**LA SCLEROSI MULTIPLA**

**LA MALATTIA E LE CAUSE**

La sclerosi multipla (SM) è una malattia neurologica cronica e progressiva, che interessa il sistema nervoso centrale e tende a peggiorare nel tempo. È legata alla comparsa di **lesioni della mielina**, la sostanza che riveste i nervi e ha il compito di isolarli elettricamente e metabolicamente e di assicurare la giusta velocità al passaggio del segnale nervoso. Alla base di queste lesioni sembra esserci un **processo** di tipo **«immuno-mediato»**: il sistema immunitario attacca la mielina e le fibre nervose, scambiandole per agenti estranei. Questi danni causano cicatrici o placche che possono interrompere la conduzione del segnale elettrico che corre attraverso i nervi, dando origine a disturbi motori, sensitivi o cognitivi, a seconda dell’area cerebrale interessata.

Le cause di questo meccanismo non sono pienamente conosciute, anche se si ipotizza una un’interazione tra diversi fattori. In particolare, secondo gli ultimi studi, esisterebbe una **predisposizione genetica** che viene attivata da una combinazione di uno o più fattori esterni, come, ad esempio:

* **la provenienza geografica**  e **l’etnia**: è più comune nella popolazione caucasica di discendenza europea settentrionale, mentre è meno frequente nelle popolazioni asiatiche e rara in quelle africane, negli Inuit e, in generale, nelle popolazioni più isolate.
* **l’età e il genere**;
* **l’esposizione ad agenti infettivi** (virus, batteri) soprattutto nei primi anni di vita.

**PREVALENZA, INCIDENZA ED EPIDEMIOLOGIA**

Secondo i dati elaborati dall’Associazione Italiana Sclerosi Multipla sarebbero **110.000 i malati in Italia** nel 2015, mentre **nel mondo si contano 2,5-3 milioni di persone affette dalla malattia.** Le indagini epidemiologiche più recenti hanno, infatti, evidenziato una prevalenza media stimata della sclerosi multipla in Italia intorno ai 188 casi per 100.000. A livello regionale, una situazione peculiare è rappresentata dalla Sardegna, dove si sono registrati 360 casi ogni 100.000 abitanti.

Per quanto concerne l’incidenza, si stima che **ogni anno in Italia vi siano circa 3.400 nuovi casi** (5-6 nuovi casi all’anno ogni 100.000 persone, 12 in Sardegna).

La maggior parte delle persone con SM viene diagnosticata tra i 20 e i 40 anni di età. Colpisce 2 volte di più le donne rispetto agli uomini.

**I SINTOMI**

La SM è una patologia complessa, con segni e sintomi estremamente vari e imprevedibili. Sia i sintomi sia le manifestazioni iniziali della malattia sono diversi da persona a persona. La maggior parte delle persone con SM sperimenta più di un sintomo e, anche se vi sono sintomi comuni, non esistono due persone con esattamente le stesse manifestazioni della malattia. Inoltre, la stessa persona può avere sintomi che cambiano nel tempo, che vanno e vengono o si modificano di intensità.

I sintomi più comuni della SM sono:

* affaticamento e debolezza muscolare
* disturbi della sensibilità e dolore
* disturbi visivi e cognitivi con compromissione della memoria, della concentrazione e delle capacità di ragionamento
* problemi di equilibrio e coordinazione motoria
* problemi alla vescica e all'intestino
* disfunzioni sessuali
* cambiamenti emotivi.

I sintomi possono presentarsi singolarmente oppure simultaneamente, senza un criterio prestabilito.

**LA DIAGNOSI**

Proprio per la complessità della malattia e la variabilità dei sintomi, la diagnosi di SM è un processo delicato che può richiedere tempo. All'inizio, infatti, la malattia può presentarsi come un insieme di sintomi vaghi, che possono verificarsi sporadicamente per un periodo prolungato di tempo e spesso possono essere attribuiti ad altre condizioni mediche. Sintomi non visibili o soggettivi sono spesso difficili da comunicare a medici e operatori sanitari, e non è raro che per arrivare a una diagnosi certa trascorrano diversi mesi.

Non esiste un unico test in grado di confermare in maniera inequivocabile e univoca se una persona sia affetta da sclerosi multipla. Il medico formula la diagnosi sulla base di tre elementi principali: la **valutazione dei sintomi** riferiti dal paziente insieme ad un'attenta **anamnesi medica**, un **esame neurologico** e alcuni esami strumentali, tra cui la **risonanza magnetica** (MRI), i **potenziali evocati** (EP) – un esame tramite elettrodi che misura il tempo necessario al cervello per ricevere gli impulsi dagli organi di senso (occhi, orecchie, tatto) – e l’**analisi del liquido cerebrospinale**.

**I DIVERSI TIPI DI SCLEROSI MULTIPLA**

Il decorso clinico della malattia varia da paziente a paziente e può mutare nel corso della vita di una stessa persona. In alcuni casi si manifesta una grave disabilità già dopo il primo attacco, in altri casi dopo la prima fase di “remissione” possono trascorrere anche decenni senza che si manifestino altri sintomi.

La **forma recidivante-remittente è la più diffusa e riguarda circa l’85% dei pazienti.** Si manifesta con **attacchi acuti**, dovuti alla comparsa di una nuova lesione oppure all’attivazione di fenomeni immunitari e infiammatori a carico di lesioni già esistenti. Subito dopo l’attacco, la sintomatologia regredisce (ma non sempre completamente) e la malattia torna silente fino all’attacco successivo. Con il tempo le lesioni diventano irreparabili e gli esiti del danno neurologico permanenti.

La **forma progressiva secondaria** si sviluppa come evoluzione della forma recidivante-remittente ed è caratterizzata da una disabilità persistente che progredisce gradualmente nel tempo. Circa il 30-50% delle persone con SM che inizialmente hanno una forma recidivante-remittente, può sviluppare entro 10 anni circa una forma secondariamente progressiva.

La **forma** **progressiva primaria** è caratterizzata dall’assenza di vere e proprie ricadute, con sintomi che iniziano in modo graduale e tendono a progredire lentamente nel tempo.

Infine, esiste una **forma con** **decorso progressivo con ricadute**, che riguarda circa il 5% delle persone. Questa forma, oltre a presentare un andamento progressivo fin dall’inizio, si manifesta anche con episodi acuti di malattia, con scarso recupero dopo ciascun episodio.

**LA VALUTAZIONE DELLA PROGRESSIONE DELLA MALATTIA**

**La scala EDSS (Expanded Disability Status Scale)** è stata proposta dal neurologo John Kurtzke nel 1983. Si tratta di una delle scale standard di classificazione del **grado di disabilità della SM** e di **monitoraggio dei cambiamenti** della disabilità nel tempo.

La valutazione dell’aumento della disabilità nella SM è estremamente importante, in quanto spesso è un **segnale di progressione** della malattia. Ad alcuni pazienti vengono, infatti, diagnosticate forme più attive della malattia, il che significa che la loro malattia può progredire più rapidamente. I medici usano, quindi, la misurazione della disabilità per **monitorare il corso della malattia** nel paziente. Nel momento in cui la SM progredisce, in base alla scala EDSS, i pazienti e i medici possono valutare un approccio terapeutico più efficace, considerando attentamente i rischi e i benefici associati al trattamento.

La Scala EDSS va da **0**, (corrispondente a un esame neurologico normale) a **10**. All’interno contempla livelli intermedi progressivi di disabilità. Il punteggio si ottiene sommando i punteggi parziali dei diversi sistemi funzionali legati all’attività del sistema nervoso (piramidale, cerebellare, sfinterica cerebrale, ecc.).

Un **aumento del punteggio** alla scala EDSS indica il **peggioramento** della disabilità; una **diminuzione** nel punteggio della scala EDSS suggerisce un **miglioramento** delle capacità (o riduzione della disabilità). Nella vita di tutti i giorni di chi convive con la SM, una piccola variazione nella scala può significare, ad esempio, la differenza tra lavorare a tempo pieno o non essere in grado di lavorare, camminare autonomamente o usare una stampella, mantenere la propria indipendenza o avere bisogno di aiuto.



**L’IMPATTO SULLA QUALITÀ DI VITA**

Una malattia così invasiva come la sclerosi multipla ha **conseguenze importanti**, non solo a livello fisico, ma anche sulla sua **vita sociale e lavorativa**.

Per comprendere più a fondo l’**impatto fisico ed emotivo della malattia**, tra luglio e agosto 2015 Sanofi Genzyme ha condotto **un’indagine internazionale** coinvolgendo **oltre 1.000 persone** con SM recidivante (SMR) e **circa 600 *caregivers***. L’indagine **vs.MS**, sviluppata con il contributo e la guida di un **Global Steering Committee** formato da neurologi, è stata svolta in sette Paesi: Australia, Canada, Francia, **Italia**, Spagna, Regno Unito e Stati Uniti. I risultati rivelano l’elevato impatto della malattia nella vita di tutti i giorni, non solo per i pazienti ma anche per i famigliari e per chi si prende cura della persona con SM.

L’indagine ha indagato diversi ambiti, tra cui la **sfera lavorativa**, le **relazioni interpersonali** e l’**intimità**, le **capacità cognitive**, i **sintomi fisici** e il **carico emotivo sui *caregiver***.

Di seguito alcuni dati:

* Il **75%** delle persone con SM afferma che **chi si relaziona** con lui/lei in gran parte
**non è al corrente della sua malattia** perché i sintomi non sono visibili.
* Il **40%** delle persone **si preoccupa di non essere in grado di conservare il proprio posto di lavoro.**
* **Più del 40%** delle persone intervistate **evita di parlare dei propri problemi** per non apparire “lamentoso”.
* **Più della metà** delle persone ha spesso **difficoltà di concentrazione e memoria.**
* **Più del 40%** non si sente in grado di occuparsi dei lavori domestici perché **troppo affaticato.**
* **1 persona su 2** di chi ha una relazione con una persona con SM riferisce che la malattia ha avuto un **forte impatto sulla vita sessuale.**
* **1 Caregiver su 2 non parla** della propria **paura legata alla progressione della malattia** per evitare di mettere sotto pressione la persona assistita.
* **Circa la metà dei Caregiver sente la frustrazione di non essere capito** nelle sue preoccupazioni dalle persone che gli stanno vicino.

**BIBLIOGRAFIA e SITOGRAFIA**:

* Associazione Italiana Sclerosi Multipla, [www.aism.it](http://www.aism.it)
* Associazione Italiana Sclerosi Multipla, Barometro SM 2016, <http://www.aism.it/index.aspx?codpage=2016_05_stampa_sn_barometro_sintesi> . Ultimo accesso agosto 2016.
* National Multiple Sclerosis Society, <http://www.nationalmssociety.org/>. Ultimo accesso agosto 2016
* MS Society, <https://www.mssociety.org.uk/what-is-ms>. Ultimo accesso agosto 2016
* O'Gorman C, et al.Modelling genetic susceptibility to multiple sclerosis with family data. Neuroepidemiology 2013;40(1):1-12.[Full article (PDF 692kb)](http://www.karger.com/Article/Pdf/341902)
* Kurtzke JF (1983). "Rating neurologic impairment in multiple sclerosis: an expanded disability status scale (EDSS)". Neurology 33 (11): 1444–52
* [Sanofi](http://iononsclero.it/) Genzyme, vs.MS, <https://www.vs-ms.com/>