

La disfagia nella sclerosi multipla. Attuale scenario e prospettive future

Gianfranco Mameli

Centro SM di II livello, UOC Neurologia, AOU di Sassari

La disfagia, definita come difficoltà nella deglutizione, è una problematica piuttosto comune nell'ambito delle patologie neurologiche croniche. La deglutizione è, dal punto di vista fisiologico, caratterizzata da una fase volontaria, sostanzialmente coincidente con la fase orale, e da una successiva fase riflessa (faringo-esofagea). Coinvolgendo una serie di strutture neuromuscolari adiacenti, l'atto della deglutizione necessita della perfetta esecuzione, in maniera sequenziale, di tutte le contrazioni muscolari necessarie per garantire il transito del cibo in maniera corretta. Il sintomo disfagia può presentarsi con diverse modalità, in relazione alla compromissione di uno o più meccanismi fisiologici coinvolti nella deglutizione. Come tanti altri aspetti della disabilità, la disfagia determina un significativo impatto sulla qualità di vita del paziente, spesso già compromessa da deficit neurologico globale. Dal punto di vista psicologico, è abbastanza prevedibile un discreto impatto negativo, anche connesso

ai fattori culturali, che attribuiscono al momento del pasto un significato di condivisione familiare e di ristoro personale, ovviamente inficiato dalla presenza di difficoltà nell'alimentazione.

La disfagia è presente, con significativa prevalenza, in differenti patologie neurologiche croniche, con particolare riferimento a quelle che, per la loro frequenza, rappresentano un rilevante aspetto della Sanità pubblica: malattia di Alzheimer, malattia di Parkinson, Sclerosi Laterale Amiotrofica e Sclerosi Multipla. In tutti gli ambiti, ed in maniera differente in relazione alla patologia di base, possono essere compromessi i meccanismi fisici della deglutizione, con particolare riferimento alla perdita della coordinazione neuromuscolare necessaria perché l'atto venga portato a termine in maniera corretta. Possono inoltre influire gli aspetti cognitivi e comportamentali, particolarmente importanti nel quadro clinico di alcune delle patologie sopra menzionate. In generale,

la disfagia è una problematica che, se presente, deve essere affrontata e trattata in maniera adeguata, per prevenire le possibili conseguenze, in particolare perdita di peso, malnutrizione, possibile disidratazione e complicanze infettive (polmonite *ab ingestis*).

Nell'ambito della Sclerosi Multipla (SM) la disfagia è un sintomo che si presenta durante la fase moderata/avanzata della patologia, coinvolgendo comunque un significativo numero di pazienti. In alcuni pazienti, un deficit della deglutizione si può verificare in fase precoce, come componente sintomatica di una ricaduta clinica, con possibile risoluzione in seguito al trattamento della fase infiammatoria acuta.

In tale contesto la presenza di disfagia è ovviamente correlata alla sede della lesione infiammatoria, evidenziabile alla RM encefalica, e correlata ad una o più componenti della deglutizione, come nel caso della sindrome opercolare anteriore, descritta in letteratura.

I dati epidemiologici indicano una prevalenza del problema, nell'ambito delle persone affette da SM con decorso progressivo di malattia, stimata intorno al 34% (Calcagno *et al.* 2002). Una maggiore presenza di disfagia è correlata a maggiore disabilità globale, a *impairment* cognitivo, a evidenza di carico lesionale nel cervelletto e nel tronco encefalico.

La valutazione della problematica disfagia può essere valutata attraverso procedure differenti.

Il primo *step* è certamente rappresentato da una corretta raccolta anamnestica, focalizzata sugli aspetti descritti in precedenza, al fine di definire entità e possibili cause del sintomo. L'approccio clinico deve tenere in considerazione il fatto che, in molti casi, il paziente non è pienamente consapevole della presenza della problematica, che va quindi indagata a prescindere da quanto la persona riferisce, soprattutto nelle fasi intermedie/avanzate della malattia. La valutazione clinica deve successivamente comprendere l'utilizzo di test funzionali generali (ad esempio, la deglutizione di 50 ml di acqua), ma anche una corretta valutazione obiettiva di tutte le strutture coinvolte nella deglutizione, includendo gli aspetti sensitivi. Una valutazione approfondita dal punto di vista clinico implica un approccio multidisciplinare, con particolare rilevanza della figura del logopedista. Nella prosecuzione dell'*iter* diagnostico, è poi necessaria l'esecuzione di esami strumentali. Una metodica utile per un inquadramento completo è senza dubbio la video-fluoroscopia, esame radiologico che fornisce informazioni in merito alla meccanica della deglutizione, attraverso l'utilizzo di mezzo di contrasto. Significative informazio-

ni possono essere ottenute anche attraverso la fibroendoscopia, esame eseguito in ambito ORL, che permette un'osservazione diretta delle strutture coinvolte. Entrambi questi esami, seppur certamente accurati, presentano problematiche di invasività e richiedono un discreto utilizzo di risorse tecniche, umane ed economiche.

Un altro approccio ugualmente interessante per la valutazione della disfagia è rappresentato dallo studio elettrofisiologico della deglutizione, con l'utilizzo di protocolli di valutazione specifici. Attraverso questa valutazione, è possibile identificare alterazioni della deglutizione anche in fase subclinica, e caratterizzare alterazioni tipiche del paziente con SM, riguardanti la fase orale, la fase faringea e il rapporto temporale fra di esse. L'utilizzo esteso di tale metodica di valutazione è però reso difficile dal fatto che si tratta di una metodica sperimentale per la quale sono necessarie significative competenze tecniche e risorse non reperibili in maniera omogenea in tutto il territorio.

Per tale motivo, nel corso degli anni, la valutazione della disfagia è stata effettuata, in maniera sempre più frequente, attraverso l'utilizzo di questionari compilati dal paziente, che permettono un inquadramento del problema in maniera facile, affidabile e non invasiva, permettendo comunque di raccogliere le informazioni indispensabili per l'inquadramento clinico, la stratificazione del rischio e la pianificazione dell'intervento.

Nell'ambito della valutazione dei pazienti affetti da SM è stato sviluppato, in tal senso, il questionario DYMUS, costruito e validato nella sua versione iniziale in lingua italiana ed ora

validato ed utilizzato per numerose popolazioni linguistiche. Il questionario rappresenta uno strumento di *Patient-Reported Outcome* (PRO) ed è, per definizione, basato sulle risposte del paziente stesso. I PROs vengono considerati sempre più importanti per la valutazione di diversi aspetti clinici riguardanti le persone affette da SM, in quanto permettono di indagare gli aspetti soggettivi. I questionari sviluppati per singola patologia rivestono particolare interesse in quanto le domande incluse riguardano aspetti peculiari collegati al processo patologico e alle sue manifestazioni cliniche. I risultati del questionario DYMUS permettono un inquadramento precoce del sintomo disfagia, indirizzando poi successivamente il clinico in merito al percorso successivo, che può comprendere anche l'esecuzione delle procedure diagnostiche sopra menzionate.

Il trattamento della disfagia può essere effettuato attraverso approcci differenti. Nella disfagia di grado lieve, il trattamento del disturbo è focalizzato sull'educazione del paziente in merito a determinate strategie. L'attenzione al posizionamento del capo e del collo durante il pasto può ridurre in maniera significativa il rischio di penetrazione del cibo nella laringe; per lo stesso motivo, il paziente viene istruito a rendere il bolo il più possibile omogeneo prima dell'avvio della deglutizione, attraverso una masticazione corretta e prolungata. In una seconda fase, caratterizzata da disfagia moderata, assume particolare importanza la figura del logopedista, che aiuta il paziente attraverso un trattamento riabilitativo basato su stimoli sensoriali tattili e termici. In tale contesto, sono utili strategie di corretto

utilizzo dell'apnea, del respiro diaframmatico e tosse volontaria.

Una recente revisione sistematica ha focalizzato l'attenzione sull'approccio strumentale, basato su protocolli differenti di elettrostimolazione e sull'utilizzo di tossina botulinica (Alali *et al.*, 2016).

In linea generale, è da sottolineare il fatto che gli studi relativi a tali tipi di approccio sono di difficile realizzazione e i risultati sono, conseguentemente, non definitivi.

Per entrambe le metodiche è comunque nota l'efficacia nel trattamento di diversi tipi di problematica neuromuscolare, se la procedura viene eseguita in maniera corretta. Nell'ambito delle persone con SM, i dati sperimentali suggeriscono un possibile impatto positivo dei trattamenti nel miglioramento della *performance* nella deglutizione, ma è necessario

progettare studi più rigorosi per avere evidenze conclusive. Particolare attenzione deve essere posta inoltre, per quanto concerne l'applicazione di tali metodiche, all'eventuale rapporto beneficio-rischio, in particolare in relazione all'utilizzo della tossina botulinica, trattamento che può comportare effetti indesiderati anche significativi, se il protocollo di utilizzo non si rivela perfettamente adeguato.

La presenza di disfagia è una significativa componente del quadro clinico, come prevedibile, anche in pazienti affetti da NMOSD (*Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder*) e da encefalomielite con positività per anticorpi anti-MOG, in relazione al fatto che in entrambe queste patologie è presente un frequente, e talvolta esteso, coinvolgimento del tronco encefalico.

In presenza di carico lesionale significativo in sede bulbare, la presenza di disfagia è decisamente più probabile rispetto ai pazienti in cui tale distretto non è compromesso.

In conclusione, le difficoltà nella deglutizione rappresentano una componente significativa del quadro clinico nella persona affetta da SM, soprattutto nelle fasi intermedie ed avanzate del decorso. La valutazione del paziente si basa, almeno in fase iniziale, su metodiche non invasive e facilmente applicabili in un contesto ambulatoriale. Dal punto di vista terapeutico, sono stati recentemente proposti interessanti approcci strumentali, per i quali è indispensabile pianificare studi clinici ampi e correttamente disegnati, per ottenere informazioni conclusive in merito all'efficacia e all'analisi costo/beneficio dell'intervento ■

Lettere consigliate

- Alali D, Ballard K, Bogaardt H. Treatment effects for dysphagia in adults with multiple sclerosis: a systematic review. *Dysphagia*. 2016;31(5):610-8.
- Alali D, Ballard K, Vucic S, Bogaardt H. Dysphagia in Multiple Sclerosis: Evaluation and Validation of the DYMUS Questionnaire. *Dysphagia*. 2018;33(3):273-281.
- Alfonsi E, Bergamaschi R, Cosentino G, et al. Electrophysiological patterns of oropharyngeal swallowing in multiple sclerosis. *Clin Neurophysiol*. 2013;124(8):1638-45.
- Alfonsi E, Restivo DA, Cosentino G, et al. Botulinum Toxin Is Effective in the Management of Neurogenic Dysphagia. *Clinical-Electrophysiological Findings and Tips on Safety in Different Neurological Disorders*. *Front Pharmacol*. 2017;8:80.
- Bergamaschi R, Crivelli P, Rezzani C, et al. The DYMUS questionnaire for the assessment of dysphagia in multiple sclerosis. *J Neurol Sci*. 2008;269(1-2):49-53.
- Calcagno P, Ruoppolo G, Grasso MG, et al. Dysphagia in multiple sclerosis - prevalence and prognostic factors. *Acta Neurol Scand*. 2002;105(1):40-3.
- Clarke G, Fistein E, Holland A, et al. Planning for an uncertain future in progressive neurological disease: a qualitative study of patient and family decision-making with a focus on eating and drinking. *BMC Neurol*. 2018;18(1):115.
- Giusti A, Giambuzzi M. Management of dysphagia in patients affected by multiple sclerosis: state of the art. *Neurol Sci*. 2008;29 Suppl 4:S364-6.
- Jarius S, Kleiter I, Ruprecht K, Asgari N, et al; in cooperation with the Neuro-myelitis Optica Study Group (NEMOS). MOG-IgG in NMO and related disorders: a multicenter study of 50 patients. Part 3: Brainstem involvement - frequency, presentation and outcome. *J Neuroinflammation*. 2016;13(1):281.
- Pender MP, Ferguson SM. Dysarthria and dysphagia due to the opercular syndrome in multiple sclerosis. *Mult Scler*. 2007;13(6):817-9.
- Restivo DA, Casabona A, Centonze D, et al. Pharyngeal electrical stimulation for dysphagia associated with multiple sclerosis: a pilot study. *Brain Stimul*. 2013;6(3):418-23.
- Restivo DA, Marchese-Ragona R, Patti F, et al. Botulinum toxin improves dysphagia associated with multiple sclerosis. *Eur J Neurol*. 2011;18(3):486-90.
- Solaro C, Rezzani C, Trabucco E, et al. Prevalence of patient-reported dysphagia in multiple sclerosis patients: an Italian multicenter study (using the DYMUS questionnaire). *J Neurol Sci*. 2013;331(1-2):94-7.
- Tassorelli C, Bergamaschi R, Buscone S. Dysphagia in multiple sclerosis: from pathogenesis to diagnosis. *Neurol Sci*. 2008;29 Suppl 4:S360-3.
- Wang Y, Zhang L, Zhang B, et al. Comparative clinical characteristics of neuromyelitis optica spectrum disorders with and without medulla oblongata lesions. *J Neurol*. 2014;261(5):954-62.