



FOCUS SULLA SCLEROSI MULTIPLA

Dott. Angelo Cerracchio

Ministero per le disabilità | Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità

La sclerosi multipla (SM) è la più frequente patologia cronica, neurodegenerativa, autoimmune del sistema nervoso centrale e si manifesta con sintomi di tipo motorio e sensitivo.

La malattia è caratterizzata da perdita della guaina mielinica neuronale, da lesioni infiammatorie disseminate e, nel tempo, da degenerazione neuronale.

Le alterazioni della conduzione delle vie motorie e sensitive del tronco encefalico, del cervelletto e del midollo spinale determinano un quadro estremamente vario di sintomi neurologici.

La perdita di mielina è distribuita in più aree -
*da qui il nome **multipla**,*

con formazione di zone demielinizzate -
*chiamate **placche**,*

che col tempo assumono caratteristiche simili a cicatrici -
*da qui il termine **sclerosi**.*

È verosimile che sia l'esposizione a fattori ambientali,
*ad esempio agenti infettivi, fumo di sigaretta, obesità
giovanile, bassi livelli di vitamina D ...,*
a scatenare la risposta anomala del sistema
immunitario in **persone geneticamente predisposte.**

La SM non è una malattia ereditaria ma i familiari hanno un rischio
lievemente aumentato di sviluppare la malattia rispetto alla popolazione generale.

La SM è la prima causa di disabilità neurologica nei giovani adulti con esordio tipico intorno ai 30 anni e la diagnosi, generalmente, formulata tra i 20 e i 40 anni.

È più frequente nelle donne.

Nel nostro paese si contano circa 140.000 persone con SM e una

- prevalenza di circa 215 casi per 100.000 abitanti - 400 in Sardegna;
- incidenza annua di circa 3.600 nuovi casi (6 ogni 100.000 persone - 12 in Sardegna).

L'esordio in meno del 10% dei casi avviene prima dei 18 anni, e solo nell'1% prima dei 10 anni di età.

La sclerosi multipla all'esordio si manifesta più frequentemente con:

- **disturbi visivi:** ipovisione (calo della vista, rapido e rilevante, di solito in un occhio); diplopia (visione doppia), miochimia (contrazioni involontarie delle palpebre), nistagmo (movimento rapido e involontario degli occhi) e oftalmodinia;
 - **disturbi della sensibilità:** ipoestesie, parestesia e disestesie alle braccia, al tronco e al volto;
 - **fatica e affaticabilità** (mancanza di energia fisica e mentale non correlata a sforzi o attività fisica e non migliora con il riposo).
- 

Suggestivi per porre diagnosi di SM sono

- triade di Charcot: nistagmo, tremore intenzionale e disartria.
 - fenomeno di Uhthoff: peggioramento temporaneo della sintomatologia con l'aumentare della temperatura corporea sia per cause esterne che interne.
- 

Nel prosieguo della malattia i sintomi sono molto vari con prevalenza dei disturbi motori (paraparesi), sensitivi, urinari, psichici ed oculari (nevrite ottica).

P
R
E
D
I
C
T
I
V
E
F
A
C
T
O
R
I

Il decorso della SM resta imprevedibile per il singolo caso. Il decorso nei primi due anni dalla diagnosi ha un valore predittivo circa l’evoluzione della malattia. Altri **fattori predittivi**:

POSITIVI	NEGATIVI
Sesso femminile.	Esordio tardivo (dopo i 45 anni).
Esame liquorale negativo.	Sesso maschile.
Lungo intervallo di tempo tra esordio e prima ricaduta.	Profilo liquorale infiammatorio.
Esordio monosintomatico.	Elevata frequenza di ricadute nei primi due anni.
	Esordio polisintomatico.
	Precoce compromissione cognitiva
RM negativa o senza disseminazione spaziale delle lesioni o con basso carico lesionale/ no lesioni attive/ no atrofia.	RM con disseminazione spaziale o alto carico lesionale/ presenza di lesioni attive/ atrofia/ grave perdita di tessuto nelle lesioni infiammatorie (buchi neri).
	Elevato punteggio EDSS all’esordio.
Recupero completo dopo ricaduta (spontaneamente o dopo terapia steroidea),	Scarsa risposta agli steroidi con recupero incompleto dopo ricaduta.
Compromissione funzionale stabile nei primi due anni.	Aumento delle compromissioni funzionali nei primi 2 anni.

SM a Ricadute e Remissioni - RR

- La SM, in circa l'85% dei casi, ha un andamento a **poussées** con una fase acuta e una fase successiva di remissione parziale o totale

SM Secondariamente Progressiva - SP

- La SM a Ricadute e Remissioni nel 50% dei casi, col tempo, diventa «secondariamente progressiva».

SM Primariamente Progressiva - PP

Il decorso, in circa il 15% dei casi, è progressivo dall'inizio.

SM Progressiva con Ricadute - PR

È caratterizzato da un andamento progressivo a cui si sovrappongono peggioramenti neurologici acuti.

**L'accertamento della condizione di disabilità, da parte
dell'Unità di Valutazione di Base,**

considerato che per poussé o recidiva si intende la comparsa,
in assenza di febbre e infezioni, di un deficit neurologico che
persiste per almeno 24 ore e risoluzione spontanea o in
seguito a terapia steroidea,

**deve svolgersi almeno 30 giorni dopo l'esordio di una
recidiva.**

DOCUMENTAZIONE ESSENZIALE

- Certificato neurologico.
- Scala EDSS con punteggio aggregato e disaggregato.
- Risonanza magnetica dell'encefalo.

Ulteriore documentazione

- Potenziali evocati visivi, uditivi, somato-sensoriali.
- Esame del liquor.
- Ogni altra certificazione utile alla valutazione funzionale.

La certificazione neurologica deve essere rilasciata da struttura specialistica pubblica o privata accreditata.

Diagnosi: sclerosi multipla		Anno della diagnosi: _____	
Forma di SM:	☐ recidivante-remittente	☐ primariamente progressiva	☐ secondariamente progressiva
La patologia è:	☐ attiva	☐ non attiva	
Situazione: (RR)	☐ con peggioramento	☐ senza peggioramento	(PP-SP) ☐ con progressione ☐ senza progressione

Ricadute nell'ultimo anno?	☐ SI	☐ NO	N° di ricadute? (se SI alla domanda precedente) _____
Recupero dalle ricadute?	☐ SI	☐ NO	
Se NO specificare il problema residuo: _____			
Altre patologie: _____			
Esame obiettivo neurologico: _____			

EDSS

La **Scala EDSS** (Expanded Disability Status Scale – Scala della Condizione di disabilità Estesa) è usata per valutare e monitorare la disabilità nelle persone con **sclerosi multipla** (SM).

La scala EDSS misura la **funzione di otto sistemi funzionali** e il **livello di deambulazione**.

SISTEMI FUNZIONALI	PUNTEGGIO
▪ Funzione piramidale (forza e movimento muscolare) ▪ Funzione cerebellare (coordinazione) ▪ Funzione del tronco encefalico (equilibrio e linguaggio) ▪ Funzione sensoriale (sensibilità e dolore) ▪ Funzione intestinale e vescicale ▪ Vista ▪ Funzione mentale (cognitiva) ▪ Altro	▪ 0: Nessuna disabilità. Esame neurologico normale. ▪ 1 - 3,5: Disabilità minima o lieve. La persona conserva un livello di autonomia elevato. ▪ 4 - 6,5: Disabilità moderata. La persona ha difficoltà a camminare e potrebbe richiedere un ausilio. ▪ 7 - 9,5: Disabilità grave. La persona richiede un sostegno costante come una sedia a rotelle. ▪ 10: Decesso correlato alla SM.
L'EDSS non indaga la fatica mentale e fisica, il dolore neuropatico, la funzionalità degli arti superiori.	

[illegible]

SCORE EDSS	Significato dello Score EDSS	SCORE EDSS	Significato dello Score EDSS
0	Esame neurologico normale (tutti i sistemi funzionali [SF] di grado 0; è compreso il grado 1 del SF mentale.	5,5	La persona è in grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per circa 100 metri; la disabilità è sufficientemente marcata da impedire una completa attività quotidiana.
1	Non c'è disabilità, segni minimi in un SF (escluso il SF mentale di grado 1).	6	La persona necessita di appoggio saltuario o costante da un lato (bastone, gruccia, cinghia) per camminare per circa 100 metri con o senza fermarsi.
1,5	Non c'è disabilità, segni minimi in più di un SF (più SF di grado 1; eccetto il mentale di grado 1).	6,5	La persona utilizza appoggio bilaterale costante (bastoni, grucce, cinghie) per camminare per circa 20 metri senza fermarsi.
2	Disabilità minima in un SF (un SF di grado 2, gli altri di grado 0 o 1).	7	La persona non cammina oltre 5 metri anche con aiuto, ed è obbligato su una sedia a rotelle; può spostarsi da solo sulla sedia a rotelle e trasferirsi da essa ad altra sede (letto, poltrona); passa in carrozzella circa 12 ore al giorno.
2,5	Disabilità minima in un SF (due SF di grado2, gli altri di grado 0 o 1).	7,5	La persona fa qualche passo, utilizza la sedia a rotelle; richiede aiuto per trasferirsi dalla sedia ad altra sede; si sposta da solo sulla carrozzella standard per un giorno intero. Può aver bisogno di una carrozzella a motore.
3,0	Disabilità lieve in un SF (uno di grado 3, gli altri di grado 0 o 1), o disabilità lieve in tre o quattro SF (tre o quattro di grado 2, gli altri di grado 0 o 1), il paziente è del tutto autonomo.	8	La persona è allettata o su una sedia a rotelle o viene trasportato sulla carrozzella, ma può stare fuori dal letto per gran parte del giorno; ha generalmente un uso efficace degli arti superiori
3,5	Disabilità lieve in un SF (di grado 3) e uno o due SF di grado 2; oppure due SF di grado 3; oppure cinque SF di grado 2 (altri di grado 0 o 1).	8,5	La persona è allettata per buona parte del giorno. Ha un qualche uso efficace degli arti superiori
4,0	La persona è autosufficiente, ha una disabilità moderata con un SF di grado 4 (altri di grado 0 e 1), o combinazioni di gradi inferiori che superano i limiti precedenti; <u>il paziente è in grado di camminare</u> senza aiuto o senza fermarsi per circa 500 metri.	9	La persona è allettata e dipendente. Può solo comunicare e mangiare (viene alimentato)
4,5	La persona è autonoma, in grado di lavorare ma con qualche limitazione tanto da richiedere un minimo di assistenza; si caratterizza per un SF di grado 4 (altri di grado 0 e 1) o combinazioni di gradi inferiori che superano i punteggi precedenti; è in grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per circa 300 metri.	9,5	La persona è allettata e totalmente dipendente; incapace di comunicare efficacemente o di mangiare/deglutire
5,0	La persona è in grado di camminare senza aiuto e senza fermarsi per circa 200 metri; la disabilità moderata intralcia l'attività quotidiana..	10	Decesso dovuto alla patologia

R M N

Sede	%
Paraventricolari	
▪ Ventricoli laterali	98
▪ Terzo ventricolo	16
▪ Quarto ventricolo	53
Sostanza bianca non paraventricolare	93
Corteccia cerebrale	13
Nuclei della base	8
Tronco encefalico	66
Cervelletto	57

La Risonanza Magnetica è l'esame fondamentale per evidenziare le placche - estremamente variabili per sede, distribuzione e grandezza - e porre la diagnosi di SM.

La localizzazione, diffusione e il complessivo carico lesionale sottendono alla grande variabilità del quadro clinico, del profilo di funzionamento, del decorso e della risposta terapeutica.

La certificazione da allegare quando si richiede la valutazione agli atti deve documentare una grave compromissione strutturale (**RM**) e funzionale del SNC con interessamento di più sistemi funzionali:

- EDSS ≥ 6 ;
- WHODAS 2.0 ≥ 41 ;
- decorso ingravescente.

L'accertamento dell'invalidità civile riguarda le persone dai 18 ai 67 anni e su richiesta a partire dai 16 anni.

La sclerosi multipla è una condizione **non presente** nelle Tabelle d'Invalidità civile (*DM 5 febbraio 1992*) attualmente in uso.

Le Commissioni per assegnare la percentuale di invalidità ricorrono al **criterio analogico** o possono tener conto della *Comunicazione tecnico-scientifica per l'accertamento degli stati invalidanti correlati alla sclerosi multipla*, curata dal Coordinamento Generale Medico Legale dell'INPS* in collaborazione con l'AIMS.

* L'INPS gestisce in convenzione l'accertamento dell'invalidità civile in Friuli Venezia Giulia (Pordenone); Veneto (San Donà di Piave, Venezia, Verona); Lazio; Campania (Avellino, Benevento, Caserta e Salerno); Basilicata; Calabria; Sicilia (Caltanissetta, Messina e Trapani).

CRITERIO ANALOGICO

Cod.	Sistema Nervoso Periferico	min	max	fisso
7333	PARAPARESI CON DEFICIT DI FORZA GRAVE O PARAPLEGIA ASSOCIATA O NON A DISTURBI SFINTERICI	0	0	100
7334	PARAPARESI CON DEFICIT DI FORZA LIEVE	31	40	0
7335	PARAPARESI CON DEFICIT DI FORZA MEDIO	51	60	0

La percentuale di invalidità, attualmente, è riferita alla
«*incidenza delle infermità invalidanti sulla capacità lavorativa generica*».

Accertamento Invalidità Civile - L 118/1971

I
N
V
A
L
I
D
I
T
À

C
I
V
I
L
E

L'UVB nell'accertamento dell'invalidità civile riconduce il concetto di capacità lavorativa in un insieme più ampio che abbraccia tutti i contesti di vita in cui agisce la persona.

La valutazione medico legale tiene conto della **capacità** della persona, assumendo che l'agire della stessa non sia influenzato dai fattori ambientali.

L'UVB utilizza prioritariamente l'**EDSS** per definire la percentuale d'invalidità.

La Scala EDSS consente di definire **cinque fasce** di giudizio medico legale sulla base del grado di compromissione dei sistemi funzionali e di limitazione della deambulazione.

Classi funzionali	Punteggio EDSS	Min	Max	Fisso
1	EDSS = 1 – 2	34	40	
2	EDSS = 2,5 – 3,5	41	60	
	Oppure EDSS = 1 – 2 con dolore neuropatico cronico e/o fatica e/o altri sintomi documentati correlati alla SM			
3	EDSS = 4 – 5	61	80	
	Oppure EDSS = 2,5 – 3,5 con dolore neuropatico cronico e/o fatica e/o altri sintomi documentati correlati alla SM			
4	EDSS = 5,5	81	95	
	Oppure EDSS = 4 – 5 con dolore neuropatico cronico e/o fatica e/o altri sintomi documentati correlati alla SM			
5	EDSS ≥ 6	-	100	
	Oppure EDSS = 5,5 con dolore neuropatico cronico e/o fatica e/o altri sintomi documentati correlati alla SM			

Valutazione della percentuale di invalidità nella comorbidità: condizioni concorrenti e coesistenti.

La percentualizzazione in caso di comorbidità viene determinata utilizzando i seguenti criteri:

- ⇒ nelle **condizioni concorrenti** si procede con una valutazione complessiva e si definisce un valore proporzionale a quello previsto per la perdita totale della specifica funzioni del SNC.
- ⇒ nelle **condizioni coesistenti** si procede con il calcolo riduzionistico utilizzando la formula di Balthazard: $inv_{tot} = (inv_1 + inv_2) - (inv_1 \times inv_2)$
(Si utilizzano i valori espressi in decimali – ad es. 0,62 anziché 62 per cento.)

inv_{tot} è la percentuale di invalidità riconosciuta al concorso tra le due distinte condizioni di salute;

inv_1 è la percentuale di invalidità riconosciuta alla prima condizione, nel nostro caso: disturbo dello spettro autistico;

inv_2 è la percentuale di invalidità riconosciuta alla seconda condizione, cioè quella che riguarda strutture o funzioni diverse.

WHODAS 2.0: strumento integrativo e di partecipazione

Il WHODAS 2.0 integra i parametri adoperati per l'individuazione della percentuale di invalidità civile solo se compatibile con il quadro clinico e documentale riscontrato.

A tal fine la percentuale finale, individuata anche in caso di comorbidità, può essere modificata come segue:

- ⇒ moltiplicandola per un valore compreso tra **1 e 1,05** in caso di punteggio WHODAS 2.0 compreso tra 26 e 40;
- ⇒ moltiplicandola per un valore compreso tra **1,06 e 1,10** in caso di punteggio WHODAS 2.0 compreso tra 41 e 100.

Il valore che ne scaturisce è arrotondato all'intero più vicino e, in ogni caso, non supera il 100%.

L'UVB, nel caso di incompatibilità, può richiedere l'integrazione documentale nei soli casi in cui sia necessaria per il riconoscimento di una più elevata valutazione percentuale.

La SM è una condizione non soggetta a revisione.

La valutazione tiene conto che la sclerosi multipla è una malattia cronica, le compromissioni funzionali e strutturali della sclerosi multipla sono durature e i trattamenti terapeutici anche se, in una percentuale significativa dei casi, riducono l'incidenza e la severità degli attacchi ma non conducono a guarigione:

- gli immunomodulanti e gli immunosoppressori sono utilizzati per prevenire le ricadute e ritardare la progressione della malattia;
- i glucocorticoidi sono utilizzati per abbreviare e alleviare la gravità delle ricadute;
- la terapia riabilitativa è utile per recuperare e conservare, seppur in misura variabile e temporaneamente, le funzioni compromesse e le limitazioni delle attività.

**La SM è compresa, nell'*Elenco malattie e condizioni croniche e invalidanti*
Codice esenzione 046 - Allegato 8 - DPCM 12 gennaio 2017.**

La SM è una condizione esonerata da controlli nel tempo e dalle visite straordinarie.

Il D.M. 2 agosto 2007 "Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante."

Le condizioni in cui può rientrare una persona affetta da sclerosi multipla sono previste ai punti:

- 4) Perdita anatomica o funzionale bilaterale degli arti superiori e/o degli arti inferiori.
- 8) Patologie e sindromi neurologiche di origine centrale o periferica.
- 10) Patologie mentali dell'età evolutiva e adulta con gravi deficit neuropsichici e della vita di relazione.
- 11) Deficit totale della visione.

Indennità di accompagnamento - L. 18/1980

L'indennità di accompagnamento viene riconosciuta sulla base del profilo di funzionamento limitatamente ai domini della mobilità e dell'autonomia nelle attività di base e strumentali di vita quotidiana.

Negli adulti la totale inabilità (100% di invalidità civile) resta un prerequisito imprescindibile per accedere all'indennità di accompagnamento.

Il profilo di funzionamento può essere descritto con l'ICF.

EDSS		PROFILO DI FUNZIONAMENTO	
1	Funzioni piramidali	b760._ Funzioni di controllo del movimento volontario b730._ Funzioni della forza muscolare b735._ Funzioni del tono muscolare b750._ Funzioni del riflesso motorio	Il profilo di funzionamento descrive lo stato di salute di una persona attraverso la codificazione delle funzioni e strutture corporee, delle attività e della partecipazione <u>secondo la ICF e tenendo conto della ICD</u> , quale variabile evolutiva correlata all'età, alla condizione di salute, ai fattori personali e ai determinanti di contesto.
2	Funzioni cerebellari	b755._ Funzioni di reazione motoria involontaria b760._ Funzioni di controllo del movimento volontario b770._ Funzioni del pattern del cammino	
3	Funzioni del tronco encefalo	b215._ Funzioni delle strutture accessorie dell'occhio b2152._ Funzioni dei muscoli estrinseci dell'occhio b310._ Funzioni fonatorie b320._ Funzioni articolatorie b510._ Funzioni ingestive b5105._ Deglutire	
4	Funzioni sensitive	b260._ Funzioni propriocettiva b270._ Funzioni sensoriali relative a temperatura e ad altri stimoli	In tabella sono riportati i codici ICF relativi ai Sistemi Funzionali indagati dall'EDSS. La corretta assegnazione dei qualificatori (0-1-2-3-4) deve tener conto dei risultati ottenuti.
5	Funzioni sfinteriche	b525._ Funzioni di defecazione b620._ Funzioni relative alla minzione	
6	Funzioni visive	b210._ Vista	
7	Funzioni mentali	b117._ Funzioni intellettive b140._ Attenzione b126._ Funzioni del temperamento e della personalità b144._ Memoria b164._ Funzioni cognitive superiori	
8	Altre funzioni	La scala non le indica.	

Come individuare i Livelli di sostegno - L 104/1992, art. 3

Sostegni: i servizi, gli interventi, le prestazioni e i benefici individuati a conclusione dell'accertamento della condizione di disabilità e nel progetto di vita per migliorare le capacità della persona e la sua inclusione, nonché per contrastare la restrizione nella sua partecipazione sociale, graduati in «sostegno» e «sostegno intensivo», in ragione della frequenza, della durata e della continuità del sostegno;

COMPROMISSIONE Funzioni e/o Strutture	FATTORI AMBIENTALI	PARTECIPAZIONE	GRADAZIONE	Fasce
DURATURA E SIGNIFICATIVA	Barriere ambientali che potrebbero limitare lo svolgimento dell'attività o restringere la partecipazione.	Rischio potenziale di restrizione della partecipazione tale da richiedere assistenza	SOSTEGNO	1
				2
		Rischio potenziale di restrizione della partecipazione tale da richiede assistenza permanente, continua e globale.	SOSTEGNO INTENSIVO	3
				4

Il sostegno è :

- **permanente** quando la sua durata si protrae nel tempo;
- **continuativo** quando è costante o con frequenza ricorrente;
- **globale** quando è strumentale allo svolgimento della vita quotidiana, dell'apprendimento, del lavoro e della vita di relazione.

Come individuare i Livelli di sostegno - L 104/1992, art. 3

FASCE di SOSTEGNO		EDSS	WHODAS 2.0
SOSTEGNO	Lieve	$\leq 4,5$	< 40
	Medio		
SOSTEGNO INTENSIVO	Elevato	≥ 5	≥ 40
	Molto elevato		

Il sostegno intensivo determina priorità nei programmi e negli interventi dei servizi pubblici.

Il sostegno si attua con attività anche intervallate da momenti di attesa qualificabili come **assistenza passiva**.

ACCERTAMENTO DELLA CONDIZIONE DI DISABILITÀ IN ETÀ EVOLUTIVA AI FINI SCOLASTICI

- La UVB effettua l'accertamento della condizione di disabilità ai fini dell'inclusione scolastica ai sensi del D.Lgs 66/2017, nonché del Decreto 14 settembre 2022 del Ministro della Salute di concerto con il Ministro dell'Istruzione, del Ministro dell'Economia e delle Finanze, del Ministro per gli Affari Generali e le Autonomie e del Ministro per le disabilità.

ACCERTAMENTO DELLA CONDIZIONE DI DISABILITÀ IN ETÀ ADULTA AI FINI DELL'INSERIMENTO LAVORATIVO

- La UVB effettua l'accertamento della condizione di disabilità ai fini dell'inclusione lavorativa per gli effetti della legge 12 marzo 1999, n. 68 e secondo quanto già previsto dall'Atto di indirizzo e coordinamento in materia di collocamento obbligatorio delle persone con disabilità, decreto del Presidente del consiglio dei ministri del 13 gennaio 2000.

Condizione di non autosufficienza

La non autosufficienza viene riconosciuta in presenza di almeno una delle due condizioni:

- 1. persona titolare dell'indennità di accompagnamento (L. 18/1980);**
- 2. persona con necessità di sostegno intensivo (art. 3, comma 3, L. 104/92).**

**Chi è stata riconosciuta
persona non autosufficiente,
prima dell'avvio della sperimentazione,
mantiene tale riconoscimento.**

Efficacia Provvisoria

P
R
O
V
V
I
S
O
R
I
A

La Sclerosi multipla rientra tra le patologie che danno il diritto di accedere alle prestazioni sociali, sociosanitarie e socioassistenziali anche prima della conclusione del procedimento valutativo di base,

nei soli casi

in cui la compromissione delle funzioni nervose è tale da avere una valutazione EDSS ≥ 6 .



Grazie per l'attenzione