione, trauma conseguente a caduta

(fratture e lesioni cerebrali), oppure per una trasfusione di sangue o altri problemi collegati a un deficit di vitamina B<sub>12</sub> non diagnosticato.

Non riesco più ad assistere da complice silenziosa a un'epidemia di apatia e diagnosi mancate che oggi lascia milioni di pazienti giovani e meno giovani menomati o senza vita. Come professionista sanitaria mi ero fatta da tempo una ragione della tragedia quotidiana di tante vite distrutte da malattie che sono impossibili da prevenire o da curare. Ma non potevo accettare la continua catena di vite stroncate dall'incapacità di individuare e curare disturbi facili da rilevare, combattere e guarire. Né ci riusciva mio marito, un medico che trova riprovevole rifiutare a un paziente quelle poche analisi di laboratorio in grado di prevenire pressoché *tutti i casi* di disabilità o morte dovuti a carenza di vitamina B<sub>12</sub>.

Questo libro nasce dalla nostra rabbia e frustrazione per questi casi di menomazione e vite infrante, ma anche dalla speranza di riuscire ad aiutare molte vittime attuali e potenziali di tale carenza mettendo queste informazioni nelle mani di chi soffre e dei loro familiari, oltre che in quelle di chi, nell'ambito medico-sanitario, governativo e nel settore assicurativo, si preoccupa della sorte di questi pazienti.

Se siete fruitori di servizi sanitari, questo libro vi permetterà di proteggere voi stessi e i vostri familiari, aiutandovi a individuare le persone care a rischio di carenza di vitamina B<sub>12</sub> e a ottenere una vera diagnosi e una vera terapia prima che sia troppo tardi. E se siete professionisti in campo medico, la nostra speranza è che esaminerete le prove contenute in un'ampia serie di ricerche revisionate in questo libro, e farete dei test diagnostici della B<sub>12</sub> (non di un impreciso emocromo) una parte integrante della vostra pratica medica standard. Le centinaia di studi che citiamo, pubblicati da riviste scientifiche importanti e prestigiose, dimostrano che poche malattie sono più diffuse, semplici da diagnosticare e facili da curare della carenza di vitamina B<sub>12</sub>, e poche comportano un rischio così elevato, ma del tutto prevenibile, di malattie mortali o infermità.

Soprattutto, il messaggio di questo libro è che la sofferenza causata dal deficit di vitamina B<sub>12</sub>, un problema "invisibile" ma così dilagante da toccare la vita di quasi ogni famiglia americana, è *evitabile*. Possiamo porre fine a questo disturbo crudele prima che distrugga altre vite. Io sono riuscita a schivare la pallottola della carenza di vitamina B<sub>12</sub>, e altrettanto possono fare le altre sue vittime potenziali, ma solo se i pazienti, e con loro i medici, apriranno gli occhi e si renderanno conto delle conseguenze di questa epidemia nascosta.