

Panoramica	Viaggio del paziente con Atrofia Multisistemica (MSA)			
FASI	1 - Primi sintomi	2 - Diagnosi	3 - Trattamento	4 - Monitoraggio
<p>Malattia</p>	<p>Presentazione dopo i 30 anni; età media di insorgenza tra i 50 e i 60 anni. Il tempo di sopravvivenza è di 6-9+ anni. L'MSA è una malattia multisistemica con 5 o 7 sintomi chiave.</p> <p>I sintomi iniziali sono lievi e non specifici.</p> <p>I sintomi si dividono in due categorie:</p> <ul style="list-style-type: none"> • sintomi motori - comprendono sintomi cerebellari: andatura instabile e difficoltà a stare in piedi, problemi di equilibrio e/o sintomi parkinsoniani: lentezza nei movimenti, tremori e impaccio, tremore irregolare degli arti. I sintomi parkinsoniani rispondono poco alla levodopa. • sintomi del sistema nervoso vegetativo, ovvero alterazioni della regolazione di processi involontari, come la pressione sanguigna, la frequenza cardiaca, la tosse, la funzione gastro-intestinale e genito-urinaria <p>Sintomi aggiuntivi possono essere il riso o il pianto incontrollati (labilità emotiva), sogni vividi, respirazione rumorosa durante il giorno, russamento eccessivo durante la notte, sospiri involontari, voce fioca.</p>	<p>La difficoltà nel diagnosticare l'MSA deriva dalla vasta gamma di sintomi che richiede l'implementazione di un sistema di monitoraggio tempestivo presso le cliniche neurologiche.</p> <p>L'MSA è una diagnosi clinica ed è caratterizzata in:</p> <ul style="list-style-type: none"> MSA con Parkinsonismo (MSA-P) in cui predominano lentezza dei movimenti, rigidità e tremore • MSA cerebellare (MSA-C), in cui prevalgono problemi di equilibrio, coordinazione e linguaggio. <p>Nei più recenti criteri diagnostici internazionali sono stati definiti diversi livelli di certezza diagnostica:</p> <ul style="list-style-type: none"> • MSA clinicamente definita • MSA clinicamente probabile • MSA prodromica (una categoria riservata alla ricerca che è stata elaborata per consentire alle persone con segni precoci di MSA di essere prese in considerazione per gli studi clinici). <p>Una diagnosi di certezza di MSA è possibile solo post-mortem esaminando al microscopio le cellule cerebrali di diverse parti del cervello.</p> <p>La bassa frequenza e la variabilità degli aspetti clinici della MSA rende complicata la diagnosi e il trattamento dei sintomi:</p> <p>a) il trattamento dei sintomi neurologici è più efficace all'interno di centri specializzati</p> <ul style="list-style-type: none"> • disturbi del sonno • Problemi di logopedia <p>b) richiede un'assistenza multidisciplinare, in quanto alcuni dei principali sintomi della MSA vengono trattati in altre</p>	<p>Non sono ancora disponibili terapie efficaci che modifichino la malattia, pertanto il trattamento si concentra sulla gestione dei sintomi.</p> <p>La molteplicità dei sintomi della MSA richiede la collaborazione di diverse cliniche.</p> <p>Un paziente con MSA nella fase iniziale della malattia non deve necessariamente essere ricoverato a lungo in una clinica neurologica.</p> <p>Nella fase intermedia di malattia, si rendono necessari maggiori interventi medici per i singoli sintomi sviluppati presso varie cliniche (ginnastica respiratoria, macchina della tosse, ventilazione meccanica domiciliare, supporto nutritivo/ alimentazione enterale/ PEG, fisioterapia...).</p> <p>Nella fase terminale (caratterizzata da allettamento e necessità di strumenti di supporto) un paziente con MSA può rimanere</p> <p>a) in lungodegenze specializzate, generalmente per un breve periodo, o</p> <p>b) continuare con l'assistenza domiciliare (con un supporto adeguato</p>	<p>Invio a un centro di riferimento nazionale con coinvolgimento di team multidisciplinare di esperti in considerazione di questa malattia rara.</p> <p>Istituzione di un sistema nazionale/internazionale per monitorare la prevalenza di questa malattia secondo la classificazione del codice ORPHA</p>

		specialità (sintomi genito-urinari, gastro-intestinali, fisioterapici, cardiologici, logopedici, respiratori...).	per tracheostomia, ventilazione assistita, monitoraggio cardiaco, supporto nutrizionale-PEG)	
Clinica	<p>Anamnesi accurata Esame neurologico approfondito</p> <p>Indagini: Verificare la presenza di una bassa pressione arteriosa (ipotensione) posturale (ortostatica), ossia misurare la pressione arteriosa mentre si è sdraiati su un letto e dopo 3 e 10 minuti di posizione eretta.¹</p> <p>Ecografia vescicale/ cateterismo intermittente per valutare il residuo post-minzionale (RPM).</p> <p>Risonanza magnetica cerebrale esaminata da un neuro-radiologo per verificare la presenza di minimi cambiamenti in diverse aree cerebrali.</p> <p>Considerare l'esecuzione di una scintigrafia MIBG del cuore o di una scintigrafia cerebrale DAT, se disponibile, presso una clinica specializzata nei casi dubbi.</p>	<p>Sospettare la diagnosi se un individuo ha:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Parkinson e atassia cerebellare contemporaneamente in assenza di una storia familiare di uno dei due disturbi <p>OPPURE</p> <ul style="list-style-type: none"> • Atassia, parkinsonismo e insufficienza vegetativa, cioè disfunzione urinaria in una persona senza problemi urologici, disfunzione erettile in un uomo di età inferiore a 40 anni e/o ipotensione ortostatica neurogena 	<p>L'attenzione è rivolta alla gestione dei sintomi e alle terapie di supporto:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Supporto psicologico e psichiatrico • Trattamento con CPAP per il russamento eccessivo, le apnee nel sonno e lo stridor • Cure palliative, se necessario <p>Farmaci</p> <ul style="list-style-type: none"> • La levodopa può talvolta essere utilizzata per aiutare i sintomi parkinsoniani • I sintomi urinari sono trattati con farmaci o autocateterismo. • L'ipotensione ortostatica può essere trattata con midodrina e/o fludrocortisone. Altri farmaci possono essere consigliati in centri specializzati • Clonazepam o melatonina prima di andare a letto per il disturbo del comportamento in sonno REM 	<p>Visite annuali al centro specializzato per la valutazione:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Disturbi del movimento • sintomi non motori, • rivalutare la diagnosi se i sintomi e/o i segni clinici cambiano in modo significativo • riconoscere gli effetti collaterali del trattamento • Garantire un monitoraggio medico sistematico del paziente in assistenza domiciliare
Sfide	<p>La MSA può spesso essere confusa con una atassia o una malattia di Parkinson nelle fasi iniziali.</p>	<p>Una mancata diagnosi di MSA rende più difficile l'assistenza alla persona, in quanto i caregiver non sono a conoscenza dei pericoli di</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cadute gravi dovute a ipotensione ortostatica, • Emergenze ipertensive in caso di 	<p>Necessità di ricerca per trovare una cura per questa malattia devastante</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Trovare un medico con esperienza in MSA • La pratica dell'assistenza domiciliare per

	<p>La diagnosi corretta è spesso ritardata</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ concomitante ipertensione supina, ○ Infezioni delle vie urinarie e urosepsi, ○ Sintomi respiratori, aspirazione, soffocamento, polmonite • Malnutrizione dovuta a difficoltà di deglutizione 		<p>i pazienti con MSA dimostra la necessità di una supervisione medica regolare al di fuori delle cliniche.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Accesso al servizio infermieristico specializzato tra le visite in ospedale • L'équipe di cure primarie si mette in contatto con i servizi specializzati, se necessario, per la consulenza e la gestione dei sintomi.
<p>Obiettivi</p>	<p>Riconoscere i "segnali di allarme" e/o di una progressione più rapida di quella prevista dalla diagnosi originale, ad esempio Parkinson, come cadute precoci, rapida compromissione del movimento, aumento dei sintomi vegetativi, problemi precoci di linguaggio e deglutizione.</p> <p>Rivalutare i pazienti con sintomi neurologici quando la diagnosi non è stata raggiunta o è in dubbio. Chiedere un parere a un centro esperto o consultare i colleghi dell'ERN-RND.</p> <p>https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2024/08/ERN-RND-centers_Atypical_Parkinsonism.pdf</p>	<p>Maggiore consapevolezza da parte degli operatori sanitari su:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Diagnosi di MSA 2) Gestione dei sintomi 3) bisogni psicologici ed emotivi delle persone con MSA 	<p>Sviluppare la cooperazione internazionale per nuove terapie per le persone con MSA.</p> <p>Essere consapevoli di come la MSA influisce sulla vita di una persona, ad esempio sul lavoro, sulla vita sociale, sulle relazioni, sulle finanze, sugli effetti a lungo termine, sugli effetti psicologici, sulle preoccupazioni.</p> <p>Sviluppare un percorso di cura per la MSA sospetta e confermata.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Disponibilità di fisioterapia qualificata, trattamento della nutrizione, supporto psicologico, trattamento dei disturbi del sonno e dei problemi di continenza. • I caregiver/pazienti potrebbero condividere informazioni su quali supporti sono utili e su come accedervi.

1 L'ipotensione ortostatica neurogena (nOH) è una forma di pressione bassa. Si verifica quando i vasi sanguigni non si costringono (vasocostrizione) quando ci si alza in piedi. È nota anche come ipotensione posturale ed è definita come una diminuzione della pressione arteriosa (BP) di almeno 20 mm HG sistolica o 10 mm HG diastolica entro 3 minuti dall'acquisizione della posizione eretta. Se la persona non è in grado di stare in piedi, si esegue il tilt test (HUT). La persona viene fatta alzare gradualmente con un monitoraggio continuo della pressione arteriosa e della frequenza cardiaca. L'OH ritardata, cioè non presente dopo 3 minuti ma presente entro 10 minuti dalla acquisizione della posizione eretta, è inclusa come caratteristica di MSA clinicamente probabile.

CPAP	Pressione positiva continua delle vie aeree (supporta la respirazione durante il sonno)
Scintigrafia cerebrale DAT	(trasportatore attivo di dopamina)
Scintigrafia cardiaca MIBG	MetalodoBenzilGuanidina (del cuore)
RM	Risonanza magnetica
PEG	Gastrostomia endoscopica percutanea (tubo gastrico)
REM	Rapid Eye Movement (fase di sogno durante il sonno)

Si noti che i termini specifici (ad esempio, assistenza domiciliare, medico medicina generale, fisioterapia) non comprendono gli stessi servizi in tutti i Paesi dl'UE e possono variare da Paese a Paese. I gruppi di supporto dei pazienti possono spesso fornire aiuto e risorse ai pazienti e alle famiglie.

Esclusione di responsabilità

ERN-RND declina espressamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un uso o scopo particolare. L'ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.



Aggiornato nel luglio 2025.



Cofinanziato
dall'Unione europea



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)