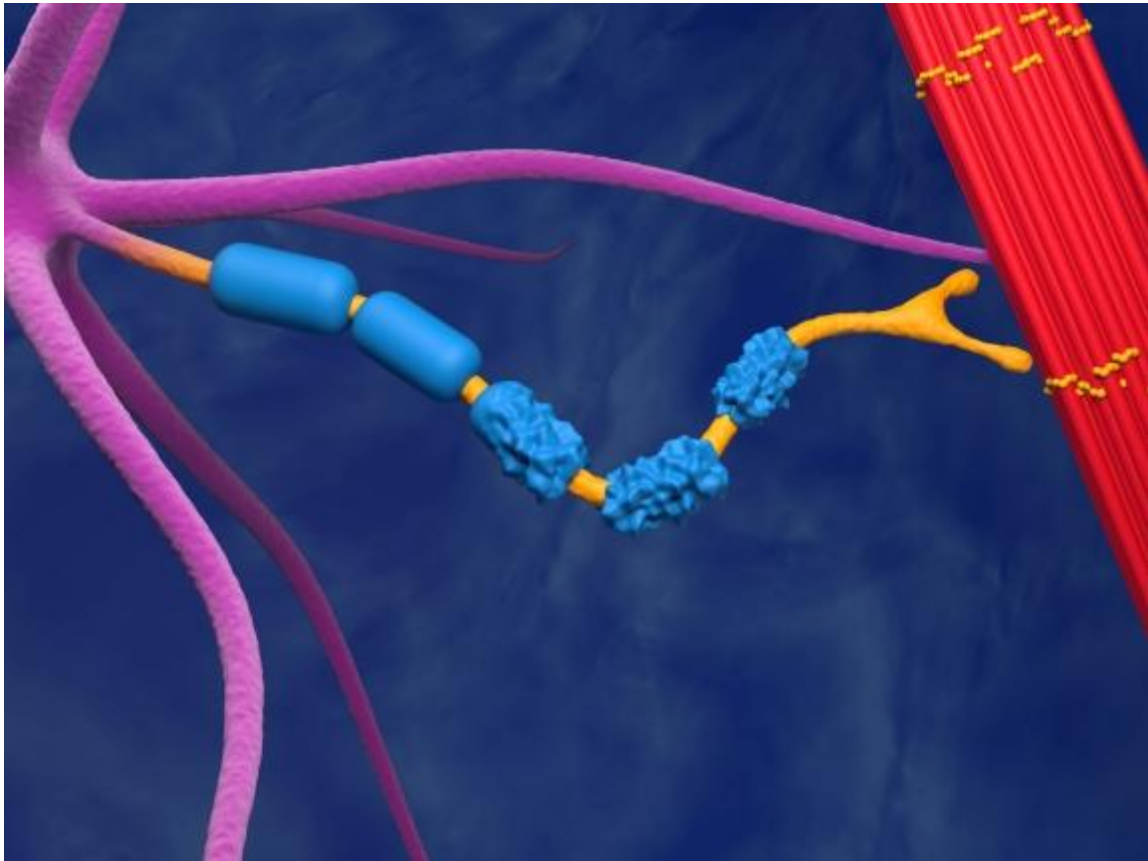


Sla, sclerosi laterale amiotrofica: i sintomi, la diagnosi, le terapie

È una malattia rara, che causa la perdita progressiva della capacità di muoversi, parlare, mangiare e respirare. I vari tipi di forme e i progressi della ricerca

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 1° agosto 2025)



Secondo l'[Osservatorio Malattia Rare](#) (Omar), in Italia, sono circa seimila le persone che convivono con la [Sclerosi laterale amiotrofica](#) (Sla), malattia neurodegenerativa rara progressiva che colpisce i motoneuroni, causando la **perdita progressiva della capacità di muoversi, parlare, mangiare, respirare**. A oggi **non esiste una cura**, la speranza dei malati e delle loro famiglie è nella ricerca che va avanti.

I sintomi più comuni

Come ha spiegato Nicola Ticozzi, coordinatore del gruppo di studio [Malattie del Motoneurone della Società Italiana di Neurologia \(Sin\)](#) e direttore UO Neurologia all'Irccs Istituto Auxologico di Milano nonché professore di Neurologia all'Università di Milano, [in questa intervista rilasciata a Corriere Salute](#), la Sla è la più frequente e comune **malattia del motoneurone** dell'adulto. È una malattia degenerativa che **colpisce le cellule che consentono il movimento volontario**, portando a una progressiva paralisi e, infine, alla morte della persona, generalmente per un'insufficienza respiratoria. In genere, è una malattia che progredisce lentamente e **la gravità può variare molto da un paziente all'altro**. Non esistono test specifici per la **diagnosi della Sla**, che oggi si basa sui sintomi, un attento esame clinico da parte di un neurologo esperto ed esami diagnostici per escludere altre malattie. In presenza dei primi **sintomi** - tra i **più comuni: debolezza dei muscoli**

degli arti, riduzione della massa muscolare, problemi di linguaggio o di deglutizione -, il medico di famiglia valuterà la prescrizione di una visita neurologica».

Almeno 9 mesi per arrivare alla diagnosi

Durante la **visita neurologica** si riscontrano i segni di degenerazione dei motoneuroni del cervello (primo motoneurone) e del midollo spinale (secondo motoneurone). La diagnosi va poi confermata generalmente dall'**elettromiografia e dalla risonanza magnetica del cervello e del midollo spinale**. La ricerca sta cercando di **identificare dei biomarcatori**, cioè molecole che possano essere rilevate in una fase molto più precoce nel sangue o nel liquido cerebrospinale **accelerando i tempi della diagnosi**. Oggi il tempo trascorso tra l'esordio dei sintomi e la diagnosi è di almeno **9-12 mesi**.

Non tutte le forme di Sla sono uguali

Nella maggior parte dei casi non si conoscono le cause della malattia, quindi si parla di Sla «sporadica», mentre **nel 10-15 per cento dei casi la malattia è dovuta a una mutazione del Dna**, quindi è di origine genetica, ambito in cui sono stati fatti i maggiori progressi. In particolare, per una forma di **Sla causata dalla mutazione di un gene, SOD1**, è disponibile un farmaco (principio attivo: **tofersen**) che viene somministrato con una puntura lombare. Questa molecola, che è un oligonucleotide antisenso, impedisce la produzione della proteina SOD1 e, non solo è **in grado di rallentare la progressione della malattia**, ma in alcuni pazienti l'ha proprio arrestata. Inoltre, ci sono alcuni riscontri, osservati da diversi gruppi in tutto il mondo, che qualche paziente abbia iniziato ad avere lievi miglioramenti. Un **dato straordinario, ma limitato a un piccolo numero di malati**: il farmaco, approvato dall'Agenzia europea dei medicinali (Ema), **in Italia è disponibile per i circa 100 pazienti con questa mutazione** -accertata con un test genetico presso i Centri di riferimento per la Sla -, tramite un programma di accesso anticipato presso il Centro di riferimento dove è in cura il paziente.

Intanto, ci sono **altre molecole** in fase di sperimentazione o appena conclusa, per esempio per il trattamento di un'altra forma genetica di Sla, legata alla **mutazione del gene FUS**. Ci sono, poi, dei programmi nati negli Stati Uniti, che si sta cercando di replicare anche in Europa, mirati a proporre un trattamento personalizzato (medicina di precisione) per i singoli pazienti con singole mutazioni perché talvolta in queste forme genetiche una mutazione è presente in appena due-tre pazienti in tutto il mondo.

Terapie disponibili

Il **farmaco utilizzato per tutti i pazienti con Sla è il riluzolo**, che svolge un'azione di riduzione dei livelli di un neurotrasmettitore, il glutammato: **non cura la Sla ma rallenta la progressione della malattia: se è assunto regolarmente e soprattutto si comincia a prenderlo**

precocemente quando compaiono i primi sintomi, l'**aumento della sopravvivenza** può variare da un anno e mezzo a due anni, quindi consente al paziente di guadagnare tempo, ritardare la progressione della disabilità e di avere una qualità della vita più accettabile.

Leggi anche

- [Sla, sclerosi laterale amiotrofica: cos'è, diagnosi, terapie. La denuncia dei malati: «Negato il diritto a mobilità e comunicazione»](#)
- [Sla, Sclerosi laterale amiotrofica: che cos'è, diagnosi, cure. I bisogni dei malati e dei familiari che li assistono](#)