

Sclerosi Laterale Primaria (PLS): nuove linee guida per la diagnosi precoce con il contributo della ricerca italiana

Riformulati i criteri diagnostici della Sclerosi Laterale Primaria (PLS), un sottotipo di SLA che presenta una prognosi meno drammatica e che oggi è troppo spesso non correttamente riconosciuta o addirittura confusa con la SLA, con gravi conseguenze psicologiche sul paziente e la famiglia. Alla ridefinizione delle linee guida ha portato un determinante contributo il gruppo di Vincenzo Silani dell'Istituto Auxologico Italiano, IRCCS e dell'Università degli Studi di Milano e Centro Dino Ferrari.

Milano, 7 febbraio 2020 - Quando si parla di SLA (Sclerosi Laterale Amiotrofica) comunemente si pensa a un'unica malattia. In realtà **vi sono altre forme e sottotipi di SLA** che è importante individuare, studiare e diagnosticare per comprendere la malattia nel suo complesso e, quindi, nelle sue possibilità di cura. La **Sclerosi Laterale Primaria (PLS)** è una malattia neurodegenerativa particolarmente rara che entra a far parte dei diversi sottotipi della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Caratterizzata dalla degenerazione selettiva della via cortico-bulbare e cortico-spinale a partenza dalla corteccia motoria, si manifesta con rigidità muscolare progressiva che va a compromettere la motilità e, a livello bulbare, può dare origine ad una liberazione della emotività con riso e pianto spastico, cioè scarsamente motivato.

Da alcuni autori anche negata nella sua autonomia, rappresenta, al contrario, una malattia distinta e **meritevole di essere prontamente riconosciuta**: la PLS, infatti, non compromette la vita del paziente come la SLA, caratterizzata invece dalla degenerazione delle stesse vie motorie unitamente al motoneurone bulbare e/o spinale (secondo motoneurone) che è responsabile della riduzione del trofismo muscolare e della conseguente mancanza di forza fino al decorso particolarmente drammatico. **L'eventualità di non diagnosticare nel paziente la PLS ma, al contrario, una SLA, rappresenta un rischio molto comune nella realtà clinica in Italia come nel mondo, con gravi conseguenze psicologiche sul paziente e la famiglia.**

I criteri diagnostici della PLS erano meritevoli di una accurata revisione e, a seguito di un importante incontro avvenuto con esperti di rilevanza internazionale nel maggio 2019 a Philadelphia negli USA, tra cui Vincenzo Silani in rappresentanza dell'Italia, si è giunti alla formulazione di un documento, pubblicato nella rivista **Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry**.

*"Nel documento vengono ora stabilite nuove linee guida per la diagnosi precoce di malattia" – afferma **Vincenzo Silani, professore ordinario di Neurologia dell'Università degli Studi di Milano e primario di neurologia all'Auxologico di Milano.** Fino ad oggi, infatti, i criteri diagnostici, così come definiti da Stark e Moersh (1945) e successivamente da Pringle et al. (1992) e Gordon et al. (2006), richiedevano 3/4 anni di monitoraggio del paziente per escludere la degenerazione del secondo motoneurone, e quindi la SLA: un periodo certamente troppo prolungato, che dilazionava pericolosamente qualsiasi possibile terapia.*

*"Proprio in questa prospettiva e sulla base delle emergenti scoperte sia genetiche che biochimiche relative alla PLS – continua Silani – **la comunità scientifica ha sentito il dovere di riformulare i criteri diagnostici prevedendo due classi di malattia, probabile (due-quattro anni di assenza di segni clinici di degenerazione del secondo motoneurone dall'esordio di malattia) e definita (con più di quattro anni, appunto, di assenza di segni clinici di degenerazione del secondo motoneurone dall'esordio di malattia).** La ridefinizione clinica e strumentale della PLS rappresenta un momento dovuto volto ad accorciare i tempi diagnostici di malattia e togliere il paziente dal dubbio di essere affetto, invece, da SLA. La diagnosi di PLS rimane ad oggi*

sorprendentemente clinica e di esclusione mediante valutazione neurofisiologica perché non esistono ad ora biomarcatori diretti di malattia. Infatti la ricerca non ha individuato geni patogenetici o biomarcatori sierici o liquorali utili alla diagnosi”.

La partecipazione al gruppo di esperti che ha definito i nuovi criteri diagnostici della PLS testimonia la sensibilità dell’Istituto Auxologico Italiano, IRCCS e dell’Università degli Studi di Milano a contribuire in modo determinante e con un moderno approccio alla precoce diagnosi ed eventuale terapia di affezioni neurologiche così devastanti e, per ora, senza terapia. Certamente il successo terapeutico sarà anche dipendente dal precoce riconoscimento della patologia nel paziente.

Nel corso del 2019 è giunto a versione definitiva un altro documento storico ed inerente la diagnosi e il disegno dei trial clinici relativi alla SLA, prodotto di una riunione avvenuta in Virginia ad Airlie House, nel 2016 cui la rappresentanza italiana è stata rilevante (van den Berg et al., Neurology 2019).

Le linee guida relative alla SLA si stanno ulteriormente arricchendo con una iniziativa europea nell’ambito dell’European Academy of Neurology (EAN) a cui per altro l’Istituto Auxologico Italiano IRCCS – Università degli Studi di Milano partecipano attivamente, dando un ampio contributo derivante da una pluridecennale esperienza maturata dalla esposizione ad un numero straordinario di pazienti.

“La disponibilità di comprovati strumenti diagnostici come, appunto, le linee guida maturate nel consenso internazionale rappresenta un approccio vincente alla diagnosi precoce e l’apporto della scienza italiana è sempre stato decisivo, come ulteriormente dimostrato nel corso del 2019 dalla definizione di due documenti storici relativi alla PLS e ALS”, conclude Vincenzo Silani.

jnnp.bmj.com › jnnp-2019-322541.full.pdf

[Primary lateral sclerosis: consensus diagnostic criteria - JNNP](#)