

LA SCLEROSI MULTIPLA

La **sclerosi multipla** (SM), chiamata anche **sclerosi a placche**, è una malattia autoimmune cronica demielinizzante, che colpisce il sistema nervoso centrale causando un ampio spettro di segni e sintomi.

La sclerosi multipla colpisce le cellule nervose rendendo difficoltosa la comunicazione tra cervello e midollo spinale. Le cellule nervose trasmettono i segnali elettrici attraverso lunghe fibre chiamate assoni, i quali sono ricoperti da una sostanza isolante, la guaina mielinica. Nella malattia, le difese immunitarie del paziente attaccano e danneggiano questa guaina. Quando ciò accade, gli assoni non sono più in grado di trasmettere efficacemente i segnali.

Il nome sclerosi multipla deriva dalle cicatrici (**sclerosi**, meglio note come placche o lesioni) che si formano nella **materia bianca** del midollo spinale e del cervello.

Epidemiologia

La sclerosi multipla presenta una prevalenza che varia tra i 2 e 150 casi ogni 100 000 individui, a seconda del paese o della specifica popolazione. Si stima che la malattia colpisca circa tre milioni di persone nel mondo, mezzo milione in Europa e tra le 50 000 e le 58 000 in Italia; la regione italiana più colpita è la Sardegna.

La sclerosi multipla esordisce solitamente negli adulti sulla trentina, ma può comparire anche nei bambini. Come per molte malattie autoimmuni, la condizione è più comune nel sesso femminile, con un rapporto di circa 3 a 1 rispetto ai maschi.

Eziologia

Molto probabilmente, la sclerosi multipla è causata da una combinazione di fattori genetici, ambientali e infettivi, ed eventualmente da altri fattori come alcune patologie vascolari.

Genetica

La sclerosi multipla non è considerata una **malattia ereditaria**. Tuttavia, una serie di variazioni genetiche hanno dimostrato la capacità di aumentare il rischio di sviluppare la malattia.

Il rischio risulta più elevato nei parenti di una persona affetta rispetto alla popolazione generale, in particolare nel caso di fratelli, genitori e figli. La sclerosi multipla ha un tasso complessivo di ricorrenza familiare del 20%. Nel caso dei gemelli monozigoti, la concordanza si verifica solo in circa il 35% dei casi, mentre si scende a circa il 5% nel caso di semplici fratelli.

Specifici geni sul cromosoma 6 sono stati associati alla sclerosi multipla.

Fattori ambientali

La sclerosi multipla è più comune nelle persone che vivono lontano dall'equatore. La diminuita esposizione alla luce solare è stata collegata con un maggiore rischio di sviluppare la sclerosi

multipla. Si ipotizza che la diminuzione della produzione e dell'assunzione di vitamina D possa spiegare il rischio più elevato tra i soggetti meno esposti al sole.

Si ipotizza che alcuni virus possano essere annoverati tra le cause di malattia. Gli *Herpesviridae* sono un gruppo di virus candidati a essere correlati con la sclerosi multipla. Gli individui che non sono mai stati infettati dal virus di Epstein-Barr presentano un rischio ridotto di sviluppare la malattia

Patogenesi

Si ritiene che la sclerosi multipla sia una malattia immunomediata causata da una complessa interazione tra la genetica dell'individuo e fattori ambientali non ancora identificati. Inoltre, si pensa che il danno sia causato dal sistema immunitario della persona che attacca il sistema nervoso, probabilmente come risultato di esposizione a una molecola con una struttura simile a una propria dell'individuo stesso.

Il nome "sclerosi multipla" si riferisce alle cicatrici (sclerosi - meglio note come placche o lesioni) che si formano nel sistema nervoso. Più frequentemente le lesioni riguardano le aree di sostanza bianca circostanti i ventricoli cerebrali o situate a livello del cervelletto, del tronco encefalico, dei gangli della base, del midollo spinale e del nervo ottico. La funzione delle cellule della sostanza bianca è quello di propagare i segnali tra le aree di sostanza grigia, dove si svolge l'elaborazione, e il resto del corpo.

Più in particolare, nella sclerosi multipla vi è una distruzione delle cellule responsabili della creazione della guaina mielinica che permette ai neuroni di trasmettere il segnale lungo l'assone ad alta velocità. Il risultato della sclerosi multipla è una perdita completa o un assottigliamento della guaina mielinica che avviene con l'avanzare della malattia. Quando la mielina viene persa, un neurone non può più condurre i segnali elettrici in modo efficace. Una cicatrice simile a una placca viene a formarsi intorno gli assoni danneggiati.

La diminuzione, a volte fino all'arresto, della velocità di conduzione dell'impulso nervoso è responsabile dei sintomi e dei segni della malattia, progressivamente ingravescente.

Clinica

La sclerosi multipla può colpire qualsiasi area del sistema nervoso centrale, essendo così caratterizzata, da un punto di vista clinico, da una grande varietà di segni e sintomi.

Un malato può presentare quasi ogni sintomo o segno neurologico, come la perdita di sensibilità, formicolio, pizzicore, intorpidimento, debolezza muscolare, spasmi muscolari, difficoltà nel movimento o difficoltà di coordinamento ed equilibrio, problemi di linguaggio o nel deglutire.

Sono frequenti segni da deterioramento cognitivo che può manifestarsi come demenza corticale, caratterizzata da disinteresse per la malattia e uno stato di euforia, o con crisi di pianto spastico e di riso. Frequente inoltre è la comparsa di depressione, anche grave, sia come risposta alla riduzione della qualità di vita, sia come manifestazione di un deterioramento del tessuto cerebrale. Vi possono essere anche disturbi della sessualità, come impotenza e perdita di sensibilità.

Possono essere inoltre comuni problemi alla vista, anche precoci. La malattia può portare anche a difficoltà nel controllo della vescica. I problemi intestinali legati alla sclerosi multipla si manifestano con stipsi, diarrea o vera e propria incontinenza fecale.

I sintomi della sclerosi multipla solitamente appaiono in episodici periodi di peggioramento acuto (ricadute), in un peggioramento graduale e progressivo della funzione neurologica o in una combinazione di entrambi.

Diagnosi

I dati clinici, da soli, non possono essere sufficienti per una diagnosi. La risonanza magnetica del cervello e del midollo spinale mostra le aree di demielinizzazione (lesioni o placche).

Varianti cliniche

In base al decorso clinico della malattia, si possono distinguere diverse tipologie di sclerosi multipla. Non è però possibile, alla prima manifestazione dei suoi sintomi o alla prima "ricidiva", classificarla in una forma piuttosto che in un'altra. È altresì molto difficile capire come essa evolverà nel tempo. Il decorso clinico della sclerosi multipla varia da paziente a paziente e può mutare nel corso del tempo. In alcuni casi si manifesta una grave disabilità già dopo il primo attacco, in altri casi, dopo la prima "remissione", possono trascorrere dei decenni senza che si manifesti alcun sintomo.

Trattamento

Non esiste una cura definitiva per la sclerosi multipla. È difficile determinare gli effetti terapeutici di trattamenti sperimentali, trattandosi di una malattia caratterizzata per la maggior parte dei casi da remissioni spontanee. Tuttavia, i farmaci oggi impiegati sono in grado di influenzare positivamente il decorso della malattia e di ridurre l'attività, ma ancora non rappresentano una soluzione definitiva al problema. Gli obiettivi primari della terapia sono di impedire nuovi attacchi e di prevenire le disabilità. Come per qualsiasi trattamento medico, i farmaci utilizzati per la sclerosi multipla hanno diversi effetti collaterali.

Per quanto riguarda le persone con deficit neurologici, si ritiene che un approccio multidisciplinare sia la chiave per migliorare la qualità della vita. Tuttavia, ci sono particolari difficoltà a specificare un "team centrale", poiché i pazienti affetti dalla condizione possono aver bisogno, a un certo punto, di assistenza da parte di quasi tutte le professioni sanitarie.

Storicamente, agli individui affetti da sclerosi multipla veniva sconsigliata la partecipazione all'attività fisica a causa di un peggioramento dei sintomi. Tuttavia, sotto la direzione di un fisioterapista, la partecipazione ad attività fisiche può essere considerata sicura e utile.

Prognosi

Per un paziente affetto da sclerosi multipla, la prognosi dipende dal sottotipo della malattia, dal sesso, dall'età, dai sintomi iniziali e dal grado di disabilità raggiunto. Di sclerosi multipla non si muore, salvo alcune rare eccezioni (casi rapidamente progressivi, forma maligna). La malattia

evolve e avanza per più decenni e la media degli anni che passano dalla comparsa dei sintomi alla morte è 30.¹

L'aspettativa di vita delle persone con sclerosi multipla è da 5 a 10 anni inferiore a quella delle persone non affette. Quasi il 40% delle persone con la malattia raggiunge la settima decade di vita. Tuttavia, due terzi dei decessi dei pazienti sono direttamente correlati alle conseguenze della malattia. I tassi di suicidio sono maggiori rispetto a quelli relativi alla popolazione sana, mentre le infezioni e le complicanze sono particolarmente pericolose.

Anche se la maggior parte delle persone perde la capacità di camminare prima della morte, il 90% è ancora in grado di deambulare indipendentemente a 10 anni dall'esordio e il 75% a 15 anni.