

# “SLA”

## Sclerosi Laterale Amiotrofica

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), conosciuta anche come “Morbo di Lou Gehrig”, “malattia di Charcot” o “malattia dei motoneuroni”, è una malattia neurodegenerativa progressiva che colpisce i motoneuroni, cioè le cellule nervose cerebrali e del midollo spinale che trasmettono i comandi per il movimento dal cervello alla muscolatura scheletrica (volontaria). Ciò determina atrofia con perdita progressiva della forza muscolare fino ad arrivare a una progressiva paralisi e poi alla morte per insufficienza respiratoria. Nel paziente Sla rimangono tuttavia integre le funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriali. Esistono due gruppi di motoneuroni. Il primo, detto primo motoneurone o motoneurone centrale o corticale si trova nella corteccia cerebrale e trasporta il segnale nervoso attraverso l'assone sino al midollo spinale; il secondo, detto secondo motoneurone o motoneurone periferico spinale è formato da cellule nervose che trasportano il segnale dal midollo spinale alla muscolatura. La Sla è caratterizzata dal fatto che sia il primo che il secondo motoneurone vanno incontro a degenerazione e muoiono. Se viene danneggiato solo il motoneurone corticale parleremo di Sclerosi Laterale Primaria, mentre se è coinvolto solo il secondo motoneurone si parlerà di

atrofia muscolare spinale o atrofia muscolare progressiva. Nel caso di coinvolgimento del solo motoneurone bulbare si parlerà di paralisi bulbare progressiva.

La Sla in genere progredisce lentamente e la gravità può variare molto da un paziente all'altro. Anche nelle fasi più avanzate, la malattia colpisce soltanto il sistema motorio e rispar-

mia tutte le altre funzioni neurologiche.

Generalmente si ammalano di SLA individui adulti di età superiore ai 20 anni, di entrambi i sessi, con maggiore frequenza dopo i 60 anni.

L'incidenza è di circa 1,5-2 casi ogni 100.000 abitanti con una prevalenza di 6-8 malati ogni 100.000 abitanti; in Italia si manifestano in media tre



nuovi casi di SLA al giorno e attualmente si contano circa 5.000 ammalati.

### LE CAUSE

L'eziologia e la patogenesi della SLA sono ancora sconosciute, comunque è ormai accertato che la SLA è una malattia multifattoriale.

Le numerose ricerche in corso mirano a chiarire il ruolo di alcuni fattori:

- **Eccesso di glutammato:** sembra giochi un ruolo importante nella SLA: il suo accumulo all'interno della cellula provoca un effetto eccitotossico che porta alla morte della cellula stessa.
- **Predisposizione genetica;**
- **Carenza di fattori di crescita;**
- **Eccesso di anticorpi;**
- **Fattori tossico-ambientali:** esistono diversi elementi (alluminio, mercurio o piombo) o alcuni veleni e certi pesticidi agricoli che possono danneggiare i motoneuroni;
- **Virus;**
- **Stress ossidativo;**
- **Radicali liberi;**
- **Disfunzioni mitocondriali;**
- **Infiammazione;**
- **Apoptosi;**
- **Autoimmunità.**

### FORME DI SLA

Finora sono state identificate tre forme di SLA:

- **Sporadica:** la più comune forma di SLA, dal 90 al 95 % di tutti i casi
- **Familiare:** più di un caso in un unico ceppo familiare, conta un ridotto numero di casi, dal 5 al 10 %. Nel 1993, in alcune famiglie colpite da SLA familiare è stato accertato che la mutazione di un gene (SOD 1), può provocare la malattia. Attualmente sono state evidenziate altre due mutazioni.

- **Guam:** un'incidenza incredibilmente alta di casi, caratterizzata dalla associazione con sindrome demenziale e Parkinson, fu osservata negli anni '50 sull'Isola di Guam.

### I SINTOMI

I sintomi iniziali sono talmente impercettibili che spesso sono ignorati e variano da persona a persona; comune a tutti è la 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 o delle braccia e/o delle gambe che porta generalmente a far cadere oggetti, ad inciampare frequentemente o a compromettere semplici attività del vivere quotidiano quali vestirsi, lavarsi od abbottonarsi vestiti. Altre manifestazioni possono essere la difficoltà nel parlare, nel masticare, nel deglutire.

Oltre alla debolezza, si possono avvertire rigidità (spasticità) e contrazioni muscolari involontarie (fascicolazioni), anche dolorose (crampi muscolari).

Quando vengono coinvolti i muscoli respiratori, possono comparire affanno dopo sforzi lievi e difficoltà nel tossire.

Possono insorgere inoltre disturbi della parola e difficoltà di deglutizione.

### LA DIAGNOSI

La SLA è una malattia molto difficile da diagnosticare. Oggi non esiste alcun marcatore biologico o procedura per confermare senza alcun dubbio la diagnosi di SLA. E' solo attraverso un attento esame clinico, ripetuto nel tempo da parte di un neurologo esperto, ed una serie di esami diagnostici per escludere altre patologie

che emerge la diagnosi.

Si fa riferimento ai cosiddetti criteri definiti di El Escorial per definire i livelli di certezza diagnostica.

Seguendo tali criteri si può parlare di: *SlA sospetta:* segni di interessamento del 2° motoneurone in due distretti;

*SlA possibile:* presenza di segni clinici di compromissione del 1° e 2° motoneurone in un solo distretto segni del 2° motoneurone rostrali a quelli del 1°;

*SlA probabile:* segni clinici di compromissione del 1° e 2° motoneurone in almeno 2 distretti;

*SlA definitiva:* segni clinici di compromissione del 1° e 2° motoneurone in 3 regioni. Fondamentale è la presenza di segnali centrali e periferici nella stessa regione.

Per la diagnosi riveste un ruolo imprescindibile l'esame elettromiografico in grado di evidenziare i segni di sofferenza del II° motoneurone; complementare può essere utile la biopsia del nervo-muscolo. Tutti gli altri accertamenti (RMN encefalo e rachide, rachicentesi ecc.) servono solo ed esclusivamente per la diagnosi differenziale.

### LA TERAPIA

Al momento non esiste una terapia capace di guarire la SLA: l'unico farmaco approvato è il Riluzolo, la cui assunzione può rallentare la progressione della malattia.

Alcuni neurologi, secondo dati riportati dalla letteratura internazionale, ma non validati, suggeriscono terapie con antiossidanti come la vitamina E oppure integratori come il Coenzima Q-10 e la creatina fosfato.

Attualmente sono in corso alcuni trials sperimentali, alcuni con fattori di crescita (IGF-1), altri con nuove

molecole come ad esempio arimoclo-mol.

Esistono anche altri farmaci per ridurre i sintomi ed ausili per migliorare l'autonomia personale, il movimento e la comunicazione. Nei casi di disfa-gia è possibile intervenire con la

nutrizione entrale e supportare l'in-sufficienza ventilatoria con la ventila-zione non invasiva o invasiva.

E' comunque ormai dimostrato che l'i-nizio precoce della ventilazione non invasiva migliori sia la qualità della vita che la sopravvivenza.

Negli ultimi anni le ricerche si sono moltiplicate (l'Italia è attualmente il quarto Paese a mondo per numero di lavori scientifici prodotti, dopo Usa, Regno Unito e Giappone) e la speranza di trovare presto un rimedio definitivo si è fatta più concreta.



#### L'AISLA

Dal 1983, anno della sua costituzione, l'AISLA ONLUS (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, con sede a Novara e sezioni in varie regioni italiane) è un punto di riferimento per i pazienti e i loro famigliari.

L'Associazione intende perseguire esclusivamente finalità di utilità e solidarietà sociale con attività che interessano i settori di: assistenza sanitaria, sociale e socio-sanitaria; formazione; ricerca scientifica.

Gli scopi fondamentali dell'Associazione sono:

- promuovere la tutela, l'assistenza e la cura dei malati di SLA, garantendone la dignità personale per una migliore qualità della vita;
- stimolare e diffondere la conoscenza delle problematiche connesse alla SLA al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica, le Autorità politiche, sanitarie e socio-assistenziali, nei confronti dei malati e dei loro familiari;
- sollecitare le Autorità competenti perché provvedano con rapidità e accuratezza di diagnosi a fornire trattamenti e cure adeguate ai malati di SLA e la necessaria assistenza ai familiari;
- promuovere e/o sostenere anche in collaborazione con Istituzioni Pubbliche e/o private, attività di ricerca scientifica e di studio per l'approfondimento delle conoscenze scientifiche circa i modelli e le tecniche di intervento nell'ambito della SLA;
- promuovere e/o organizzare percorsi di formazione professionale del personale sanitario e socio-assistenziale che opera nell'ambito della SLA;
- informare i malati, i loro familiari e quanti li seguono nel trattamento, sulla malattia, sulle possibilità di cura e di assistenza;
- promuovere la presenza sul territorio di referenti dell'Associazione così da costituire delle rappresentanze locali tra i soci vicino agli ammalati e favorire il nascere di gruppi di supporto per le loro famiglie;
- promuovere e/o contribuire alla raccolta ed all'elaborazione dei dati epidemiologici su base regionale, nazionale ed internazionale, in collaborazione con le Istituzioni sanitarie preposte;
- aderire ad organismi nazionali ed internazionali che si occupano di SLA per meglio conseguire gli scopi sociali;
- promuovere la raccolta di fondi, ricevere ed eventualmente elargire contributi e donazioni, anche in natura, e concludere tutte le operazioni necessarie ed utili per il conseguimento dei fini statutari.

Dal 2003, al fine di sostenere ulteriormente pazienti, famigliari e supportare il personale di assistenza abbiamo aperto, presso la sede nazionale di Novara, il "Centro d'ascolto e consulenza sulla SLA", mediante il quale è possibile entrare telefonicamente in contatto con alcuni esperti (neurologi, psicologi, fisiatra e specialista della comunicazione) relativamente a tutte le problematiche derivate dalla malattia.

Dal 2006 è stato istituito un Comitato Etico Scientifico al fine di garantire la massima trasparenza nella valutazione di progetti di ricerca, sia di base che clinica, sulla malattia per progetti specifici. La valutazione tecnica viene affidata a Reviewers internazionali con valutazioni sia a distanza che in study-session.

Per saperne di più: tel.: 199.24.24.66; e-mail: [segreteria@aisla.it](mailto:segreteria@aisla.it), [www.aisla.it](http://www.aisla.it).