

Premessa

La sclerosi multipla (SM), o sclerosi a placche, è una malattia neurologica infiammatoria, demielinizzante, degenerativa e complessa, assai variabile da persona a persona. Essa è caratterizzata da danno o perdita di mielina in diverse aree del sistema nervoso centrale (placche) e da lesioni a carattere infiammatorio nella sostanza bianca. La diagnosi di SM è soprattutto clinica, sulla base dell'esame fisico e della storia personale dei sintomi; l'utilizzo della risonanza magnetica ha permesso di riconoscere e curare la malattia in uno stadio molto più precoce. La SM è tra le cause più frequenti di disabilità neurologica nell'età giovanile-adulta; è diagnosticata generalmente tra i 20 ed i 40 anni; più colpito è il sesso femminile con un rapporto da 2/1 a 3/1 con il sesso maschile. La ricerca delle cause e dei meccanismi che scatenano la SM è ancora in corso; di certo il sistema immunitario ha un ruolo fondamentale nella malattia.

Eziologia

La SM è una malattia autoimmune; come per altre malattie autoimmuni, essa è più comune nelle donne che negli uomini, con un rapporto tipico di 2/1 che, sulla base di dati provenienti da molti paesi, sembrerebbe in aumento e stimato fino al 3/1. Si ritiene che l'eziologia multifattoriale della SM sia il risultato dell'interazione tra fattori genetici e fattori ambientali: si presenta, quindi, in persone geneticamente predisposte esposte a fattori ambientali sconosciuti che scatenano un anomalo processo immunitario.

Decorso Clinico

La SM è caratterizzata dalla varietà dei decorsi clinici; pertanto, alcuni soggetti presentano forme assai gravi di malattia, mentre altri presentano forme a volte difficilmente diagnosticabili.

I decorsi clinici della malattia, individuati e caratterizzati dalla comunità scientifica internazionale per la ricerca sulla SM, sono quattro:

1) Recidivante-remittente SM-RR: circa l'85% dei casi di SM presenta inizialmente tale forma. È caratterizzata

da ricadute (poussé/attacco/recidiva) alternate a periodi di remissione con recupero, totale o parziale, delle funzioni. Il termine "ricaduta" definisce la comparsa, acuta o sub-acuta, dopo un periodo libero di almeno un mese, di nuovi sintomi o il ripresentarsi di vecchi sintomi della durata di almeno 24 ore, ma anche fino ad alcuni giorni/settimane o anche mesi, in assenza di febbre e infezioni.

2) Primariamente progressiva SM-PP: costituisce meno del 10% dei casi; la progressione della malattia, caratterizzata da un graduale e pressoché continuo peggioramento, si manifesta fin dall'esordio con sporadici momenti di stabilità e temporanei miglioramenti di scarso rilievo.

3) Secondariamente progressiva SM-SP: il suo decorso, inizialmente recidivante-remittente, è seguito da una progressione con o senza attacchi occasionali, remissioni di scarso rilievo e momenti di stabilità. Tale forma costituisce l'evoluzione, entro circa 10-20 anni, del 30-50% dei casi inizialmente SM-RR; alcuni soggetti impiegano meno tempo ad entrare nella fase SP.

4) Progressiva con ricadute SM-RP: interessa il 5% dei casi ed è caratterizzata, fin dall'inizio, da un andamento progressivo di episodi acuti con scarso recupero e periodi tra le ricadute caratterizzati da una progressione continua.

Ai soprariportati decorsi clinici, si aggiunge una forma peculiare costituita dalla SM benigna che si presenta nel 20%-30% dei casi; il livello di disabilità fisica resta minimo dopo almeno 15 anni dall'esordio, condizione che potrebbe non essere confermata ad un follow-up più distanziato.

Diagnosi

La diagnosi di SM si basa su dati clinici, strumentali e di laboratorio.

L'esame clinico serve a rilevare segni neurologici quali, ad esempio, anomalie nella coordinazione degli arti, nei movimenti oculari, debolezza, alterazione dell'equilibrio e della sensibilità.

L'esame clinico è accompagnato da indagini strumentali e di laboratorio per una corretta diagnosi della malattia, quali l'esame del liquido cerebro-spinale, la risonanza magnetica (RM), i potenziali evocati (PE).

L'analisi del liquido cerebro-spinale è finalizzato ad evi-

denziare l'eventuale presenza di un alto numero di immunoglobuline di tipo G (IgG), espressione di una sintesi intratecale di anticorpi, caratteristica propria della SM e di notevole importanza ai fini di una corretta diagnosi della stessa.

La RM del sistema nervoso centrale ha assunto un ruolo di grande importanza sia nella diagnosi della SM sia nel successivo monitoraggio del suo decorso, in quanto, oltre ad individuare lesioni clinicamente silenti, consente di evidenziare le placche tipiche della SM e di seguire la loro evoluzione nel tempo.

L'apporto diagnostico dei Potenziali Evocati (PE) si basa sulla capacità di rilevare un rallentamento nella condu-

zione degli impulsi nervosi lungo le vie esplorate (visive, uditive, sensitive, motorie), condizione che può essere presente anche nei casi con assenza dei sintomi correlati.

L'utilizzo della Expanded Disability Status Scale (EDSS) permette la valutazione della disabilità in soggetti con SM.

Prognosi

A causa del decorso imprevedibile della SM, la sua evoluzione è assai variabile; esistono comunque dei fattori prognostici clinici e/o strumentali indicativi della evoluzione della malattia, riportati in Tab. 1.

Tab. 1 - SM: fattori prognostici

Fattori prognostici negativi

- Sesso maschile
- Esordio tardivo (dopo 40 anni di età)
- Sintomi cerebellari e/o piramidali
- Elevata frequenza di ricadute nei primi anni
- Esordio polisintomatico
- Disturbi psichici precoci
- Evoluzione cronica progressiva fin dall'esordio

Fattori prognostici positivi

- Sesso femminile
- Esordio precoce
- Risoluzione completa dei sintomi di esordio
- Lungo intervallo di tempo tra primo e secondo episodio
- Esordio monosintomatico o esordio con neurite ottica e disturbi sensitivi
- Scarso numero di ricadute con bassa invalidità residua nei primi 5 anni (evoluzione benigna)

PER ULTERIORI INFORMAZIONI

Link utili: www.aism.it, www.msif.org

Contatti: b.persechino@inail.it

BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE

MSIF. I diversi decorsi della SM [online]. MS in focus n. 14. London: MSIF; 2009.

URL: http://allegati.aism.it/manager/trackdoc.asp?file=/manager/UploadFile/2/ms_in_focus_percorsi_sm.20091124_122541.pdf&open=1
(consultato giugno 2013)

PAROLE CHIAVE

sclerosi multipla; clinica; diagnosi; prognosi