

**MALATTIE
DEMIELINIZZANTI**

**SCLEROSI MULTIPLA E
SINDROMI CORRELATE**

Eterogeneità

- L'E. è una caratteristica comune delle malattie genetiche umane.
- L'E. clinica si riferisce a fenotipi molto variabili che possono essere osservati in pazienti con la stessa malattia
- L'E. neurofisiologica non può prescindere dalla clinica

Epidemiologia SM

- **Nel mondo si contano circa 2,5-3 milioni di persone con SM, di cui 600.000 in Europa e circa 110.000 in Italia.**
- La distribuzione della malattia non è uniforme: è più diffusa nelle zone lontane dall'Equatore a clima temperato, in particolare Nord Europa, Stati Uniti, Nuova Zelanda e Australia del Sud.

Esordio e patogenesi

- **La SM può esordire a ogni età della vita, ma è diagnosticata per lo più tra i 20 e i 40 anni e nelle donne, che risultano colpite in numero doppio rispetto agli uomini**
- **La sclerosi multipla è una malattia neurodegenerativa demielinizzante, cioè con lesioni a carico del sistema nervoso centrale.**

Esordio

- **disturbi visivi**: intesi come un calo visivo rapido e significativo o uno sdoppiamento della vista o come movimenti non controllabili dell'occhio;
- **disturbi delle sensibilità**: rilevanti e persistenti formicolii, sensazione di intorpidimento degli arti o perdita di sensibilità al tatto, difficoltà a percepire il caldo e il freddo;
- **fatica e debolezza**: percepita come difficoltà a svolgere e a sostenere attività anche usuali, perdita di forza muscolare.

Sindromi cliniche all'esordio

- Neurite ottica 35-40% nervo ottico
- Mielite 30-35% midollo spinale
- Atassia cerebellare 15% cervelletto
- Diplopia nistagmo 7-10 % tronco encefalico

Diagnosi

- Criteria diagnostici
 - Potenziali evocati
 - Puntura lombare
 - risonanza magnetica
 - Visita neurologica

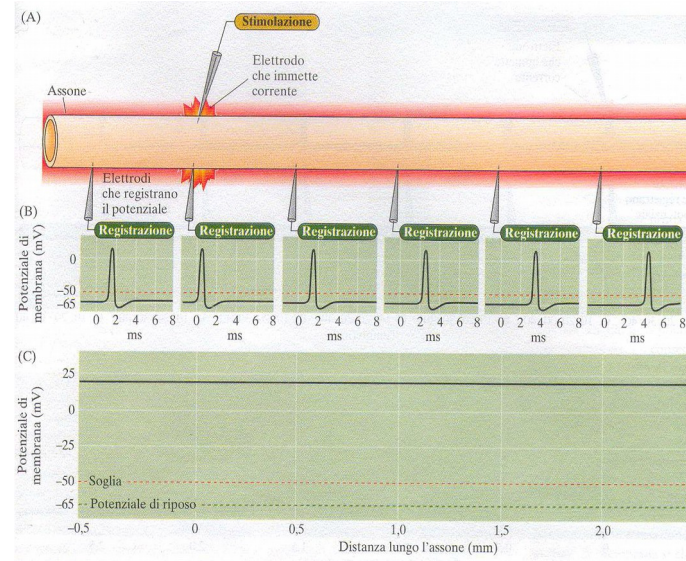
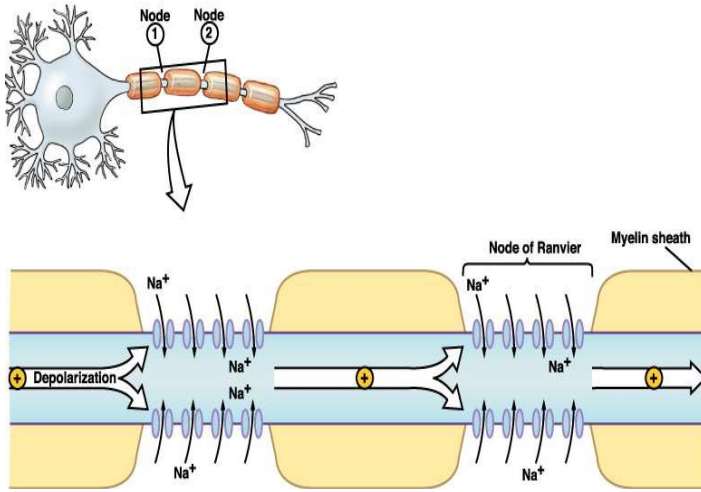
Bisogna conoscere....

- “In December 1822, I was obliged to have my letters read to me, and their answers written as my eyes were so attacked that when fixed upon minute objects indistinctness of vision was the consequence”

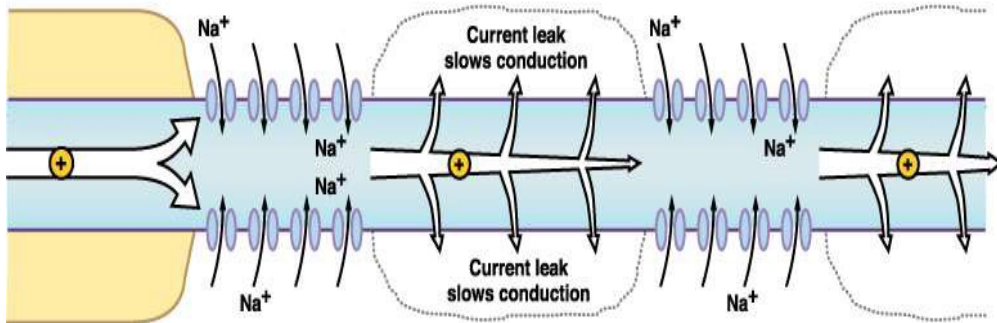


- *Augustus d'Este, 1794–1848*
- Augusto d'Este è la prima persona registrata per la quale una diagnosi certa di sclerosi multipla può essere fatta. Il corso della sua MS, che non è stata diagnosticata durante la sua vita, è conosciuto dai diari che teneva.

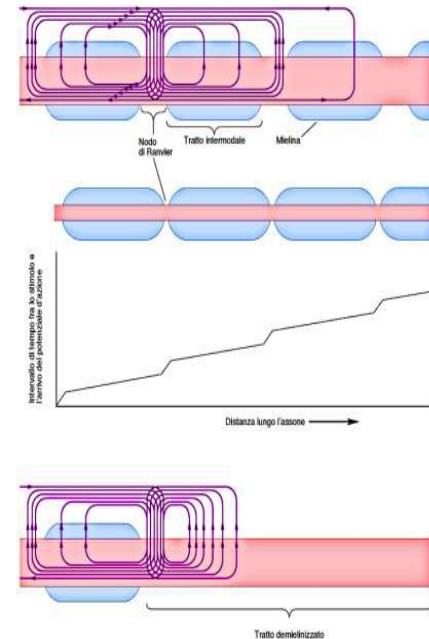
Il potenziale d'azione si propaga a grandi distanze senza decremento permettendo la **conduzione dell'informazione nervosa**.



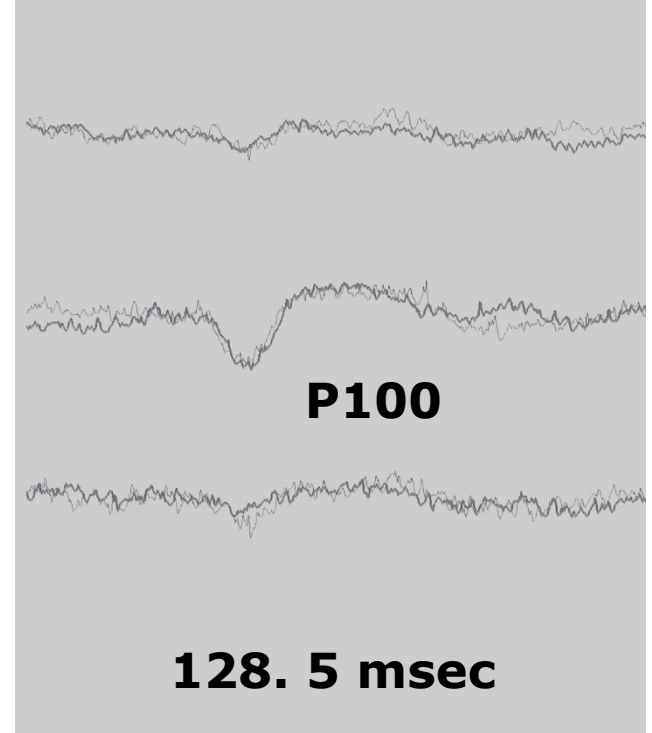
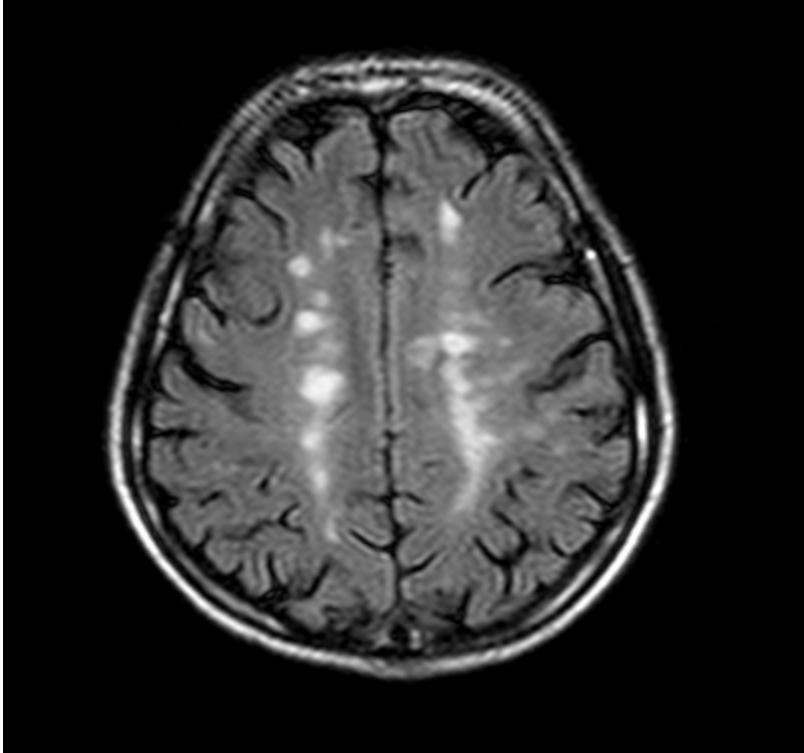
oligodendroglia



Perdita di Corrente Conduzione lenta

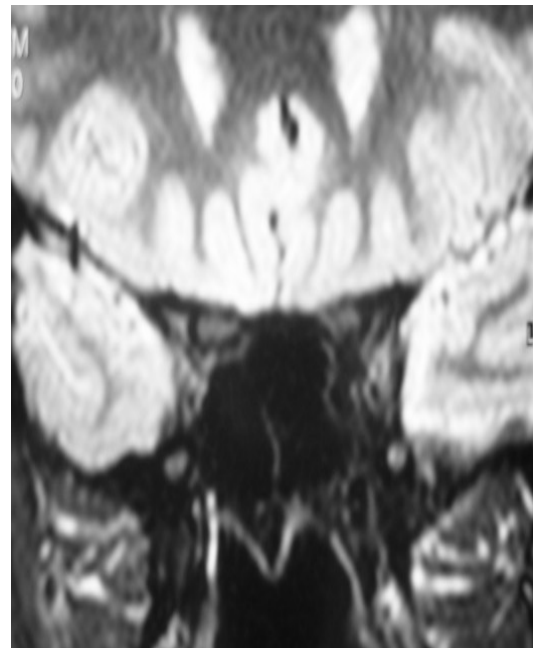


Diagnosi facile?

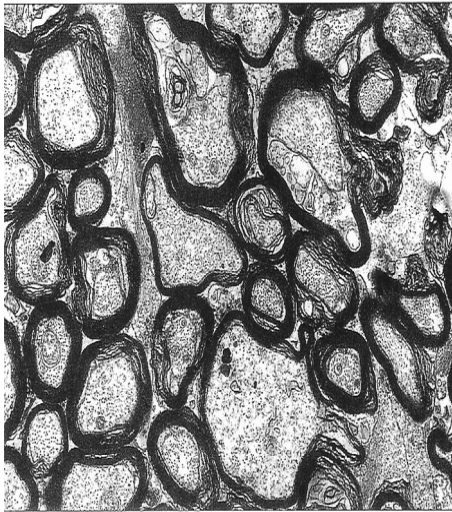


BANDE OLIGOCLONALI NEL LIQUOR: POSITIVE

NERVO OTTI



NERVO OTTICO

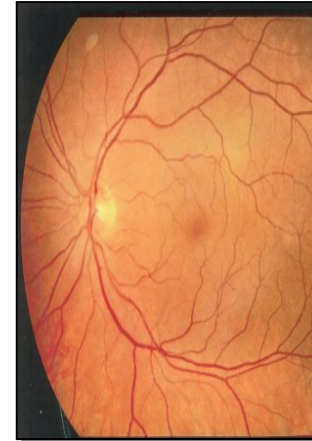


1 μ

SEZIONE 5 MM DISTALE AL
BULBO

ASSONI 0,6 – 0,9 μ (P β)

ASSONI 1-2 μ (P α)



CONI/BASTONCELLI = 1 / 25 ($3 \cdot 10^6 / 75 \cdot 10^6$)

FIBRE NERVO OTTICO: $1 \cdot 10^6$ (2%
CENTRIFUGHE)

DIMENSIONI NERVO OTTICO:
5mmX 5 cm

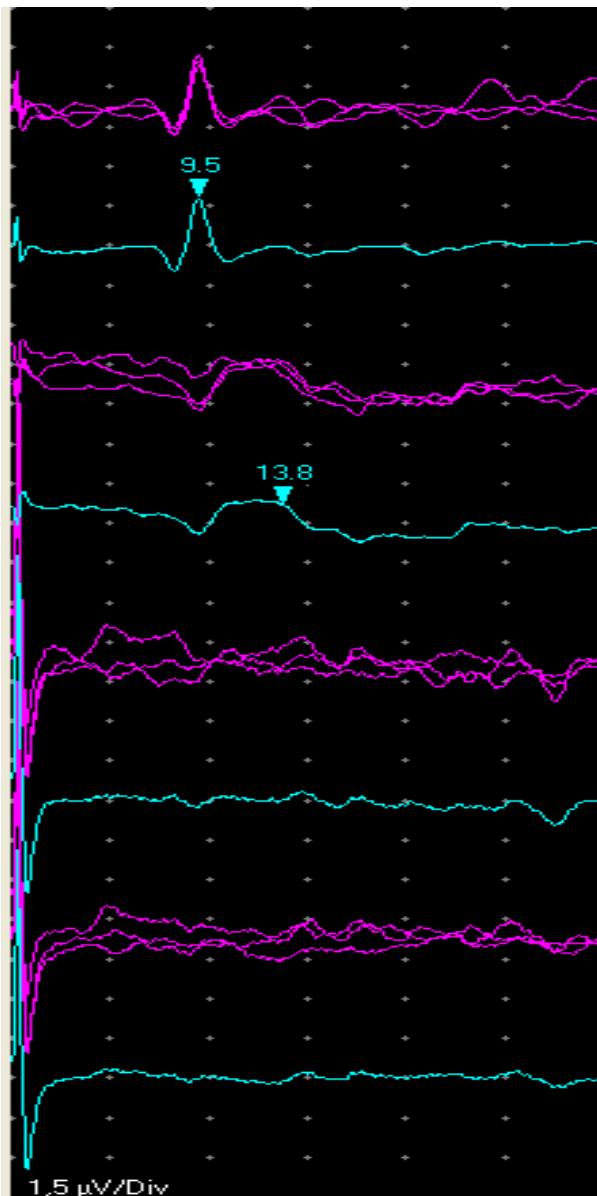
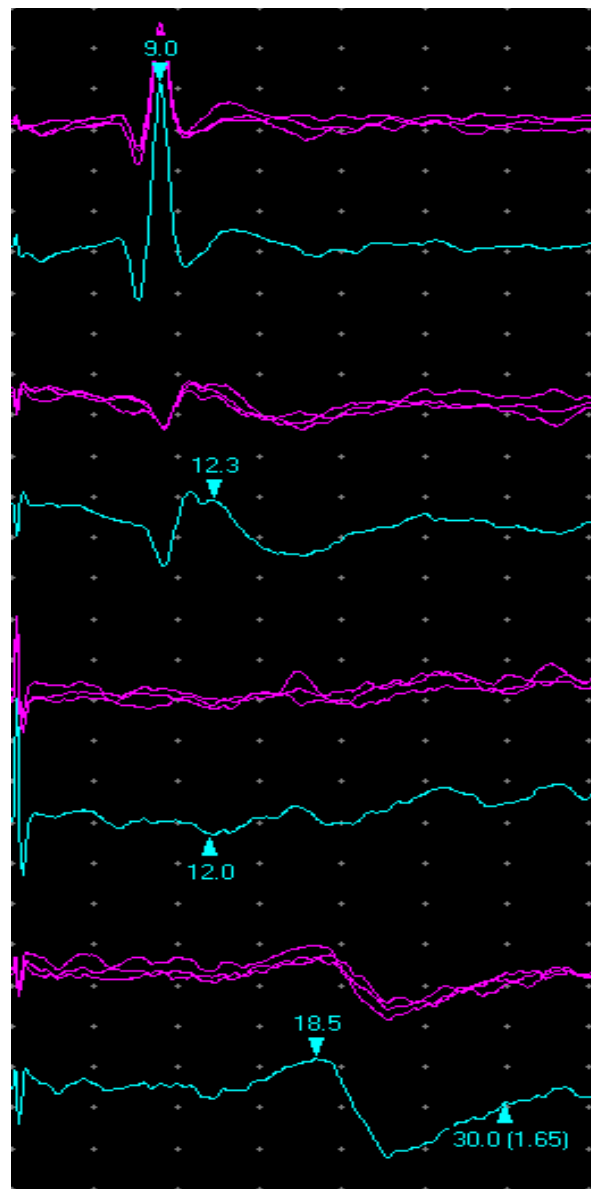
DIMENSIONI FIBRE: 0,5 μ 3-5 μ

CONDUZIONE RAPIDA: 10 m/sec

RETINA-CORTECCIA: 18 cm circa

SINAPSI: RETINA-CORPO GENICOLATO-
CORTECCIA

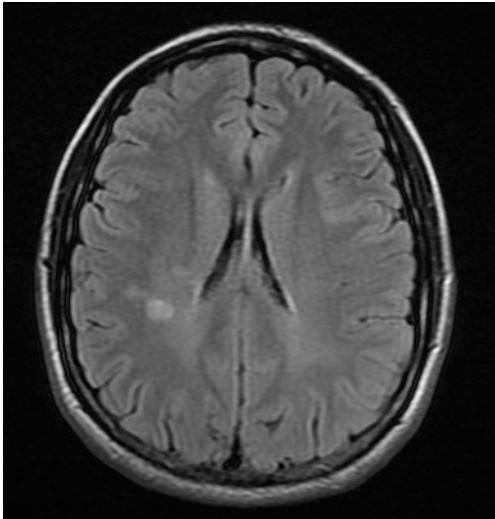
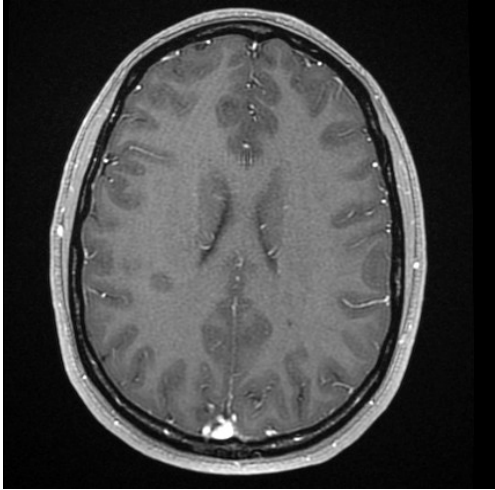
MN - SSEPs



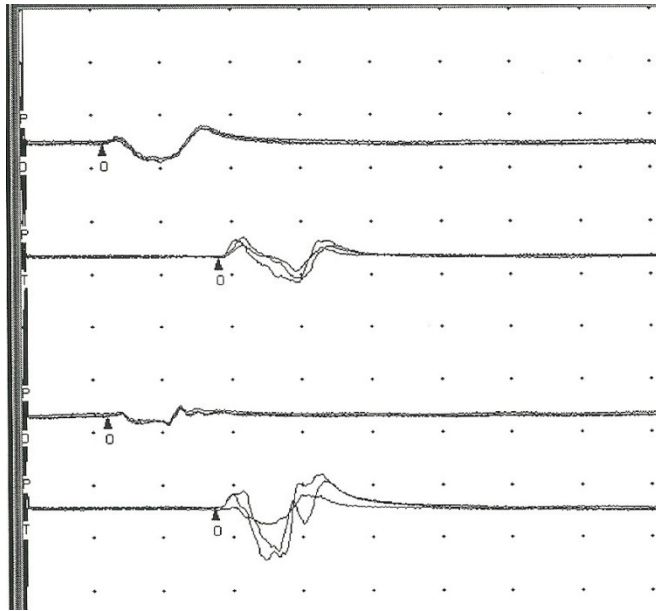
MIELITE - CIS



MIELITE CIS



Normal EPs study

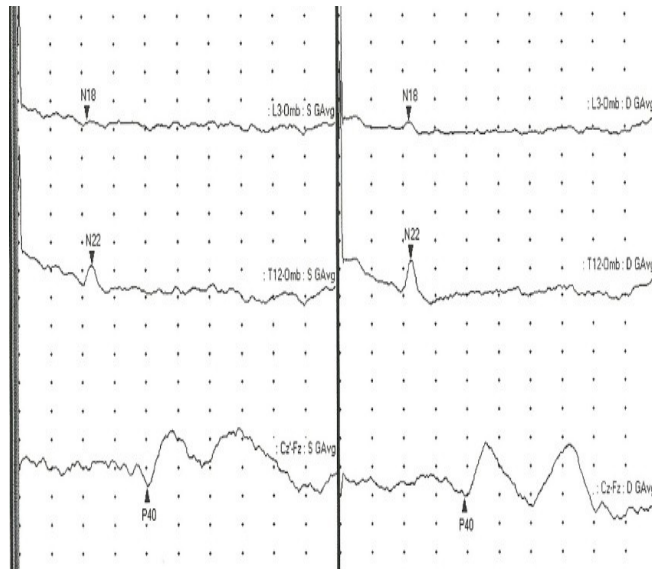


MEPs

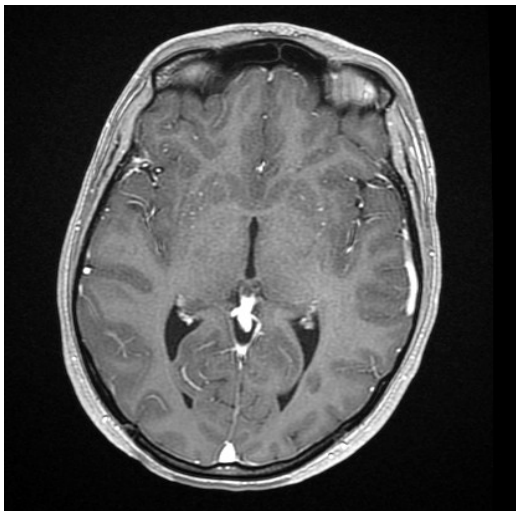
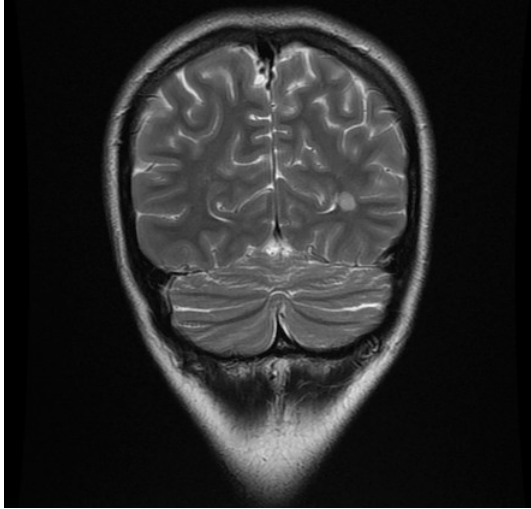
VEPs



SSEPs



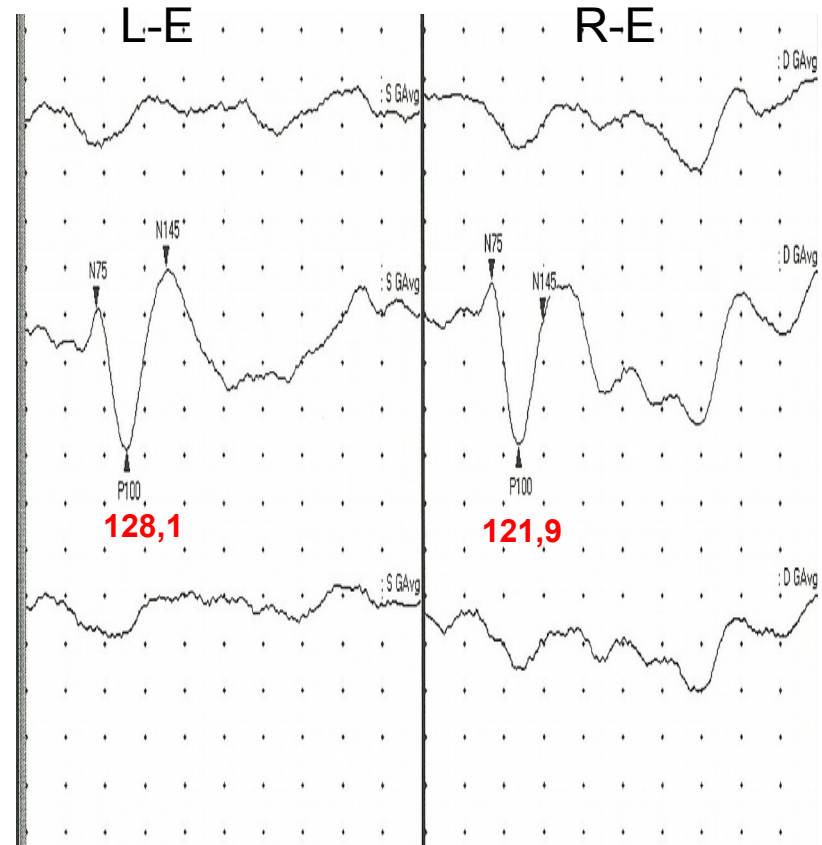
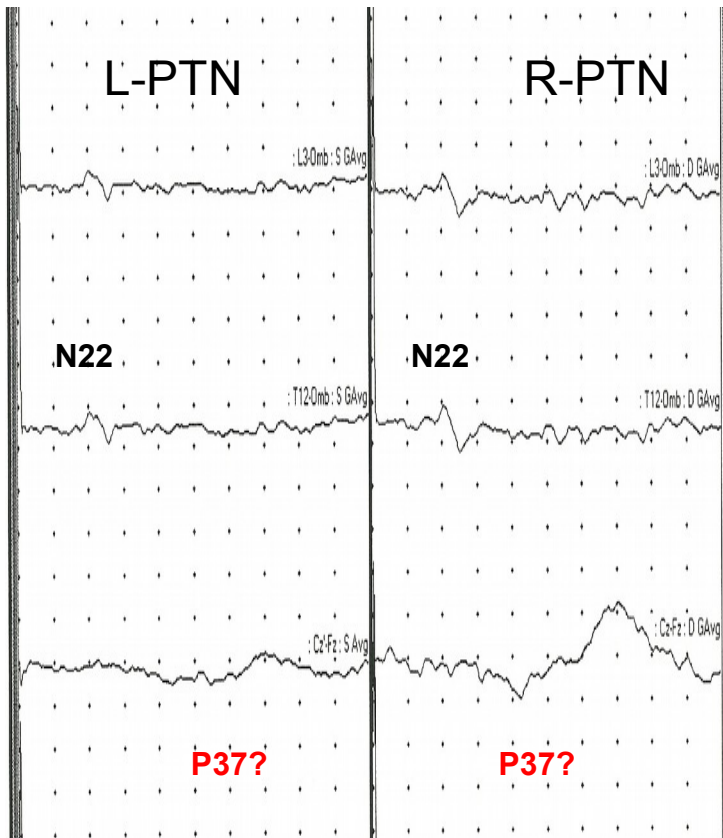
MIELITE CIS



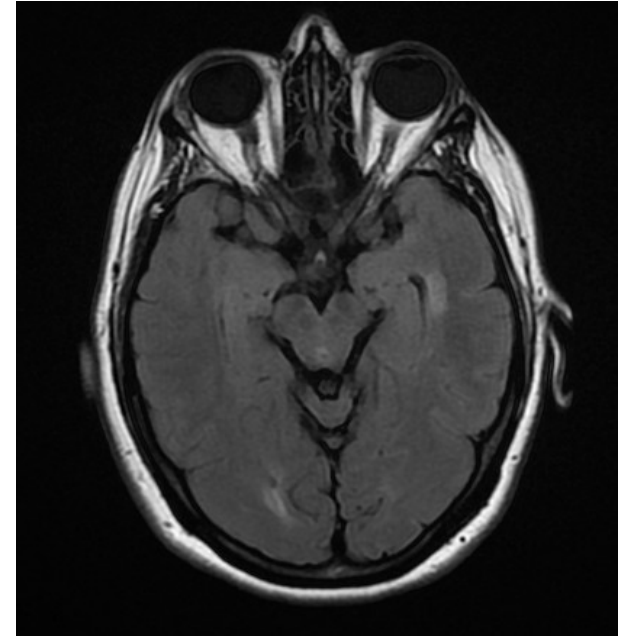
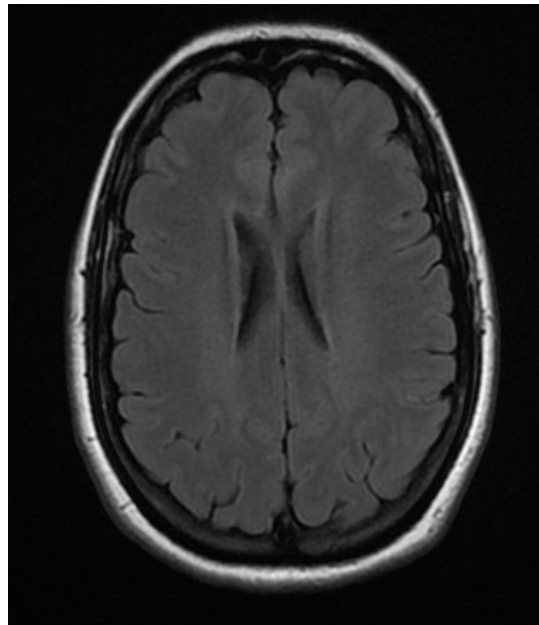
SSEPs

-

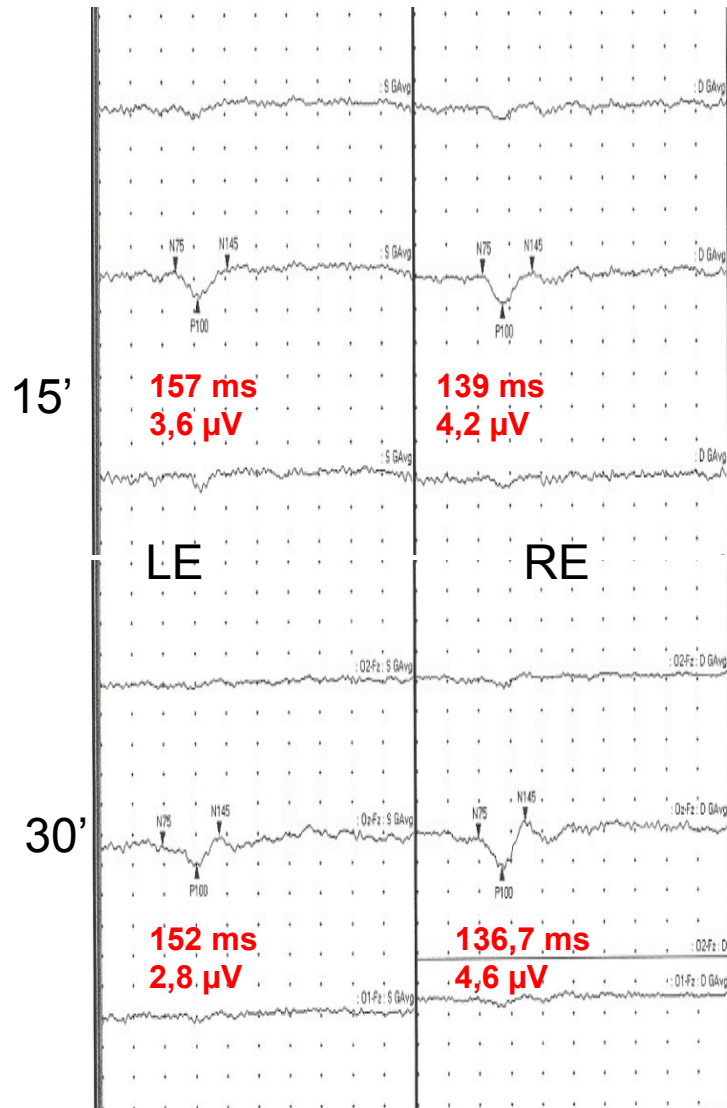
VEPs



Mielopatia cronica progressiva

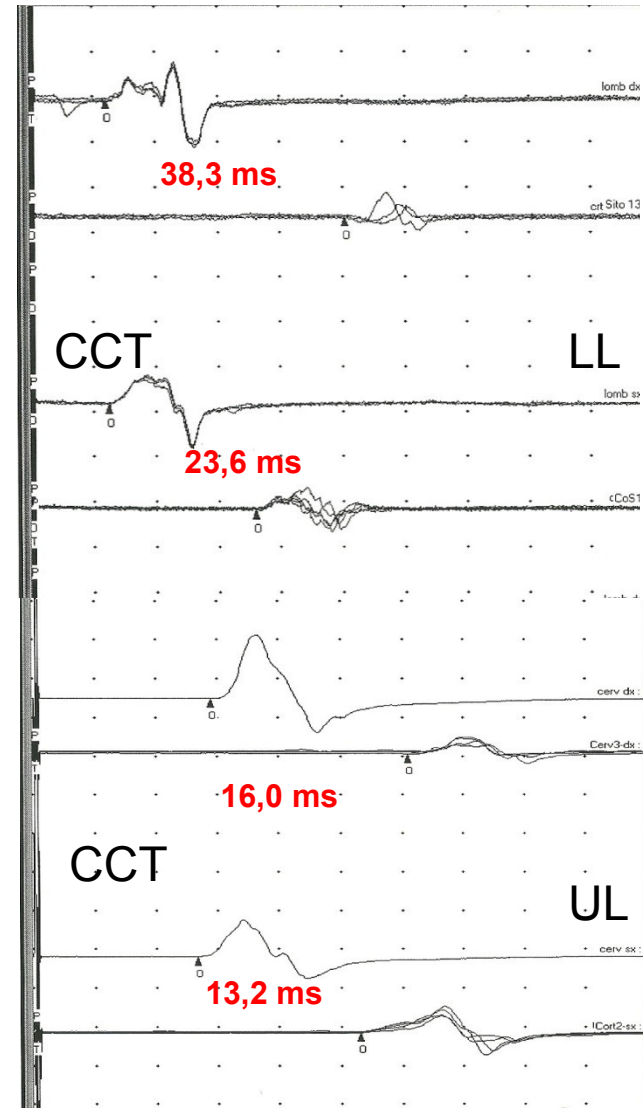


VEPs



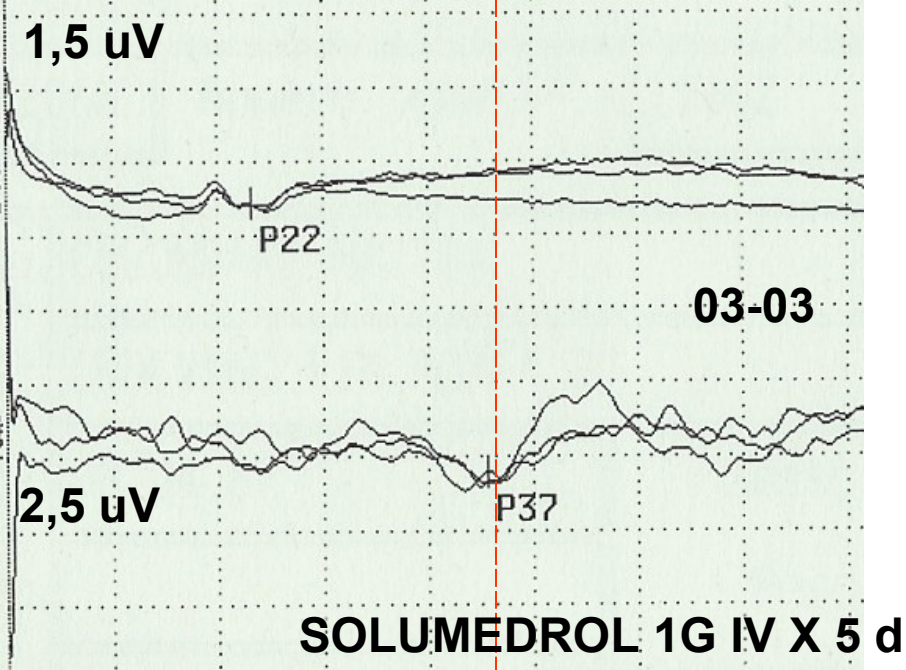
-

MEPs



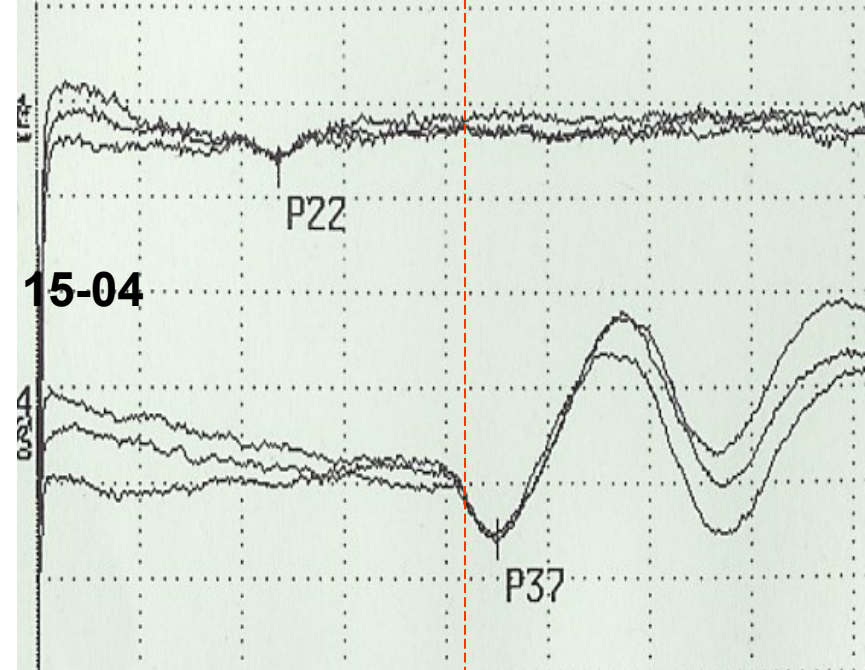
EPs follow - up

- Natural
- Effect of therapy

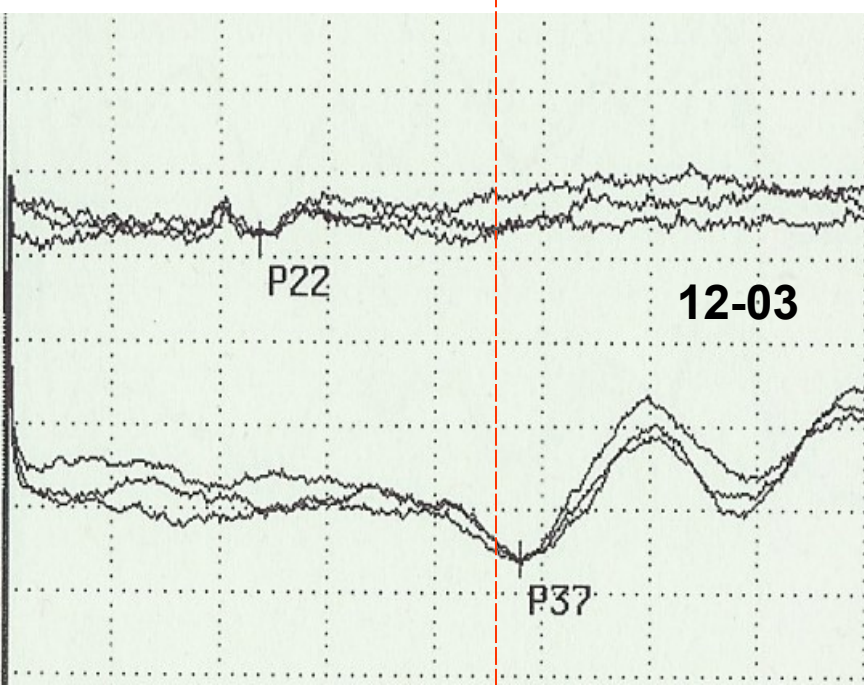


49,3 ms

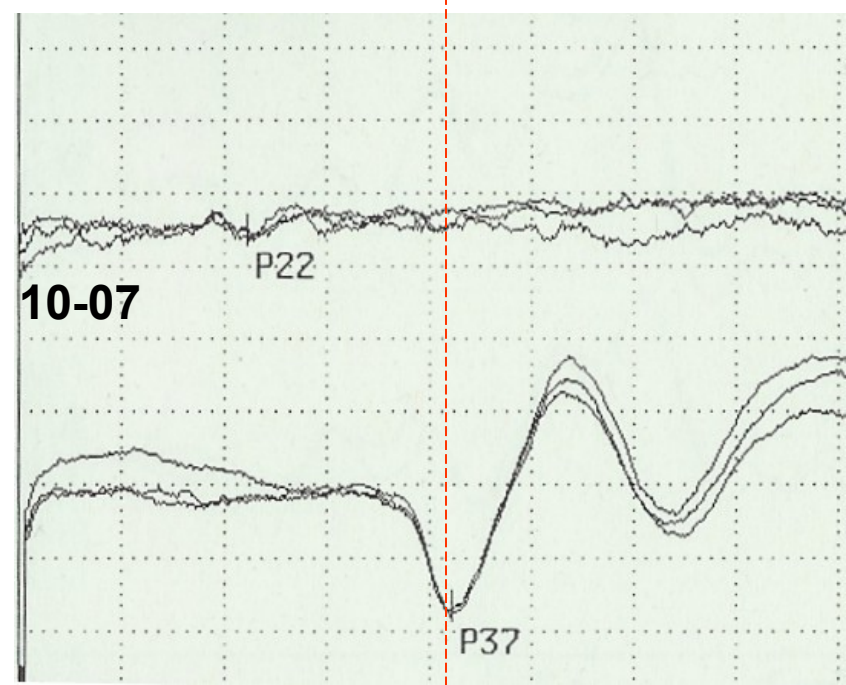
**P
E
S
S**

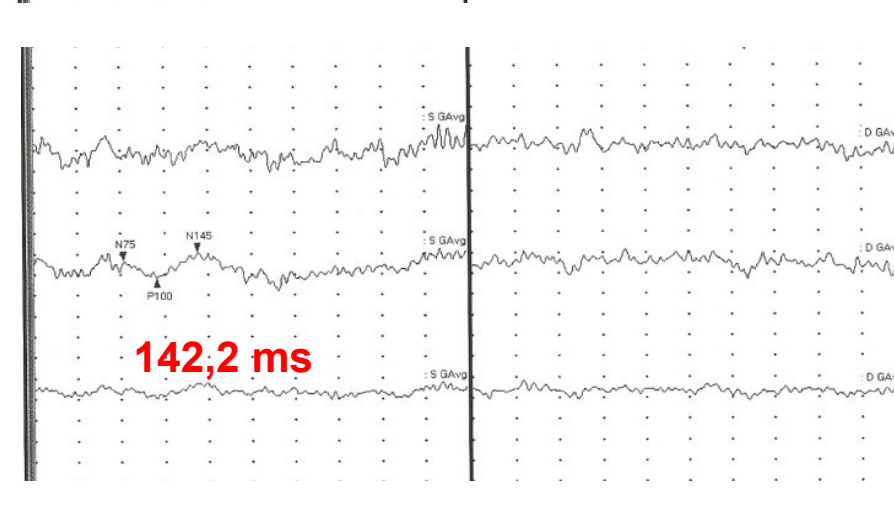
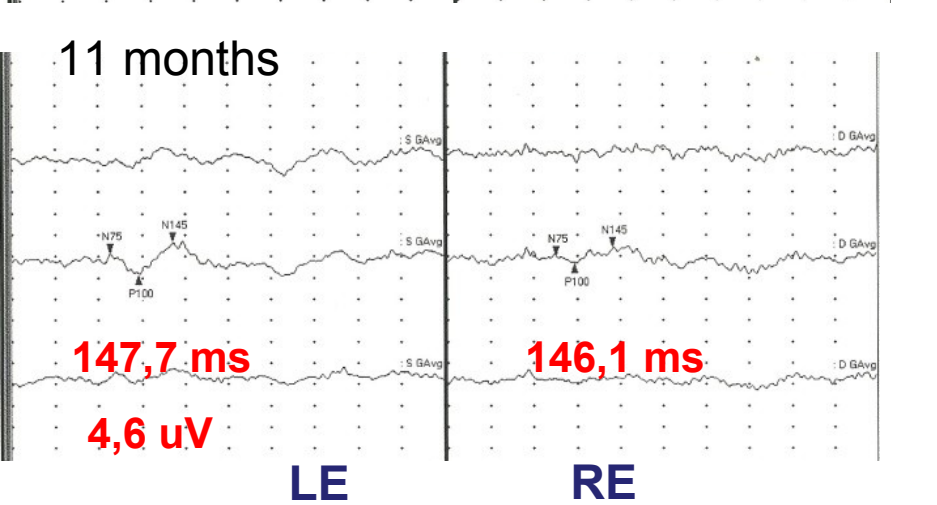
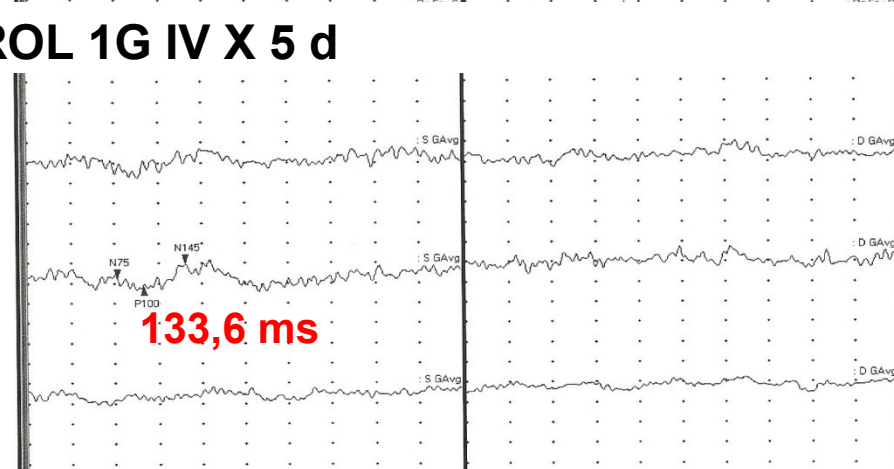
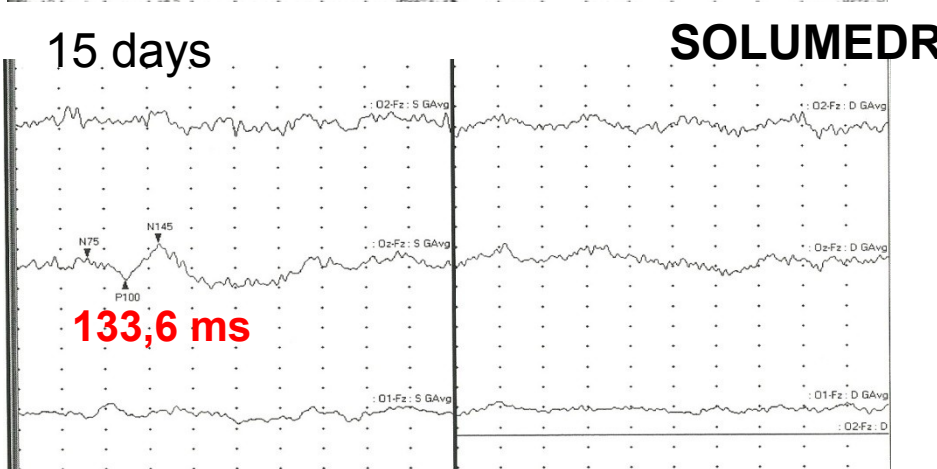
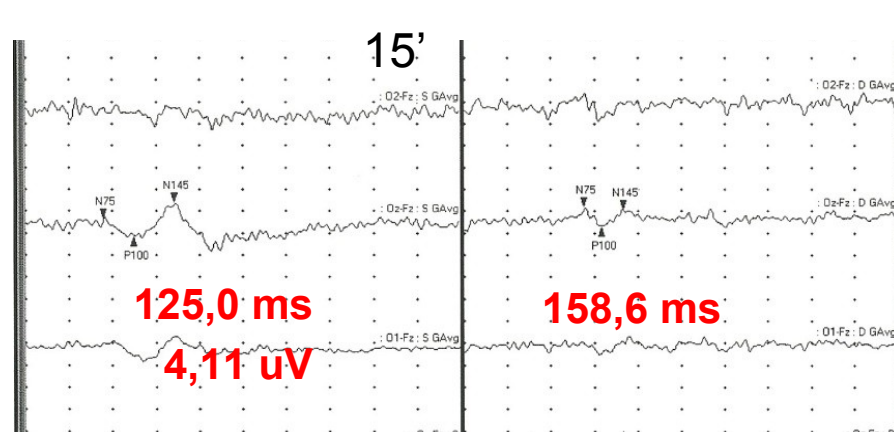
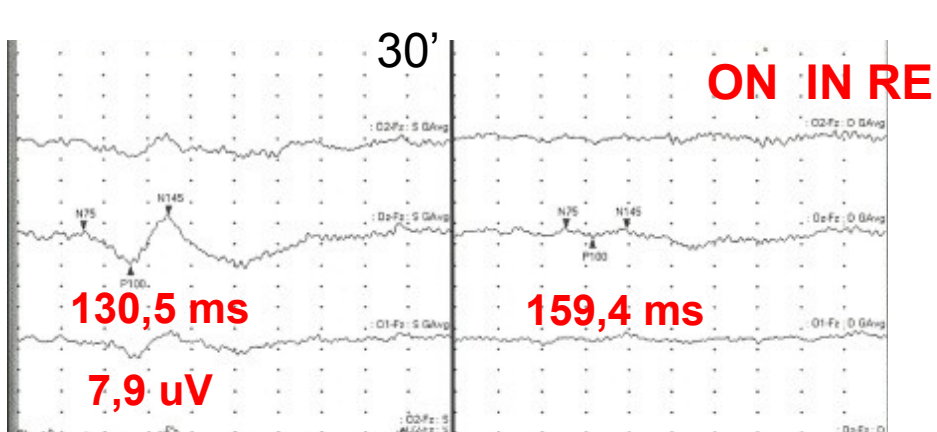


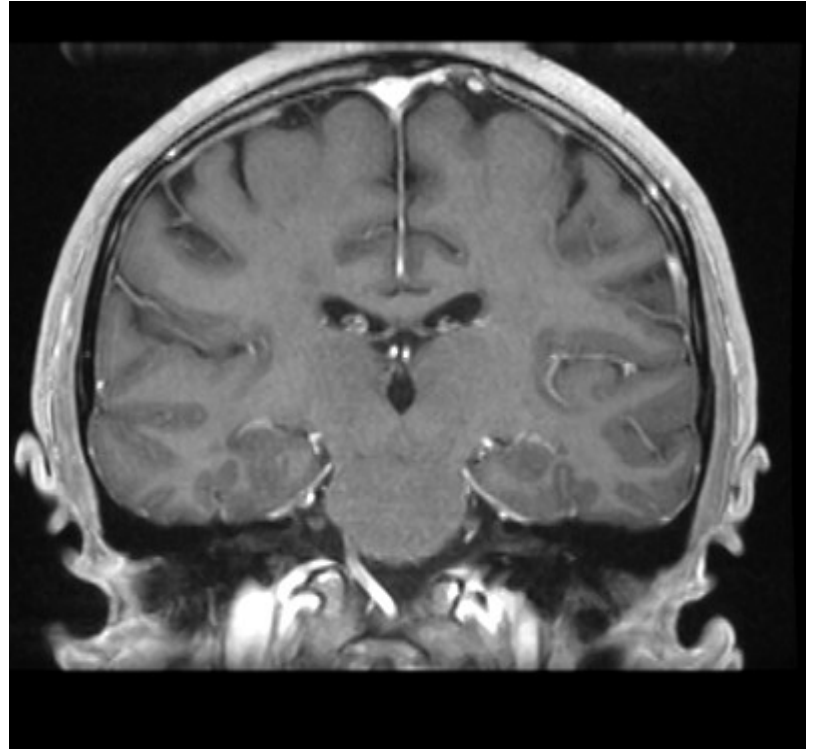
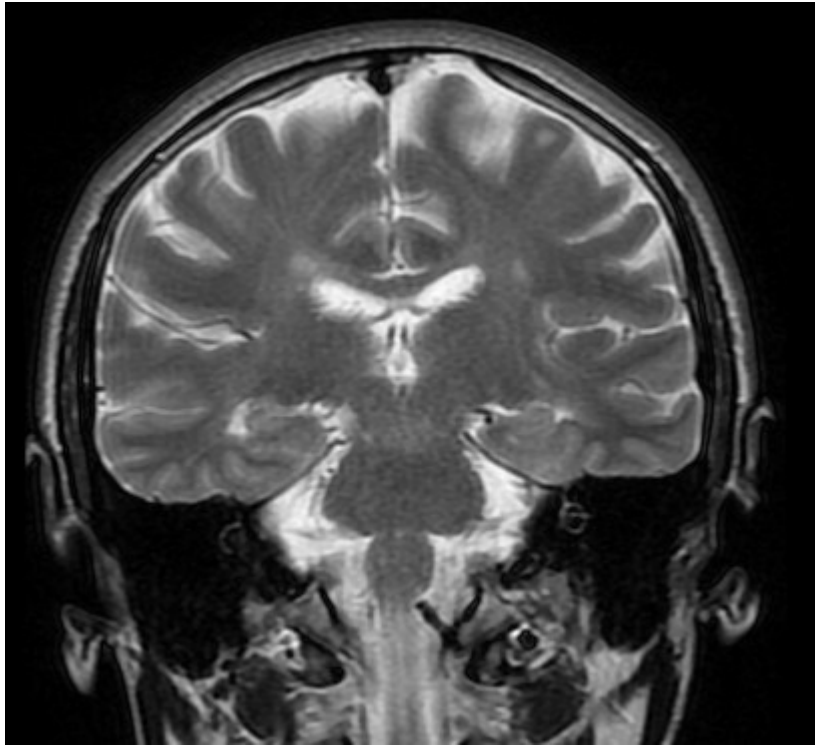
43,2 ms



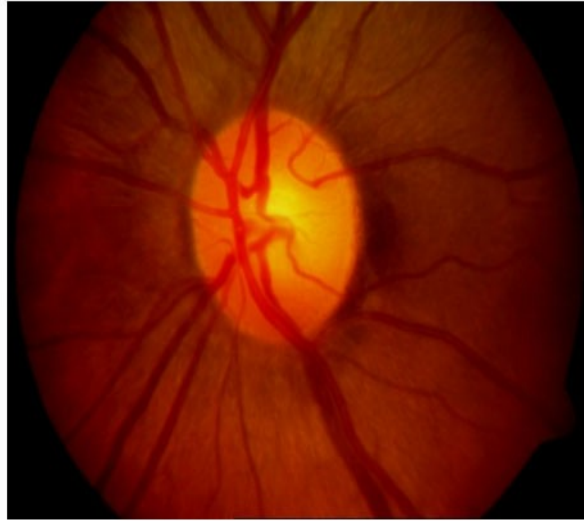
**T
P
N**







Healthy Optic Disc



Primary Optic Atrophy



**Degeneration
and axonal loss**

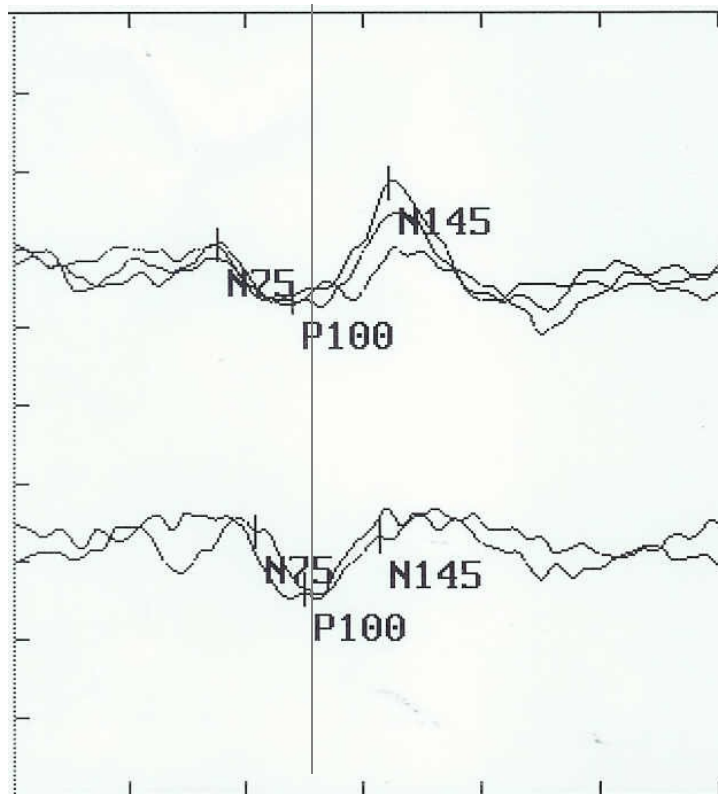
Fenomeno di Uhthoff

- Descritto da W. Uhthoff nel 1890 in un paziente con peggioramento dei sintomi visivi durante attività fisica dopo episodio di neurite ottica
- Temperatura, esercizio fisico, febbre possono produrre **temporaneo peggioramento** di sintomi neurologici in pz affetti da SM

PEV E S. DI UTHOFF

M 34

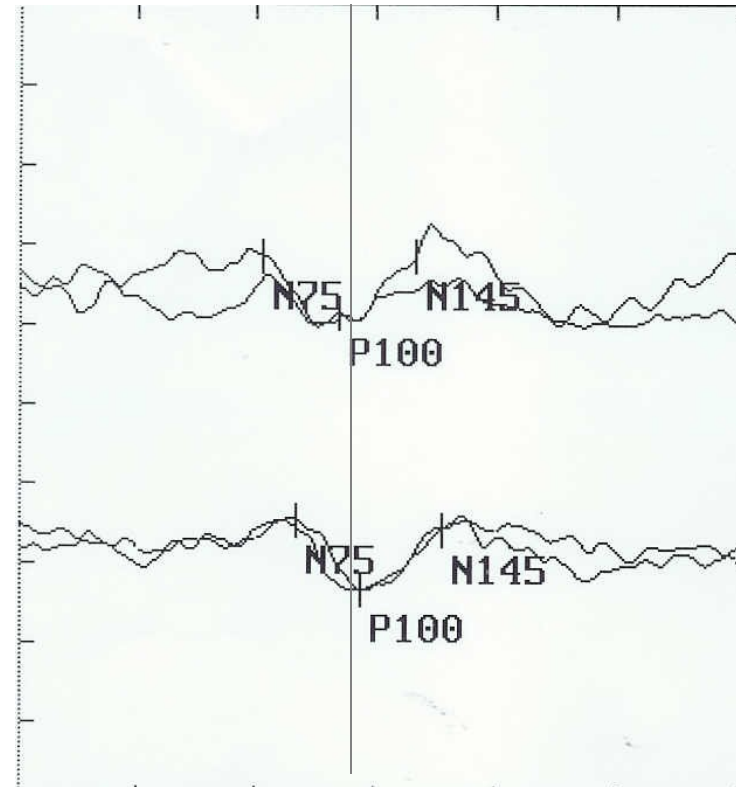
OD



135 ms
4,5 uV

OS

30'



15'

147 ms
3,1 uV

SENS: 2,5 uV/div

TIME 50 msec/div

Fenomeno di Pulfrich

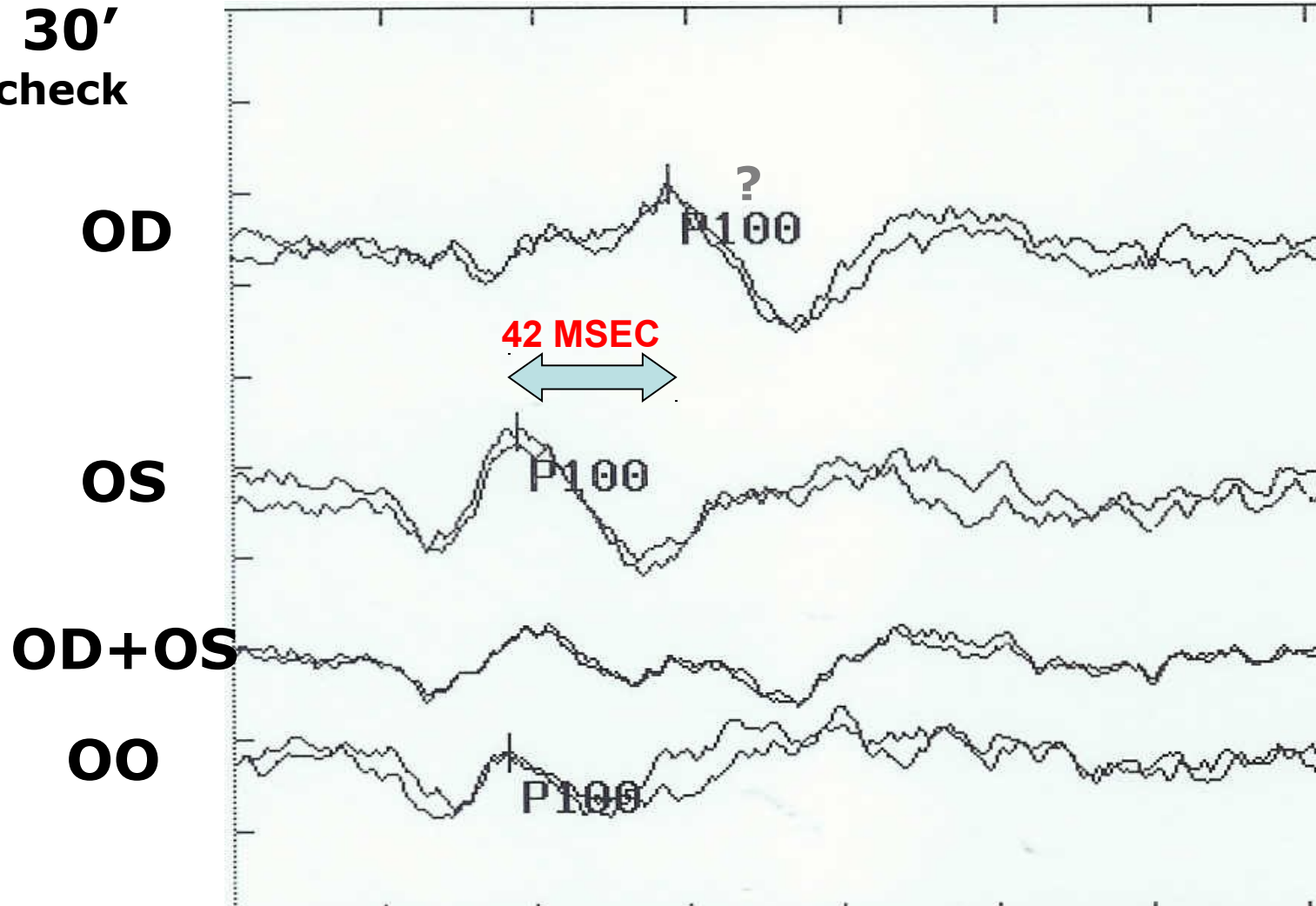
Fenomeno visivo descritto da Carl
Pulfrich (fisico tedesco) nel 1922

Illusione stereoscopica

**Ritardo con cui l'immagine
percepita dall'occhio raggiunge
il cervello**

PEV E S DI PULFRICH

30'
check



Sens 5 uV/div

Time: 50 msec/div

Studio neurofisiologico nei pazienti con S.M.

- **Sospetto clinico**: estensione del danno sub-clinico (diagnostico)
- **Fase acuta**: conferma strumentale
- **Fase acuta**: risposta alla terapia
- **Follow-up**: demielinizzante vs assonale (fisiopatologico)
- **Fenomeni clinici transitori**
- **Quando**: controlli periodici
- **Come**: studio multimodale sistematico