

## **MALATTIA DEL MOTONEURONE**

### **Che cosa è il motoneurone?**

Con il termine motoneurone (o neurone di moto) definiamo quei neuroni presenti nel sistema nervoso centrale che attivati inducono la contrazione del muscolo permettendo di eseguire movimenti volontari.

La via nervosa che induce il movimento volontario è costituita infatti da:

*Primo motoneurone*: è presente a livello della corteccia cerebrale. I suoi prolungamenti (assoni) scendono verso la parte inferiore del corpo formando un fascio di fibre, il cosiddetto fascio piramidale. Queste fibre raggiungono il secondo motoneurone trasmettendogli l'impulso elettrico.

Il *secondo motoneurone*, che si trova a livello del tronco encefalo e del midollo spinale, una volta attivato genera anche esso un impulso elettrico che percorre il suo prolungamento (assone) e raggiunge la fibra muscolare. Qui tramite la cosiddetta giunzione neuro-muscolare il segnale viene trasmesso al muscolo che si contrae.

### **Cosa sono le malattie del motoneurone?**

Sono un gruppo di malattie causate dalla degenerazione del motoneurone. La causa di tale degenerazione non è chiara nella maggior parte dei casi. In genere si verifica la progressiva morte dei neuroni di moto mentre gli altri gruppi di neuroni vengono risparmiati.

### **Quali sono le malattie del motoneurone?**

Sono un gruppo di malattie rare e numerose. La più importante è la sclerosi laterale amiotrofica.

## **SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA, malattia di Charcot, morbo di Lou Gehrig)**

### **Definizione**

E' una malattia degenerativa del sistema di moto che colpisce sia il primo che il secondo motoneurone.

### **Da che cosa è causata?**

La causa della malattia è attualmente sconosciuta. I ricercatori hanno proposto diverse ipotesi nessuna delle quali è stata ancora confermata.

Tra le ipotesi proposte vi sono la presenza di un forte stress ossidativo nella cellula, una alterazione dei mitocondri (la centrale energetica cellulare), una alterazione di certe proteine che si aggregano all'interno della cellula ecc...

## **Come si manifesta?**

In genere i sintomi iniziano verso i 50 anni e sono la conseguenza del danno ai motoneuroni.

Esistono tre principali forme di presentazione dei sintomi.

### *SLA tipica o comune (50%) dei casi*

Il paziente inizialmente riferisce una debolezza ad una mano per cui ad esempio non riesce più a far girare la chiave nella serratura o ha difficoltà ad abbottonarsi la camicia. A questa debolezza si associa un “dimagrimento” della mano. Il volume dei muscoli della mano diminuisce, si parla di atrofia.

Nelle fasi iniziali possono essere presenti anche crampi o scattini nella mano (“fascicolazioni”).

Questi sintomi con il passare del tempo si diffondono ad altre parti del corpo tra cui le gambe rendendo difficile il movimento. Successivamente nel corso della malattia si possono sviluppare difficoltà nel parlare, nel deglutire e nella respirazione.

### *Forma bulbare (o paralisi bulbare progressiva) (circa 25% dei casi)*

I sintomi di esordio sono dati da una difficoltà ad articolare le parole (specie i suoni labiali e linguali) con una voce che assume un timbro nasale per la paralisi del velo palatino. Inoltre la voce può diventare flebile per l'interessamento delle corde vocali. A ciò si può aggiungere una difficoltà a deglutire ed a muovere la lingua. La malattia in seguito diffonde anche alle gambe ed alle braccia con debolezza ed atrofia come nella forma comune.

### *Forma agli arti inferiori (pseudo-polineuropatica) (circa 25% dei casi)*

I sintomi esordiscono alle gambe, il soggetto inciampa perché ha difficoltà a sollevare la punta del piede. Spesso si associano crampi e “scattini” muscolari (fascicolazioni) sempre localizzati alle gambe. Progressivamente la debolezza si estende agli altri distretti interessati dalla forma comune. Questa forma è definita pseudo-polineuropatica perché l'esordio è simile a quello delle polineuropatie.

## **Come si fa la diagnosi?**

Il primo passo del processo diagnostico è la visita neurologica. Il riscontro contemporaneo di segni clinici di danno di primo e secondo motoneurone indirizza verso una diagnosi di malattia del motoneurone tipo sclerosi laterale amiotrofica.

E' importante escludere altre possibili condizioni che mimano la sclerosi laterale amiotrofica, a tale scopo diversi esami strumentali possono essere utilizzati:

*Elettromiografia:* è un esame che valuta l'attività elettrica del muscolo e dei nervi. E' in grado di

svelare alterazioni a questi livelli e di individuare la sede della lesione. Nel corso della malattia l'elettromiografia mostra i segni di denervazione che indicano una sofferenza del secondo motoneurone.

*Risonanza magnetica encefalo e spinale:* è utile per escludere malattie del midollo cervicale (per esempio compressioni) che possono simulare i sintomi delle malattie del motoneurone.

*Biopsia di muscolo:* da eseguire quando non è chiara la diagnosi e si vogliono escludere patologie del muscolo che possono simulare una sclerosi laterale amiotrofica all'esordio come la miosite a corpi inclusi

*Potenziali evocati motori:* consiste in una stimolazione della corteccia motoria e nella registrazione dell'attività muscolare da essa indotta. E' possibile così valutare tutta la via motoria dal primo motoneurone fino alla fibra muscolare.

Una volta che sono stati raccolti tutti i dati, in presenza di danno cronico e progressivo del primo e secondo motoneurone, escluse tutte le altre patologie, è possibile fare diagnosi di sclerosi laterale amiotrofica.

## **Gestione e trattamento**

L'unico farmaco che ha dimostrato di rallentare l'evoluzione della malattia, è il riluzolo.

E' importante seguire il paziente in centri multidisciplinari per tenere sotto controllo le possibili complicanze della malattia al fine di migliorare la qualità di vita del paziente.

Tra i problemi che richiedono un monitoraggio attento vi sono:

*-problemi respiratori:* si è visto che il trattamento precoce di una insufficienza respiratoria migliora la sopravvivenza dei pazienti. E' importante monitorare il quadro respiratorio del paziente per valutare l'utilizzo di una ventilazione non-invasiva (maschera facciale che facilita la respirazione del paziente).

*-problemi di deglutizione:* nel corso della malattia può insorgere una difficoltà a deglutire gli alimenti (disfagia) che può portare ad una scarsa alimentazione ed ad un dimagrimento del paziente. In una prima fase è importante intervenire sugli alimenti adattandone la consistenza a seconda delle esigenze del paziente. Per esempio utilizzare polveri addensanti in presenza di una disfagia per i liquidi. A tale scopo potrà essere utile il parere di un dietologo. Qualora la deglutizione peggiori ulteriormente non consentendo al paziente di alimentarsi ed idratarsi a sufficienza sarà necessario ricorrere alla nutrizione per via enterale tramite gastrostomia percutanea endoscopica (si collega un tubicino direttamente con lo stomaco attraverso il quale il paziente viene alimentato).

Scialorrea: una possibile complicanza è una eccessiva produzione di saliva che può essere trattata con anticolinergici o nei casi resistenti con iniezione di tossina botulinica nella parotide o nelle ghiandole sottomandibolari.