

SIMPOSIO: M. DI HUNGTINGTON, S. DI TOURETTE E DISTURBI DEL MOVIMENTO

G. Defazio • V. Decembrino

Epidemiologia dei disturbi ipercinetici, Parkinson e parkinsonismi

Riassunto I disordini del movimento comprendono un gruppo relativamente eterogeneo di patologie neurologiche la cui rilevanza è legata non solo all'incidenza nella popolazione generale, ma anche all'invalidità ad essi associata. L'approccio epidemiologico in termini di definizione della frequenza nella popolazione generale e di fattori di rischio è spesso fortemente limitato dalla mancanza di adeguati *marker* di malattia. Il tremore essenziale è il disordine del movimento più frequente seguito dalla malattia di Parkinson, mentre le stime di prevalenza relative ad altre condizioni come le distonie o i tic sono verosimilmente sottostimate rispetto alla reale incidenza nella popolazione.

Parole chiave Epidemiologia • Disordini del movimento • Malattia di Parkinson • Corea • Tic

Introduzione

I disordini del movimento comprendono un gruppo di patologie neurologiche la cui rilevanza è legata non solo all'incidenza nella popolazione generale ma anche all'invalidità ad essi associata. In particolare, l'invalidità può essere conseguenza di una sintomatologia di tipo acinetico (come nel caso delle sindromi parkinsoniane) o di tipo ipercinetico (sindromi tremorigene, distoniche coeiche, ecc.). Da un punto di vista epidemiologico, il tremore essenziale è il disordine del movimento più frequente seguito dalla malattia di Parkinson, mentre le stime di prevalenza relative ad altre condizioni, come le distonie o i tic, sono verosimilmente sottostimate rispetto alla reale incidenza nella popolazione. In relazione agli scopi del Simposio verranno illustrate le caratteristiche epidemiologiche salienti di: malattia di Parkinson (MP), malattia di Huntington, tic e sindrome di Gilles de la Tourette.

Malattia di Parkinson

Rappresenta una delle più frequenti malattie neurologiche dell'età medio-avanzata, con prevalenza nella popolazione generale stimata tra 84 e 270 casi per 100 000 individui ed incidenza variabile tra 5 e 24 nuovi casi/anno per 100 000. Prevalenza ed incidenza tendono ad aumentare con l'età. La MP in genere esordisce tra i 50 e i 70 anni anche se nel 4–10% dei casi l'esordio è più precoce (sopra i 40 anni). La mortalità, 2,90% a 10 anni in era prelevodopa, si è quasi dimezzata dopo l'introduzione della levodopa.

L'eziologia della MP rimane ancora sconosciuta. Sono stati identificati due fattori di rischio per lo sviluppo della malattia, familiarità per malattia ed esposizione occupazionale a pesticidi, e due fattori protettivi indipendenti, il fumo di sigaretta e il consumo di caffè. La malattia è soli-

tamente sporadica, ma ne è stata riscontrata una più elevata incidenza nei parenti dei pazienti affetti ed un tasso di concordanza più elevato di malattia nei gemelli omozigoti rispetto ai gemelli eterozigoti, in caso di insorgenza in età minore di 50 anni. Sono stati identificati sei loci e sei geni di MP a trasmissione autosomica-dominante o autosomica-recessiva. I fenotipi clinici dei pazienti affetti da MP ereditaria si discostano, in parte, da quelli della malattia sporadica per l'esistenza di forme atipiche: hanno generalmente esordio più precoce e, soprattutto per le forme PARK2, PARK6, PARK7, un'evoluzione più lenta, con buona e prolungata risposta alla terapia con L-dopa e comparsa precoce di fluttuazioni motorie e discinesie.

Malattia di Huntington

La malattia di Huntington è una delle più importanti patologie neurodegenerative autosomiche-dominanti dell'adulto. Si caratterizza per la triade sintomatologia di movimenti coreici, declino cognitivo sino alla demenza e disturbi psichiatrici. L'inizio dei sintomi avviene solitamente nella 4°-5° decade; la durata di malattia è compresa tra 15 e 20 anni. Sebbene il movimento coreico sia l'aspetto distintivo della malattia, questo non risulta predittivo della disabilità, che invece si correla significativamente con la componente motoria acinetica ed il deterioramento cognitivo-comportamentale di tipo frontale.

Tic e sindrome di Gilles de la Tourette

Il tic si definisce come un movimento rapido e improvviso (tic motorio) od un'emissione di suoni prodotti dal passaggio di aria attraverso il naso, la bocca o la gola (tic vocale). I tic sono classificati in base alla localizzazione anatomica, al numero, alla frequenza ed all'intensità; possono

essere, inoltre, semplici o complessi. I tic motori semplici coinvolgono un unico gruppo di muscoli, possono essere improvvisi, bruschi e rapidi (tic clonici) o più lenti e tali da determinare una postura anomala (tic distonici e tic tonici). Esempi di tic motori semplici sono: ammiccamento, arricciamento del naso, scosse del capo, movimenti oculogiri, apertura forzata della bocca. I tic motori complessi sono sequenze coordinate di movimenti, più o meno finalizzate.

I tic vocali semplici sono suoni involontari prodotti dal passaggio di aria attraverso il naso, la bocca o la gola, quali per esempio inspirazioni con il naso, schiarimenti di gola, colpi di tosse. Tic vocali complessi includono parole più articolate, con carattere di oscenità: coprolalia.

Le sindromi ticcose sono classificate in base al tipo di tic e all'andamento temporale. In accordo con il DSM-IV si distinguono quattro principali sindromi:

- ticcose transitorie
- ticcose croniche
- di Gilles de la Tourette
- ticcose non altrimenti classificabili.

La sindrome di Gilles de la Tourette (TS) è caratterizzata dalla presenza di tic motori multipli, associati ad uno o più tic vocali. In passato, considerata una condizione rara, oggi si ritiene abbia una prevalenza di circa 5 per 10 000, ma alcuni studi riportano percentuali maggiori fino a 299 per 10 000. La condizione è più frequente nel sesso maschile, con rapporto di 4:1. L'età d'esordio è compresa tra 2 ed i 10 anni (media 6-7 anni), generalmente con tic motori ai quali si associano, nel tempo, tic vocali. La sintomatologia ticcosa presenta un andamento fluttuante, con variazioni d'intensità, frequenza e morfologia; generalmente raggiunge la massima espressione durante l'adolescenza, per attenuarsi nella vita adulta. Oltre alle manifestazioni ticcose, nella TS vi è una frequente comorbilità con alcuni disturbi comportamentali, che sono rappresentati principalmente da disturbo di deficit d'attenzione con iperattività (ADHD) e disturbo ossessivo-compulsivo (OCD). L'ADHD occorre dal 21% al 90% dei casi di TS con valori superiori a quelli nella popolazione normale.