

Scoperta nel 1860 la Sclerosi laterale amiotrofica causa la progressiva paralisi dei muscoli. Ma la mente resta vigile

Il morbo nascosto in un gene

LA PATOLOGIA

È stato intorno al 1860 che il professor Jean-Martin Charcot, padre della Neurologia, ha descritto la sclerosi a placche e la sclerosi laterale amiotrofica. Il suo campo di ricerca si estendeva dalle paralisi alle encefaliti, alle rigidità muscolari. Fino all'isteria. Alla clinica parigina per malattie nervose Salpêtrière fu maestro di Freud.

Charcot si concentrò su quei pazienti che lentamente perdevano le capacità di movimento volontario pur mantenendo intatte le capacità cognitive. Una malattia neurodegenerativa dei neuroni di moto (motoneuroni) che si presenta, in genere, intorno ai 50 anni. Il significato letterale è: raggrinzimento (sclerosi) della porzione laterale del midollo spinale e perdita del nutrimento muscolare (amiotrofica). Le degenerazione dei motoneuroni nella Sla porta alla loro morte e quando muoiono la capacità del cervello di muovere il muscolo è irrimediabilmente perduta. Viene compromessa l'azione volontaria fino alla paralisi.

I PRIMI SEGNAI

«Pur bloccando progressivamente tutti i muscoli - spiegano all'Associazione italiana sclerosi amiotrofica - la malattia ha una caratteristica che la rende particolarmente drammatica. Non toglie la capacità di pensare e la volon-

«GRAZIE ALLE NUOVE TECNOLOGIE STIAMO COMINCIANDO A CAPIRE COME INSORGE»

Mario Sabatelli
neurologo del Gemelli

tà di rapportarsi con gli altri. La mente resta vigile ma prigioniera in un corpo che diventa via via immobile. I primi segni sono quasi impercettibili. Spesso sono combinati tra loro. Dalla debolezza muscolare nelle mani, nelle braccia e nelle gambe, alle vibrazioni incontrollate dei muscoli, ai crampi, alla debolezza del tono di voce alle difficoltà nella deglutizione». Durante il suo cammino la Sla arriva a colpire anche la parola, la masticazione, la deglutizione e la respirazione. Da qui, la necessità di respiratori meccanici che immettono artificialmente aria nei polmoni e, nella maggior parte dei casi, l'obbligo di pasti liquidi per agevolare la deglutizione.

Parliamo di una patologia messa nell'elenco di quelle rare, che colpisce

Le regioni più colpite Lombardia, Campania e Lazio



La scheda

Sclerosi laterale amiotrofica

IN CONDIZIONI NORMALI

I motoneuroni sono cellule che dal midollo spinale conducono ai muscoli i comandi, ricevuti dal cervello, per il movimento

Il muscolo si contrae permettendo i movimenti volontari del corpo

CON LA MALATTIA IN ATTO

La Sla è una malattia che porta alla degenerazione dei motoneuroni

La scomparsa dei motoneuroni causa una progressiva atrofia muscolare

I muscoli volontari non ricevono più i comandi del cervello e si atrofizzano

La conseguenza è una paralisi progressiva dei quattro arti e dei muscoli deputati alla deglutizione e alla parola

ANSA - centimetri

5000

malati di Sla in Italia. La patologia colpisce soprattutto gli uomini

10%

Dei casi presentano altri malati di Sla nello stesso nucleo familiare

6-8

Gli ammalati di Sclerosi laterale amiotrofica ogni centomila abitanti

nismi sulla base di questa malattia. Per la prima volta è possibile studiare dei tentativi di terapia mirata ai meccanismi genetici della malattia. Per esempio ora sappiamo che in quasi tutti i pazienti si accumula una proteina chiamata TBP4 e stiamo cominciando a capire cosa succede quando si verifica questo accumulo».

IL RACCONTO

Una malattia che colpisce più gli uomini delle donne, in una fase vitale della vita. Intorno ai cinquanta ma crescono i casi in cui i sintomi sono comparsi poco dopo i quaranta. Uno sconquasso familiare, una scure sul quotidiano di figli e compagni. Claudio Sabelli, scomparso un paio di anni fa, era la voce narrante dell'associazione "Vivalavita", la sua rubrica on line.

A lui il racconto, a pennellate, di un malato che voleva dare voce a chi non ce l'aveva: «Ho chiamato questa rubrica "Il braccio della vita" perché spesso, il malato di Sla è collocato in un percorso di sofferenza assai simile a quello che un condannato patisce in un braccio della morte... Niente altro che la realtà vive un malato di Sla ancora costretto a vagare tra i labirinti della burocrazia, delle istituzioni sanitarie che manifestano lacune profonde e di una politica sempre più distante dai gravi problemi dei singoli e insensibile davanti alle sofferenze di migliaia di famiglie... Ho addosso la Sla e sono tracheostomizzato, ho la peg da cui prendo la pappa artificiale di cui preferisco non sapere la composizione... Poter disporre di un comunicatore fa di me un malato fortunato... Penso a coloro che sono costretti al silenzio forzato, abbandonati da chi ha il preciso dovere di assisterli... Ricorderò sempre che placare il turbinone della mente costretta in una prigione e evadere è un dovere...».

Carla Massi

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Malati illustri



MAO TSE-TUNG

Il Grande Timoniere morì ultraottantenne nel settembre del 1976 colpito da Sla. La malattia arrivò in tarda età e il leader si fece vedere in pubblico sempre meno



LUCA COSCIONI

Economista e politico, è stato presidente dei Radicali tra il 2001 e il 2006, quando è morto dopo 11 anni di malattia. A suo nome è nata un'associazione per la libertà di cura



DAVID NIVEN

L'attore inglese deceduto nel 1983, pochi mesi prima di morire, colpito dalla Sla disse alla moglie: «Uccidiamoci insieme in piscina». Poi però fu la malattia a portarlo alla morte



CHARLES MINGUS

Contrabbassista, pianista e compositore, scoprì di essere malato nel 1977 e si affidò alle ai tentativi di cure di una leggendaria guaritrice messicana. Morì nel '79

