

La sclerosi multipla: classificazioni, sintomi, cause, diagnosi e percorso terapeutico

La sclerosi multipla è una patologia cronica e autoimmune che comporta fasi infiammatorie acute del sistema nervoso centrale: un'analisi dei sintomi, delle cause, della diagnosi e del percorso terapeutico. (Fonte: <https://privato.policlinicogemelli.it/> 18 febbraio 2025)



La **sclerosi multipla (SM)** è una malattia neurodegenerativa cronica del sistema nervoso centrale (SNC), caratterizzata da un **processo autoimmune** che provoca la distruzione della **mielina**, la guaina lipidica che avvolge le fibre nervose, garantendo la trasmissione rapida ed efficiente degli impulsi elettrici tra i neuroni.

La perdita progressiva di mielina compromette la comunicazione neuronale, portando a disfunzioni motorie, sensoriali e cognitive.

La patologia è considerata multifattoriale, poiché il suo sviluppo è influenzato sia da fattori **genetici** che **ambientali**.

Studi epidemiologici suggeriscono che individui con una predisposizione genetica, in particolare coloro che possiedono specifici alleli del **complesso maggiore di istocompatibilità (HLA-DR2 e HLA-DR4)**, hanno un rischio maggiore di sviluppare la malattia.

Tuttavia, la predisposizione genetica da sola non è sufficiente a scatenare la malattia, poiché fattori ambientali, come infezioni virali (virus di Epstein-Barr), deficit di vitamina D e il fumo, giocano un ruolo cruciale nella sua insorgenza.

Dal punto di vista patologico, la sclerosi multipla si manifesta attraverso **placche demielinizzanti** distribuite nel **cervello e nel midollo spinale**, principalmente nella **sostanza bianca** e, in alcuni casi, anche nella **sostanza grigia**.

Queste lesioni, osservabili mediante risonanza magnetica, sono caratterizzate da un **infiltrato infiammatorio** composto da **linfociti T, linfociti B, macrofagi e microglia**, che attaccano la mielina e gli oligodendrociti, le cellule responsabili della sua produzione.

Nel tempo, oltre alla demielinizzazione, si verifica **neurodegenerazione con perdita assonale**, contribuendo alla progressione della disabilità.

La sclerosi multipla

La **sclerosi multipla** rientra tra le **patologie autoimmuni**: l'infiammazione scatenata da una anomala attivazione del sistema immunitario può danneggiare sia la **mielina**, ovvero la guaina che circonda e isola le fibre nervose, sia le cellule stesse specializzate nella sua produzione, **gli oligodendrociti**.

Questo processo a carico del sistema nervoso centrale comporta la **perdita di mielina o demielinizzazione**, e quello che ne consegue è una fase infiammatoria acuta con lesioni (definite anche placche) a livello del **sistema nervoso centrale**.

Le lesioni si possono presentare ovunque nel sistema nervoso centrale, e questo spiega la variabilità dei sintomi della malattia, anche se alcune aree sono più colpite, in particolare:

- la **sostanza bianca** degli emisferi cerebrali;
- il **cervelletto e il tronco encefalico**;
- il **nervo ottico**;
- il **midollo spinale**.

Soprattutto all'inizio, questa patologia è caratterizzata da fasi acute a cui seguono dei periodi di benessere con regressione dei segni clinici in cui il paziente può non riscontrare più nessun sintomo. Con il progredire della malattia, però le lesioni tendono a cronicizzare e si associano a perdita di cellule nervose e, nella maggior parte dei pazienti, si sviluppa una forma progressiva che può condurre a una disabilità persistente e crescente nel tempo.

La classificazione della Sclerosi Multipla

La sclerosi multipla è una malattia altamente eterogenea e può manifestarsi con diversi pattern di progressione. In base all'andamento clinico, la SM è classificata in quattro principali forme:

Sclerosi Multipla Recidivante-Remittente (SMRR - Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis, RRMS)

È la forma più comune, rappresentando circa **l'85% dei casi** alla diagnosi.

Si caratterizza per la presenza di **ricadute acute** (attacchi improvvisi di sintomi neurologici) seguite da **periodi di remissione** parziale o completa.

Durante le remissioni, il sistema nervoso può compensare i danni attraverso la **plasticità neuronale** e il parziale ripristino della mielina.

Con il tempo, circa il **60-70% dei pazienti con SMRR** sviluppa una forma progressiva della malattia. Sclerosi Multipla Progressiva Secondaria (SMPS - Secondary Progressive Multiple Sclerosis, SPMS) Si sviluppa in seguito alla forma recidivante-remittente, generalmente dopo **10-20 anni** dall'esordio.

È caratterizzata da un **declino neurologico graduale e progressivo**, con o senza la presenza di nuove ricadute.

La neurodegenerazione diventa predominante rispetto all'infiammazione, portando a una perdita neuronale più marcata.

La progressione della disabilità avviene in modo continuo, con peggioramento delle funzioni motorie e cognitive.

Sclerosi Multipla Progressiva Primaria (SMPP - Primary Progressive Multiple Sclerosis, PPMS)

Colpisce circa il **10-15% dei pazienti** e si distingue per un esordio insidioso con una **progressione continua della malattia sin dall'inizio**, senza fasi di remissione evidenti.

L'infiammazione è meno accentuata rispetto alle altre forme, mentre la neurodegenerazione è predominante.

L'età di insorgenza è generalmente più avanzata rispetto alla forma recidivante-remittente (intorno ai **40 anni**).

Ha una prognosi più sfavorevole poiché risponde meno ai trattamenti immunomodulanti.

Sclerosi Multipla Progressiva Recidivante (SMPR - Progressive-Relapsing Multiple Sclerosis, PRMS)

È la forma meno comune, rappresentando circa il **5% dei casi**.

Si manifesta con una progressione continua della malattia sin dall'inizio, accompagnata da **episodi acuti di ricadute neurologiche**.

È una combinazione tra la forma progressiva primaria e la forma recidivante-remittente, con una progressione costante della disabilità.

Oltre a queste quattro forme principali, negli ultimi anni è stata proposta una classificazione basata su **biomarcatori e caratteristiche patologiche**, che distingue tra una **SM attiva (con infiammazione in corso)** e una **SM non attiva (dove la neurodegenerazione prevale senza nuove lesioni infiammatorie)**.

Questo approccio permette una gestione più mirata dei trattamenti, personalizzando la terapia in base alla fase di malattia in cui si trova il paziente.

I sintomi della sclerosi multipla

SCLEROSI MULTIPLA - I SINTOMI



- DISTURBI DI COORDINAZIONE DEGLI ARTI
- INSTABILITÀ NEL CAMMINO
- DISTURBI DELL'EQUILIBRIO
- TREMORE
- VERTIGINI



- DISTURBI INTESTINALI
- DISTURBI VESICALI
- DISTURBI SESSUALI



- CALO RAPIDO DELLA VISTA
- DIPLOPIA
- MOVIMENTI NON CONTROLLABILI DEGLI OCCHI



- FATICA E PERDITA DELLA FORZA MUSCOLARE
- INTORPIDIMENTO E FORMICOLII PERSISTENTI DEGLI ARTI
- PERDITA DI SENSIBILITÀ AL TATTO
- INCAPACITÀ E/O DIFFICOLTÀ NEL PERCEPIRE CALDO E FREDDO



- DISTURBI DI ATTENZIONE
- DISTURBI DI CONCENTRAZIONE
- DISTURBI DI MEMORIA
- DISTURBI DEL LINGUAGGIO
- ALTERAZIONI DELL'UMORE

G

C U R A E



I principali sintomi della sclerosi multipla sono:

- **disturbi visivi** come calo rapido della vista di solito in un occhio, associato a dolore;
- **diplopia** (sdoppiamento della vista);
- **movimenti non controllabili degli occhi**;
- **fatica e perdita della forza muscolare**;
- **intorpidimento e formicolii persistenti degli arti**;
- **perdita di sensibilità al tatto** o incapacità e/o difficoltà nel percepire caldo e freddo.
- **disturbi vescicali o intestinali**;
- **disturbi di coordinazione degli arti**;
- **instabilità nel cammino**;
- **disturbi dell'equilibrio**;
- **tremore**;
- **vertigini**;
- **disturbi di attenzione, concentrazione e memoria**;
- **alterazioni dell'umore**;
- **disturbi sessuali**;
- **disturbi del linguaggio**.

Le cause

Pur identificata come malattia autoimmune e neurodegenerativa le cause della **sclerosi multipla** sono molteplici e ancora solo parzialmente conosciute.

Esistono però dei **fattori di rischio** predisponenti ben accertati come:

- la **predisposizione genetica** e l'essere di etnia caucasica (individui di razza caucasica sono più colpiti);
- aver contratto (soprattutto in età adolescenziale-adulta) alcune infezioni da virus (in particolare da Virus di Epstein-Barr, responsabile della **mononucleosi**);
- abitare in un Paese con elevato livello di sviluppo igienico-sanitario e con un clima temperato (esposizione alla luce solare, livelli di vitamina D, ritardata esposizione ad agenti infettivi).
- fumo e obesità (soprattutto in età adolescenziale-giovane adulta)

La diagnosi

La diagnosi di sclerosi multipla (**SM**) è clinica e dunque si basa principalmente sulla storia clinica e familiare e sull'esame obiettivo da parte dello specialista neurologo esperto nella diagnosi e nel trattamento della malattia.

Sono indicate indagini specifiche come:

- **risonanza magnetica** (consente di individuare le placche dovute alla demielinizzazione sia nel midollo spinale che nel cervello);
- **esame dei potenziali evocati** (così da individuare lesioni latenti per es. a livello dei nervi ottici);
- **esame del liquido cerebro-spinale**;
- **esami del sangue mirati** per escludere altre malattie che possono mimare la sclerosi multipla.

La cura della sclerosi multipla

La **sclerosi multipla** è una malattia cronica: pur non esistendo al momento una cura definitiva, sono disponibili numerose terapie (**farmaci modificanti il decorso, DMD**) in grado di modificarne l'andamento e rallentare la progressione.

Per trattare le riacutizzazioni di questa patologia si utilizzano **brevi cicli di farmaci corticosteroidi** capaci, con la loro attività immunosoppressiva e antinfiammatoria, di:

- accelerare il recupero del paziente;
- abbreviare i tempi delle ricadute.

Una volta formulata con certezza la diagnosi di SM è però indispensabile avviare il trattamento precoce con uno dei numerosi farmaci **immunomodulanti** a moderata o alta efficacia (in relazione al grado di attività della malattia nel singolo paziente) che, con diversi meccanismi d'azione, sono in grado di:

- sopprimere l'infiammazione e prevenire le ricadute;
- ritardare la progressione della sclerosi multipla.

Insieme alle cure farmacologiche (che comprendono anche la prescrizione di vari farmaci sintomatici per il trattamento dei molteplici e variabili sintomi legati alla malattia), è necessario assicurare al paziente un **percorso fisioterapico e riabilitativo** individualizzato, volto a mantenere autonomia e la miglior qualità di vita, ritardando l'insorgenza di disabilità.

All'interno di questo percorso sono molto spesso inseriti, quando necessari, interventi di supporto psicologico e di **riabilitazione cognitiva**, affiancati ad interventi di carattere sociale che aiutano il paziente a convivere con la propria patologia e che possono massimizzare anche gli effetti della riabilitazione fisica e mantenere una occupazione lavorativa indipendente e gratificante.