**Miastenia Gravis**

La **Miastenia Gravis** è una malattia autoimmune rara caratterizzata dalla produzione di autoanticorpi che interferiscono con la trasmissione neuromuscolare, colpendo il recettore dell’acetilcolina (AChR) o, in alcuni casi, proteine come la tirosin-chinasi muscolo-specifica (MuSK). Questa condizione determina un **deficit della funzione muscolare**, con sintomi fluttuanti che peggiorano con l’affaticamento e migliorano con il riposo.

**Sintomi**

La malattia può manifestarsi con un coinvolgimento variabile dei gruppi muscolari. L’interessamento **oculare** è frequente e provoca **ptosi palpebrale e diplopia**. Se sono coinvolti i muscoli bulbari, si possono osservare **disfagia, disartria e difficoltà nella masticazione**, mentre la debolezza dei muscoli degli arti e del tronco può portare a **affaticabilità generalizzata e difficoltà nei movimenti quotidiani**. Nei casi più gravi, l’interessamento della muscolatura respiratoria può condurre a una **crisi miastenica**, una condizione potenzialmente pericolosa che richiede un trattamento intensivo.

**Diagnosi**

La diagnosi di Miastenia Gravis si basa su un’accurata valutazione clinica e su indagini strumentali specifiche. L’**elettromiografia a stimolazione ripetitiva** è utile per evidenziare il deficit della trasmissione neuromuscolare, mentre il **dosaggio degli autoanticorpi anti-AChR, anti-MuSK e anti-LRP4** permette di confermare la natura autoimmune della malattia. La **TC del mediastino** è indicata per la ricerca di un **timoma**, una neoplasia frequentemente associata alla Miastenia Gravis.

**Trattamento**

Il trattamento della Miastenia Gravis prevede diverse strategie terapeutiche, personalizzate in base alla gravità della malattia e alla risposta del paziente. Gli **inibitori dell’acetilcolinesterasi** (come la piridostigmina) migliorano la trasmissione neuromuscolare e sono utilizzati per il controllo sintomatico. Per modulare la risposta autoimmune vengono impiegati **corticosteroidi** e **farmaci immunosoppressori** (azatioprina, micofenolato mofetile), mentre nei pazienti con forme refrattarie si possono utilizzare **terapie a base di anticorpi monoclonali**, come il rituximab.

Presso il **Centro malattie rare dell’Ospedale Valduce**, vengono utilizzati gli **inibitori del complemento**, terapie di ultima generazione per il trattamento delle forme **generalizzate e refrattarie**. Farmaci come **Eculizumab** e **Ravulizumab** bloccano l’attivazione della cascata del complemento, prevenendo il danno autoimmune alla giunzione neuromuscolare e migliorando significativamente la forza muscolare e la qualità di vita nei pazienti non adeguatamente controllati dalle terapie convenzionali.

Nei pazienti con **timoma o miastenia generalizzata** selezionata, la **timectomia** può essere considerata un’opzione terapeutica con potenziali benefici a lungo termine, in sinergia con il chirurgoi toracico. Per i pazienti con crisi miastenica o peggioramento acuto della malattia, la somministrazione di **immunoglobuline endovena (IVIG) o plasmaferesi** è indicata per ottenere un rapido controllo della sintomatologia.