


A photograph showing a doctor with grey hair and glasses, wearing a white lab coat and a stethoscope, pointing at a large monitor displaying multiple MRI scans of a spine. A woman with long brown hair is looking at the screen from the left. The Roche logo is in the top right corner.

Roche

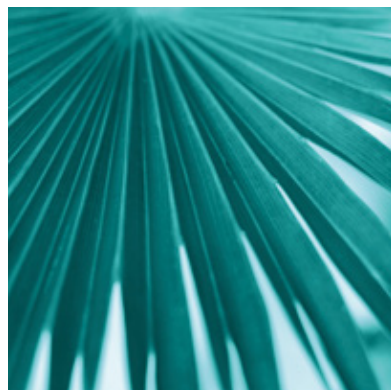
## **DIFFERENZE E PUNTI IN COMUNE: SCLEROSI MULTIPLA E DISTURBI DELLO SPETTRO DELLA NEUROMIELITE OTTICA**

Una panoramica per pazienti e familiari

A dark grey circular graphic containing two stylized icons: a brain at the top and an eye at the bottom, both rendered in a light grey color.

# COSA SONO I NMOSD?

→ DA PAGINA 6



# SM VS. NMOSD

→ A PAGINA 14



# INDICE

<b>SM... o piuttosto NMOSD?</b>	<b>4</b>
<b>Cosa sono i NMOSD?</b>	<b>6</b>
Cosa succede quando si hanno i NMOSD?	<b>6</b>
Quali sintomi possono manifestarsi?	<b>7</b>
Come vengono diagnosticati i NMOSD?	<b>8</b>
Quali opzioni terapeutiche ci sono?	<b>8</b>
<b>Che cos'è la sclerosi multipla?</b>	<b>10</b>
Cosa succede quando si ha la sclerosi multipla?	<b>10</b>
Quali sintomi possono manifestarsi?	<b>11</b>
Come viene diagnosticata la sclerosi multipla?	<b>12</b>
Quali opzioni terapeutiche ci sono?	<b>12</b>
<b>NMOSD e MS a confronto</b>	<b>14</b>



CHE COS'È  
LA SCLEROSI MULTIPLA?

→ DA PAGINA 10



# SM... O PIUTTOSTO NMOSD?

*La sclerosi multipla (SM) e i disturbi dello spettro della neuromielite ottica (NMOSD) sono due malattie differenti. Perché quindi un opuscolo che parla di entrambe?*

La SM e i NMOSD hanno molti punti in comune. Per molto tempo i NMOSD sono stati persino considerati una variante della SM e ritenuti soggetti alle stesse raccomandazioni terapeutiche (con conseguenze talvolta sfavorevoli). Questo perché alcuni dei farmaci utilizzati per la SM non hanno alcun effetto se si ha NMOSD o possono addirittura peggiorare la situazione. Purtroppo ancora oggi si verificano troppo spesso diagnosi errate. Uno dei motivi è che la SM ha un'incidenza molto più elevata rispetto ai NMOSD, che sono invece annoverati tra le malattie rare.

Nel frattempo sono emerse procedure diagnostiche che aiutano i medici a distinguere i NMOSD dalla SM. Ed è fondamentale diagnosticare correttamente la malattia, poiché da ciò dipende l'esito delle terapie. Per entrambe le malattie vale quanto segue: un trattamento precoce può influire positivamente sul decorso della malattia.

Con il presente opuscolo si desidera offrire una panoramica sulle caratteristiche, sulla diagnosi e sulle opzioni terapeutiche della SM e dei NMOSD, cercando di fare chiarezza sugli aspetti in comune e sulle differenze di queste due malattie.



# COSA SONO I NMOSD?

*NMOSD sta per “Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders”, che in italiano si traduce con “disturbi dello spettro della neuromielite ottica”. Si tratta di un gruppo di malattie infiammatorie del sistema nervoso centrale che interessa il cervello e il midollo spinale. I NMOSD si presentano prevalentemente sotto forma di ricadute.*

## NUMERI

- La malattia colpisce da 0,5 a 5 persone su 100.000
- Le donne hanno fino a 9 volte più probabilità di ammalarsi rispetto agli uomini
- La maggior parte delle persone sviluppa la malattia a 39 anni

## ■ COSA SUCCEDE QUANDO SI HANNO I NMOSD?

I NMOSD fanno parte delle malattie autoimmuni, patologie in cui delle cellule di difesa del sistema immunitario “impazzite” attaccano le strutture del corpo stesso. Nel caso dei NMOSD si tratta di una proteina presente su determinate cellule del sistema nervoso centrale (SNC) che si chiama aquaporina 4 (AQP4), contro cui le cellule di difesa “impazzite” sviluppano dei cosiddetti autoanticorpi anti-AQP4. Questo fenomeno genera infiammazioni e di conseguenza causa il danneggiamento di cellule nervose; ciò interessa esclusivamente i nervi ottici e il midollo spinale.

## QUALI SINTOMI POSSONO MANIFESTARSI?

A seconda che le infiammazioni si manifestino nel nervo ottico o nel midollo spinale, i sintomi caratteristici dei NMOSD possono essere:

- **Infiammazione del nervo ottico**  
Da disturbi a perdita della vista
- **Infiammazione del midollo spinale**  
Disturbi della sensibilità e debolezza in braccia e gambe fino a paralisi; talvolta anche disturbi vescicali

In alcuni pazienti affetti da NMOSD, le infiammazioni si manifestano in altre regioni del cervello, portando all'emergere di sintomi diversi come singhiozzo o vomito incoercibili o esaurimento. I sintomi dei NMOSD sono di carattere recidivante-remittente e solitamente la mancanza di un trattamento in seguito a una ricaduta potrebbe impedirne una corretta regressione. Tra una ricaduta e l'altra la malattia non progredisce. La gravità dei sintomi varia notevolmente da paziente a paziente.

*La scoperta dell'autoanticorpo anti-aquaporina 4 (AQP4) alla fine del 2004 ha fornito ai medici uno strumento diagnostico che oggi permette di distinguere i NMOSD dalla SM: circa due terzi dei pazienti affetti da NMOSD presentano autoanticorpi nel sangue, cosa che invece con la SM non si verifica.*



i

## COME VENGONO DIAGNOSTICATI I NMOSD?

In caso di sospetto di NMOSD, la diagnosi avviene mediante vari esami. Questi servono anche a escludere altre malattie, come ad esempio la sclerosi multipla. Tra le procedure diagnostiche più importanti figurano la risonanza magnetica per immagini (RMI) e l'analisi del sangue volta a rilevare la presenza degli autoanticorpi anti-AQP4 tipici dei NMOSD. Ulteriori esami integrativi includono:

- **Colloquio approfondito (anamnesi)**
- **Esame fisico**
- **Esame delle funzioni nervose**
- **Analisi del liquido cerebrospinale (esame diagnostico del liquor)**

## QUALI OPZIONI TERAPEUTICHE CI SONO?

A oggi non esiste ancora una cura contro i NMOSD. Tuttavia, sono disponibili farmaci sia per il trattamento di una ricaduta acuta (trattamento delle ricadute) che per la prevenzione di nuove ricadute (terapia di profilassi). Poiché i sintomi non regrediscono in modo ottimale dopo una ricaduta, ciò può causare rapidamente gravi ripercussioni. Per questo è importante avviare il prima possibile una terapia farmacologica mirata a contrastare le ricadute e a prevenire di nuove.

*A oggi si sa per certo che gli autoanticorpi anti-AQP4 giocano un ruolo fondamentale nel decorso dei NMOSD. Tuttavia, non è ancora stato scoperto ciò che scatena la malattia.*





## SINTOMI IN CASO DI DISTURBI DELLO SPETTRO DELLA NEUROMIOLITE OTTICA



# CHE COS'È LA SCLEROSI MULTIPLA?

*La sclerosi multipla (SM) è una malattia cronico-infiammatoria del sistema nervoso centrale. A causa dell'ampio spettro di sintomi che caratterizzano questa patologia, la SM è chiamata anche la “malattia dai mille volti”.*

## NUMERI

- 15.000 persone in Svizzera sono affette da SM
- La maggior parte delle persone sviluppa la malattia a 29 anni
- Nell'85% dei casi la SM è recidivante-remittente

## ■ COSA SUCCEDDE QUANDO SI HA LA SCLEROSI MULTIPLA?

La sclerosi multipla, proprio come i NMOSD, fa parte delle malattie autoimmuni. Nella SM, le cellule di difesa “impazzite” attaccano i rivestimenti delle fibre nervose del sistema nervoso centrale (SNC). Questi rivestimenti, chiamati anche “guaine mieliniche”, permettono la trasmissione efficace di informazioni tra il sistema nervoso centrale e i muscoli e gli organi sensoriali. In questo modo il corpo controlla i movimenti e percepisce gli stimoli provenienti dall'ambiente circostante. Gli attacchi delle cellule di difesa “impazzite” provocano infiammazioni permanenti e, successivamente, il danneggiamento delle guaine mieliniche. Ne consegue che le informazioni che il sistema nervoso centrale dovrebbe trasmettere ai muscoli e agli organi sensoriali vengono trasmesse solo in modo incompleto o proprio per niente.

## QUALI SINTOMI POSSONO MANIFESTARSI?

Le infiammazioni alle guaine mieliniche possono verificarsi in punti molto diversi del cervello e del midollo spinale, motivo per cui possono manifestarsi numerosi sintomi e il decorso della malattia varia da paziente a paziente. I sintomi tipici della SM includono:

- Compromissione di coordinazione e movimenti
- Debolezza muscolare
- Disturbi della vista
- Disturbi della sensibilità
- Compromissioni cognitive
- Disturbi del linguaggio
- Fatigue
- Dolore
- Disturbi vescicali

Anche la MS si presenta prevalentemente sotto forma di ricadute, ma, a differenza dei NMOSD, nella SM i sintomi in seguito alle ricadute tendono a regredire. Tuttavia, in assenza di trattamenti, la SM progredisce anche fra una ricaduta e l'altra o anche in assenza di ricadute (forma progressiva).

*Nemmeno nel caso della SM sono note le cause scatenanti. Gli esperti presumono che l'insorgere della malattia sia legato a un insieme di diversi fattori, fra cui determinati fattori ambientali, cause genetiche e infezioni croniche.*



*i*

## **COME VIENE DIAGNOSTICATA LA SCLEROSI MULTIPLA?**

La varietà di sintomi della SM che spesso caratterizzano anche altre malattie rende difficile il processo di diagnosi. Inoltre, non esiste un unico esame per poter provare la presenza della SM; al contrario, servono molti accertamenti per giungere a una diagnosi certa. Gli esami includono:

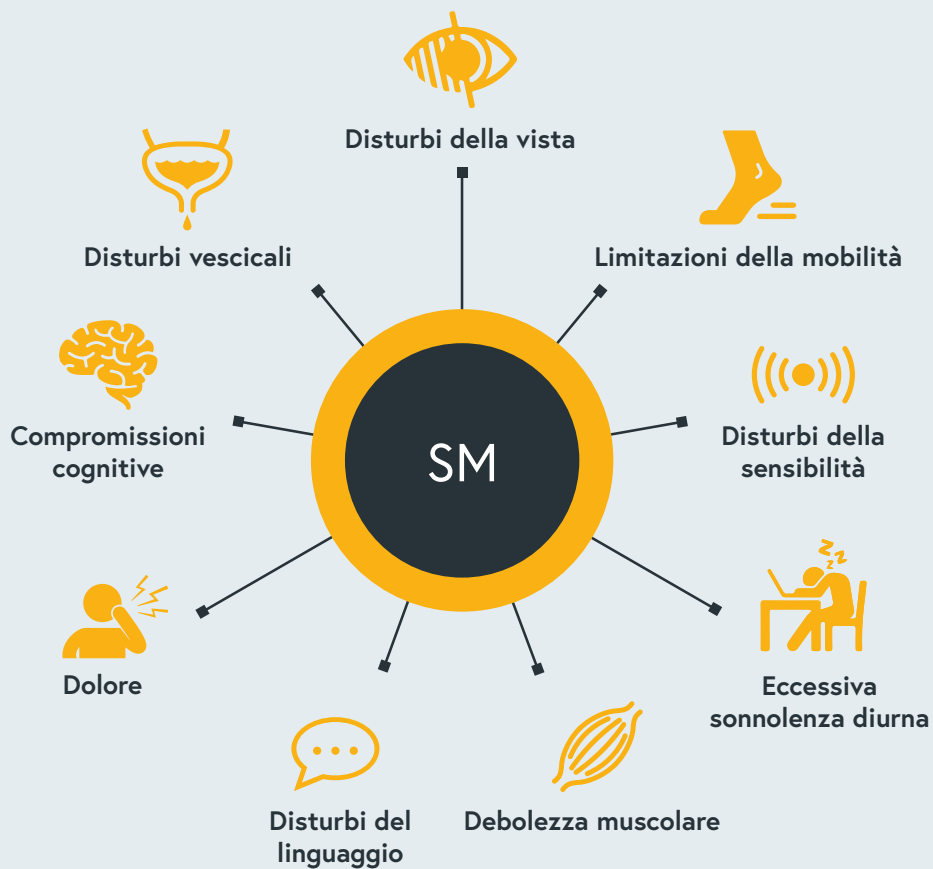
- **Colloquio approfondito (anamnesi)**
- **Esame fisico**
- **Analisi del sangue**
- **Risonanza magnetica per immagini (RMI)**
- **Esame delle funzioni nervose**
- **Analisi del liquido cerebrospinale (esame diagnostico del liquor)**

## **QUALI OPZIONI TERAPEUTICHE CI SONO?**

Anche per la sclerosi multipla al momento non è stata ancora trovata una cura. Tuttavia sono a disposizione diversi farmaci che possono intervenire sulla malattia. Con queste cosiddette terapie volte a modificare il decorso è possibile influire positivamente sullo sviluppo della malattia. Per rallentare il più possibile gli effetti causati dalla SM sarebbe bene avviare il trattamento quanto prima.

Oltre ai farmaci che mirano a modificare il decorso della malattia, sono a disposizione il trattamento delle ricadute con cortisone e ulteriori misure integrative volte a trattare i sintomi.

## SINTOMI IN CASO DI SCLEROSI MULTIPLA



# NMOSD E SM A CONFRONTO

*I NMOSD e la SM colpiscono entrambi il sistema nervoso centrale, più nello specifico il cervello e il midollo spinale. Questo comporta il manifestarsi di sintomi simili. Sia i NMOSD che la SM (nella maggior parte dei casi) si presentano prevalentemente sotto forma di ricadute. Tuttavia le due malattie presentano anche alcune differenze:*

	SM	NMOSD
<b>Decorso</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 85% con ricadute</li> <li>▪ 15% senza ricadute</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Sempre con ricadute</li> <li>▪ Nel 10 – 20% solo una ricaduta</li> </ul>
<b>Sintomi</b>	Vari	Solitamente disturbi della vista e/o disturbi della sensibilità fino a paralisi in braccia e gambe
<b>Compromissioni</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Solitamente i sintomi regrediscono (completamente) dopo una ricaduta</li> <li>▪ Peggioramento a prescindere dalle ricadute</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ I sintomi non regrediscono in modo ottimale dopo una ricaduta</li> <li>▪ Peggioramento dovuto solo a un'eventuale ricaduta</li> </ul>
<b>Età media di esordio della malattia</b>	Ca. 29 anni	Ca. 39 anni
<b>Distribuzione di genere (uomo : donna)</b>	Circa 1 : 3 (in caso di SM recidivante-remittente)	Circa 1 : 9
<b>DIAGNOSI</b>		
<b>Autoanticorpi anti-AQP4</b>	Non presenti	In circa l'75% dei casi
<b>RMI</b>	Numerose alterazioni corte in cervello e midollo spinale	Alterazioni estese soprattutto in nervi ottici e midollo spinale
<b>Anticorpi nel liquido cerebrospinale "bande oligoclonali"</b>	In > 80%	In < 20%



Crediti immagine: Titolo immagine: PeopleImages/iStock, pag. 2 Aleksandra Kaiudina/iStock, baona/iStock, pag. 3 zaizev/photocase.de, Pablo Heimplatz/unsplash, pag. 5 AleksandarNakic/iStock, pag. 9 LeS./iStock, LaylaBird/iStock, pag. 13 kirisa99/iStock, S.15 MILLES STUDIO/Stocksy

## ULTERIORI INFORMAZIONI

*[www.roche-focus-persona.ch](http://www.roche-focus-persona.ch)*

Sul portale dedicato ai pazienti sono disponibili informazioni dettagliate per questi ultimi e i familiari.





Roche Pharma (Svizzera) SA  
4052 Basilea

07/2020 M-CH-00000100