

Dieci cose da sapere sullo spettro dei disordini della neuromielite ottica (NMOSD) e sulla malattia associata agli anticorpi MOG (MOGAD)

1. Che cosa sono le NMOSD e MOGAD?

Le NMOSD e MOGAD sono malattie rare a base autoimmune che danneggiano il sistema nervoso.

Le NMOSD sono malattie croniche e altamente invalidanti che possono portare a cecità o ridurre notevolmente le capacità di movimento, fino a causare morte in alcuni casi, specialmente se non trattate. Con NMOSD o spettro dei disordini della neuromielite ottica si identificano patologie autoimmuni che colpiscono il sistema nervoso centrale, soprattutto a livello del nervo ottico e del midollo spinale, causando infiammazione, la perdita della mielina e dei neuroni.

Lo spettro dei disordini della neuromielite ottica è più grave generalmente della SM: la mortalità è circa 12 volte tanto e gli attacchi sono mediamente più forti.

La MOGAD è una malattia associata alla presenza di anticorpi anti-MOG, in cui il sistema immunitario produce erroneamente anticorpi (di tipo IgG) diretti contro la proteina MOG (glicoproteina oligodendrocitaria mielinica), presente sugli oligodendrociti. Questo comporta il danneggiamento della mielina con conseguenti infiammazioni nel sistema nervoso centrale.

A lungo le due malattie sono state confuse con la sclerosi multipla, prima di scoprire che si tratta di malattie a sé stanti.

2. Quanto sono diffuse?

Lo spettro dei disordini della neuromielite ottica è un gruppo di malattie rare. Le **NMOSD** si stima che colpisca meno di 5 persone ogni 100 mila, con un'incidenza di 1 caso ogni 770 mila l'anno. Insorge soprattutto in età adulta, tra i 35 e i 45 anni, ma può colpire qualsiasi età (circa un 20% i casi tra anziani e bambini). In Italia si stimano oltre 1.500 pazienti circa.

Anche i casi di **MOGAD** sono molto rari, e poco è noto sull'epidemiologia della malattia. Non esistono infatti stime affidabili di incidenza: i dati disponibili variano di circa 0,1 a oltre 3 casi su 100mila abitanti. Anche il rapporto delle donne colpite rispetto agli uomini non riporta un'indicazione univoca (da 1:1 a 2:1). I bambini e gli adolescenti sono colpiti dalla MOGAD più spesso degli adulti, ma i primi tendono ad avere un solo episodio mentre gli adulti possono avere attacchi ricorrenti o ricadute.

3. Chi è più a rischio di sviluppare la malattia?

Le donne hanno un rischio maggiore di sviluppare entrambe le malattie. È abbastanza frequente l'associazione con altre patologie autoimmuni, anche gravi.

4. Quali sono i sintomi della NMOSD e della MOGAD?

Le NMOSD compaiono in forma acuta, con sintomi quali calo della vista, difficoltà di movimento, dolore, disturbi vescicali e intestinali, ma possono essere presenti anche vomito, singhiozzo, prurito, paralisi facciale, vertigini, problemi all'udito.

La grande maggioranza delle persone con NMOSD dei casi (circa il 90%) ha un decorso caratterizzato da riacutizzazioni della malattia che compaiono a distanza di mesi o di anni e

presentano un recupero della sintomatologia che spesso è solo parziale e pertanto corrono il rischio di perdere la vista e la capacità di movimento. Solo in un 10% dei pazienti si ha un andamento monofasico (con un unico attacco) e molto raramente si osservano forme progressive.

Il decorso tipico della malattia è quello in cui si verificano nel tempo vari episodi acuti (recidive), tra cui neuriti ottiche e mieliti.

Nella MOGAD si può avere un decorso monofasico o recidivante (circa il 50% delle persone) e le manifestazioni cliniche iniziali più comuni sono rappresentate dalla neurite ottica, che può causare un coinvolgimento bilaterale e simultaneo dei nervi ottici e la mielite trasversa, che si osserva nel 30% dei pazienti all'esordio.

5. Come si fa la diagnosi di NMOSD e di MOGAD?

La diagnosi di **NMOSD** è fatta sulla base di criteri clinici, indicativi di segni caratteristici di malattia, come neurite ottica o mielite trasversa, esami strumentali, quali risonanza magnetica per evidenziare la presenza di lesioni tipiche, e di laboratorio. Gli esami di laboratorio prevedono i test sul sangue per la ricerca di anticorpi antiacquaporina-4. Viene effettuato anche l'esame del liquido cefalorachidiano per analizzare la risposta del sistema immunitario.

La diagnosi di **MOGAD** viene fatta in modo analogo, mettendo insieme le valutazioni cliniche, gli esami di risonanza magnetica e di laboratorio, in questo caso per la ricerca di anticorpi anti-glicoproteina oligodendrocitica della mielina.

6. Esistono marcatori di malattia?

Nella stragrande maggioranza dei casi – circa il 90% - nel sangue dei pazienti con **NMOSD** si trovano anticorpi diretti contro l'acquaporina-4 (AQP4), una proteina presente sulla membrana degli astrociti e delle cellule della glia fondamentali per il funzionamento, il metabolismo e la struttura del sistema nervoso. Nelle forme pediatriche spesso gli anticorpi anti-AQP-4 non sono presenti. **La MOGAD** è definita dalla presenza di anticorpi, diretti contro la glicoproteina oligodendrocitica della mielina (MOG), presente sugli oligodendrociti, le cellule che nel sistema nervoso centrale rivestono gli assoni dei neuroni. *Quali sono le differenze tra le due malattie e perché possono essere confuse con la sclerosi multipla?*

Sia la NMOSD, che la MOGAD e la sclerosi multipla sono malattie a base autoimmunitaria, che interessano il sistema nervoso centrale causando infiammazione e neurodegenerazione. La NMOSD interessa soprattutto il nervo ottico e il midollo spinale, causando neuriti e mieliti, meno il cervello, come accade nella SM. Nella NMOSD inoltre si osserva la presenza di alcuni anticorpi anti-AQP4. Oltre alla sclerosi multipla la NMOSD condivide alcune modalità di presentazione clinica – come la neurite ottica e la mielite – con la MOGAD. Nelle MOGAD, però, si osserva la presenza di anticorpi diretti contro una proteina degli oligodendrociti, cioè le cellule che rivestono di mielina gli assoni dei neuroni. La proteina in questione si chiama glicoproteina oligodendrocitaria della mielina (MOG).

7. Qual è lo specialista che si occupa delle NMOSD e MOGAD?

Il neurologo è la figura di riferimento, ma come nel caso della SM la gestione deve essere multidisciplinare. Le altre figure coinvolte sono il neuroftamologo, l'urologo, il fisiatra, il logopedista, il fisioterapista, lo psicologo.

8. Esistono trattamenti contro le NMOSD e MOGAD?

Esistono diversi farmaci e trattamenti per la gestione della **NMOSD** che mirano a contrastare la risposta infiammatoria e immunitaria, ridurre il danno neurologico e il rischio di ricadute, cambiando la storia della malattia. Al momento esistono farmaci autorizzati solo per il trattamento delle forme positive agli anticorpi anti-AQP4, le forme negative vengono trattate con medicinali off label, sulla base dell'esperienza clinica. In entrambi i casi, per le fasi acute si usano corticosteroidi e plasmaferesi (per rimuovere dal sangue le molecole che causano l'infiammazione, come gli anticorpi). Per la gestione cronica della malattia si possono utilizzare diversi farmaci immunomodulanti e immunosoppressivi. Importante è anche il ruolo della riabilitazione per il recupero o il mantenimento delle funzionalità residue.

Per la **MOGAD** vengono impiegate alte dosi di corticosteroidi per trattare l'attacco iniziale o la ricaduta, mentre nelle persone che hanno avuto più attacchi possono essere somministrati farmaci immunosoppressori.

9. Quali sono gli impatti psicologici di queste malattie sul paziente?

Sono malattie che impattano fortemente sulla vita delle persone. I pazienti riferiscono spesso sensazioni di smarrimento dopo la diagnosi, cui si accompagnano senso di solitudine e timori per i possibili risvolti imprevedibili della malattia, soprattutto per il rischio di perdere la vista. Frequenti sono anche ansia e sintomi depressivi.

10. Esiste un'associazione che si occupa di NMOSD e MOGAD?

AISM, Associazione Italiana Sclerosi Multipla, ha fondato **AINMO - Associazione Italiana Neuromielite Ottica** per dare voce alle persone con NMOSD e MOGAD.

AINMO garantisce alla comunità di persone con neuromielite ottica, ai loro familiari e a caregiver informazione, orientamento, supporto avvalendosi anche della presenza di 98 sezioni AISM sul territorio nazionale.

Su www.ainmo.it sono disponibili notizie e informazioni; pubblicazioni e video di approfondimento sulle varie tematiche legate alla NMOSD e MOGAD: parlano di sintomi, diritti, agevolazioni e informazioni per i pazienti e i loro famigliari.

È attivo il **numero verde 800 803 028**. Per scrivere ad AINMO info@ainmo.it

Ufficio Stampa AINMO

Barbara Erba – 347.758.18.58 barbaraerba@gmail.com

Enrica Marcenaro – 010 2713414 enrica.marcenaro@aism.it

Responsabile Comunicazione e Ufficio Stampa AISM APS/ETS:

Paola Lustro – tel. 010 2713834 paola.lustro@aism.it