

Trattamento riabilitativo nelle malattie neuromuscolari geneticamente determinate

Dr.ssa Nadia Cellotto (Commissione Medico-Scientifica UILDM)

Relazione presentata nel corso dell'incontro di aggiornamento medico-scientifico tenutosi in occasione delle Manifestazioni Nazionali dei Delegati dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - Marina di Varcaturò (NA), maggio 2009

Nelle DMD e nelle NMN , l'approccio riabilitativo è vincolato dalla storia naturale della malattia. Obiettivo del trattamento riabilitativo riguarda la modificabilità di alcuni segni della malattia , segni che cambiano con il progredire della malattia e con la crescita staturale, con l'acquisizione di funzioni..

Caratteristica comune alle patologie NMN è la perdita di forza da perdita di fibre e da ridotta contrattilità delle fibre. E' utile individuare gli ambiti in cui ricercare questi segni dal momento che la malattia coinvolge tutte le funzioni. In ambito motorio ci sono segni da ricercare come la debolezza, affaticabilità, le limitazioni articolari da retrazione muscolo-tendinea, le deformità scheletriche . Questi segni si valutano attraverso strumenti come esame muscolare, articolare, prove a tempo.

Come trattare questi segni: mantenendo il piu' possibile posizioni corrette, libertà articolare e lunghezza muscolo-tendinea con ortesi, mobilizzazione passiva; mantenere il muscolo presente con esercizi attivi, utilizzare farmaci e ricorrere alla chirurgia funzionale con l'obiettivo di contrastare l'aggravamento dei segni, prevenire complicanze.

Quando è conservato il cammino si raccomanda di fare stretching a domicilio, di mantenere la postura eretta ed il cammino, prevenire le asimmetrie posturali e valutare se è il momento della chirurgia funzionale per mantenere il cammino o la stazione eretta , è importante la fisioterapia post operatoria con utilizzo di tutori KAFO.

Quando è il momento della carrozzina cosa fare? Importanza di mantenere l'autonomia, di rispettare le stesse regole quali prevenire le asimmetrie posturali, mantenendo il controllo e la stabilità del bacino e del tronco, offrire una adeguata superficie di appoggio con tutto il sistema di postura –sedile, schienale, braccioli, pedane, regolare le altezze , modificare il sistema di guida adattandolo alle caratteristiche dell'unità funzionale "polso mano" rispettando i compensi già in atto (esempio tenodesi funzionali) ma non esasperarle.

E' il momento di valutare la stabilizzazione chirurgica della colonna parallelamente a valutazione funzionale cardiologica e respiratoria.

Cosa non fare : esercizi contro resistenza, manovre dolorose di stretching quando le retrazioni sono avanzate, chirurgia funzionale tardiva, in contesti non adatti, o la chirurgia funzionale se c'è eccessiva debolezza.

CLASSIFICAZIONE SECONDO "CONSENSUS STATEMENT FOR STANDARD OF CARE IN SPINALMUSCOLAR ATROFY"2007

Classificazione funzionale:

NON SITTERS: SMA tipo I Grave. Età di esordio 0-6 mesi. Massima funzione raggiunta:mai seduti.Età della morte naturale <2anni

SITTERS:SMA tipo Intermedia. Età di esordio 7-18 mesi Massima funzione raggiunta:mai in piedi.Età della morte naturale >2anni

WALKERS:tpo III ,lieve. Età di esordio>18 mesi. Massima funzione raggiunta:in piedi e cammina.Età della morte naturale : età adulta

WALKERS TIPO iIV,adulta. Età di esordio IiI decade di vita. Massima funzione raggiunta:cammino nell'età adulta. Età della morte naturale : adulta

Obiettivo del trattamento riabilitativo è la promozione dell'acquisizione di funzioni, attraverso diversi strumenti come la fisioterapia, con educazione posturale, mobilizzazione articolare, stretching, idrochinesiterapia; ortesi ed ausili, chirurgia (funzionale degli AAII e del rachide)

Nella SMA tipo II con raggiungimento della postura seduta autonoma , con esordio precoce della scoliosi gli obiettivi principali sono ancora la promozione dell'autonomia, adattamenti posturali,la promozione della statica, della deambulazione con ausili ed ortesi, la gestione delle retrazioni muscolo-tendine. La promozione della statica e della deambulazione con tutori .

Applicazione di tutori statici per la gestione delle retrazioni.

Nelle forme SMA III che raggiungono il cammino autonomo per un periodo ed hanno un esordio piu' tardivo della scoliosi,gli obiettivi sono di promuovere la deambulazione con tutore articolato al ginocchio e rigido alla caviglia o con AFO.

La gestione della scoliosi, la regola nelle SMA II, avviene anche prima di intervento di chirurgia, con corsetti di diverso tipo.

Le visite fisiatriche sono consigliate nella SMA II dalla diagnosi nei primi tre anni, ogni 4 mesi, poi ogni sei mesi; dalla comparsa della scoliosi è variabile ed in età evolutiva è consigliata RX del rachide ogni 8-10 mesi. Nelle SMA III , ogni sei mesi dalla comparsa della scoliosi e dalla perdita del cammino,ogni anno.

-

Dott.ssa N.M.Cellotto
Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione