



Informazioni sulla Miastenia Gravis autoimmune per i pazienti e i familiari.

Miastenia Gravis (MG)

Miastenia Gravis deriva dal greco e dal latino e significa “grave debolezza muscolare”. La più comune forma di MG è un disturbo neuromuscolare autoimmune cronico caratterizzato da fluttuante debolezza dei muscoli volontari. La prevalenza della MG in Italia è stimata essere di circa 10-15/100.000 abitanti. Comunque, la MG è poco diagnostica e la prevalenza potrebbe essere maggiore.

Caratteristiche cliniche e sintomi

La MG colpisce tutte le razze, entrambi i sessi e ad ogni età. La MG non è né ereditaria né contagiosa. Essa può colpire occasionalmente più di un membro della stessa famiglia. La MG può colpire qualsiasi muscolo che sia sotto il controllo volontario. Alcuni muscoli sono più frequentemente colpiti e questi includono quelli oculari, delle palpebre, della masticazione e della deglutizione, quelli per tossire e della mimica facciale. Possono essere colpiti anche i muscoli che servono alla respirazione e al movimento di braccia e gambe. La debolezza dei muscoli necessari alla respirazione può causare “affanno”, difficoltà a fare respiri profondi e tosse. La debolezza muscolare della MG aumenta con l’attività e migliora con il riposo. I muscoli coinvolti possono variare notevolmente da paziente a paziente.

La debolezza può essere limitata ai muscoli che controllano il movimento degli occhi e delle palpebre. Questa forma di MG è nota come Miastenia Oculare. Nella sua forma più severa, la MG coinvolge la maggior parte dei muscoli volontari del corpo, inclusi quelli per la respirazione. Il grado e la distribuzione della debolezza muscolare per molti pazienti rientra tra questi due estremi. Quando la debolezza è severa e coinvolge la respirazione è normalmente necessario il ricovero.

Diagnosi

Ci sono molte malattie che causano stanchezza. Oltre ad una completa valutazione medica e neurologica, un certo numero di test possono essere utilizzati per stabilire una diagnosi di MG.

Un esame del sangue per misurare la presenza degli autoanticorpi può essere effettuato.

L’elettromiografia (Emg) può fornire indicazioni a supporto della diagnosi di MG, quando sono presenti particolari traccianti.

Il test al Tensilon (Cloruro di edofronio), viene effettuato iniettando questo composto endovena. Un notevole miglioramento della forza muscolare immediatamente dopo la somministrazione fornisce una prova consistente per la diagnosi di MG. Qualche volta tutti questi test sono negativi o incerti in qualcuno la cui storia clinica ed esame fisico sembra comunque deporre per MG. I riscontri clinici positivi dovrebbero probabilmente avere la precedenza su test di conferma negativi.

Trattamento

Non c’è attualmente una cura definitiva per la MG ma vi sono trattamenti efficaci che permettono a molti pazienti affetti da MG, ma non a tutti, di condurre una vita piena. I trattamenti più comuni comprendono farmaci, la timectomia e la plasmaferesi. Miglioramenti spontanei e anche remissioni possono anche avvenire senza l’ausilio di specifiche terapie. Il trattamento farmacologico è quello più utilizzato.

Gli agenti anticolinesterasici (es. il Mestinon) permettono all’acetilcolina di rimanere più a lungo nella giunzione neuromuscolare così che più siti recettoriali possano essere attivati. I corticosteroidi (es. il prednisone) e gli agenti immunosoppressori (es. Imuran) possono essere utilizzati per sopprimere l’azione anomala del sistema immunitario,

alla base della MG. Qualche volta, per regolare la funzione e/o la produzione degli anticorpi anomali, vengono utilizzate le immunoglobuline endovena (IV Ig).

La timestomia (asportazione chirurgica della ghiandola del timo) è un altro trattamento usato in alcuni pazienti. Il timo è una ghiandola situata dietro allo sterno ed è una parte importante del sistema immunitario. Quando vi è un tumore del timo (nel 10-15% dei pazienti con MG), viene sempre rimosso a causa dei possibili rischi di malignità del tumore. La timestomia frequentemente allevia la debolezza da MG dopo qualche mese. In alcune persone la debolezza scompare completamente.

Questa è chiamata remissione. Il grado con cui la timestomia aiuta varia molto da paziente a paziente. La plasmaferesi, o scambio del plasma, può essere utile nel trattamento della MG. Questa procedura rimuove gli anticorpi anomali dal plasma del sangue. Il miglioramento della forza muscolare può essere sorprendente ma normalmente è di breve durata dato che la produzione di anticorpi anomali prosegue. Quando si ricorre alla plasmaferesi possono essere richiesti scambi di plasma ripetuti. La plasmaferesi può essere utile nel corso di severa MG o prima di un intervento chirurgico.

Le decisioni sul trattamento sono basate sulla conoscenza della storia della MG in ogni paziente e sulla prevista risposta ai specifici trattamenti.

Gli scopi della terapia vengono individualizzati in base al grado della debolezza muscolare, dell'età del paziente, del sesso, e del grado della disabilità.

Prognosi

I trattamenti attuali per la MG sono sufficientemente efficaci che la prospettiva per molti pazienti è rosea. Sebbene i trattamenti non curino la MG, molti pazienti hanno significativi miglioramenti nella forza muscolare. In alcuni casi, la MG può andare in remissione per un certo periodo durante il quale non si rende necessario nessun trattamento. C'è molto che può essere fatto ma ancora molto da sapere. Sono necessari nuovi farmaci per migliorare il trattamento della MG. La ricerca gioca un

ruolo importante nel trovare nuove risposte e trattamenti per la MG.

Cosa causa la MG autoimmune?

I muscoli volontari di tutto il corpo sono controllati da impulsi nervosi che partono dal cervello. Questi impulsi nervosi viaggiano lungo i nervi fino al punto in cui raggiungono le fibre muscolari. Le fibre nervose non sono collegate direttamente alle fibre muscolari. C'è uno spazio tra la fine del nervo e la fibra muscolare, questo spazio è chiamato giunzione neuromuscolare.

Quando un impulso nervoso partito dal cervello arriva alla fine del nervo, rilascia un composto chimico chiamato acetilcolina. L'acetilcolina viaggia attraverso questo spazio fino ad incontrare la fibra muscolare attaccandosi a specifici recettori su di essa. Il muscolo si contrae quando un sufficiente numero di recettori è stato attivato dall'acetilcolina. Nella MG, si ha una riduzione anche dell'80% nel numero di questi siti recettoriali. La riduzione del numero dei recettori è causata da un anticorpo che distrugge o blocca i recettori stessi.

Gli anticorpi sono proteine che hanno un ruolo importante nel sistema immunitario. Essi sono normalmente diretti contro proteine estranee, chiamate antigeni, che attaccano l'organismo. Queste proteine estranee comprendono i batteri e i virus. Gli anticorpi aiutano l'organismo a proteggere se stesso da questi agenti estranei. Per ragioni ancora non ben chiare, il sistema immunitario delle persone con MG produce degli anticorpi contro i recettori sulle fibre muscolari della giunzione neuromuscolare.

Gli anticorpi anomali possono essere misurati nel sangue di molte persone con MG. Gli anticorpi distruggono i recettori molto più velocemente di quanto l'organismo non sia in grado di rimpiazzarli. La debolezza muscolare si manifesta quando l'acetilcolina non può attivare un numero sufficiente di recettori nella giunzione neuromuscolare.