

Ci sono delle differenze rispetto al metodo clinico in generale e tali differenze sono dovute all'organizzazione e alla grande diversità delle funzioni del SN. Nel rene, nel fegato ogni punto ha una stessa funzione mentre nel cervello ogni punto ha funzioni diverse. E questo che rende la patologia del SN una patologia che si esprime con indicatori estremamente variabili perchè se le funzioni sono tante gli indicatori di patologia possono essere molto diversi tra di loro. Ma la diversità è dovuta anche alla diversa posizione della lesione (infarto, tumore ecc ecc) che determina delle sindromi che sono caratteristiche solo per quella sede. Il risultato finale è che i neurologi hanno una capacità di diagnosi di sede o anatomica clinica che nessun'altra specialità medica ha (dal punto di vista clinico indipendentemente dalle immagini che si possono ottenere con le diverse indagini).

"I sintomi ed i segni sono essenziali come spie di patologia del SN". Le spie sono gli indicatori di patologia del SN. E nel loro complesso permettono da soli di arrivare al primo livello di diagnosi che è la diagnosi Sindromica (S. cerebrale, S. afasica ecc ecc). Sulla base della Sindrome, la conoscenza della relazione anatomo-funzionale nel SN ai vari livelli, permette di passare dalla diagnosi Sindromica alla diagnosi anatomica (sempre clinicamente). Quindi le sindrome neurologiche servono non solo per definire la sede di disfunzione e probabilmente di danno anatomico (Ci sono sindromi disfunzionali senza danno anatomico. Nella maggior parte dei casi gli epilettici non hanno un danno anatomico, hanno solo una disfunzione. Stessa cosa negli emicranici). Quindi si passa a questo livello di Diagnosi anatomica o di sede. La diagnostica strumentale per immagini contribuisce alla diagnosi di sede, conferma la diagnosi di sede ma non può sostituire la diagnosi clinica di sede. Ovviamente ci sono patologie che non sono definibili per immagini come nelle epilessia primaria.

Fatta quindi la diagnosi di sede, si passa alla diagnosi di natura ed eziopatogenetica. Quindi torniamo sull'anamnesi per fare delle domande più precise proprio allo scopo di capire il meccanismo eziopatogenetico e la natura. Se io visito una persona che ha una difficoltà nella deambulazione e trovo che ha una paraparesi crurale spastica, nella prima fase io non ho chiesto se ci sono dei precedenti familiari e quindi andrò a chiedere se ci sono dei precedenti in famiglia perchè è possibile che questa paraparesi sia ereditaria. Poi ritorno a valutare i dati anamnestici è importante valutare l'esordio perchè le malattie hanno esordio diverso. Ad esempio una malattia cerebrovascolare ha una modalità di esordio acuta o iperacuta oppure un tumore in genere del SN ha una modalità subacuta. Poi valutiamo il decorso: Una malattia infiammatoria ha un decorso di tipo cronico ma spesso ondeggiante, recidivante-remittente va avanti per attacchi subacuti non per attacchi iperacuti come nell'ischemia mentre invece una malattia neurodegenerativa (Parkinson, Alzheimer ecc) hanno un decorso lentamente progressivamente ingravescente. Quindi noi possiamo renderci conto dall'esordio e dal decorso di quale può essere la natura e quindi noi puntiamo a quest'ulteriore step ossia la diagnosi di natura o patologica cioè qual è il tipo di patologia: neoplastica, ischemica, infiammatoria, degenerativa ecc ecc. Ma la diagnosi di natura o patologica non è una diagnosi etiopatogenetica ancora perchè quella non è patogenesi nè eziologie. Quindi dopo la diagnosi di natura o patologica si procede se è possibile alla diagnosi etiopatogenetica e in questo le indagini paracliniche sono fondamentali. Come si fa a confermare che uno stato soporoso di tipo confusionale è legato ad una iperammonemia? Sì è vero l'alito gioca un ruolo ma se ci dovessimo fondare su questi livelli fisici faremmo sempre diagnosi di stati avanzati quindi io ho bisogno dell'ammoniemia. Oppure di encefalopatia renale io ho bisogno della clearance della creatinina. Quindi per la diagnosi

eziopatogenetica il ricorso a tutte le indagini paracliniche è un ricordo assolutamente necessario. Malgrado tutto questo noi possiamo non riuscire ad arrivare alla diagnosi eziologica e naturalmente questo ha un prezzo perchè non ci permette di verificare se c'è una terapia eziologica da fare. "In generale" le malattie per le quali noi non riusciamo ad arrivare a una diagnosi eziologica sono anche malattie non curabili. Alla fine del percorso diagnostico in senso tradizionale, classico che si ferma alla diagnosi etiopatogenetica se possibile, in neurologia c'è la diagnosi funzionale. La diagnosi funzionale è molto importante per il malato perchè misura il grado di disabilità che quella sindrome comporta. Il grado di disabilità spesso è necessario documentarlo per il neurologo cioè che cosa non riesce più a fare? Il malato di Alzheimer non riesce più a badare alle cose della vita quotidiana, la sua disabilità glielo impedisce, non riesce più a contare i soldi, non riesce più a fare il numero di telefono di un parente nel caso in cui si senta male perchè non si ricorda il numero di telefono del parente nè si ricorda dov'è la rubrica. Per cui è la valutazione della disabilità e in genere il neurologo si ferma qua a meno che non faccia il neurologo medico-legale e in questo caso può passare anche alla valutazione dell'invalidità. L'invalidità è diversa rispetto alla disabilità perchè la disabilità è strettamente connessa solo con il deficit quindi la mia disabilità in termini deambulatori sarà identica a qualunque altra persona che abbia esattamente la stessa mia patologia ma il grado di invalidità può essere completamente diverso per la stessa disabilità. Se io vado in sedia a rotelle per una malattia del midollo spinale io posso comunque continuare a fare lezione come professore posso continuare a lavorare mentre un contadino no. Quindi io avrò un'invalidità molto ridotta un contadino invece avrà un'invalidità del 100%. Ma viceversa se io avrò un ictus che mi toglie la capacità di parlare per cui divento afasico, io divento invalido al 100% mentre un contadino può continuare a potare gli alberi anche senza parlare.

Io sono un fautore di quella impostazione nata nei paesi anglosassoni che si chiama problem oriented cioè orientata al problema del malato. Per cui la cosa più utile è chiedere al malato come prima domanda "qual è il problema per cui sei venuto da me". L'impostazione tradizionale italiana è molto diversa perchè nel momento in cui il malato entra noi iniziamo dall'anamnesi familiare, anamnesi fisiologica, anamnesi patologica remota nel frattempo il medico forse si è un po' distratto il malato dice "che cosa mi sta mai chiedendo questo" e quindi il rapporto diventa poco produttivo. Mentre se noi usiamo il metodo problem oriented il malato sentirà che noi vogliamo andare al centro del suo problema e quindi si sentirà preso in dovuta considerazione. È chiaro che lui sarà libero di parlare del suo problema per cui ci dirà anche tante cose inutili e noi cercheremo di limitarlo in questo ma nella descrizione del suo problema è opportuno che il malato sia libero. Una volta che il malato ha concluso, noi dobbiamo iniziare a fare domande e alle domande il malato deve rispondere in maniera precisa e puntuale non deve divagare. Fatto questo si parte con l'esame neurologico. L'esame neurologico non è che si differenzia però oramai esiste una specialità che condividiamo con gli psicologici che si chiama neuropsicologia e che è quella parte della neurologia e della psicologia clinica che si occupano delle funzioni cognitive e dei disordini cognitivi del cervello umano e quindi linguaggio, comportamento, funzioni frontali, funzioni parietali, gnosie, prassie ecc ecc . E poi il fondo oculare che condividiamo con gli oculisti. gli oculisti guardano a tutto il fondo oculare mentre i neurologi in genere guardano il nervo ottico cioè la papilla(o disco) ottica perchè ci può informare prima di tutto sulla stasi venosa e quindi sull'edema del disco che in caso di marcata ipertensione endocranica diventa quella che noi chiamiamo papilla da stasi dovuta alla stasi venosa ed è indicativa di ipertensione endocranica che mette a rischio la vita quindi è una vera e propria emergenza perchè il malato può andare in contro a morte nelle ore successive. Ecco perchè non è possibile che un neurologo non guardi al fondo oculare del malato. Quindi quando bisogna visitare un malato bisogna avere uno schema che consiste in un esame neurologico generale che esplora ma senza eccessivi approfondimenti tutte le funzioni. Poi lì dove rileviamo delle funzioni alterate ad esempio un disturbo del movimento faremo un'altra parte dell'esame

neurologico che sarà specifica per quel disturbo per identificare il tipo di disordine del movimento (disordine della forza, della coordinazione del movimento, dell'iniziativa del movimento, della programmazione del movimento).

Alla fine di questo percorso noi ci possiamo trovare con una di queste Sindromi (vedere slide del 2010) e da una parte noi vediamo le Sindromi e dall'altra parte la sede. Naturalmente la sede non ha sempre lo stesso grado di precisione. Ad esempio nella sindrome comportamentale la sede è la corteccia frontale ma la corteccia frontale è ampia ma da una evidenziazione di un disturbo del comportamento non si riesce a risalire più precisamente ad una parte della corteccia frontale. Ma in altri casi la sede è molto precisa. Se prendiamo le S. alterne cioè le S. che corrispondono a patologie del tronco encefalico la precisione è millimetrica. Questo perchè la corteccia frontale è ampia e io non so in ogni punto della corteccia frontale la funzione specifica probabilmente non c'è una funzione specifica per ogni punto è una corteccia associativa io non so neanche come lavora la corteccia frontale e non posso essere preciso. Mentre invece al livello mesencefalico io so esattamente millimetro per millimetro che cosa c'è e dalla combinazione dei deficit e quindi dalla S. mesencefalica io posso dire in che punto del mesencefalo c'è il tumore, l'infarto ecc ecc. Quindi in certi casi la relazione tra S. e Sede di lesione è molto precisa mentre in altri no ma in ogni caso c'è sempre una relazione.

Diagnosi di Natura:

Per la diagnosi di natura gli elementi clinici di grande valore sono l'anamnesi, il rilievo degli eventi collegati precedenti, contestuali e successivi e poi il tipo di decorso. L'importanza dell'anamnesi è grandissima noi ce ne rendiamo conto quando un malato non è in grado di raccontare la sua storia e ci arriva da solo oppure accompagnato qualcuno che non lo conosce. Se io mi trovo di fronte ad una persona che non si ricorda neanche chi è e dove abita per me è fondamentale se tutto questo è esordito in modo subdolo 4 anni prima ed è evoluto lentamente e progressivamente o se invece 1 ora prima stava in tribunale a discutere una causa e ora non si ricorda più nulla. Nel primo caso io penserò ad una patologia neurodegenerativa come il M. di Alzheimer mentre nel secondo caso io penserò a un'amnesia globale transitoria che è una sindrome disfunzionale del tutto reversibile. Quindi è molto importante modalità di esordio e decorso. I fattori correlati sono in certi casi molto importante. Metti che una persona ha un terribile mal di testa e questa persona un pò di tempo prima ha iniziato ad avere dei deficit neurologici come deficit visivi (non riconducibili a una patologia oftalmica di tipo campimetrico) quadrantopsia, emianopsia e da alcuni giorni ha un terribile mal di testa potrei pensare che ha una patologia espansiva soprasellare come un adenoma ipofisario a sviluppo soprasellare che compromette il chiasma ottico o il tratto ottico o addirittura la parte immediatamente prechiasmatica del nervo ottico oppure un craniofaringioma. Quindi mi aiuta molto sapere che quella persona aveva iniziato ad avere disturbi visivi per orientarmi. Così come se viene una persona che ha una paralisi di un arto superiore e mi dice che questa paralisi è esordita un'ora prima immediatamente dopo una crisi epilettica parziale di tipo motorio io penso a una paralisi di Todd e non penso che sia legata a una patologia della via piramidale ma penso che sia legato a una disfunzione perchè una crisi epilettica può portare ad esaurimento energetico e poi c'è bisogno di ricaricare di atp i neuroni coinvolti nella crisi epilettica e nel frattempo c'è la debolezza, c'è la paralisi quindi è molto importante sapere i fattori contestuali ossia gli eventi correlati. Per ulteriormente precisare la diagnosi di natura e puntare al livello più alto di diagnosi che è quella eziopatogenetica noi dobbiamo puntare alle indagini paracliniche. Oggi indubbiamente il medico ha bisogno di verificarsi più di una volta perchè oggi ci sono degli strumenti che servono per precisare la diagnosi che sono degli strumenti che certe volte hanno una specificità e sensibilità superiore alla clinica. Io non ho mai fatto una diagnosi di Corea di Huntington clinicamente non confermata dalla genetica cioè sono convinto che la Corea di Huntington clinicamente si

diagnostica senza possibilità di errore se ovviamente sei competente ma ovviamente non si può non fare la diagnosi genetica per una malattia genetica se in quella stessa famiglia non si sa già qual è la mutazione quante triplette CAG ha quella famiglia. Così come se io ho una persona giovane che viene a raccontare una storia che ha avuto un calo del visus monolaterale 6 mesi prima da cui in un mese ha recuperato completamente e che poi successivamente ha avuto un disturbo dell'andatura per cui la sua andatura è diventata legnosa e nello stesso tempo incerta e che sta recuperando nel giro delle settimane da questa sindrome io penso che ha la sclerosi multipla e non avrei veramente bisogno di fare la risonanza magnetica ma come si fa oggi in prima diagnosi a non chiedere la risonanza magnetica in questo caso dell'encefalo e del midollo spinale per confermare la diagnosi di sclerosi multipla e anche l'analisi del liquor per dimostrare che c'è un'inflammatione al livello liquorale, che c'è un aumento forse dei linfociti ma soprattutto che ci sono bande oligoclonali che sostengono l'interpretazione immunopatica della sclerosi multipla. Ma una cosa è seguire dei protocolli internazionali per la diagnosi stretta rivolgendosi a quelli che sono gli strumenti che hanno il massimo di sensibilità e specificità e una cosa è mettere in cantiere un pannello di analisi che non finisce mai. Mettiamo il caso della Corea di Huntington che è un caso abbastanza esemplare. Io ritengo che la sensibilità e specificità dell'esame clinico neurologico per la Corea di Huntington sia del 100% ma devo fare l'esame genetico perchè altrimenti la famiglia e il suo medico curante ritengono che io ho trascurato qualcosa. Quindi lo faccio perchè l'analisi genetica al di là dell'operatore deve dare il 100% di sensibilità e specificità cioè zero rischi di FP e FN. Mentre invece l'esame clinico può dipendere dall'operatore e allora faccio l'analisi genetica ma qual è il motivo di andare a vedere in risonanza magnetica che il nucleo caudato è un poco più piccolo rispetto alle persone della stessa età? Non c'è motivo di farlo perchè la clinica è molto evocativa, la diagnosi genetica è una diagnosi al 100% precisa cioè 0% di FP e FN non c'è assolutamente motivo di fare altre indagini. Altro esempio è la SLA è una malattia in cui clinicamente si può fare una diagnosi definita significa zero di errore ovviamente in mani competenti. A che serve andare a vedere il cervello di questa persone per dimostrare che la corteccia prerolandica è un po' sottile rispetto a una persona che non ha la SLA? è un correlato che non serve a nulla, non modifica la diagnosi e ovviamente ha dei costi aggiuntivi.

Quindi possiamo usufruire di una lista enorme di analisi ciascuna delle quali ha una grande rilevanza potenziale per la diagnosi neurologica ma che naturalmente bisogna utilizzare caso per caso in maniera razionale ossia guidati dal problema del malato e dal convincimento clinico che già possediamo a questo livello del procedimento diagnostico. E quindi sono le analisi:

ematologiche: L'emocromo può essere importante. Un'anemia macrocitica o megaloblastica può correlarsi con una S. mielopatica. Così come una leucemia può avere moltissime complicanze neurologiche

Indici di flogosi: Noi abbiamo complicanze neurologiche di vario tipo legate a malattie infiammatorie di competenza reumatologiche come il Lupus, S. di Sjogren, vasculiti, panarterite nodosa.

Analisi ematochimiche: funzione renale, epatica, glicemia ecc ecc

Analisi immunologiche: ci sono patologie legate a immunopatie primarie come le gammopatie monoclonale che possono portare a complicanze neurologiche

Analisi genetiche: In tutti i casi in cui il fenotipo e la storia familiare suggerisco una patologia genetica

Analisi citomorfologiche: analisi delle cellule che troviamo nel liquor perchè possiamo avere una meningite carcinomatosa, meningosi leucemica perchè abbiamo bisogno di distinguere tra linfociti e granulociti. Ma anche di analisi citomorfologiche di altri prelievi perchè spesso i neurologici hanno il compito di fare la

prima diagnosi di tumore in altra sede. Perché se un tumore metastatizza al livello del SN è molto probabile che clinicamente si manifesterà prima la metastasi cerebrale e poi il carcinoma polmonare. Ma poi ci sono anche le malattie paraneoplastiche cioè quelle affezioni del SN non legate a una crescita neoplastica nel SN ma legata a questo meccanismo che si chiama paraneoplastico che è la produzione di anticorpi anti neoplasia però per antigeni onconeurali cioè antigeni condivisi dalla cellula tumorale e da una parte del SN. Anche in questo caso è molto probabile che la Sindrome paraneoplastica si manifesterà prima che non il tumore nella sua sede

analisi neuropatologiche: è riservata un pò alla ricerca perché indubbiamente se si vuole approfondire ad esempio la malattia di Creutzfeldt-Jacob abbiamo bisogno di analizzare il cervello e fare analisi che siano immunoistochimiche, molecolare e genetiche direttamente sul tessuto per correlare un'alterazione molecolare con un danno cellulare. Noi neurologici ricorriamo raramente alla neuropatologia diagnostica tranne che per certi malattie muscolari dove si fa la biopsia muscolare per capire che tipo di malattia muscolare c'è.

Analisi batteriologiche e virologiche: In tutti casi di meningite ed encefalite bisogna fare queste analisi perché la diagnosi eziologica in questi casi è utile per la terapia eziologica. Ad esempio una signora con encefalite al livello del bulbo aveva tutta una serie di analisi batteriologiche e virologiche da cui risultava anche che sia sul sangue che sul liquor era esclusa una Listeriosi. Questo tipo di patologia cioè encefalite con quella localizzazione (bulbo) è tipico della listeria e allora si sono ripetute le analisi per la listeria e sono risultate negative ancora. Allora si sono usati degli antibiotici in base a non sapere quale agente eziologico era e la paziente si aggravava sempre di più. A un certo punto il laboratorio ha trovato la listeria e aveva fatto un antibiogramma che dimostrava che gli antibiotici usati erano sbagliati e la paziente è morta. Quindi è importante precisare l'eziologia delle malattie infettive e per precisare l'eziologia bisogna fare i prelievi in assenza di antibiotici altrimenti c'è rischio che le emocolture risultano falsamente negative.

Diagnostica per immagini:

Bisogna limitare la diagnostica perché oggi se ne fa un abuso di tali indagini.

Esami ultrasonografici:

Sono utili in neurologica soprattutto per le malattie vascolari. Un bravo operatore con l'eco-doppler delle carotidi ha eliminato la necessità dell'angiografia carotidea con mezzo di contrasto. Inoltre in un paziente con ictus va fatto un'ecocardiografia transesofageo perché l'embolo potrebbe essere dentro al cuore. È importante perché la terapia è diversa infatti se l'ictus è dovuta a un'ateromasi di una carotide la terapia è antiaggregante per la prevenzione delle recidive, se invece io ho una embolia cardiogena da valvulopatia o da fibrillazione atriale la terapia è anticoagulante orale.

Indagini neurofisiologiche:

Le indagini neurofisiologiche sono l'elettroencefalogramma. Si è molto ridimensionato il suo uso ma ci sono patologie come l'epilessia, l'encefalopatie dismetaboliche, la malattia di Jacob-Creutzfeldt in cui l'EEG contribuisce. Naturalmente guai a dare all'EEG un ruolo che non ha. Se io ho mal di testa e il mio medico curante mi prescrive un EEG e io vado a farlo e risulta che io ho un'attività di tipo epilettogeno cioè da ipereccitabilità in un territorio della mia corteccia cerebrale guai a dire che sono epilettico o che devo

prendere un farmaco anti epilettico perchè io sono epilettico se ho crisi epilettiche non se ho un EEG che mostra una ipereccitabilità focale.

Esame elettroencefalografico:

Serve per esplorare il sistema nervoso periferico e il muscolo scheletrico quindi soprattutto l'unità motoria e l'unità periferica sensitiva. Serve quindi a differenziare se una debolezza è legata a una patologia del muscolo o del nervo e quindi se rientra tra le neuropatie o le miopatie. Nell'ambito della patologie del nervo può contribuire a dire se è assonale o mielinica cioè se sono degenerati gli assoni o è il rivestimento mielinico che è stato danneggiato. Ci può dire che c'è un ritardo nella trasmissione del segnale al livello della giunzione neuromuscolare e cioè se io ho una miastenia o una sindrome miastenica. Non serve a niente far fare un elettroencefalografia a una persona che ha ernia del disco, compressione di una radice nervosa di quelle che contribuiscono alla formazione del nervo sciatico in cui il dolore è caratteristico di una sciatica in cui c'è una disestesia al livello della superficie postero laterale della coscia e laterale della gamba, basta la clinica e basta la risonanza che dice che c'è un'ernia del disco al livello di L5-S1 o L4-L5.

Potenziali evocati somestesici (PESS), visivi(PEV), motori(PEM) e acustici (PEA):

Possono essere utili quando tu non sai un disturbo della motilità ad esempio se hai una S. piramidale, il segno di Babinski è identico sia che tu hai una lesione della corteccia prerolandica, che se hai una lesione della capsula interna, che se hai una lesione del fascio piramidale al livello mesencefalico, pontico o bulbare, che se hai una lesione del fascio piramidale al livello midollare e allora tu puoi aver bisogno, se non hai altri elementi sindromici che ci permettono di determinare la sede, di chiedere all'elettrofisiologo con i potenziali evocati motori di localizzare la sede del danno. Ma è rarissimo che c'è questa difficoltà perchè in genere lo sai clinicamente qual è il livello. Così come certe volte può capitare che clinicamente e con la risonanza arrivi a una diagnosi di CIS cioè clinically isolated syndrome. Un ragazzo che ha un disturbo compatibile con un attacco di demielinizzazione del SNC e però non c'è altro, solo un attacco, una sindrome riconducibile a una lesione, fa la risonanza che mette in evidenza un'unica lesione. A questo punto io non posso fare diagnosi di sclerosi multipla anche se è possibile che lo sarà ma non posso farla perchè non ho la dispersione spaziale e temporale che mi dicono che è una malattia multispatiale cioè multipla e cronica cioè non si riduce ad unico attacco, ecco perchè si chiama CIS. Allora io faccio i PEV perchè lui ha avuto un disturbo del movimento, non ha disturbi clinicamente evidenti della visione ma i PEV se mi mettono in evidenza un ritardo di conduzione dei potenziali visivi lungo la via visiva questo è un altro territorio di danno mielinico e quindi già la multispatialità la posso incominciare a ritenere probabile. Ci sono delle circostanze ma sono rare in cui contribuiscono i potenziali evocati ma comunque è utile averli a disposizione.

Esiste il problema importantissimo delle malattie degenerative o neurodegenerative. Le malattie neurodegenerative non sono rare, soprattutto in età presenile e senile e noi non conosciamo l'eziologia nella stragrande maggioranza di esse. Sappiamo tante cose anche perchè Alzheimer, Parkinson, demenza fronto temporale, malattia di Creutzfeldt jacob ecc ecc sono in genere sporadiche e non sappiamo il meccanismo eziopatogenetico ma talora sono genetiche. E quindi noi abbiamo tutte le informazioni che derivano dalla genetica dalle forme genetiche di queste malattie e quindi sappiamo moltissime cose al livello molecolare, cellulare, assonale, al livello delle sinapsi in queste malattie ma non sappiamo come inizia a questo per noi è un problema ma non è un problema che al momento si traduce per un danno al malato perchè sono tutte malattie incurabili come malattie ma come sintomatologia cioè dal punto di vista

sindromico possono essere curate nel morbo di Parkinson puoi dare un farmaco dopaminergico e lo fai stare meglio ma non curi la malattia. Molto più delicato è il problema dei disturbi funzionali quelli in cui non c'è evidenza di niente se non il racconto del malato e se sei fortunato della tua osservazione ossia di poter vedere una crisi epilettica del tuo malato. Ci sono molte condizioni in cui visiti il malato e non trovi niente ma esiste solo un malato che ti racconta il suo problema e qui c'è l'arte del medico ossia riuscire a capire se ti prende in giro, se ha una conversione somatica per cui è affetto da nevrosi isterica ecc ecc...

La diagnosi eziopatogenetica non è alla fine del processo perchè naturalmente ci sono le uniche due cose che in tutto questo lavoro interessano al malato ossia la terapia e la prognosi. Il malato vuole soltanto sapere se è curabile o meno, morirà o guarirà ecc ecc....

La terapia non è solo eziologica ma anche sintomatica ed infatti certe volte il malato riterrà che abbiamo avuto un grande successo se eliminiamo ad esempio il dolore. Quindi la terapia sintomatica è il primo passo la possiamo utilizzare anche nella fase in cui svolgiamo il protocollo diagnostico non c'è bisogno di arrivare alla fine. Ad esempio se il paziente ha crisi epilettiche e sospettiamo che ha un tumore cerebrale nel frattempo possiamo dare un farmaco antiepilettico. La terapia patogenetica: sappiamo che c'è una fase autoimmunitaria in alcune malattie del SN come la sclerosi multipla, poliganglioradiculonevrite di Guillain-Barrè, poliomiosite, dermatomiosite, neurite multiple motorie senza parlare di tutte le malattie reumatologiche con complicanze neurologiche. Quando abbiamo capito che la natura è infiammatoria noi possiamo utilizzare farmaci antinfiammatori che sono farmaci patogenetici e non sono farmaci sintomatici. Certe volte sono antinfiammatori ed analgesici però tu puoi usare farmaci antinfiammatori importanti come gli steroidi anche se non hai capito l'eziologia qual è. E in questo maniera interferisci con il meccanismo patogenetico perchè se spegni l'infiammazione hai curato molto una poliomiosite, una dermatomiosite, una qualunque patologie infiammatoria. La terapia eziologica la fai quando sai l'eziologia e quando quell'eziologia è curabile. Io posso definire l'eziologia genetica di migliaia di malattie ma non le posso curare neanche una dal punto di vista eziologico. Ad esempio nella fenilchetonuria che è una malattia neurologica grave geneticamente determinata se io elimino la fenilalanina dalla dieta del bambino lo curo però certo non è una terapia eziologica perchè non ho corretto la mutazione.

La prognosi: Dobbiamo conoscere la malattia per sapere che prognosi ha. Più preciso è il livello di diagnosi a cui arriviamo più precisa sarà la nostra possibilità di fare diagnosi. Se io faccio una diagnosi di malattia di Creutzfeldt-Jacob, io posso dire che il paziente morirà nel giro di mesi e prima di morire andrà in coma apallico e starà per mesi in coma apallico perchè conosco bene la malattia e perchè ho fatto una diagnosi precisa. Noi abbiamo in neurologia le stesse possibili prognosi che in tutta la medicina quindi malattie spontaneamente favorevoli, malattie favorevoli con terapia, riservate con terapia, sfavorevoli quoad valetudinem o quoad vitam (o entrambe le cose cioè io so che se tu hai un trauma al midollo spinale che non ti fa morire nella fase immediatamente post traumatica tu avrai dei deficit sensitivi motori che naturalmente non si risolveranno mai e quindi faccio una prognosi favorevole quoad vitam ma sfavorevole quoad valetudinem)[insomma quoad vitam è la prognosi relativa alla sopravvivenza mentre quoad valetudinem è la prognosi che incide sulle condizioni generali del soggetto]. La prognosi è quello che interessa moltissimo ai malati. Ad esempio un ragazzo a cui viene diagnosticata la sclerosi multipla vuole sapere come sarà il suo futuro e non sarà facile perchè è una malattia che può portare alla disabilità in 5-10 anni oppure dopo 30 anni continui a fare la tua vita come tutti gli altri. Io in linea di massima rispondo ai ragazzi in cui diagnostico questa malattia che se ti tengo in osservazione per 2 anni probabilmente ti saprò dire quale il tuo futuro perchè non è una patologia così capricciosa che si presenta come molto cattiva e poi diventa buona o si presenta come benigna e poi diventa cattiva. Ai malati non interessa assolutamente nulla che noi facciamo una diagnosi brillante, interessa solo la terapia e la prognosi.

Caso Clinico:

Persona che in età adulta ha avuto un esordio subdolo di disturbi sensitivo-motori degli arti e di disturbi del controllo sfinterico. I disturbi sensitivo-motori lui li racconterà come legnosità degli arti inferiori nel camminare, difficoltà nel correre e nel salire le scale, formicolio e puntura di spillo alle estremità distale dei piedi, sensazione di non avere più un buon tatto nel polpastrello della dita, deve scappare in bagno perchè non riesce a trattenere appena ha la sensazione di vescica piena o di ano-retto pieno. Non ha un'anamnesi familiari positiva per malattie neurologiche e l'esame neurologico dimostra che c'è una tetraparesi piramidale spastica associata con ipostesia cioè un deficit della sensibilità globale dalle clavicole in giù e questa persona ha una minzione imperiosa. A questo punto facciamo la diagnosi sindromica. Certamente è una sindrome sensitivo-motoria degli arti e degli sfinteri ma la diagnosi sindromica può essere più precisa. Sarà quindi una sindrome piramidale dei quattro arti perchè non c'è un deficit cranico nè che lo lamenti nè che lo evidenzi accompagnato con una sindrome sensitiva dalle clavicole in giù. Questa sindrome è da patologia del SNC o SNP? Del SNC perchè è una sindrome piramidale. La diagnosi anatomica è cervicale alta ed è una sindrome mielopatica (in generale se abbiamo due informazioni che non riusciamo a mettere perfettamente insieme come in questo caso cioè io non ho detto cervicale alto perchè non c'è paralisi del frenico nella sindrome però intanto 1 non ho deficit bulbari quindi sto al di sotto del bulbo e 2 ho una tetraparesi piramidale spastica non dobbiamo pensare alla cosa meno importante cioè il nervo frenico ma pensiamo alla cosa più importante). A questo punto in base alla storia possiamo dire che la natura è degenerativa perchè l'esordio è subdolo, ingravescente, progressiva ma quale può essere il meccanismo di degenerazione? Dobbiamo per forza ricorrere ad indagini paracliniche e troviamo un liquor iperproteico da blocco cioè se facciamo una rachicentesi con misurazione della pressione del liquor vediamo che la pressione non cambia quando blocchiamo il ritorno venoso dalle giugulari. Dal momento che il liquor viene riassorbito al livello delle granulazioni del Pacchioni della volta cranica (anche quello spinale viene riassorbito al livello della volta cranica) e quindi le granulazioni del Pacchioni che sono delle valvole venose scaricano il liquor poi nei seni venosi che scaricano nelle vene giugulari, se io in condizioni fisiologiche premo sulle giugulari mentre faccio il prelievo del liquor al livello lombare vedo con il mio manometro che la compressione delle giugulari porta a un innalzamento progressivo della pressione del liquor al livello lombare perchè blocco il riassorbimento, determino stasi venosa e quindi ipertensione venosa che si traduce in una ipertensione liquorale. Ma se invece ho una patologia che blocca la comunicazione al livello vertebrale tra il liquor midollare e il liquor encefalico io avrò una pressione al livello lombare che è relativamente bassa ma soprattutto che non si modifica quando vado a premere le giugulari e fra l'altro mentre vado ad aspirare questo liquor stagnante perchè non c'è più circolazione del liquor fra siti di formazione cioè ventricoli laterali e midollo e quindi è stagnante da quando si è stabilito il blocco prelevando il liquor la pressione si azzera perchè svuoto la colonna liquida. Quindi non si modifica con la compressione delle giugulari e va a zero durante il prelievo poi faccio l'analisi e vedo che è iperproteico. È iperproteico perchè la stasi determina al livello locale il riassorbimento di tutto ciò che è solubile e facilmente diffusibile cioè l'acqua e elettroliti mentre le proteine che sono meno diffusibili e hanno bisogno di valvole venose per essere riassorbite non vengono riassorbite e quindi il liquido è iperproteico. E poi devo andare a vedere in risonanza che blocco c'è. Ci possono essere due tipi di blocco: Può esserci un blocco dovuto a un tumore dentro il midollo che ingrandisce il volume del midollo e lo rende tanto voluminoso in un certo tratto dove c'è il tumore per cui non ci sta più nel canale vertebrale oppure invece perchè il canale vertebrale si stringe o è ristretto e di conseguenza il midollo che non ha cambiato il suo volume non ci sta più perchè il canale è diventato troppo stretto. E in risonanza non solo confermo la diagnosi anatomica (mielopatia da danno midollare da C2 a C4) ma mette in evidenza anche una delle

possibili cause che è una malformazione della cerniera atlanto-occipitale che comporta che le tonsille cerebellari stanno al di sotto rispetto al forame occipitale per cui c'è una pressione sul midollo cervicale che determina una degenerazione meccanica e di conseguenza questa sindrome. In un caso del genere che si può dire al malato? Si può dire che per la patologia meccanica non ci sono farmaci utili e che l'unica possibilità è la decompressione chirurgica e che la prognosi è legata al successo della terapia chirurgica. Non solo la prognosi quoad vitam è riservata perchè si può morire sotto i ferri ma la prognosi quoad valetudinem cioè recupererà dopo la decompressione o non recupererà? E questo è assolutamente riservato perchè ci sono mielopatie da compressione in cui tu osservi un miglioramento lento ma graduale dopo la decompressione e mielopatie da compressione in cui malgrado la decompressione c'è un'ulteriore progressivo aggravamento e poi quelle che rimangono stazionarie. Ma naturalmente gli puoi dare da subito dei farmaci, per esempio gli puoi dare farmaci contro la spasticità. Un farmaco di tipo gabaergico che riduce la spasticità agendo al livello midollare sulle sinapsi gabaergiche perchè potenzia l'inibizione gabaergica e quindi gli darai questo farmaco che si chiama Lioresal. E poi gli diremo che è utile la fisiochinesiterapia per ridurre la spasticità ma ovviamente non gli diremo di fare esercizi con il collo perchè più fermo si sta con il collo meglio è fino a quando non viene decompresso e poi che la disabilità è una disabilità che non ha senso di valutare come se fosse definitiva e stabile in quel momento ma bisognerà rivalutarla nel tempo dopo la terapia chirurgica, la fisioterapia e anche la terapia farmacologica.