

Vivere con la SLA

LA MALATTIA

Cause, sintomi, diagnosi
e possibili cure

1

aiSla



Progetto e realizzazione editoriale
De Falco Editore

Direzione
Giuseppe De Falco

Coordinamento e redazione
Barbara Migliavacca

Progetto grafico
LexiStudio

Videoimpaginazione
Stefano Radicchio

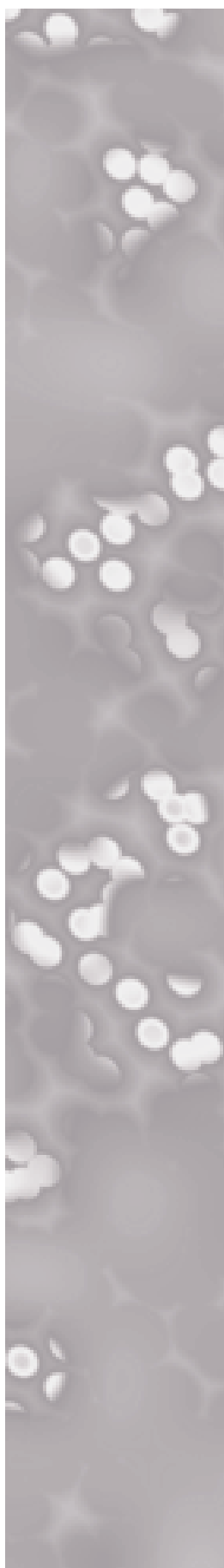
Illustrazioni
Tino Chitò

© 2003 by **AISLA**, Novara
Tutti i diritti riservati

Seconda ristampa corretta

Indice

Prefazione	5
Domande e risposte sulla SLA	7
La SLA – Nome e cognome	9
Che cosa è la SLA	9
Le Malattie del Motoneurone	10
I motoneuroni visti da vicino	10
I motoneuroni e la vita quotidiana	14
I motoneuroni e la SLA	14
Chi contrae la SLA	15
La SLA familiare	16
Ipotesi sulle cause della SLA	16
Eccesso di glutammato	16
Predisposizione genetica	17
Carenza di fattori di crescita nervosa	17
Eccesso di anticorpi	17
Fattori tossico-ambientali	18
Virus	18
È possibile prevenire la SLA?	18
I primi sintomi	18
La diagnosi	19
La progressione della malattia	20
La cura	20
Vivere con la SLA	21
L' AISLA	22
Sintomi e rimedi	23
Un'avvertenza dovuta	25
I sintomi e come curarli	25
Crampi / Spasmi / Spasticità	25
Tremore della mandibola	26
Stanchezza	26
Urgenza urinaria	27
Gonfiore di mani e piedi	27
Difficoltà di deglutizione	28



Perdita di saliva	28
Stitichezza	28
Difficoltà di respiro	29
Congestione nasale / Orecchie otturate	29
Disturbi del sonno	30
Problemi di comunicazione	30
Incontinenza emotiva	31
Depressione / Ansietà	31
La sperimentazione terapeutica	31
Riluzolo	31
Sostanze ad azione antiexcitotossica	31
Fattori di crescita	33
Prospettive future	34
Cellule staminali	34
Terapia genica	34
Riabilitazione e ausili	35
La chinesiterapia	35
La medicina alternativa	36
Conclusione	36
Indagini per il paziente con SLA	
Prima della diagnosi	38
Indagini per il paziente con SLA	
Dopo la diagnosi	39
Glossario	41

Prefazione

La collana Vivere con la SLA, di cui questo costituisce il primo volume¹, vuole essere uno strumento per aiutare chi è stato colpito dalla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) a migliorare la qualità della propria vita. Ciascun testo è destinato in primo luogo ai malati, ai loro familiari e amici, ma anche a tutti coloro che desiderino informazioni sulla patologia e sui mezzi per farvi fronte.

La malattia. Cause, sintomi, diagnosi, possibili cure è stato scritto, con uno stile colloquiale e un linguaggio di facile comprensione, immaginando di rivolgerci direttamente al paziente.

L'intento è quello di rispondere a molte delle domande che generalmente si pone chi scopre che la SLA è diventata parte della sua esistenza. Cercheremo di fornire dunque indicazioni e suggerimenti pratici per gestire una situazione così complessa; vorremmo soprattutto che questa lettura facilitasse il dialogo con il medico curante, con gli infermieri e con i familiari.

Vivere con la SLA è difficile e richiede una grande capacità di accettare il cambiamento, di guardare con coraggio e fiducia alla possibilità di mantenere la propria autonomia personale, anche quando aumenta la dipendenza e il bisogno degli altri. Il cambiamento deve inoltre essere affrontato da tutta la persona, a livello psicologico, nelle relazioni umane, nel lavoro, sul piano spirituale ed esistenziale.

Il nostro dialogo con lei prende avvio da una panoramica sulla malattia, per consentirle di comprendere e fronteggiare ciò che accade al suo corpo: è molto importante, infatti, incominciare innanzitutto ad avere un'idea semplice e chiara sul luogo in cui la SLA si nasconde. I sintomi e la loro evoluzione potrebbero altrimenti apparirle fenomeni misteriosi e incontrollabili.

¹ Il malato, la famiglia e la società, vol. 2; La vita quotidiana. Fisioterapia e ausili, vol. 3; L'alimentazione e la comunicazione, vol. 4; La respirazione, vol. 5; La presa in carico. Aspetti psicologici ed etici, vol. 6.

Nella prima parte del manuale cercheremo di spiegare perciò che cosa sono i motoneuroni, dove sono, come funzionano, come si ammalano e muoiono, come possono rigenerarsi.

Nella seconda parte descriveremo invece molte delle problematiche di cui dovrà via via tener conto. Illustreremo i sintomi di cui potrebbe soffrire, spiegheremo i rimedi e le cure idonee a favorire una buona qualità di vita.

Troverà infine un breve glossario, in cui abbiamo raccolto in ordine alfabetico i vocaboli specifici legati alla SLA e altri di difficile comprensione contenuti nel presente volume, completi della rispettiva spiegazione.

Sapere di doversi misurare con la malattia giorno per giorno è una novità pesante da sopportare. Probabilmente, quando le è stata comunicata per la prima volta la diagnosi, lei deve essersi sentito sorpreso e depresso. La brutta notizia potrebbe averle tolto la fiducia nella sua capacità di mantenere il controllo della situazione. Si tratta di una reazione temporanea: è possibile condurre un'esistenza qualitativamente accettabile nonostante la SLA. Conoscendo qualcosa in più su questa patologia e sui suoi sintomi, lei potrà chiedere aiuto, diventare più forte.

Non sarà sempre facile ottenere una risposta ai suoi bisogni, anche quando sarebbe teoricamente possibile. Numerosi sono gli ostacoli da superare avendo una malattia rara e poco conosciuta: può accadere, ad esempio, che le strutture sanitarie locali non siano in grado di far fronte ad alcune delle sue esigenze.

Chi è affetto da SLA tuttavia deve poter essere seguito a casa. Non si scoraggi, non rinunci a pretendere l'assistenza cui ha diritto. Se tanto deve essere ancora fatto perché adeguati servizi di cura domiciliare si diffondano nel nostro Paese, talvolta la loro attivazione è nata dall'impegno di operatori sanitari sensibili alle coraggiose richieste di singoli pazienti.

DOMANDE E RISPOSTE SULLA SLA



La SLA - Nome e cognome

Che cosa significa SLA?

La **Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)** è la più grave fra le malattie che colpiscono i motoneuroni, ovvero le cellule nervose del cervello e del midollo spinale che controllano i muscoli.

Il suo nome significa: indurimento (Sclerosi) della porzione laterale del midollo spinale (Laterale) e dimagrimento muscolare (Amiotrofica).

La SLA ha anche altri nomi?

In Francia la SLA è detta anche **Malattia di Charcot**, da Jean-Martin Charcot (1825-1893), il neurologo francese – dal 1882 cattedratico di Clinica delle Malattie Nervose alla Salpêtrière – che per primo la identificò e la descrisse; col suo nome sono indicate anche altre forme di malattie del sistema nervoso.

Nei Paesi di lingua inglese la SLA è invece chiamata **ALS** (*Amyotrophic Lateral Sclerosis*) o, più genericamente, **MND** (*Motor Neuron Disease*).

Negli USA la SLA è nota come **Malattia di Lou Gehrig** (*Lou Gehrig's Disease*), famoso giocatore di baseball americano che ne fu colpito nel 1939, all'età di soli 36 anni, all'apice della carriera agonistica.

Che cosa è la SLA

Che tipo di malattia è la SLA?

In Italia la SLA è una **malattia neurologica** poco conosciuta, che spesso viene confusa con la più nota Sclerosi Multipla.

A causa della SLA i motoneuroni (le cellule nervose che trasmettono i comandi per il movimento dal cervello ai muscoli) muoiono prima del tempo, provocando alla persona colpita una perdita di forza lentamente progressiva che può arrivare fino alla paralisi.

Quali sono le cellule nervose colpite dalla SLA?

Come vedremo, esistono due gruppi di motoneuroni: il primo (**1° motoneurone** o **motoneurone centrale** o **motoneurone corticale**) si trova nella corteccia cerebrale e trasporta il segnale nervoso attraverso prolungamenti che dal cervello arrivano al midollo spinale; il secondo (**2° motoneurone** o **motoneurone periferico** o **motoneurone spinale**) è invece formato dalle cellule nervose che trasportano il segnale dal midollo spinale ai muscoli.

Perché la SLA è una malattia lentamente progressiva?

⇒ La SLA è caratterizzata dal fatto che sia i motoneuroni centrali sia quelli periferici vanno incontro a degenerazione e muoiono. La morte di queste cellule avviene gradualmente, nel corso di mesi o anche di anni. In tale arco di tempo i motoneuroni risparmiati dalla malattia hanno la capacità di sostituire, almeno in parte, le funzioni di quelli distrutti. I primi segni della SLA compaiono perciò solo quando la perdita progressiva dei motoneuroni supera la capacità di compensazione dei motoneuroni superstiti.

Esistono altre malattie che colpiscono i motoneuroni?

Le Malattie del Motoneurone

I motoneuroni sono colpiti anche da malattie diverse dalla SLA, che vengono genericamente indicate come Malattie del Motoneurone (MdM): tutte determinano una progressiva debolezza e atrofia (dimagrimento) muscolare.

Se viene danneggiato solo il motoneurone corticale si parla di **Sclerosi Laterale Primaria**.

⇒ Quando degenera solo il motoneurone spinale si ha l'**Atrofia Muscolare Spinale** o **Atrofia Muscolare Progressiva**.

Nel caso in cui muoiano sia il motoneurone corticale sia quello spinale la malattia è chiamata **Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)**, la più comune e la più grave tra le MdM.

Anche il virus della **poliomielite** provoca la morte dei motoneuroni spinali ingenerando paralisi (che si instaura nel corso di pochi giorni); superata l'infezione la malattia può regredire.

Che cosa sono i neuroni?

I motoneuroni visti da vicino

Il sistema nervoso è costituito da miliardi di cellule, i **neuroni**, collegate tra loro e in continua attività. Ne esistono diversi tipi: alcuni sono destinati all'elaborazione del pensiero, alla memoria, al linguaggio, alla percezione tattile; altri presiedono alla vista, all'udito, al gusto, all'olfatto e a ulteriori funzioni corporee.

E i motoneuroni?

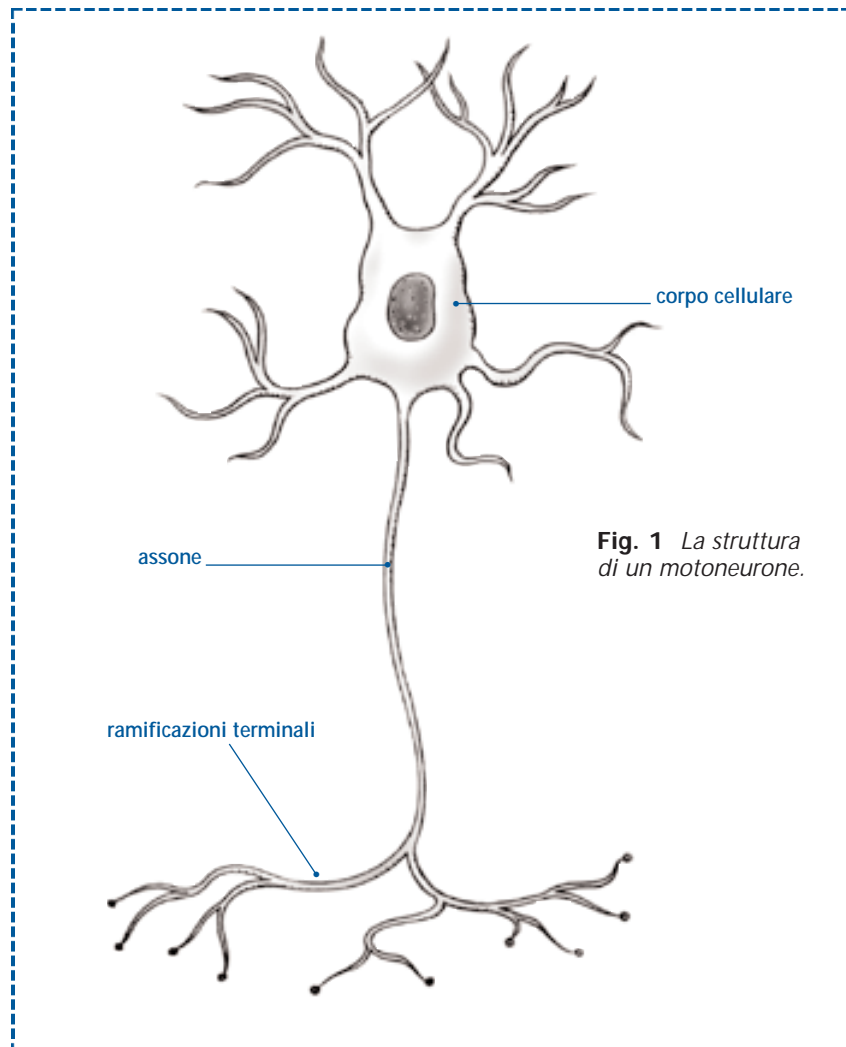
⇒ I neuroni colpiti dalla SLA sono esclusivamente i cosiddetti **motoneuroni**, quelli cioè che consentono ai muscoli di esercitare i movimenti volontari (sollevare una matita, togliere il piede dal freno, leggere ad alta voce ecc.). Ecco perché la funzionalità del cuore, del sistema digerente, della vescica – anch'essi muscoli, benché di diversa specie rispetto a quelli delle braccia o

Come è fatto
un motoneurone?

delle gambe – non è compromessa dalla malattia: i loro movimenti non sono, infatti, sotto il controllo volontario. Al contrario la respirazione, pur avvenendo automaticamente, è garantita dall'azione di muscoli che possiamo governare (è facile sospendere o variare la nostra attività respiratoria mentre non riusciremmo, ad esempio, a dominare la frequenza cardiaca).

I motoneuroni sono dunque cellule specializzate nel trasmettere i segnali nervosi dal cervello ai muscoli.

Come tutte le cellule nervose, i motoneuroni sono composti da tre parti principali: il **corpo cellulare**, grande come un granello di polvere, l'**assone**, un prolungamento sottile come un capello e lungo anche più di un metro, e le sue **ramificazioni terminali** (fig. 1).



Come funziona un motoneurone?

Il corpo cellulare è la centrale di controllo: accetta il messaggio chimico prodotto dal cervello, lo converte in un segnale elettrico e lo invia a distanza lungo l'assone. Quest'ultimo, paragonabile a un filo di rame in un cavo elettrico, trasporta il segnale fino alle proprie ramificazioni terminali. Qui il segnale elettrico è nuovamente trasformato in segnale chimico, che determina la contrazione muscolare.

Il motoneurone funziona quindi come un **trasduttore** (elemento che trasmette energia da un sistema a un altro trasformandola) **chimico-elettro-chimico**: accetta un segnale chimico, lo converte in un segnale elettrico, che dopo essere stato condotto a distanza lungo l'assone viene convertito nuovamente in segnale chimico a vantaggio di un altro neurone o di una fibra muscolare. Questi segnali viaggiano attraverso il corpo a una velocità di oltre 300 km/ora.

I motoneuroni, che possono prolungarsi dal midollo spinale fino ai muscoli del piede, sono sicuramente le cellule più estese del nostro organismo.

Dove si trovano i motoneuroni?

Come anticipato, i motoneuroni sono raggruppati in due aree del sistema nervoso.

La prima è quella costituita dai **motoneuroni corticali** (1° motoneurone o motoneurone centrale): i loro corpi cellulari occupano una striscia della corteccia cerebrale frontale detta corteccia motoria, mentre i rispettivi assoni sono stipati in fasci che occupano una posizione laterale lungo tutto il midollo spinale.

La seconda area è costituita invece dai **motoneuroni spinali** (2° motoneurone o motoneurone periferico): i loro corpi cellulari determinano una lunga colonna nella parte anteriore del midollo spinale, mentre i rispettivi assoni, raggruppati, formano le radici nervose che fuoriescono dalla spina dorsale e raggiungono i muscoli con i nervi motori (**fig. 2**).

Che cosa accade quando muoiono i motoneuroni?

Quando un motoneurone corticale muore, anche il suo assone degenera. Se molti motoneuroni muoiono si forma poi un'area cicatriziale (o indurita) nella parte laterale del midollo spinale (Sclerosi Laterale).

Quando il motoneurone spinale muore, anche il suo assone degenera e le cellule muscolari che ricevevano segnali dalle sue ramificazioni non possono più essere utilizzate per il movimento. Se molti motoneuroni muoiono il muscolo da essi innervato diventa debole e dimagrisce (Amiotrofica) (**figg. 3-5**).

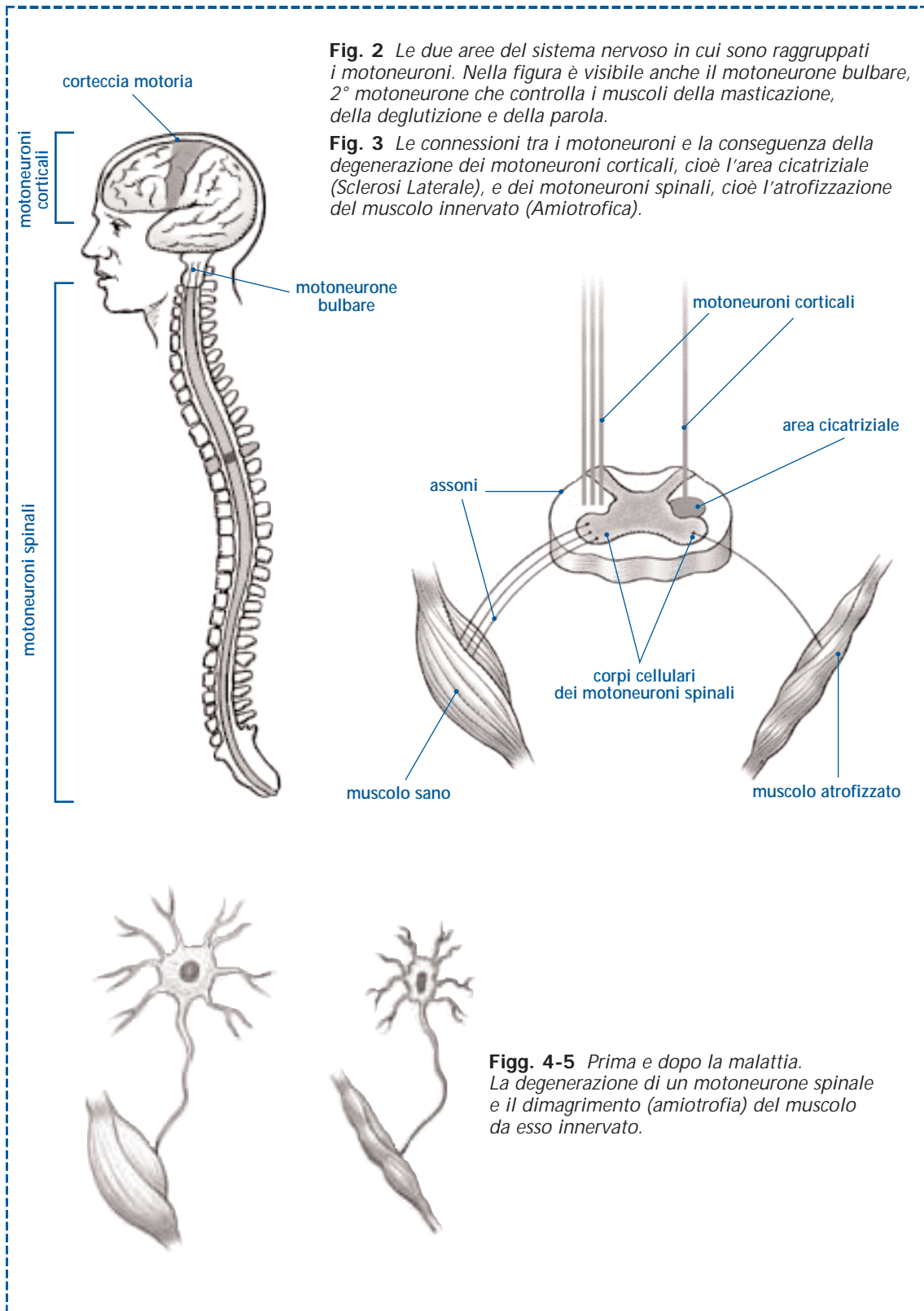


Fig. 2 Le due aree del sistema nervoso in cui sono raggruppati i motoneuroni. Nella figura è visibile anche il motoneurone bulbare, 2° motoneurone che controlla i muscoli della masticazione, della deglutizione e della parola.

Fig. 3 Le connessioni tra i motoneuroni e la conseguenza della degenerazione dei motoneuroni corticali, cioè l'area cicatriziale (Sclerosi Laterale), e dei motoneuroni spinali, cioè l'atrofizzazione del muscolo innervato (Amiotrofica).

Figg. 4-5 Prima e dopo la malattia. La degenerazione di un motoneurone spinale e il dimagrimento (amiotrofia) del muscolo da esso innervato.

I motoneuroni e la vita quotidiana

Come si prende una matita?



Per avere un'idea schematica di come i motoneuroni intervengano nei movimenti della vita quotidiana, pensiamo, ad esempio, a un semplice gesto: prendere una matita.

Quando vogliamo compiere quest'azione, il nostro cervello deve impostare un piano complesso, il cosiddetto **progetto motorio**, che comporta l'elaborazione di numerose informazioni e che si conclude con l'attivazione dei motoneuroni corticali, i quali controllano i muscoli delle braccia e delle mani.

Il motoneurone corticale trasmette i segnali elettrici dal cervello al midollo spinale; qui l'assone del motoneurone spinale, che giunge fino al muscolo, attraverso le sue ramificazioni trasmette il segnale alle cellule muscolari; queste ultime, non appena ricevono il segnale nervoso, si contraggono, così finalmente possiamo afferrare la matita.

Che cos'è l'unità motoria?



Il processo appena descritto avviene istantaneamente e, quando l'oggetto da sollevare è leggero, comporta l'attivazione di poche unità motorie.

L'**unità motoria** è costituita da un singolo motoneurone spinale e dal gruppo di cellule muscolari che ricevono segnali dalle ramificazioni del suo assone.

Esistono muscoli formati da unità motorie molto grandi, ciascuna composta da parecchie centinaia di cellule muscolari, e muscoli formati invece da unità motorie fatte di poche cellule muscolari. Questa organizzazione consente di **regolare la forza**

A che cosa servono e come funzionano le unità motorie?



che un muscolo può esercitare: se abbiamo bisogno di sollevare un peso notevole, invieremo il segnale a tutte le unità motorie del muscolo interessato all'azione e svilupperemo quindi la forza massima; diversamente verranno attivate solo alcune unità motorie. Potremo sostenere un peso a lungo perché le unità motorie impegnate si alterneranno con quelle inattive. Quanto più numerose sono le unità motorie di un muscolo tanto maggiore sarà la possibilità di regolarne la forza.

I motoneuroni e la SLA

Perché i muscoli si indeboliscono?



Quando un motoneurone muore le cellule muscolari che facevano parte della sua unità motoria, non ricevendo più impulsi, non sono più in grado di contrarsi (**denervazione**). Le stesse cellule muscolari denervate producono però alcune so-

I muscoli possono recuperare la forza?

stanze che stimolano la crescita di ramificazioni negli assoni appartenenti ai motoneuroni superstiti. Tali ramificazioni finiscono per stabilire nuovi contatti con le cellule muscolari denervate, che in tal modo possono riprendere a funzionare (**reinnervazione**).

Questo processo di riparazione tende quindi a bilanciare il processo di denervazione, si verifica in tutti i pazienti e ovviamente è molto efficiente quando i motoneuroni morti sono pochi e la malattia è all'inizio.

La reinnervazione è un processo naturale che si svolge nei muscoli delle persone colpite da SLA opponendosi alla progressione della malattia. In alcuni casi il fenomeno è così efficace che garantisce un recupero della forza e del ripristino di funzioni che sembravano irrimediabilmente perse.

È molto importante che lei sappia che una moderata attività muscolare o il movimento passivo dei muscoli più deboli favoriscono la produzione di quei fattori di crescita nervosa che stimolano la reinnervazione.

Che cosa sono le fascicolazioni?

Un segnale dell'attività abnorme dell'unità motoria che può accompagnare sia le fasi di denervazione sia quelle di reinnervazione è costituito dalle cosiddette **fascicolazioni**, ovvero contrazioni involontarie di piccoli gruppi di cellule muscolari generalmente appartenenti a una stessa unità motoria.

Questi fenomeni non determinano movimento articolare e sono generalmente percepiti od osservati come guizzi sotto la pelle o della lingua; possono anche essere registrati durante l'**elettromiografia** (misurazione dell'elettricità nei muscoli). Alcune persone hanno le fascicolazioni senza avere una malattia del motoneurone.

Chi contrae la SLA

Generalmente si ammalano di SLA individui adulti di età superiore ai 20 anni, di entrambi i sessi, con maggior frequenza dopo i 50 anni.

Quanti sono i malati di SLA in Italia?

In Italia si manifestano in media tre nuovi casi di SLA al giorno e si contano circa sei ammalati ogni 100.000 abitanti: questo significa che nel nostro Paese ci sono più di 3.000 persone affette dalla malattia. La SLA è più frequente ma sicuramente meno conosciuta di altre patologie (ad esempio interessa un numero maggiore di casi rispetto alla Distrofia Muscolare).

La SLA familiare

La SLA è una malattia ereditaria?

La SLA è una malattia acquisita che si manifesta nell'età adulta e non è ereditaria.

Che cos'è la SLA familiare?

Raramente (5-10% dei casi) nella stessa famiglia si possono ammalare più persone; quando ciò accade si parla di **SLA familiare**, che può essere dovuta al caso, a un fattore ambientale o a un'alterazione genetica.

Nel 1993 in alcune famiglie colpite da SLA familiare è stato accertato che la mutazione di un gene può provocare la malattia. Questa scoperta rappresenta un passo importante nel progresso della conoscenza su questa patologia.

Il modo migliore per scoprire se una SLA è familiare è quello di indagare la storia della famiglia in cui si manifesta. Se nella sua famiglia vi fossero stati altri casi potrebbe essere utile parlarne con un neurologo o con un genetista: un campione di sangue potrebbe essere inviato in centri specializzati e analizzato per conoscere qualcosa in più sulla malattia.

Ipotesi sulle cause della SLA

È stata scoperta la causa della SLA?

Le cause della SLA sono ancora sconosciute. Sono state formulate molte ipotesi, e importanti studi hanno cominciato a svelare il mistero di questa patologia, tuttavia vari interrogativi rimangono tuttora senza risposta.

È ormai accettato, comunque, che la SLA non è dovuta a una singola causa. Si tratta invece di una **malattia multifattoriale**, determinata cioè dal concorso di più circostanze: si pensa, infatti, che una certa predisposizione genetica e diverse variabili ambientali debbano interagire.

Quali sono le ipotesi sin qui formulate?

Le numerose ricerche in corso mirano a verificare alcune congetture in particolare e a chiarire il ruolo di taluni fattori, che qui di seguito esporremo brevemente.

Eccesso di glutammato

Che cos'è il glutammato?

Il glutammato è un aminoacido usato dalle cellule nervose come segnale chimico; quando il suo tasso è elevato ne determina un'iperattività che può risultare nociva (eccitotossicità). Esistono numerose conferme che un eccesso di glutammato giochi un ruolo importante nella SLA.

Alcune sostanze utilizzate nel trattamento della malattia, come il Riluzolo, agiscono riducendo l'azione di questo composto.

Predisposizione genetica

La scoperta della prima mutazione del gene per la SuperOssidoDismutasi-1 (SOD1) in alcuni individui affetti da SLA familiare risale al 1993 e ha rilanciato la ricerca genetica sulla malattia. A tutt'oggi sono state documentate più di 90 mutazioni geniche, nel 10-20% delle forme di SLA familiare e nel 2-3% delle forme sporadiche. La maggior parte delle forme familiari sono a trasmissione autosomica dominante ma anche recessive e legate al cromosoma X.

Recentemente è stata individuata una nuova mutazione in una forma cronica giovanile di malattia che determina il deficit di una proteina denominata alsina che è importante nella struttura cellulare.

Carenza di fattori di crescita nervosa

Alcune ricerche ipotizzano un difetto dei cosiddetti fattori di crescita, chiamati anche fattori neurotrofici. Si tratta di sostanze, prodotte naturalmente dal nostro organismo, che aiutano la crescita dei nervi e che facilitano i contatti tra i motoneuroni e le cellule muscolari. Il loro ruolo è fondamentale non solo durante le fasi di sviluppo del sistema nervoso ma anche per la normale sopravvivenza dei motoneuroni e nei processi di riparazione di eventuali danni (reinnervazione).

La somministrazione di fattori di crescita nervosa è stata tentata come sperimentazione terapeutica nei pazienti con SLA: alcuni studi sembrano incoraggianti ma l'interpretazione dei risultati è ancora controversa e nessun fattore di crescita è stato finora autorizzato per la cura di questa malattia.

Eccesso di anticorpi

È un'altra delle ipotesi sulle quali si sono concentrati molti studi: i motoneuroni potrebbero essere il bersaglio di una reazione abnorme del sistema immunitario del paziente. Sembra però che solo in alcuni casi di MdM (non di SLA) vi siano segni di questo fenomeno, con produzione di anticorpi contro i motoneuroni (anticorpi anti-GM1, anticorpi anti-VGCC canali per il calcio). In presenza di tali sostanze sono state attuate con una certa efficacia (tuttavia non nei casi di MdM) terapie con farmaci immunosoppressori o cicli di plasmateresi (una metodica capace di filtrare il sangue allontanando gli anticorpi).

Fattori tossico-ambientali

I numerosi studi fin qui condotti non hanno individuato particolari fattori di rischio ambientale per la SLA. In pratica, tuttavia, diversi elementi (alluminio, mercurio, piombo) o alcuni veleni possono danneggiare le cellule nervose e i motoneuroni. È stato inoltre ipotizzato che elevati livelli di esposizione a certi pesticidi agricoli, in momenti specifici della vita, potrebbero determinare una predisposizione alla malattia.

Virus

L'ipotesi di una causa virale della SLA è stata testata per molti anni soprattutto per la similitudine con la poliomielite, ma non è mai stato possibile isolare alcun tipo di virus. Recentemente è stata dimostrata la presenza di un enterovirus del tipo echovirus-7 nel citoplasma dei motoneuroni spinali di pazienti deceduti per SLA. Questo risultato, seppur molto interessante, deve comunque essere confermato in altri laboratori e verificato su un campione molto più esteso di pazienti e soprattutto nel *liquor* di soggetti vivi.

È possibile prevenire la SLA?

La SLA **non può essere prevenuta** in alcun modo. I primi sintomi si manifestano probabilmente molto dopo che la malattia ha avuto inizio nell'organismo.

Si può evitare l'insorgere della SLA?

⇒ Fino a quando non si conosceranno le cause della SLA non sarà dunque possibile evitarne l'insorgenza: l'aria che respiriamo, il cibo che mangiamo o lo stress non sono stati riconosciuti come fattori determinanti lo sviluppo di questa patologia.

I primi sintomi

Il primo sintomo della malattia è una **progressiva perdita di forza** che può interessare tutti i movimenti volontari. Nella maggior parte dei casi l'indebolimento riguarda prima i muscoli delle mani o dei piedi e poi si estende agli altri muscoli del corpo. All'inizio può essere colpito un lato del corpo più dell'altro. La SLA può manifestarsi con difficoltà nel masticare, nell'ingoiare e nel parlare. Oltre alla debolezza, si possono avvertire rigidità (**spasticità**) e contrazioni muscolari involontarie, anche dolorose (**crampi**).
I Quando vengono danneggiati i muscoli respiratori, possono com-

Qual è il primo sintomo?

Quali sono i sintomi accessori?

Che cos'è
la SLA bulbare?

⇒ parere **affanno** dopo sforzi seppur lievi e **difficoltà nel tossire**. Se prevalgono i **disturbi della parola** e le **difficoltà di deglutizione** si parla di **SLA bulbare**. La regione bulbare del sistema nervoso è localizzata tra il cervello e il midollo spinale. I primi studiosi di anatomia umana non ne conoscevano la funzione e la chiamarono così perché era molto simile a un bulbo di tulipano. Il termine SLA bulbare indica quindi che la malattia colpisce i motoneuroni localizzati nella regione bulbare del tronco cerebrale, che controllano i muscoli della masticazione, della deglutizione e della parola.

Esiste
un esame specifico
per diagnosticare
la SLA?

La diagnosi

⇒ La diagnosi di SLA è difficile: richiede diverse indagini mediche e la valutazione clinica ripetuta nel tempo da parte di un neurologo esperto. Non esiste, infatti, un esame specifico che consenta di accertare immediatamente e senza alcun dubbio la malattia. Compito del medico di famiglia è quindi quello di sospettare la SLA fin dai primi sintomi e di indirizzare subito il paziente al neurologo.

È normale
che la diagnosi
sia provvisoria?

⇒ Spesso, al termine degli esami iniziali (si veda per questo la tabella 'Indagini per il paziente con SLA. Prima della diagnosi', a pag. 38) sarà possibile solo formulare una diagnosi provvisoria: saranno state escluse alcune patologie, ma per giungere al responso definitivo occorrerà aspettare e valutare l'andamento della malattia nel tempo (si veda per questo la tabella 'Indagini per il paziente con SLA. Dopo la diagnosi', a pag. 39). L'incertezza, quindi, potrebbe protrarsi anche diversi mesi, con conseguenze pesanti sullo stato d'animo del malato. Se la diagnosi che la riguarda fosse incerta o provvisoria, chiedi nel frattempo al tuo neurologo di indicarti un collega esperto di SLA cui rivolgerti con la documentazione clinica per avere un secondo parere.

È giusto
comunicare
la diagnosi
al paziente?

⇒ Un rapporto medico-paziente basato su fiducia reciproca e sincerità nella comunicazione è la migliore arma per affrontare il momento della diagnosi. Se questo rapporto non esiste o è troppo fragile per sopportare l'angoscia legata a una prognosi grave la diagnosi non è comunicata al malato bensì ai suoi familiari, che ricevono la pesante responsabilità di accompagnarlo nella conoscenza di una malattia misteriosa e senza nome.

La progressione della malattia

Un decorso uguale in ogni paziente?

La SLA in genere progredisce lentamente e, se ben curata, consente una qualità di vita accettabile.

La gravità può variare molto da un paziente all'altro, perché diversi possono essere i muscoli colpiti, la velocità del peggioramento e l'entità della paralisi. Nel singolo malato l'evoluzione può essere valutata solo attraverso il controllo neurologico periodico (ogni due-tre mesi). Comunque è necessario essere molto cauti nelle previsioni.

Quali sono le funzioni neurologiche compromesse dalla SLA?

In genere si osserva una progressiva perdita delle capacità di movimento che può arrivare alla completa immobilità. Anche la masticazione, la deglutizione e la capacità di parlare possono essere compromesse.

Gradualmente si manifesta nel soggetto la paralisi respiratoria, cui si può ovviare solo ricorrendo alla ventilazione meccanica.

E quali le funzioni neurologiche risparmiate?

Anche nelle fasi più avanzate la malattia colpisce soltanto il sistema motorio e risparmia tutte le altre funzioni neurologiche. La SLA non compromette gli organi interni (il cuore, il fegato, i reni) né i cinque sensi (vista, udito, olfatto, gusto, tatto). Sono raramente toccati i muscoli che controllano i movimenti oculari e quelli degli sfinteri esterni che trattengono le feci nell'intestino e le urine nella vescica.

Il pensiero, le attività mentali e le funzioni genitali sono preservati.

La cura

Esiste una terapia in grado di guarire la SLA?

Al momento non esiste una terapia capace di guarire la SLA. Negli ultimi anni però le ricerche in questa direzione si sono moltiplicate e la speranza di trovare presto un rimedio definitivo si è fatta più concreta.

È possibile migliorare la qualità di vita del paziente con SLA?

Esistono comunque farmaci capaci di rallentare il progredire della malattia. Esistono anche farmaci per ridurre i sintomi e ausili per migliorare l'autonomia personale, il movimento, la comunicazione; è possibile intervenire per evitare la denutrizione, per aiutare il paziente a respirare. Migliorare la qualità di vita dei malati è dunque possibile.

Vivere con la SLA

La SLA è una malattia cronica che modifica profondamente la vita. Lei non potrà fronteggiarla da solo: avrà bisogno degli altri per muoversi, per mangiare, per comunicare, per respirare. Normalmente questi bisogni primari non pesano sulla relazione tra persone adulte, sane e indipendenti.

Da soli o insieme?



La SLA però comporta un **cambiamento**: la sua famiglia, gli amici, i colleghi, i medici, lo psicologo, gli infermieri, il personale d'assistenza possono diventare risorse preziose per aiutarla a superare gli ostacoli che la malattia comporta.

Insieme agli altri le sarà più facile trovare le cure e gli ausili capaci di ridurre i sintomi e di farle conservare la maggiore autonomia possibile.

Perché vale la pena non arrendersi?



Purtroppo nel nostro Paese l'offerta di cure appropriate è ancora largamente insufficiente: i pazienti con SLA che riescono a usufruirne sono infatti una minoranza.

Troppo spesso, dopo la diagnosi, prevale un clima di sfiduciatto disimpegno e di rinuncia terapeutica. I pazienti e i loro familiari sono poco e male informati; non conoscendo la malattia non possono quindi contrastarne gli effetti negativi. Alcuni medici, che pure conoscono la SLA, sembrano ignorare l'esistenza di concrete possibilità di cura.

Con chi affrontare la malattia?



D'altra parte va detto che intervenire in modo appropriato e tempestivo è molto difficile: non basta la buona volontà. Sono necessarie competenze specifiche e diverse che solo un **gruppo di lavoro** può garantire. L'équipe può essere costituita dal medico di base, dal neurologo e dal personale d'assistenza, o arrivare a comprendere neurologo, neurofisiologo, fisiatra, pneumologo, rianimatore, gastroenterologo, psicologo, dietista, ortofonista, fisioterapista, fisioterapista esperto in ausili, infermieri particolarmente formati, assistente sociale.

Comunque gli interventi dei vari specialisti dovrebbero essere coordinati da un **unico medico curante** (in genere il medico di base o il neurologo) e il paziente dovrebbe (come nel caso di tutte le malattie croniche) poter essere assistito presso la propria abitazione.

In Italia gruppi di lavoro di questo tipo sono purtroppo rari. Il loro esempio dimostra tuttavia che è possibile agire sulla malattia e migliorare la qualità di vita di chi ne è colpito e dei suoi familiari.

Le problematiche socioassistenziali legate alla SLA

Quanto accennato richiede progetti finalizzati a rimuovere **ostacoli culturali e strutturali** quali la separazione tra servizi ospedalieri e servizi per le cure domiciliari o la tendenza a inseguire risposte miracolose lontano da casa.

In ogni caso una maggiore conoscenza della SLA e delle sue problematiche socioassistenziali rappresenta il primo passo per tutelare il diritto alla cura del malato. Come pubblicato sul Supplemento ordinario alla "Gazzetta Ufficiale" n. 226 del 25/9/1999, "i soggetti affetti da pluripatologie che abbiano determinato grave e irreversibile compromissione di più organi e apparati", tra cui rientrano i pazienti con SLA (gruppo riconosciuto con cod. 049), sono esenti dal pagamento del ticket. Se nella sua Provincia non esistesse ancora un progetto finalizzato alla cura della SLA, potrebbe essere lei, insieme ad altri malati e familiari, a muoversi affinché venga predisposto.

L' AISLA

Nel 1983 si è costituita l'Associazione Italiana per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (AISLA), con le seguenti finalità:

- promuovere la tutela, l'assistenza e le cure ai malati di SLA, garantendone la dignità personale per una migliore qualità di vita;
- diffondere nell'opinione pubblica la conoscenza delle problematiche connesse alla SLA;
- richiedere alle autorità competenti gli interventi necessari a garantire i diritti dei malati;
- informare i pazienti e i loro familiari sulla malattia, sulle possibilità di cura e di assistenza;
- favorire la formazione di gruppi di supporto ai malati e alle loro famiglie;
- promuovere la ricerca scientifica sulla SLA;
- organizzare la raccolta e l'elaborazione di dati epidemiologici su base regionale e nazionale;
- stabilire e mantenere rapporti con analoghe associazioni internazionali.

Quali sono le finalità dell' AISLA?

L' AISLA comprende un Consiglio Nazionale e un certo numero di sezioni locali. Presso la sede nazionale dell'Associazione è possibile ricevere aiuto e informazioni sulla malattia o sulla sezione locale più vicina alla quale rivolgersi.

SINTOMI E RIMEDI



Un'avvertenza dovuta

Questa seconda parte del manuale non vuole essere una guida al 'fai da te' o all'automedicazione, ma solo facilitare il dialogo con il suo medico curante, che dovrebbe essere esperto nella cura della SLA. A lui potrà rivolgersi per ottenere consigli, chiarimenti e indicazioni più precise in relazione al nome dei farmaci dei quali abbiamo indicato i rispettivi principi attivi.

Leggere i paragrafi che seguono potrà generare in lei preoccupazione e apprensione o addirittura suggestionarla, inducendola a interpretare come un principio di SLA fenomeni che nulla hanno a che fare con la malattia.

Degli argomenti trattati, prenda in considerazione ciò che le interessa e sorvoli sul resto, anche se non sarà facile. Lei non presenterà tutti i sintomi menzionati. Alcuni, come la debolezza, dovranno purtroppo essere accettati, ma molti (ad esempio la depressione, l'insonnia, i crampi muscolari o i dolori) potranno, invece, essere prevenuti, alleviati, curati con opportune terapie.

I sintomi e come curarli

Crampi / Spasmi / Spasticità

Che cosa sono crampi e spasmi?

⇒ Un **crampo** muscolare è un'improvvisa e dolorosa contrazione muscolare involontaria (non sotto il suo controllo) che interessa in genere un singolo muscolo.

Quando il fenomeno riguarda contemporaneamente molti muscoli degli arti o del tronco si parla di **spasmo**.

Crampi e spasmi possono comparire improvvisamente, durante il movimento, a riposo o anche durante il sonno. Tutti i muscoli possono essere colpiti: braccia, gambe, tronco, schiena, addome, mascella, gola. In alcuni casi questi appaiono rigidi, quasi si oppongono al movimento e tendono a fissare le articolazioni in determinate posizioni.

Quando si verifica un crampo, noterà una visibile contrazione e un indurimento nei suoi muscoli, la mano o il piede potranno assumere una posizione anomala e dolorosa per tutta la durata del crampo. Se queste contrazioni (che sono determinate dalla superattività dei motoneuroni superstiti) diventano frequenti e prolungate possono interferire con il movimento; se compaiono durante il sonno possono svegliarla e impedirle di riposare.

Che cosa si intende per spasticità?

La **spasticità (rigidità muscolare)** è un altro fenomeno tipico della SLA: i muscoli appaiono contratti e si oppongono all'allungamento; le articolazioni tendono a fissarsi in alcune posizioni e ciò può causare dolori articolari e artrosi. La spasticità è più evidente quando la perdita dei motoneuroni corticali prevale su quella dei motoneuroni spinali.

Come alleviare crampi e spasmi?

Lei può ridurre la frequenza dei crampi e ottenere sollievo da esercizi di **stretching** e prendendo l'abitudine di assumere **bevande reintegranti** le perdite d'acqua e di sali (sono le stesse usate dagli atleti). Se i crampi la disturbano molto, il suo medico potrebbe prescrivere farmaci miorilassanti [**SOLFATO DI CHININO, DANTROLENE, BENZODIAZEPINE**].

Contro la spasticità e le sue conseguenze articolari è bene agire con la **chinesiterapia** e le **ortesi**. Se necessario, il suo medico potrà prescrivere anche farmaci antispastici [**GABAPENTIN; BACLOFEN, DANTROLENE, TIZANIDINA**].

Come ridurre la spasticità?

In qualche raro caso la spasticità può essere resistente anche a questi farmaci ed essere fonte di dolori molto intensi o fissare gli arti in posizioni che ostacolano, ad esempio, l'igiene e la cura della persona. Può essere necessario ricorrere all'uso della **Tossina Botulinica**: iniettata nei muscoli contratti ne determina la paralisi eliminando la spasticità. L'azione della tossina si protrae per un periodo di alcuni mesi.

Sappia comunque che i crampi, gli spasmi e la rigidità muscolare sono generalmente un fenomeno temporaneo e tendono spontaneamente a scomparire nel corso della malattia.

Tremore della mandibola

Potrebbe aver notato un tremore involontario della mandibola, magari dopo uno sbadiglio, o mentre parla o mastica. Si tratta di una **forma di spasticità**, legata alla sofferenza dei motoneuroni corticali.

Se questa condizione si ripete spesso e diventa fastidiosa, il medico potrà consigliarle dei trattamenti per ridurre o far cessare il fenomeno [**GABAPENTIN; BACLOFEN, DANTROLENE, TIZANIDINA**].

Stanchezza

Stanchezza muscolare generalizzata e spossatezza sono sintomi comuni nella SLA. Quando un motoneurone muore, quelli che sopravvivono tentano di compensare la perdita lavorando di più: l'attività di una singola cellula nervosa può aumentare anche di 100 volte. In alcuni momenti lei potrà fare determi-

Perché si verifica e come si manifesta?

nate cose in modo del tutto normale (ad esempio salire le scale); in altri, a causa della fatica eccessiva cui i motoneuroni superstiti sono costretti, non ci riuscirà. In seguito a un impegno fisico considerevole, alla fine della giornata lei potrà sentirsi esausto e probabilmente ne avvertirà le conseguenze anche il giorno dopo.

Graduare gli sforzi non è facile e richiede un cambiamento delle proprie abitudini, ma è importante che lei impari a muoversi più lentamente, a riposare e a rilassarsi.

Recentemente è stato segnalato un effetto positivo della CREATINA nell'aumentare la forza massima muscolare e ridurre l'affaticabilità ma ulteriori sperimentazioni sono in corso: il miglior trattamento rimane una **preparazione fisica costante e programmata**

Esistono terapie per evitare la spossatezza?



che mantenga in attività i motoneuroni, i muscoli, le articolazioni ed eviti l'esaurimento delle forze residue. Lei dovrà perciò cercare di imitare il maratoneta: ma se questi, con l'allenamento, aumenterà gradualmente il carico del lavoro, lei dovrà al contrario gradualmente ridurlo per ottenere così le migliori prestazioni. Se non è mai stato uno sportivo, chiedi al fisioterapista di aiutarla a trovare il giusto equilibrio tra attività fisica e riposo, inserendo **semplici esercizi** nelle sue abitudini quotidiane.

Urgenza urinaria

Le può essere capitato di avere difficoltà nel trattenere le urine. Questo problema può essere dovuto a diversi fattori: ridotto controllo della muscolatura vescicale, difficoltà di movimento (che le impediscono di raggiungere il bagno e di sistemarsi in tempo utile), infezione delle vie urinarie.

Perché si verifica?



Che cosa fare?



Ne parli al suo medico, affinché possa trattare con **antibiotici** un'eventuale infezione urinaria o prescrivere delle terapie [OXIBUTININA; AMITRIPTILINA] che possono aiutarla a trattenere più a lungo le urine.

Gonfiore di mani e piedi

In condizioni normali il sangue ritorna al cuore attraverso l'azione di pompa dei muscoli; nel caso di paralisi o debolezza delle gambe, la pompa muscolare non riesce più a riportare il sangue verso l'alto. Ciò può provocare gonfiore ai piedi (specie se la debolezza delle gambe la costringe a rimanere seduto a lungo) o alle dita delle mani (se l'arto è paralizzato).

Perché si verifica?



Per ridurre il gonfiore, è necessario **sollevare le braccia o le gambe** al di sopra del livello del cuore.

Che cosa fare?

Esistono anche delle **calze elastiche** che possono ridurre la quantità di liquido che si accumula per gravità nelle gambe. Se il gonfiore è dolente e non accenna a diminuire, ne parli subito con il suo medico: potrebbe trattarsi di un'inflammazione delle vene (flebite) trattabile con cure specifiche.

Alcuni suggerimenti

Difficoltà di deglutizione
Se ha disturbi di questa natura ne parli con il suo medico e ricordi questi tre suggerimenti (si veda anche il vol. 4):

- piegare la testa in avanti abbassando il mento verso il torace durante la deglutizione;
- deglutire due o tre volte ad ogni boccone;
- bere servendosi di una cannuccia.

Che cos'è la scialorrea?

Perdita di saliva
Potrebbe aver notato un aumento anomalo di saliva tendente a colare dalle labbra (**scialorrea**), o difficile da deglutire al punto di 'andarle di traverso' provocandole un senso di soffocamento e tosse. Di norma, nell'arco della giornata apposite ghiandole producono una grande quantità di saliva (circa un litro e mezzo), continuamente ingoiata in maniera automatica, per proteggere la bocca e per favorire la digestione dei cibi. L'accumulo eccessivo della saliva – soprattutto prima e durante i pasti, o nei momenti di ansia, quando cioè si verifica abitualmente un fenomeno di iperproduzione – è dovuto alla sua **faticosa e ridotta deglutizione**.

Che cosa fare?

Se la saliva è divenuta sovrabbondante, potrà ricorrere a farmaci – che il suo medico saprà consigliarle [**AMITRIPTILINA**; **OXIBUTININA**; cerotti di **SCOPOLAMINA**] – in grado di ridurne la componente acquosa; se in seguito a questi trattamenti la saliva dovesse di contro diventare filante e fastidiosa, potrebbe essere necessario utilizzare degli umidificatori ambientali, modificare la dose del farmaco, o sostituirlo con altri che diminuiscano la componente proteica mucosa [**ACETILCISTEINA**, **GUAIFENESINA**].

Che cosa provoca e come si manifesta?

Stitichezza
Questo sintomo può essere tra i più fastidiosi della SLA. Può determinare dolore addominale, nausea, ansietà e angoscia; le feci possono essere dure e la defecazione risultare stentata o dolorosa. La stitichezza s'instaura lentamente, e può essere sostenuta da errate abitudini alimentari. Si manifesta con un

Perché si verifica?

progressivo rallentamento nella frequenza delle evacuazioni rispetto alle sue abitudini.

⇒ Le cause comprendono: la ridotta assunzione di liquidi, la dieta povera di fibre, la diminuita attività fisica, la debolezza dei muscoli addominali, l'utilizzo di farmaci per ridurre la salivazione o il dolore, la presenza di tappi di feci (fecalomi) che possono bloccare il transito intestinale.

Che cosa fare?

Il primo rimedio deve essere una **dieta mirata**: si assicuri di bere ogni giorno almeno un litro e mezzo tra acqua e bevande (eviti il tè, che favorisce la stitichezza); aggiunga frutta, verdura e yogurt alla sua alimentazione quotidiana. La 'medicina naturale' può esserle d'aiuto: tisane, succo di prugne, polpa di mele, crusca. Se questo non bastasse potrebbe aver bisogno di **clisteri** una o due volte la settimana.

⇒ Nel caso in cui la stitichezza fosse l'effetto collaterale di farmaci utilizzati per diminuire la salivazione o per attenuare il dolore, il suo medico, dopo un'attenta valutazione, potrebbe consigliarle di **ridurre le dosi dei medicinali** o di eliminare temporaneamente le terapie controindicate. Quando invece sussistano fecalomi, la cui presenza può essere svelata da una radiografia, questi vanno rimossi da personale esperto.

Alcuni suggerimenti

Difficoltà di respiro

Se lei avesse difficoltà di respirazione, chiedi al suo medico informazioni a riguardo. Le anticipo comunque tre suggerimenti che potrebbero aiutarla:

- ⇒
- ricercare la posizione che più facilita il respiro (generalmente si respira meglio stando seduti o in piedi);
 - evitare pasti troppo abbondanti;
 - provare a dormire semiseduto.

Perché si verificano questi sintomi?

Congestione nasale / Orecchie otturate

Se lei avverte il naso chiuso, specialmente di notte, ciò può essere dovuto alla debolezza dei muscoli che normalmente innalzano le narici e aprono le vie aeree. Inoltre questi muscoli possono non mantenere più il tono delle tube di Eustachio, che connettono la bocca e i canali uditivi, provocando l'otturazione anche delle orecchie.

Che cosa fare?

⇒ Per favorire la respirazione nasale può provare appositi **cerotti**, utilizzati anche dagli atleti. Eviti di portare occhiali pesanti, che possono comprimere le narici. Anche gli **spray nasali an-**

tistaminici/decongestionanti possono dare sollievo, facilitando la respirazione nasale (quella effettuata attraverso la bocca può provocare secchezza e irritazione della gola).

Disturbi del sonno

Se lei soffre di insonnia (disordine dell'inizio e del mantenimento del sonno) è estremamente importante **comprenderne le cause**, prima di mascherare il sintomo con i farmaci. Molti sono i

Una sola causa?

⇒ fattori che possono determinare la difficoltà ad addormentarsi e i frequenti risvegli. Ne parli con il suo medico, che cercherà di individuarne la ragione e le suggerirà il rimedio più adatto. Talvolta l'insonnia può essere sostenuta da **crampi, spasmi o movimenti periodici delle gambe**.

Come accertare se si tratta di insufficienza respiratoria?

⇒ Se vi sono risvegli con affanno o apnee notturne possiamo trovarci di fronte a una insufficienza respiratoria; in questo caso al mattino si potranno avvertire anche cefalea, difficoltà di concentrazione, sensazione di stordimento o sonnolenza durante il giorno. Se si sospetta una causa respiratoria la conferma può venire da una semplice **ossimetria notturna** (misurazione dell'ossigeno arterioso durante la notte attraverso un sensore appoggiato su un dito). Può essere necessario sottoporsi a una **polisonnografia** (registrazione dell'attività elettrica cerebrale, cardiaca e respiratoria durante le varie fasi del sonno notturno).

Come migliorare la respirazione notturna?

⇒ Alcuni semplici **accorgimenti** possono intanto migliorare la respirazione notturna: alzare la testiera del letto (se ortopedico) o aumentare il numero dei cuscini, adottare una posizione confortevole, mantenerne una semiseduta piuttosto che supina (sdraiati sulla schiena), garantire una buona respirazione nasale, evitare l'assunzione di alcolici e sedativi.

Contro l'insonnia da ansietà e depressione

Quando queste misure non sono sufficienti, un sostanziale beneficio può essere ottenuto con l'uso di una **ventilazione di supporto**.

⇒ Se l'insonnia è invece causata da ansietà e depressione, manifestatesi ad esempio poco dopo la diagnosi, un blando **tranquillante** o un **antidepressivo** dovrebbero migliorare il suo disturbo.

Problemi di comunicazione

Ricordi tre semplici accorgimenti (si veda anche il vol. 4):

Alcuni suggerimenti

- ⇒
- parlare lentamente;
 - scandire le singole parole o le singole lettere;

- utilizzare un mezzo di comunicazione diverso dalla voce (ad esempio la scrittura, un codice fatto di segni...); non rinunci e non si demoralizzi.

Come si manifesta e perché si verifica?

Incontinenza emotiva

Le può essere capitato di avere difficoltà nel controllare le emozioni, di piangere facilmente (magari senza motivo alcuno) o di ridere in momenti inopportuni. Questi fenomeni sono definiti incontinenza emotiva e si pensa siano dovuti alla perdita del controllo volontario dei muscoli facciali e respiratori coinvolti nel riso e nel pianto.

Esistono farmaci per ridurre questo sintomo?

Se le manifestazioni sopra esposte tendono a ripetersi in modo per lei imbarazzante, ne discuta con il suo medico, che saprà indicarle il farmaco adatto [FLUOXETINA; SALI DI LITIO; AMITRIPTILINA].

Quando e come si manifestano?

Depressione / Ansietà

La comparsa di una reazione depressiva è frequente dopo aver ricevuto la diagnosi di SLA. Alcuni dei sintomi comprendono tristezza quotidiana, perdita di interesse per amici e hobby, irritabilità e collera, problemi di appetito e disturbi del sonno.

Esistono terapie idonee?

Ne discuta con il suo medico e richieda di poter iniziare una terapia. Pochi mesi di **trattamento antidepressivo** appropriato l'aiuteranno a superare questa fase difficile: la malattia le sembrerà più accettabile man mano che aumenterà la capacità di fronteggiarne i sintomi.

La sperimentazione terapeutica

Che cos'è la sperimentazione terapeutica?

La sperimentazione terapeutica è quell'insieme di procedure per stabilire se una terapia può guarire o rallentare l'evoluzione di una malattia.

Nel caso di patologie croniche come la SLA, caratterizzate da una grande variabilità di decorso e di gravità, la sperimentazione terapeutica richiede la **partecipazione di un numero elevato di soggetti** (molte centinaia). È richiesta loro una collaborazione, per un periodo di circa **1-2 anni**, che prevede **controlli periodici** comprendenti vari esami e questionari.

Che cos'è il Riluzolo?

Sostanze ad azione antiexcitotossica

RILUZOLO • Questa molecola, antagonista del glutammato, è contenuta nell'unico farmaco al momento approvato per la cura della SLA. Studi preclinici hanno provato che il Riluzolo protegge i motoneuroni dalla degenerazione e dalla morte.

Come si assume?
Ci sono effetti
collaterali?

Quanto costa?

Nella SLA la sua efficacia è stata dimostrata da una ricerca condotta a livello mondiale in oltre mille pazienti: i malati sottoposti a questa terapia vivevano più a lungo rispetto a quelli che avevano assunto il placebo (una sostanza inattiva).

Il Riluzolo si assume **per bocca**, in compresse, due volte al giorno. Generalmente è ben tollerato; talvolta gli effetti indesiderati si limitano a un'affaticamento generale e a problemi di stomaco (nausea e vomito). Perciò è preferibile iniziare la cura con basso dosaggio assumendo le compresse durante i pasti.

Durante i primi tre mesi di trattamento il suo medico le farà eseguire degli esami del sangue, necessari perché in rari casi possono verificarsi alterazioni del fegato.

Il farmaco (circa 500 € al mese) in Italia non può essere acquistato in farmacia; è fornito gratuitamente in ospedale (distribuzione in fascia H a carico del Servizio Sanitario Nazionale) e per averlo dovrà rivolgersi a un neurologo ospedaliero.

GABAPENTIN • Agisce riducendo l'azione del glutammato ed è stato sperimentato nei pazienti con SLA con risultati contrastanti. Uno studio americano non ha evidenziato benefici sul decorso della malattia. Il Gabapentin è già approvato per la cura dell'epilessia. Nel paziente con SLA può essere utilizzato come sintomatico nel trattamento dei dolori e della spasticità. I più frequenti effetti collaterali sono la sonnolenza e la spossatezza.

CELECOXIB • È un inibitore degli enzimi Cox 2 con un'azione neuroprotettiva sul danno eccitotossico del motoneurone. Sono attualmente in corso trials clinici per verificare l'effetto sui pazienti in USA.

MINOCICLINA • È un antibiotico che ha dimostrato una significativa efficacia nel prolungare il decorso della malattia nei modelli sperimentali. Attualmente è in corso un trial multicentrico americano e si sta organizzando un trial europeo.

TOPIRAMATO • È un farmaco antiepilettico con azione antiglutammatergica. È stato interrotto il trial multicentrico americano per effetti collaterali importanti.

CREATINA • Si è dimostrata efficace nell'aumentare la forza muscolare in pazienti con diverse malattie neuromuscolari e svolge un'azione neuroprotettiva nel modello sperimentale di SLA. Sono in corso studi per verificarne l'efficacia in pazienti con SLA.

Quante e quali sperimentazioni?

Fattori di crescita

IGF-1 (MYOTROPHIN) • Questo fattore di crescita nervosa è stato oggetto di due sperimentazioni su malati di SLA. La prima, nel Nord America, ha evidenziato che i pazienti in trattamento con IGF-1 presentavano un rallentamento della progressione della malattia rispetto a quelli trattati con placebo. La seconda, condotta in Europa, non ha riportato risultati conclusivi; è stata valutata la necessità di un terzo ciclo di sperimentazione.

Uno studio è stato successivamente condotto in Giappone ma non se ne conoscono i risultati. L'IGF-1 viene somministrato sottocute (come l'insulina nel paziente diabetico) due volte al giorno; gli effetti collaterali più frequenti sono: rossore, dolore e gonfiore nella sede d'iniezione.

SR 57746A (XALIPRODEN) • Questo nuovo farmaco potrebbe agire aumentando l'effetto del fattore di crescita nervosa e facilitando i processi di reinnervazione.

I risultati di uno studio multicentrico condotto in Europa e negli USA non ha mostrato alcun effetto positivo aggiuntivo a quello del Riluzolo.

Quante e quali sperimentazioni?

BDNF (BRAIN DERIVED NEUROTROPHIC FACTOR) • Questo fattore di crescita nervosa (fattore neurotrofico di derivazione cerebrale) è stato sperimentato in due studi clinici sulla SLA. Il primo ha mostrato (malati trattati con BDNF per via sottocutanea) un rallentamento nella perdita delle funzioni respiratorie.

Il secondo, che prevedeva sempre l'inoculazione del farmaco per via sottocutanea, non ha mostrato una significativa differenza nella sopravvivenza dei pazienti dopo nove mesi di terapia rispetto a quelli che avevano ricevuto il placebo, e nemmeno significative differenze nella funzione respiratoria dopo sei mesi di trattamento.

Altri due studi sono stati recentemente condotti, uno con somministrazione sottocutanea e l'altro per via intratecale, ma i risultati non sono ancora noti.

CNTF (CILINARY NEUROTROPHIC FACTOR) • È efficace sull'animale ma inefficace e con effetti collaterali importanti nell'uomo somministrato per via sistemica. Questi effetti collaterali erano notevolmente ridotti dalla somministrazione intratecale, ma senza effetti sul decorso della malattia.

GDNF (GLIAL CELL-LINE DERIVED NEUROTROPHIC FACTOR) •

Nel corso di studi preclinici sugli animali – somministrato localmente nei nervi, iniettato a livello sottocutaneo o direttamente nel liquido cerebrospinale – ha mostrato di proteggere i motoneuroni da una progressiva degenerazione.

Somministrato per via intracerebroventricolare non ha mostrato alcun beneficio. Le sperimentazioni nella SLA sono state pertanto sospese.

Prospettive future

Cellule staminali

Il trapianto di cellule staminali consiste nel trasferimento di cellule staminali, cioè cellule ancora in grado di differenziarsi in diversi tessuti. Queste cellule possono essere prelevate dal midollo osseo dello stesso soggetto o da embrioni o feti. Molti studi si stanno conducendo anche sul sistema nervoso (midollo spinale e cervello) in animali da esperimento con buoni risultati sulla rigenerazione delle cellule nervose malate in differenti patologie del SNC sia di tipo focale sia degenerativo. Nell' uomo risultati promettenti sono stati ottenuti nel morbo di Parkinson, nella Corea di Huntington, nelle lesioni ischemiche.

Questo tipo di sperimentazione quindi sembra aprire spiragli di cura anche per la SLA. Il trasferimento all'uomo di questo tipo di sperimentazione, tuttavia, solleva alcune perplessità riguardanti i possibili effetti collaterali non completamente prevedibili. Tra questi ultimi, la possibilità che le cellule staminali, molto mobili, migrino nei tessuti sbagliati o sviluppino tumori. Non si sa, inoltre, se queste cellule possano scatenare reazioni autoimmuni dei tessuti in cui sono state trapiantate determinando un'autoaggressione.

Terapia genica

Consiste nell'inoculare dei vettori, generalmente virali (adenovirus o retrovirus), affinché infettando le cellule nervose, possano trasferire loro i geni di fattori trofici diventando esse stesse in grado di produrre queste molecole. Anche per la terapia genica il trasferimento all'uomo solleva molti quesiti etici e perplessità riguardanti i possibili effetti collaterali, non completamente prevedibili.

Riabilitazione e ausili

Che cosa vuol dire 'riabilitazione'?

Che l'ammalato di SLA non possa essere riabilitato è un luogo comune da superare; ingenera sfiducia e un clima di rinuncia terapeutica che aumentano la sofferenza del paziente.

⇒ Certamente il termine '**riabilitazione**', inteso come recupero delle normali funzioni dell'organismo, mal si adatta a chi è colpito da questa patologia. L'irreversibile progredire della debolezza muscolare rende vani, infatti, interventi che mirino a recuperare l'originaria funzionalità degli arti.

Per comprendere il senso dell'intervento riabilitativo nella SLA va ricordato il significato della parola 'abilità', cioè la capacità di usare strumenti: l'*homo habilis* è l'uomo che inizia proprio a usare strumenti. La disabilità, dunque, non è l'incapacità di svolgere una determinata azione (bere, aprire la porta) ma di usare strumenti (il bicchiere, la maniglia).

Con quali strumenti riabilitare?

⇒ Riabilitare il paziente con SLA è possibile se forniamo alla persona disabile nuovi strumenti e la addestriamo a servirsene in sostituzione di quelli che la malattia gli ha tolto. Esistono **ausili** idonei per ovviare ai problemi motori (ortesi, utensili modificati, ausili per il movimento e per il controllo dell'ambiente domestico) e alla difficoltà di comunicazione verbale (tabelle alfabetiche, sistemi di videoscrittura, sintetizzatori vocali).

La riabilitazione presuppone l'accettazione del deficit, la volontà di lottare contro la disabilità, di ridurre la dipendenza del malato e di migliorarne la qualità di vita.

Come riabilitare?

⇒ È necessario **personalizzare la riabilitazione, individuare i bisogni** più significativi nel singolo caso, **agire precocemente** prevedendo anche il tempo necessario all'addestramento, **verificare** l'efficacia dell'intervento nel tempo e **adeguare gli ausili** al cambiamento delle possibilità funzionali residue (si veda il vol. 3).

L'ambiente domestico e il posto di lavoro sono ovviamente i luoghi dove andrebbe calibrata qualunque azione riabilitativa, che dovrebbe comunque sempre prevedere la **formazione** e la **collaborazione** di familiari, amici, volontari.

Che cos'è la chinesioterapia?

La chinesioterapia

⇒ La chinesioterapia (curare attraverso il movimento) è un insieme di metodiche (ad esempio ginnastica attiva e passiva) che si propongono di mantenere mobili le articolazioni ed elastici i tendini e i muscoli (si veda il vol. 3). Le tecniche variano in funzione delle condizioni del paziente, delle sue capacità di movi-

Sintomi e rimedi

Perché è utile al paziente con SLA?

mento, del tipo di danno neurologico subito. È compito del **medico fisiatra** stabilire il piano di trattamento messo poi in atto dal fisioterapista.

Nel caso della SLA l'obiettivo della chinesiterapia non è il recupero di una funzione normale ma la conservazione di una certa autonomia nei movimenti e la prevenzione delle complicazioni della ridotta mobilità. È molto importante che il movimento di tutte le articolazioni entri a far parte delle abitudini quotidiane del paziente in ogni fase della malattia. In poche sedute, le opportune manovre di mobilizzazione possono essere facilmente apprese dal paziente e dai suoi familiari (**chinesiterapia didattica**), che potranno quindi ripeterle quotidianamente senza dover dipendere dal quasi sempre insufficiente personale dei servizi di riabilitazione. Se la sua mobilità è notevolmente ridotta è necessario che il fisioterapista insegni ai suoi familiari e a chi l'assiste gli accorgimenti e le manovre che consentono di trasferirla con sicurezza.

Come porsi nei confronti di terapie non convenzionali?

La medicina alternativa

Trattamenti non convenzionali quali l'omeopatia, l'agopuntura, lo shiatzu, la chiropratica, le tecniche di visualizzazione possono giocare un ruolo importante nella cura della SLA. Professionisti della medicina alternativa sono in grado talvolta di fornire un contributo importante al miglioramento della qualità di vita. Diffidi comunque di chi le promette risultati miracolosi, l'eliminazione dei sintomi o addirittura la guarigione.

Impegno e fiducia

Conclusione

Sappiamo ancora molto poco della SLA, tuttavia negli ultimi anni le conoscenze sono progredite, nuovi trattamenti sperimentati e resi disponibili. Con l'aiuto di nuovi farmaci si può oggi sperare di vivere a lungo mantenendo una buona qualità di vita. Il clima di rassegnazione e abbandono che un tempo circondava i pazienti si è tramutato, in molte realtà, in impegno nella ricerca e in fiducia nella possibilità di vivere in maniera accettabile nonostante la malattia.

Un sensibile contributo a questa inversione di rotta nel trattamento dei pazienti con SLA è stato offerto dal neurologo Forbes Norris, direttore del Centro Ricerca SLA di San Francisco e, fino alla sua scomparsa avvenuta nel 1993, considerato

una delle massime autorità in materia. Per primo egli ha accettato la sfida di questa terribile patologia e ci ha trasmesso un decalogo ancora attuale, cui possiamo utilmente ispirarci.

1. Non lasciare nulla di intentato

La diagnosi deve essere formulata da esperti e confermata indipendentemente. La diagnosi è solo clinica e mancano esami specifici.

2. Coltivare sempre la speranza

Anche se altre diagnosi sembrano improbabili, la speranza in una prognosi migliore deve essere mantenuta. La SLA potrebbe fermarsi e comportarsi come altre malattie del motoneurone meno maligne.

3. Questa è una malattia della famiglia

Tutta la famiglia deve essere coinvolta non appena la diagnosi sia confermata, perché molto del carico sarà sui familiari oltre che sul paziente.

4. Un intervento precoce per migliorare i sintomi

Molti sintomi della SLA possono essere migliorati con semplici trattamenti. Negare questi interventi oltre che fornire un cattivo servizio è immorale. Evitate che si sovrappongano ulteriori problemi curabili in una condizione già difficile.

5. Lei non è abbandonato e solo

La partecipazione più precoce possibile a sperimentazioni cliniche conferma realisticamente che il paziente non è solo e abbandonato ma un vasto gruppo di ricercatori in tutto il mondo sta lavorando per combattere questa malattia.

⇒ **6. Non c'è posto migliore della casa**

Nella maggior parte dei casi la cura domiciliare è la migliore. Brevi ricoveri in ospedale possono essere utili per i trattamenti più impegnativi ma è consigliabile la presenza di un familiare.

7. Un paziente informato è un paziente più attivo

Mantenere il malato informato è un dovere verso la sua persona e la sua intelligenza. La decisione del paziente va sempre rispettata. Le decisioni difficili vanno discusse apertamente e precocemente senza falsi pregiudizi prima che si rendano clinicamente necessarie. La decisione del malato di rifiutare le terapie tradizionali e sperimentali e di rivolgersi alla 'terapia alternativa' non deve ridurre l'attenzione degli operatori sanitari.

8. Il malato è in carico alla malattia

Non dimenticate mai che il paziente è in carico alla malattia e l'équipe medica e paramedica serve solo ad aiutare il paziente e i suoi familiari ad affrontarla nel migliore dei modi.

9. Mantenere le finanze familiari e la casa

Uguale attenzione deve essere riposta al mantenimento delle finanze familiari e della casa, soprattutto se il paziente è la principale fonte di sostentamento.

10. Mantenere alto il morale del paziente e della famiglia

Ogni cosa diventa più brutta e difficile se il morale è basso, d'altro canto un morale alto consente di affrontare anche i problemi che sembrano insuperabili.

Indagini per il paziente con SLA Prima della diagnosi

Indagine	Scopo	Rischi e disagio
Elettromiografia Studio neurofisiologico	Evidenziare i segni di sofferenza del 2° motoneurone nei muscoli di braccia e gambe. Confermare la diagnosi.	Nessun rischio. Fastidio legato alla puntura con ago nei muscoli e alla stimolazione elettrica.
Esami del sangue	Escludere altre malattie infiammatorie, infettive (Malattia di Lyme, HIV), del sangue, tumorali, tiroidee, autoimmunitarie.	Puntura venosa.
Risonanza magnetica nucleare Studio neuroradiologico	Escludere altre malattie dell'encefalo e del midollo spinale.	Nessuno.
Puntura lombare o rachicentesi Esame del <i>liquor</i> cerebrospinale (non sempre necessario)	Escludere altre malattie neurologiche.	In qualche caso cefalea per pochi giorni.
Biopsia del muscolo o del nervo (raramente necessaria)	Chiarire la diagnosi in casi atipici.	Variabile a seconda della sede e della tecnica.

Indagini per il paziente con SLA Dopo la diagnosi

Indagine	Scopo	Rischi e disagio
Seconda elettromiografia (dopo circa 6 mesi, non sempre necessaria)	Confermare la diagnosi.	Nessun rischio. Fastidio legato alla puntura con ago nei muscoli e alla stimolazione elettrica.
Spirometria (ogni 2-6 mesi, a seconda dei casi)	Valutare l'efficienza della muscolatura respiratoria.	Nessuno.
Emogasanalisi Misurazione della quantità di ossigeno e di anidride carbonica nel sangue arterioso	Valutare la funzione respiratoria.	Puntura arteriosa.
Ossimetria Stima della quantità di ossigeno nel sangue capillare con un sensore cutaneo	Valutare la funzione respiratoria: consente di monitorarne l'andamento nel corso del tempo (durante il sonno).	Nessuno.
Polisonnografia (raramente necessaria)	Valutare la funzione respiratoria durante il sonno.	Nessun rischio, minimo fastidio.
Esami del sangue	Controllare l'andamento delle terapie.	Puntura venosa.

Glossario

A

Agopuntura

Metodo terapeutico basato sulla pratica cinese di pungere, mediante aghi, specifici nervi periferici per alleviare il malessere legato a malattie dolorose.

ALS

V. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*.

Aminoacido

Composti chimici che formano la struttura principale delle proteine; molti di essi sono essenziali per l'alimentazione umana.

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)

V. Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Antibiotico

Farmaco in grado di distruggere i microrganismi o di bloccarne la crescita.

Anticorpo

Proteina presente nel sangue in grado di riconoscere in modo specifico alcune sostanze estranee (antigeni), ad esempio proteine batteriche o virali, e di distruggerle.

Anticorpo anti-GM1 e anti-VGCC

Anticorpi anomali (autoanticorpi) capaci di determinare una malattia dei nervi motori che può essere simile alle Malattie del Motoneurone.

Anticorpo anti-VGCC

Anticorpo anomalo (autoanticorpo) capace di determinare una malattia dei nervi motori che può essere simile alle Malattie del Motoneurone.

Antistaminico

Farmaco in grado, grazie a una somiglianza nella struttura chimica, di bloccare gli effetti (congestione nasale, prurito ecc.) dell'istamina (sostanza chimica che viene liberata nei processi di infiammazione).

Antivirale

Farmaco impiegato contro le infezioni virali: distrugge il virus o sopprime la sua replicazione.

Artrosi

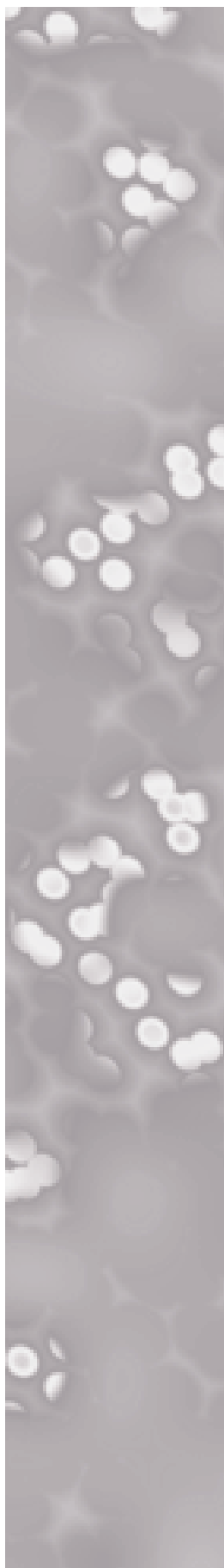
Malattia delle articolazioni (quelle più colpite sono l'anca, il ginocchio e la colonna vertebrale), molto diffusa, che tende ad aggravarsi con il tempo portando a una completa deformazione delle articolazioni stesse.

Assistente sociale

Persona esperta di sociologia (disciplina che studia i fenomeni e i processi sociali) e di legislazione sociale che svolge opera di assistenza in campo sindacale, scolastico, aziendale, sanitario ecc.

Assone

Prolungamento del corpo cellulare del neurone; è deputato alla trasmissione dell'impulso nervoso a distanza. Nel caso del motoneurone l'assone può superare il metro di lunghezza.

**Atrofia**

Deperimento, diminuzione delle dimensioni di una cellula, di un tessuto, di un organo o di parte di questo.

Atrofia Muscolare Progressiva

V. Atrofia Muscolare Spinale.

Atrofia Muscolare Spinale

V. anche Atrofia Muscolare Progressiva. Gruppo di malattie degenerative progressive delle cellule motorie del midollo spinale. Inizia di solito dai piccoli muscoli della mano, e si estende lentamente alle braccia e quindi alle gambe.

Ausilio

Aiuto.

B**Biopsia**

Prelievo di tessuto dagli organismi viventi da esaminare microscopicamente a scopo diagnostico.

C**Catetere**

Strumento flessibile a forma di tubo, aperto alle due estremità, utilizzato per estrarre liquidi da una cavità del corpo, in particolare per evacuare l'urina contenuta in vescica.

Chinesiterapia

Metodo terapeutico basato sul movimento attivo e passivo (ossia ginnastica e massaggio) finalizzato a migliorare la mobilità e la funzione di braccia e gambe, nonché a prevenire le complicazioni secondarie dovute alla ridotta o assente mobilità. Nella SLA dovrebbe accompagnare l'intero decorso della malattia.

Chinesiterapia didattica

Addestramento del malato e dei suoi familiari all'esecuzione di semplici esercizi da ripetere quando necessario, anche in assenza di personale specializzato.

Chiropratica

Tecnica manipolativa della colonna vertebrale e delle articolazioni.

Corpo cellulare

Porzione della cellula che contiene il nucleo.

Corteccia cerebrale

Rivestimento esterno del cervello formato da un sottile strato di materia grigia; è responsabile delle funzioni mentali più elevate (ad esempio il ricordo, il pensiero, la percezione).

Corteccia motoria

Area del lobo (porzione) frontale della corteccia cerebrale deputata al controllo motorio primario del corpo (movimenti volontari); vi risiedono i corpi cellulari dei motoneuroni corticali.

Crampo

Contrazione involontaria, dolorosa e transitoria di un muscolo o di un gruppo muscolare. Nella SLA è espressione di una iperattività dei motoneuroni spinali.

D

Denervazione

Conseguenza di una lesione nervosa che interrompe la connessione tra neurone e neurone o tra neurone e cellule muscolari.

Diagnosi

Processo logico con cui in medicina si definiscono sia l'esistenza sia la causa della malattia.

Dietista

Persona esperta nell'uso scientifico della dieta nello stato di salute e di malattia.

Distrofia Muscolare

Malattia ereditaria, geneticamente determinata, degenerativa e indolore caratterizzata da debolezza e atrofia muscolare, senza interessamento del sistema nervoso.

E

Eccito-tossicità

Meccanismo anomalo per cui l'eccesso di attività dei neuroni finisce per danneggiarli.

Elettromiografia

Registrazione e studio delle proprietà elettriche del muscolo scheletrico.

Emogasanalisi

Valutazione della percentuale di gas (ossigeno e anidride carbonica) presenti nel sangue arterioso.

Encefalo

Parte del sistema nervoso centrale contenuta nel cranio.

F

Farmaco immunosoppressore

Farmaco che previene o diminuisce la risposta immunitaria.

Fascicolazione

Piccola contrazione muscolare involontaria, visibile attraverso la cute, incapace di generare movimento.

Fattori di crescita nervosa

V. anche Fattori neurotrofici. Proteine che stimolano la crescita delle cellule nervose.

Fattori neurotrofici

V. Fattori di crescita nervosa.

Fecaloma

Ampio accumulo di materiale fecale nel retto o nel colon che si forma spesso in persone anziane o costrette a letto con stipsi (stitichezza) ostinata.

Fisiatra

Medico specializzato nelle tecniche di riabilitazione.

Fisioterapista

Terapista esperto nelle tecniche di riabilitazione.

Flebite

Processo infiammatorio acuto o cronico che interessa un vaso venoso. La malattia si accompagna a edema (gonfiore), rigidità e dolore della parte colpita.

G

Gastroenterologo

Medico specialista nelle malattie del tratto digerente.

Gene

Struttura in cui sono raccolte le informazioni necessarie alla produzione di proteine e da cui dipende lo sviluppo dei caratteri ereditari dell'individuo.

Glutammato

Aminoacido contenuto in elevata concentrazione nelle proteine dei muscoli e del tessuto nervoso, principale neurotrasmettitore.

H

HIV (Human Immunodeficiency Virus)

Virus dell'immunodeficienza umana acquisita che causa AIDS (*Acquired Immuno-Deficiency Syndrome*).

I

Inoculazione

Introduzione nell'organismo, mediante iniezione, di un vaccino o di un farmaco a scopo terapeutico.

Insulina

Ormone prodotto dal pancreas la cui carenza determina il diabete.

L

Liquido cerebrospinale

V. anche *Liquor* cerebrospinale. Liquido che riempie le cavità cerebrali; ha un'azione protettiva di tipo meccanico.

Liquor cerebrospinale

V. Liquido cerebrospinale.

Lou Gehrig's Disease

V. Malattia di Lou Gehrig.

M

Malattia di Lyme

Malattia infettiva trasmessa da una zecca. Può dare sintomi che possono far pensare alla Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Malattia cronica

Malattia che dura a lungo, con decorso lento, con la quale si deve convivere.

Malattia di Charcot

Sclerosi Laterale Amiotrofica; così chiamata, specialmente in Francia, dal nome del neurologo che per primo se ne occupò.

Malattia di Lou Gehrig

V. anche *Lou Gehrig's Disease*. Sclerosi Laterale Amiotrofica; così chiamata negli Stati Uniti in memoria di un famoso giocatore di baseball che ne fu affetto.

Malattia del Motoneurone

V. anche MdM. Malattia caratterizzata da debolezza muscolare e atrofia.

MdM

V. Malattia del Motoneurone.

Medicina alternativa

Medicina che non utilizza i metodi terapeutici convenzionali.

Midollo spinale

Porzione del sistema nervoso centrale contenuta nel canale vertebrale da cui lateralmente si dipartono i nervi spinali.

Miorilassante

Farmaco capace di diminuire la tensione muscolare, ridurre i crampi e gli spasmi.

MND

V. *Motor Neuron Disease*.

Mobilizzazione

Procedimento che serve per muovere le articolazioni.

Motoneurone

Cellula nervosa (neurone) del midollo spinale o dei centri motori della corteccia cerebrale che controlla l'attività contrattile dei muscoli volontari.

Motoneurone bulbare

V. Secondo Motoneurone.

Motoneurone centrale

V. Primo Motoneurone.

Motoneurone corticale

V. Primo Motoneurone.

Motoneurone periferico

V. Secondo Motoneurone.

Motoneurone spinale

V. Secondo Motoneurone.

Primo Motoneurone, o motoneurone centrale o corticale

Primo motoneurone localizzato nella corteccia cerebrale: trasporta il segnale nervoso attraverso prolungamenti che dal cervello arrivano al midollo spinale.

Secondo Motoneurone, o motoneurone periferico o spinale

Secondo motoneurone localizzato a livello del midollo spinale: trasporta il segnale nervoso dal midollo spinale ai muscoli.

Motor Neuron Disease

V. anche MND.

N**Neurofilamenti**

Sottili filamenti che formano lo scheletro portante l'architettura dei neuroni.

Neurofisiologo

Medico esperto di fisiologia, cioè dello studio delle funzioni del sistema nervoso.

Neurologo

Medico esperto del sistema nervoso e del trattamento delle malattie che lo interessano.

Neurone

Cellula che rappresenta l'unità fondamentale del sistema nervoso.

O

Omeopatia

Metodo terapeutico basato sul principio della "legge di similitudine", secondo cui una sostanza che somministrata a forti dosi fa insorgere disturbi in un soggetto sano è in grado invece, in dosi molto leggere, cioè diluite, di giovare a un soggetto malato.

Ortesi

Apparecchiatura o dispositivo ortopedico usato come supporto per permettere o migliorare la funzione di parti mobili del corpo, per correggere deformità.

Ortofonista

Terapista specializzato nella correzione dei disturbi della parola e nella riabilitazione della comunicazione.

Ossimetria notturna

Determinazione della saturazione di ossigeno nel sangue arterioso durante la notte. Nella SLA può rivelare una iniziale insufficienza respiratoria.

P

Paralisi

Perdita o riduzione delle funzione motoria volontaria di un arto o di una parte del corpo.

Placebo

Sostanza inattiva somministrata al paziente come se fosse un vero farmaco, per soddisfarlo.

Plasmaferesi

Sostituzione in un soggetto del suo plasma, contenente sostanze nocive, mediante trasfusione di plasma di donatore.

Pneumologo

Medico esperto in malattie dell'apparato respiratorio.

Poliomielite

Malattia infettiva di carattere virale che colpisce i motoneuroni spinali provocando paralisi.

Polisonnografia

Registrazione di diversi parametri fisiologici durante la fase di sonno.

Proteina

Molecola complessa formata da amminoacidi che costituiscono i principi alimentari fondamentali in tutti gli organismi.

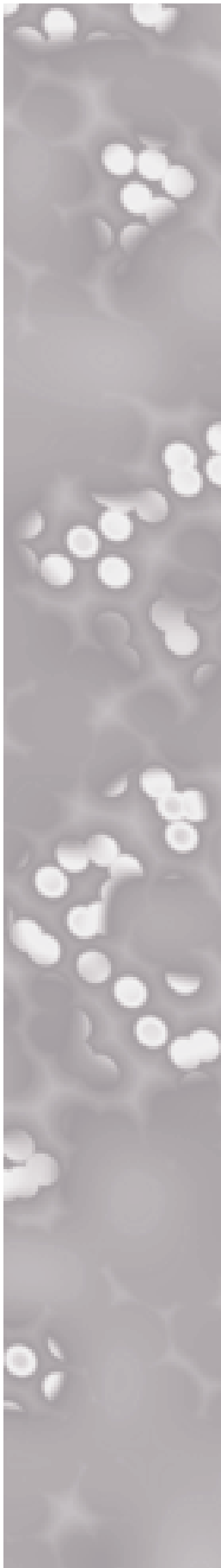
Psicologo

Esperto dello studio della mente e delle diverse attività mentali, soprattutto in relazione al comportamento umano e animale.

R

Rachicentesi

Prelievo di *liquor* cerebrospinale mediante puntura con ago apposito a livello dello spazio intervertebrale tra la 4-5 vertebra lombare; può essere effettuato con il soggetto supino o seduto.

**Radiografia**

Tecnica fotografica basata sulle proprietà di penetrazione dei raggi X; permette di ottenere immagini della struttura interna di un oggetto.

Ramificazioni terminali

Parte finale dell'assone o prolungamento principale di un neurone che, attraverso di esso, si mette in contatto con altri neuroni o fibre muscolari.

Randomizzazione

Nella ricerca di nuovi farmaci è il metodo per assegnare a caso un farmaco a ogni paziente.

Regione bulbare

Parte del sistema nervoso centrale posta tra il cervello e il midollo spinale; contiene i motoneuroni che controllano i muscoli della masticazione e del linguaggio.

Reinnervazione

Ricostruzione tramite collaterali di una fibra nervosa distrutta o degerata.

Rianimatore

Medico esperto nel ristabilire le funzioni vitali compromesse.

Risonanza magnetica nucleare

Esame che fornisce immagini molto dettagliate di regioni del corpo come l'encefalo e il midollo spinale.

S

Scialorrea

Perdita di saliva dalla bocca; ipersalivazione; aumento della normale quantità di saliva prodotta giornalmente.

Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

V. anche *Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)* / *Lou Gehrig's Disease* / *Malattia di Charcot*. Colpisce i motoneuroni (cellule nervose del cervello e del midollo spinale che controllano i muscoli) determinando debolezza e paralisi muscolare.

Sclerosi Laterale Primaria

Malattia del motoneurone in cui è danneggiato solo il primo motoneurone.

Sclerosi Multipla (Sclerosi a placche)

Malattia caratterizzata dalla presenza di aree multiple di demielinizzazione (perdita della guaina che circonda e isola elettricamente gli assoni). Non deve essere confusa con la Sclerosi Laterale Amiotrofica.

Sfintere

Fascio muscolare che circonda e mantiene chiuso un orificio naturale. Sfintere anale, sfintere vescicale.

Shiatzu

Metodo terapeutico basato sul massaggio e il rilassamento di particolari punti del corpo.

Sintomatico

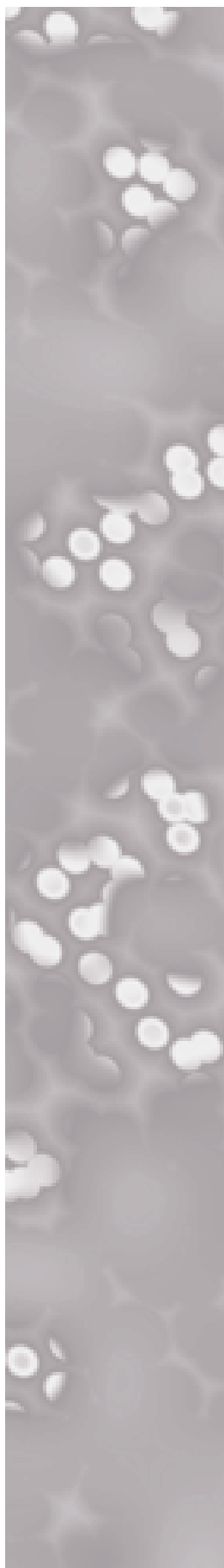
Dicesi di rimedio che riduce o elimina un disturbo senza rimuoverne la causa.

Sintomo

Manifestazione di evento patologico dell'organismo avvertita soggettivamente.

Sistema immunitario

Sistema di difesa interna dell'organismo umano.

**Sistema nervoso**

Sistema di organi che mette in correlazione gli accomodamenti e le reazioni di un organismo alle condizioni ambientali interne ed esterne.

SLA bulbare

Sclerosi Laterale Amiotrofica che colpisce i motoneuroni dell'area bulbare.

SLA familiare

Si verifica quando la malattia è presente in più membri della stessa famiglia.

Spasmo

Contrazione involontaria improvvisa e violenta di un muscolo o di un gruppo muscolare; genera dolore e alterazioni della funzione muscolare.

Spasticità

Aumento oltre il normale del tono muscolare che porta a rigidità della parte interessata.

Spirometria

Tecnica diagnostica non invasiva per la valutazione della funzione respiratoria.

Stretching

Insieme di esercizi che permette di mantenere una certa flessibilità ed elasticità della massa muscolare.

SuperOssidoDismutasi-1 (SOD1)

Enzima la cui attività può essere alterata a causa di mutazioni genetiche. L'alterato funzionamento della SOD1 è responsabile di alcuni casi di SLA familiare.

T

Tronco cerebrale

Parte del sistema nervoso tra cervello e midollo spinale.

Tube di Eustachio

Canale dell'orecchio medio che pone in comunicazione la cassa del timpano con la retrocavità delle fosse nasali.

U

Unità motoria

Unità formata da una cellula motoria nervosa e dalle molte fibre nervose innervate da essa.

Ventricoli cerebrali

Quattro cavità encefaliche contenenti liquido.

V

Via intratecale

All'interno del canale vertebrale o dei ventricoli cerebrali.

Infezione virale

Infezione causata da virus.

Virus

Organismo che si riproduce all'interno di cellule viventi ospiti di origine animale, vegetale o batterica.