Scheda malattia

Spettro dei disordini della neuromielite ottica (NMOSD)

Lo spettro dei disordini della neuromielite ottica o NMOSD è un gruppo di malattie autoimmuni gravi che colpiscono il sistema nervoso centrale (SNC). Le lesioni interessano principalmente il nervo ottico e il midollo spinale, causando infiammazione, la perdita della mielina (il rivestimento che ricopre gli assoni) e dei neuroni. Sono malattie rare: ne soffrono meno di 5 persone ogni 100 mila nel mondo, nella maggior parte giovani adulti tra i 35 e i 45 anni e donne (9 pazienti su 10). In Italia si stimano oltre 1500 pazienti.

NMOSD e SM: due patologie distinte

Le NMOSD sono state a lungo ritenute una forma di sclerosi multipla. Entrambe sono malattie autoimmuni, ma la ricerca compiuta negli ultimi decenni ha chiarito che si tratta di patologie diverse, con diversi meccanismi biologi, manifestazione cliniche ed esiti di malattia. È per questo che la diagnosi precoce e differenziale è fondamentale per assicurare il giusto trattamento a tutti i pazienti e scongiurare il rischio di disabilità e morte. Oggi infatti esistono farmaci che possono cambiare la storia della malattia e ridurre il rischio di danni permanenti. Perché le NMOSD possono essere malattie molto gravi: possono causare cecità, disabilità motorie importanti ed essere anche fatali. Si stima che, senza trattamento, siano mortali nel 30% dei casi entro i primi 5 anni di malattia e che un paziente possa perdere la vista già al secondo attacco.

Nel sangue della maggior parte delle persone con NMOSD si trovano degli anticorpi che hanno come bersaglio l'antiacquaporina-4 (AQP4), una proteina presente sulla membrana cellulare degli astrociti, cellule della glia fondamentali per il funzionamento, il metabolismo e la struttura del sistema nervoso. Questi anticorpi scatenano un'anomala risposta immunitaria e infiammatoria, in primis a carico degli astrociti, poi a tutto il sistema nervoso, danneggiandolo.
L'acquaporina-4 è presente soprattutto all'interno dell'intero sistema nervoso centrale, specificatamente a livello dei nervi ottici e del midollo spinale, e questo spiega il coinvolgimento preferenziale nella NMOSD di queste zone del sistema nervoso centrale.

Sintomi e cause

Le NMOSD compaiono generalmente con sintomi acuti, quali calo delle vista (in uno o, spesso, in entrambi gli occhi), disturbi sensitivi, difficoltà di movimento e controllo degli sfinteri, ma possono essere presenti anche debolezza, vomito, singhiozzo, prurito, paralisi facciale, vertigini, problemi all'udito. L'andamento è altalenante nella stragrande maggioranza dei casi: in circa il 90% dei pazienti i sintomi si concentrano in attacchi, ripetuti nel tempo, a distanza di mesi e anni, mentre nel restante dei casi si concentrano in un unico attacco. I danni neurologici prodotti nelle fasi acute non sempre sono recuperati, e i pazienti, soprattutto se non trattati, rischiano di sviluppare disabilità importanti, perdendo la vista e la capacità di camminare, per esempio.

Le cause delle NMOSD sono ancora sconosciute ma si crede che più fattori, ambientali e genetici, contribuiscano a scatenare la malattia. L'alta incidenza nel sesso femminile spinge a immaginare un ruolo degli ormoni sessuali, ma anche il fumo e bassi livelli di vitamina D potrebbero contribuire.

Riferimenti:

https://wearesrna.org/living-with-myelitis/disease-information/rare-neuroimmune-disorders/differential-diagnoses/#tab-id-5

https://wearesrna.org/living-with-myelitis/disease-information/neuromyelitis-optica-spectrum-disorder/
https://wearesrna.org/event/nmosd-awareness-month/
https://www.elsevier.es/en-revista-neurologia-english-edition--495-avance-resumen-the-prevalence-incidence-clinical-assessment-S2173580822000797
https://rarediseases.org/rare-diseases/neuromyelitis-optica/?filter=ovr-ds-resources
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7332882/
https://neurologia.com/articulo/2021163/eng
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8444436/
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7905781/
Neuromielite ottica (NMO): disturbi, cause e cura - ISSalute
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35524037/
https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S2211034820302042
https://www.nationalmssociety.org/What-is-MS/Related-Conditions/Neuromyelitis-Optica-(NMO)