CLINICA E SINTOMATOLOGIA DELLA SCLEROSI MULTIPLA

La patologia presenta manifestazioni cliniche estremamente variabili che attraversano la quasi totalità delle alterazioni semeiologiche correlate ad un danno del SNC. Nella malattia viene coinvolta la sostanza bianca encefalica, cerebellare, del tronco encefalico e spinale. Molto spesso è colpito il nervo ottico. Alla demielinizzazione si associa secondariamente un danno assonale, che in ogni caso riveste un ruolo primario nei processi di progressione della malattia e di atrofia cerebrale.[21]

Circa l'85% dei pazienti affetti da sclerosi multipla esordisce con un sintomo neurologico acuto suggestivo di un evento demielinizzante.[54,55] Tale evento costituisce una sindrome clinicamente isolata (CIS), termine che viene utilizzato appunto per descrivere un episodio clinico iniziale in cui il paziente ha segni e sintomi suggestivi di un disordine demielinizzante infiammatorio.[56] Per essere definito CIS, l'episodio dovrebbe durare almeno 24 ore ed occorrere in assenza di febbre o infezioni, senza evidenza clinica di encefalopatia.[56,57] Dovrebbe avere un andamento acuto o subacuto che raggiunge un picco rapidamente (2-3 settimane). Una sindrome clinicamente isolata è per definizione sempre isolata nel tempo, e può avere o meno disseminazione spaziale (CIS multifocale o monofocale).

Può coinvolgere il nervo ottico, il midollo spinale, il tronco encefalico, il cervelletto o anche gli emisferi cerebrali. La sindrome clinicamente isolata più studiata in relazione alla sclerosi multipla è la neurite ottica, che ha un tasso di conversione in SM che varia tra il 10 e l'85% dei pazienti.[58,59]

Le diverse manifestazioni di sindrome clinicamente isolata, suddivise in tipiche e atipiche, sono riassunte nella tabella I.

Tabella I: Tabella CIS. Le manifestazioni cliniche di sindrome clinicamente isolata sono state suddivise per regione neuroanatomica in tipiche per SM o atipiche per SM[60]

Nervo ottico
Caratteristiche tipiche • Neurite ottica monofocale • Lieve dolore ai movimenti oculari • Ridotta acuità visiva e visione dei colori • Disco ottico normale o leggero swelling • Il miglioramento inizia entro 3 settimane dall'onset • Deficit pupillare afferente
Caratteristiche atipiche • Neurite ottica bilaterale • Senza dolore o con dolore molto severo • No percezione della luce • Severa emorragia ed essudato • Estesa perdita del visus • Vitreite e neuroretinite • Fotofobia
Tronco encefalico o cervelletto

Caratteristiche tipiche • Oftalmoplegia internucleare bilaterale • Atassia e nistagmo evocato da fissazione • Paralisi del sesto nervo cranico (in pz tra i 20 e 40 anni) • Fenomeni parossistici (che durano almeno 24 ore) • Segni multifocali (ad es. ipoestesia facciale e vertigine)
Caratteristiche atipiche • Oftalmoplegia completa • Segni associati a territori vascolari • Nevralgia del trigemino isolata • Neuropatia progressiva trigeminale • Disturbi del movimento • Debolezza oculare o bulbare fluttuante
Midollo spinale
Caratteristiche tipiche • Mielite trasversa incompleta • Segno di Lhermitte • Sintomi sfinterici • Debolezza asimmetrica agli arti • Deafferentazione arto terminale • Risoluzione tra le 4h e i 21 giorni
Caratteristiche atipiche • Mielite trasversa completa • Sindrome di Brown-Séquard completa • Sindrome della cauda equina • Territorio di lesione dell'arteria spinale anteriore • Dolore localizzato o radicolare • Paraparesi spastica progressiva e simmetrica o atassia sensitiva progressiva (da coinvolgimento delle colonne posteriori) • Aumento dei livelli di tutte le modalità sensitive • Areflessia
Emisferi cerebrali
Caratteristiche tipiche • Emiparesi • Emiparestesie
Caratteristiche atipiche • Encefalopatia • Epilessia • Cecità corticale
Il mancato recupero è una caratteristica atipica per tutte le CIS.

La conseguenza della demielinizzazione multifocale è l'eterogeneità dei sintomi e dei segni tipici della SM: possono essere presenti sintomi e segni motori, sensitivi, cerebellari, deficit delle funzioni cognitive, deficit dei nervi cranici, disfunzioni intestinali, urinarie, sessuali, oltre a numerosi sintomi parossistici.

Negli anni 50 è stata stabilita la prima scala per valutare l'entità di tali deficit e la disabilità in corso di SM, la DSS, ideata da John Kurtzke. In seguito venne ampliata da Kurtzke in quella che è la scala di disabilità tuttora utilizzata, l'expanded disability status scale (EDSS).[61]

Tabella II: Scala di valutazione della disabilità di Kurtzke EDSS[61]

Tabella EDSS Kurtzke
0.0 – Esame neurologico normale (grado 0 in tutti gli FS)
1.0 – Non disabilità, minimi segni ad un FS (ad es. grado 1)
1.5 – Non disabilità, minimi segni in più di un FS
2.0 – Minima disabilità in un FS (ad es. un FS 2 gli altri 0 o 1)
2.5 – Minima disabilità in 2 FS

3.0 – Moderata disabilità in un FS (ad es. un FS 3, gli altri 0 o 1) oppure minima disabilità in 3 o 4 FS (grado 2, gli altri 0 o 1). Comunque pienamente deambulante
3.5 – Pienamente deambulante ma con moderata disabilità in un FS a grado 3 e uno o due FS a grado 2; oppure 2 FS grado 3 e 5 FS a grado 2
4.0 – Pienamente deambulante senza aiuti e autosufficiente; un FS a grado 4 o combinazione di altri gradi che superano gli step precedenti. Cammina senza aiuto per più di 500m.
4.5 – Pienamente deambulante senza aiuto, lavora l'intera giornata con assistenza occasionale; un FS a grado 4 o combinazione di altri gradi che superano gli step precedenti. Cammina senza aiuto per 300m.
5.0 – Deambulante senza aiuto per almeno 200m; disabilità severa che impedisce attività giornaliere (ad es. lavorare l'intera giornata senza speciali accorgimenti); FS solitamente solo un grado 5 isolato o una combinazione che eccede i precedenti step.
5.5 – Deambulante senza aiuto per circa 100 metri; disabilità severa che preclude attività a tempo pieno; FS: un grado 5 isolato o che eccede i precedenti step.
6.0 – Assistenza alla deambulazione intermittente o costante e unilaterale per percorrere 100 metri senza riposo. Combinazione di almeno 2 FS a grado 3.
6.5 – Assistenza alla deambulazione costante e bilaterale per percorrere almeno 20 metri senza riposo. Combinazione di almeno 2 FS a grado 3.
7.0 – Incapace di camminare oltre 5 metri anche con aiuto. Autonomo se in sedia a rotelle. Solitamente vi sta circa 12h/die. Combinazione di almeno 2 FS a grado 4; raramente grado 5 piramidale isolato.
7.5 – Incapace di fare più di pochi passi; costretto alla sedia a rotelle; può necessitare di aiuto nei trasporti e non riesce ad essere autonomo per l'intera giornata. Combinazione di almeno 2 FS a grado 4.
8.0 – Costretto a letto o sedia. Può stare fuori dal letto buona parte della giornata (in sedia a rotelle). Mantiene igiene personale e buon uso delle braccia. Solitamente combinazione di diversi FS a grado 4.
8.5 – Costretto a letto buona parte della giornata. Mantiene parte di igiene personale e moderato uso delle braccia. Solitamente combinazione di diversi FS a grado 4.
9.0 – Paziente a letto, può comunicare e mangiare. Combinazione di molti FS a grado 4.
9.5 – Paziente a letto, incapace di comunicare o ingoiare. Combinazione di molti FS a grado 4.
10.0 – Morte a causa di sclerosi multipla

La scala permette di descrivere disabilità e la presentazione clinica proteiforme della patologia. Si articola in gruppi funzionali (detti FS, sistemi funzionali) che sono stati descritti come mutualmente esclusivi neuroanatomicamente, ma che possono globalmente descrivere con precisione la totalità delle anomalie neurologiche che ad un esame obiettivo possono essere attribuite alla sclerosi multipla. Gli FS non sono additivi e ciascuno può essere paragonato in follow-up con il singolo parametro stesso, ed insieme vanno a definire l'EDSS.

È importante infine sottolineare come la SM possa manifestarsi non solo con segni e sintomi neurologici, ma anche con deficit cognitivi e con disturbi psichiatrici.