



*A cura del prof. Antonio Toscano, Professore Ordinario di Neurologia, Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Messina*



Si stima che in Italia almeno 80.000-100.000 pazienti siano affetti da Malattie Neuromuscolari (MNM). La classificazione delle MNM (forme genetiche e forme acquisite) è un'area clinica e scientifica in continua evoluzione. Ad oggi, verosimilmente, almeno 200-300 diverse forme di MNM sono state riconosciute nel territorio Nazionale. Il 90% delle MNM è rappresentato da malattie rare. Per questo, la prevenzione di tali malattie è, spesso, un percorso articolato e complesso.

La loro prevenzione, in maniera sistematica, è possibile soprattutto per le patologie acquisite, ma oggi, sempre più frequentemente, anche per quelle genetiche. Per tali motivi, si ricorre spesso ad un consulto specialistico presso quei Centri che sono in grado di offrire percorsi di diagnosi e cura completi e multidisciplinari.

In questo contesto, nasce quindi l'esigenza sia di formare gli operatori sanitari sia di informare e sensibilizzare la popolazione, fornendo gli strumenti adeguati per un corretto approccio a questo tipo di patologie che, essendo rare, risultano più difficili da riconoscere e, quindi, da prevenire e diagnosticare.



Prof. Antonio Toscano

Riconoscere precocemente i segni e i sintomi di una malattia neuromuscolare significa avviare tempestivamente, specie nei Centri specializzati, il percorso diagnostico del paziente (e anche dei suoi familiari, nei casi di malattie genetiche) con il sostegno di neurologi o pediatri esperti in MNM, auspicabilmente in equipé con altri specialisti (per esempio, genetisti, fisiatri, pneumologi, psicologi, cardiologi, fisioterapisti, logopedisti, etc.), così da affrontare le varie forme di MNM.

L'obiettivo è quello di cercare di diagnosticare e/o prevenire queste malattie e di offrire al paziente un servizio comprensivo di un ambulatorio specialistico in cui ad un'attenta anamnesi e valutazione clinica globale e neurologica segua l'esecuzione, in tempi adeguati, di esami di laboratorio di screening, la programmazione di esami elettrofisiologici, neuroradiologici, biotici e genetico-molecolari. Un ambulatorio, dunque, che consenta la presa in carico globale del paziente.

Nell'ambito delle malattie neuromuscolari, il termine prevenzione acquista un significato più ampio. Se da un lato, una volta identificato il difetto genetico primario o la forma acquisita, vi è la possibilità di offrire al paziente e alla famiglia l'opportunità di ricorrere a una consulenza clinica e/o genetica o eseguire test prenatali, dall'altro, l'identificazione precoce della malattia permette l'attuazione di un piano assistenziale-terapeutico mirato alle esigenze del paziente, con l'obiettivo di prevenire la progressione della patologia stessa.

Possiamo considerare 3 livelli di prevenzione: primaria, secondaria e terziaria.

Nella prevenzione primaria, quando abbiamo a che fare con forme acquisite, dobbiamo assicurarci con la dovuta attenzione che il paziente conosca il percorso da compiere. Per esempio, nella neuropatia diabetica, la malattia neuromuscolare più frequente al mondo che può manifestarsi con formicolio alle mani ed ai piedi, instabilità nel camminare e nell'equilibrio, il consiglio deve essere abbastanza diretto perché il paziente deve tenere sotto controllo fin da subito i livelli glicemici così da evitare il manifestarsi delle complicazioni neuromuscolari. Nelle forme genetiche, dopo uno studio (screening) neonatale, è necessaria una consulenza genetica per i portatori o per le portatrici per cercare di influenzare positivamente incidenza e prevalenza della malattia (vedi casi di SMA diagnosticati prima della nascita).

Nella prevenzione secondaria delle forme acquisite, è necessario informare il paziente sui rischi legati alla necessità di rendersi disponibile ai controlli clinici periodici (vedi per es. forme di neuropatia

infiammatoria cronica) per vagliare i risultati delle terapie in corso. Nelle forme genetiche, nei casi in cui vi è già un familiare affetto, è opportuno ricorrere ad una consulenza prenatale o postnatale, attuando dei colloqui con la coppia a rischio di malattia genetica documentata, da effettuare con il genetista, per acquisire informazioni che consentano alla coppia stessa di decidere in merito all'esito della gravidanza (interruzione o prosecuzione) e, eventualmente, ridurre così il rischio di ricorrenza. È altresì importante trattare, quando possibile, i soggetti presintomatici: ciò potrà essere utile nel ridurre la gravità e lo sviluppo della malattia (ad esempio, soggetti con neuropatia amiloidosica da mutazioni del gene della transtiretina).

Infine, la prevenzione terziaria sia per le forme acquisite che genetiche: è fondamentale trattare i pazienti con malattia diagnosticata quando già manifesta, pianificando un piano assistenziale specifico al fine di prevenire lo sviluppo di complicanze, quali la comparsa di retrazioni osteo-tendinee, scoliosi, complicanze respiratorie e/o cardiache.

Inoltre, gli interventi farmacologici utilizzati per prevenire e/o trattare l'insufficienza cardiaca hanno portato ad un enorme miglioramento della qualità e dell'aspettativa di vita di pazienti affetti da diverse malattie neuromuscolari, come nel caso dei pazienti affetti da SLA o Distrofie muscolari o malattie o da forme secondarie a malattie sistemiche (disturbi immunitari, endocrinologici, etc.).

A tal proposito, è noto che da un punto di vista terapeutico oggi stiamo partecipando ad un momento storico nel quale la possibilità di trattare alcune patologie neuromuscolari è diventata realtà, come nel caso della terapia genica con l'uso di oligonucleotidi antisenso (Nusinersen) per i pazienti affetti da SMA o nel caso della terapia con enzima ricombinante ERT (Myozyme) per i pazienti affetti da Malattia di Pompe. In entrambi i casi, studi scientifici hanno dimostrato come l'inizio precoce del trattamento si accompagni a migliori risultati all'analisi delle misure di *outcome* e alle prove funzionali.

La prevenzione e la ricerca della diagnosi nelle MNM costituiscono passaggi fondamentali e necessari per poter seguire e consigliare al meglio i pazienti e i loro familiari. Il paziente deve essere pienamente informato sulle implicazioni della malattia per sé e per la propria famiglia onde valutare le aspettative e la qualità di vita che gli si prospetta, nonché i rischi/benefici di un possibile test genetico precoce per i familiari e per evitare, fatto non trascurabile, i cosiddetti "viaggi della speranza".