

MIASTENIA GRAVIS

Frequenza: 5 persone su 100.000

Definizione

Malattia della placca neuromuscolare di origine autoimmune.

La placca neuromuscolare è la zona di contatto tra l'assone del neurone motore che conduce l'impulso e la fibra muscolare. Tra la parte terminale del neurone motore e la fibra muscolare vi è uno spazio, lo spazio sinaptico, dove avviene la trasmissione dell'impulso. Infatti quando eseguiamo un movimento il neurone motore (sotto comando) fa partire l'impulso che, arrivato alla fine dell'assone, induce il rilascio di acetilcolina. Questa proteina è fondamentale perché funge da “messaggero” tra il nervo ed il muscolo. Infatti si lega a recettori specifici presenti nella fibra muscolare inducendo una cascata di eventi che terminano con la contrazione muscolare.

Quale è la causa?

La miastenia gravis è una malattia autoimmune.

Il sistema immunitario serve per difendere l'organismo dagli attacchi provenienti dall'esterno. In certe patologie vi è una alterazione in questo sistema difensivo che riconosce come estranee componenti del proprio corpo attaccandole.

Nel caso della miastenia il sistema immunitario attacca tramite anticorpi la placca neuromuscolare rendendola meno funzionale.

In particolare si formano anticorpi contro i recettori dell'acetilcolina o contro i recettori tirosina chinasi MUSK.

Come si manifesta?

La caratteristica fondamentale della malattia è la cosiddetta faticabilità. I sintomi dei pazienti si aggravano dopo sforzo o la sera, mentre il riposo li fa regredire. Tipicamente il paziente può riferire di vedere doppio alla sera dopo una lettura prolungata oppure di avere difficoltà nella masticazione durante il pasto. Nel primo caso sono i muscoli oculari che si affaticano, nel secondo quelli della masticazione.

E' importante comunque distinguere l'esauribilità di determinati muscoli dalla debolezza generalizzata, astenia, sintomo non specifico della malattia.

I sintomi variano a seconda dei muscoli coinvolti.

Muscoli extra-oculari: sono i muscoli che permettono il movimento degli occhi nelle varie direzioni dello spazio. Un loro coinvolgimento causa visione doppia (diplopia). Spesso la malattia comincia

da questi muscoli. Associato alla diplopia può esservi un abbassamento della palpebra superiore (ptosi) per deficit del muscolo corrispondente. Se per oltre tre anni i sintomi oculari rimangono l'unica manifestazione della malattia si parla di miastenia oculare (10-15% dei casi). Se invece vengono progressivamente coinvolti i muscoli delle braccia, della respirazione e/o deglutizione si parla di miastenia generalizzata.

Muscoli innervati dai nervi cranici

I muscoli della faccia possono essere colpiti conferendo ai pazienti una tipica espressione facciale caratterizzata da scarsa mimica, labbra semiaperte e calo della palpebra.

Il paziente può avere anche difficoltà a masticare ed a deglutire gli alimenti.

Il coinvolgimento dei muscoli della lingua, labbra e palato può comportare una difficoltà nella parola: tipicamente dopo aver pronunciato alcune parole il paziente sviluppa una difficoltà sempre maggiore nel linguaggio (per il fenomeno tipico della faticabilità).

Muscolatura del collo: la debolezza dei muscoli del collo può causare una difficoltà a sostenere il capo che tende in avanti.

Muscolatura degli arti: il paziente può avere difficoltà a sollevare le braccia (per esempio quando si pettina), a camminare, salire le scale.

Muscoli per la respirazione: uno dei problemi maggiori della miastenia è il coinvolgimento dei muscoli deputati alla respirazione che può portare ad una insufficienza respiratoria.

Diagnosi

Per effettuare una corretta diagnosi è innanzitutto fondamentale rivolgersi ad uno specialista neurologo che è in grado di ricercare e riconoscere segni e sintomi tipici della malattia, in particolare il fenomeno della faticabilità (criterio clinico).

Tra gli esami utili per confermare il sospetto diagnostico di miastenia vi sono:

Test al tensilon.

Si somministra per via endovenosa un farmaco (edrofonio cloruro) in grado di migliorare rapidamente e transitoriamente i sintomi in caso di miastenia. Il medico valuta il paziente prima e dopo la somministrazione del farmaco. La presenza di un netto miglioramento della sintomatologia è suggestiva di miastenia (criterio farmacologico).

Elettromiografia.

Questo esame consente di valutare lo stato del muscolo e la funzionalità della placca neuromuscolare. Il riscontro di un'alterazione nella trasmissione dell'impulso nervoso è un elemento a favore della diagnosi di miastenia (criterio elettrofisiologico).

Esame immunologico: tra tutti gli esami è quello più specifico e consiste nella ricerca di anticorpi contro il recettore dell'acetilcolina o eventualmente contro il MUSK su campione di sangue (criterio

immunologico).

Gestione e trattamento

La miastenia è una malattia cronica e come tale va seguita nel tempo da uno specialista. E' fondamentale individualizzare la terapia ovvero adattare il dosaggio al singolo paziente a seconda del quadro clinico e della fase della malattia.

I principali farmaci in uso sono gli anticolinesterasici e gli immunosoppressori.

Gli anticolinesterasici agiscono sui sintomi ma non sulla causa della malattia. Essi infatti facilitano la trasmissione dell'impulso a livello della placca neuromuscolare.

Gli immunosoppressori, tra cui gli steroidi, agiscono invece sulla causa della patologia poiché inibiscono il sistema immunitario riducendo così anche l'attacco erroneo alla placca neuromuscolare.

Una volta effettuata la diagnosi di miastenia è fondamentale effettuare una TAC del torace per valutare la presenza di una alterazione del timo che si riscontra nella maggior parte dei pazienti con miastenia. Il timo è un organo importante nello sviluppo del sistema immunitario.

Nei pazienti in cui si riscontra un tumore del timo (timoma) bisogna effettuare un intervento chirurgico di rimozione di questo organo. Nei pazienti giovani è a volte consigliabile asportare il timo anche in assenza del tumore poiché è stato riscontrato un miglioramento dei sintomi a seguito dell'intervento chirurgico.

E' importante che i pazienti affetti da miastenia facciano particolare attenzione ai farmaci che utilizzano. Diverse medicine possono infatti peggiorare il quadro clinico della malattia fino a causare delle vere e proprie crisi miasteniche.

Nella "crisi miastenica" si ha un netto peggioramento dei sintomi della malattia e la debolezza dei muscoli può essere tale da causare una insufficienza respiratoria.

Tra i farmaci più pericolosi vi sono gli anestetici; è bene quindi effettuare una consulenza neurologica prima di eventuali interventi chirurgici. Anche le infezioni ed i traumi, possono causare un peggioramento della sintomatologia.