

**La Riabilitazione nelle Malattie a Interessamento
Multisistemico nell'Infanzia.
Un approccio multidisciplinare**

Bosisio Parini 8-10 Ottobre 2008



**Up date nella valutazione e
nel trattamento delle malattie
neuromuscolari**

Anna Carla Turconi



"Eugenio Medea"

Istituto di Ricovero e Cura
a Carattere Scientifico
Scientific Institute

ASSOCIAZIONE

la Nostra Famiglia

SIMFER 2002
LINEE GUIDA PER LA RIABILITAZIONE DELLE MALATTIE
NEUROMUSCOLARI INFANTILI

- Letteratura
- Livelli di evidenza
- Raccomandazioni
- Uniformare il trattamento e la presa in cura
- Garantire livelli di assistenza adeguati

RACCOMANDAZIONI LIVELLI

- 1 Più studi controllati randomizzati o revisioni sistematiche= **Efficace**
- 2 Almeno uno studio randomizzato controllato= **Verosimilmente efficace**
- 3 Nessuno studio randomizzato, ma diversi studi controllati con risultati tra loro coerenti= **Indicazioni di efficacia**
- 4 Forte consenso degli esperti (unanimità)
- 5 Opinione prevalente degli esperti (maggioranza)

MALATTIE NMS

- Grande variabilità
- Problematiche multisistemiche (aree di intervento)
- Presa in carico multidisciplinare
- Malattie progressive
- Età di insorgenza
- Grado di evolutività
- Stadi di sviluppo e storia naturale

AREE FUNZIONALI

- **AREA MOTORIA**
- **AREA FUNZIONI DI SOPRAVVIVENZA**
- **AREA COGNITIVO-COMUNICATIVA**
- **AREA PSICOLOGICA**

VALUTAZIONE

- esame articolare (ROM)
- esame muscolare (MRC)
- prove a tempo
- esame delle attività della vita quotidiana e scale di valutazione funzionale
- prove di resistenza
- prove di funzionalità respiratoria-spirometria

VALUTAZIONE

PROVE DI VALUTAZIONE FUNZIONALE (Brooke)

ARTI INFERIORI PUNTI 10 items

ARTI SUPERIORI PUNTI 6 items

PROVE A TEMPO

Passaggio supino-in piedi sec.

Cammino 10m. sec.

Salita scale (3 gradini) sec.

VALUTAZIONE

MFM(Motor Function Measure)

A motor function measure scale for neuromuscular diseases.

Construction and validation study.

C.Berard,C.Payan,I.Hodgkinson,J.Fermanian.

Neuromusc Disord 15(2005) 463-470

- 2004-2006 2° versione
- Testata per validità e affidabilità
- 32 items
- 3 Dimensioni:
 - D1:in piedi e trasferimenti:13 items
 - D2:motricità assiale e prossimale 12 items
 - D3: motricità distale arti 7 items

MFM

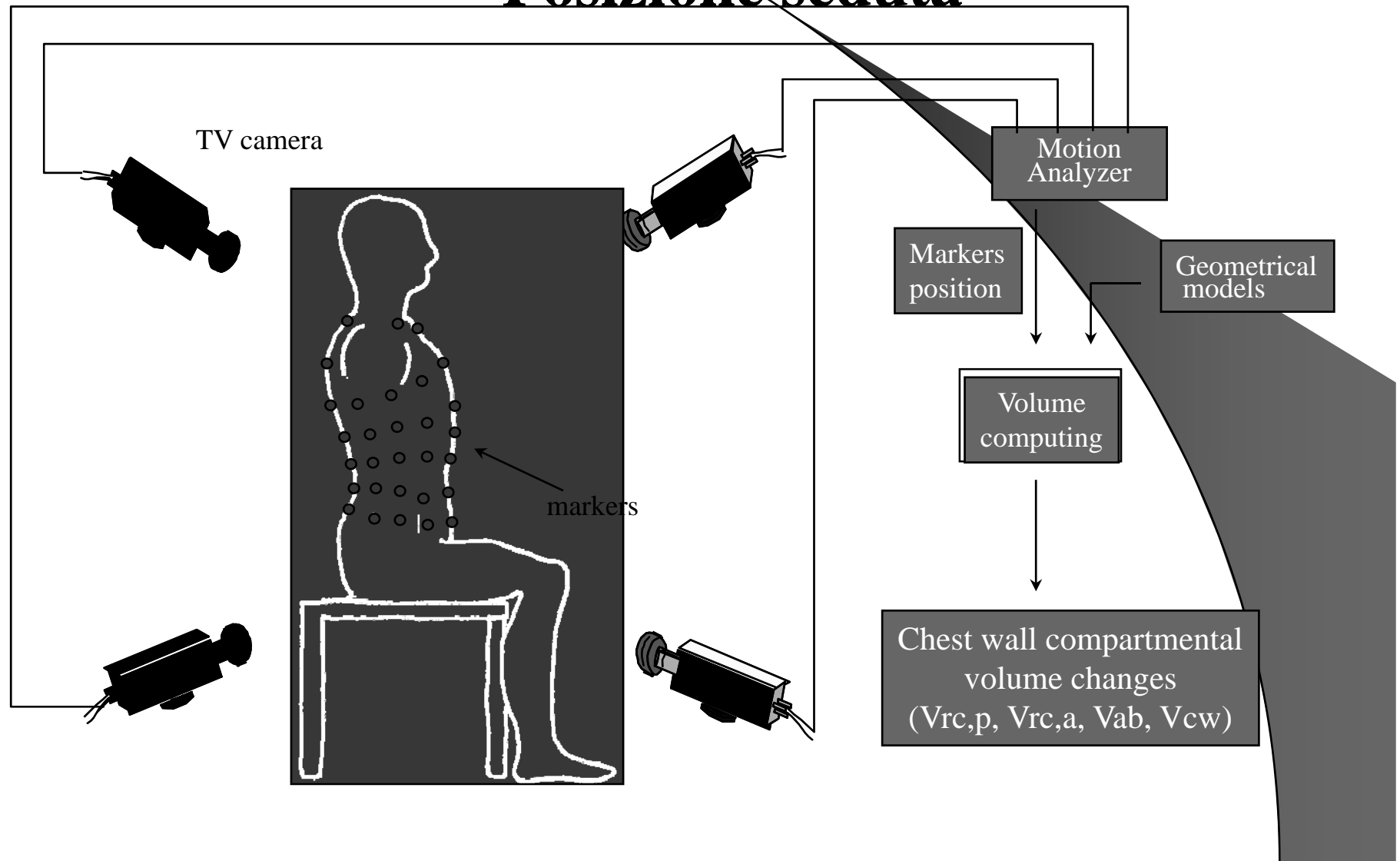
- Scala a 4 punti: 0-3
- Punteggio: somma 3 dimensioni /tot per 100
- Dai 6 ai 60 anni (ma anche oltre)
- 30 minuti 1-2 sess.max7 gg
- Materiale semplice
- Video-training
- Difficoltà con pz gravi e obesi

MFM: Obiettivi

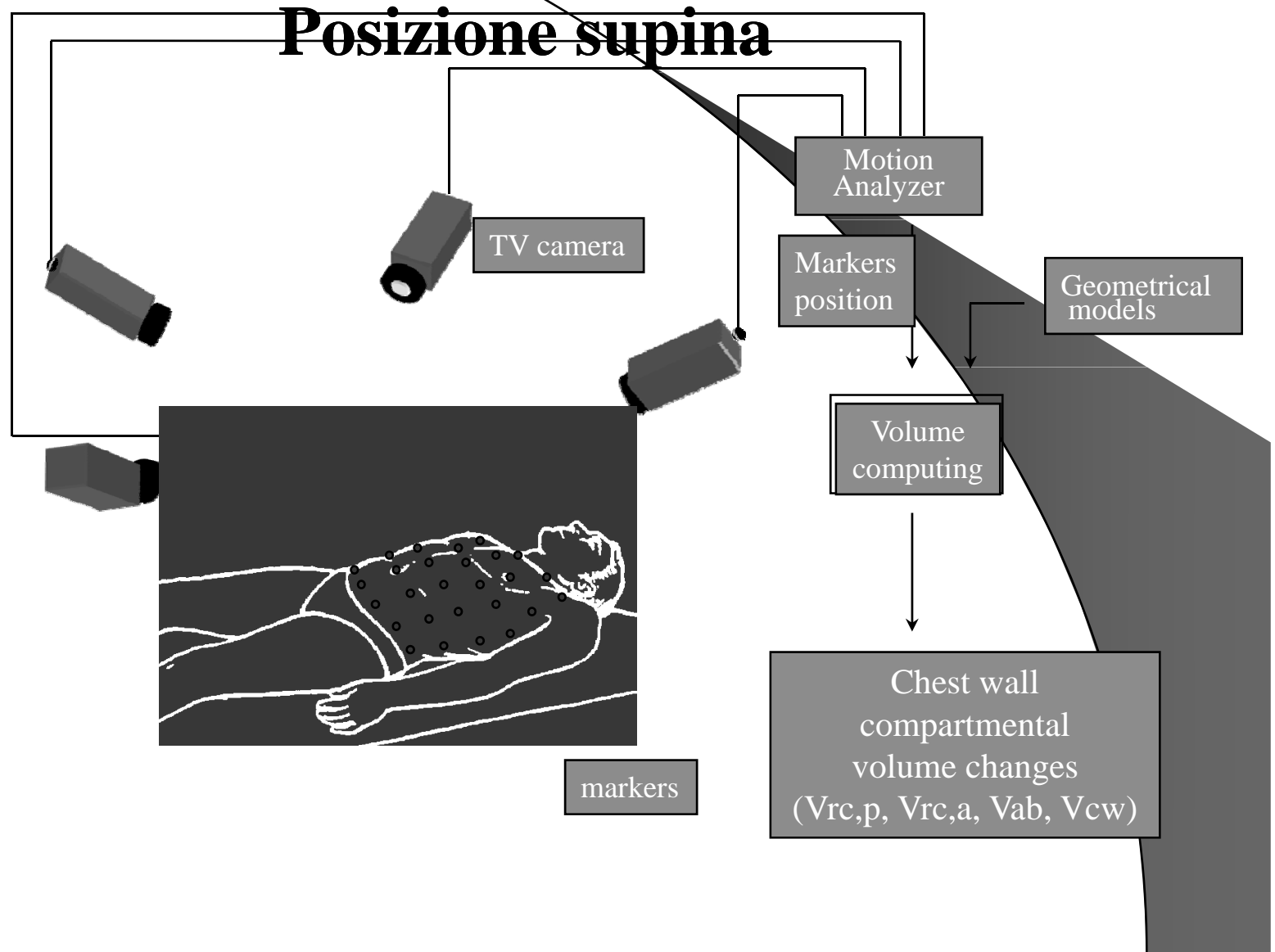
- Miglior comprensione dei sintomi e loro evoluzione
- Misura della disabilità motoria per precisare il programma riabilitativo
- Coglie i minimi cambiamenti
- Facilita la comunicazione tra le diverse figure assistenziali
- Facilita la selezione di gruppi omogenei di pz per eventuali trials terapeutici

Pletismografia optoelettronica (OEP)

Posizione seduta



Pletismografia optoelettronica (OEP)



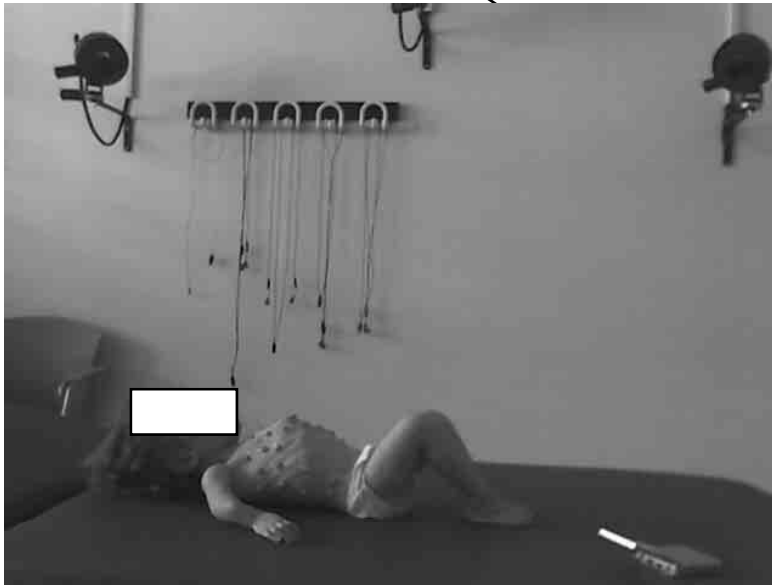
OEP LAB

EM "Eugenio Medea"
Istituto di Ricovero e Cura
a Carattere Scientifico
Scientific Institute

ASSOCIAZIONE
la Nostra Famiglia



ANALISI DELLA CINEMATICA RESPIRATORIA





"Eugenio Medea"

Istituto di Ricovero e Cura
a Carattere Scientifico
Scientific Institute

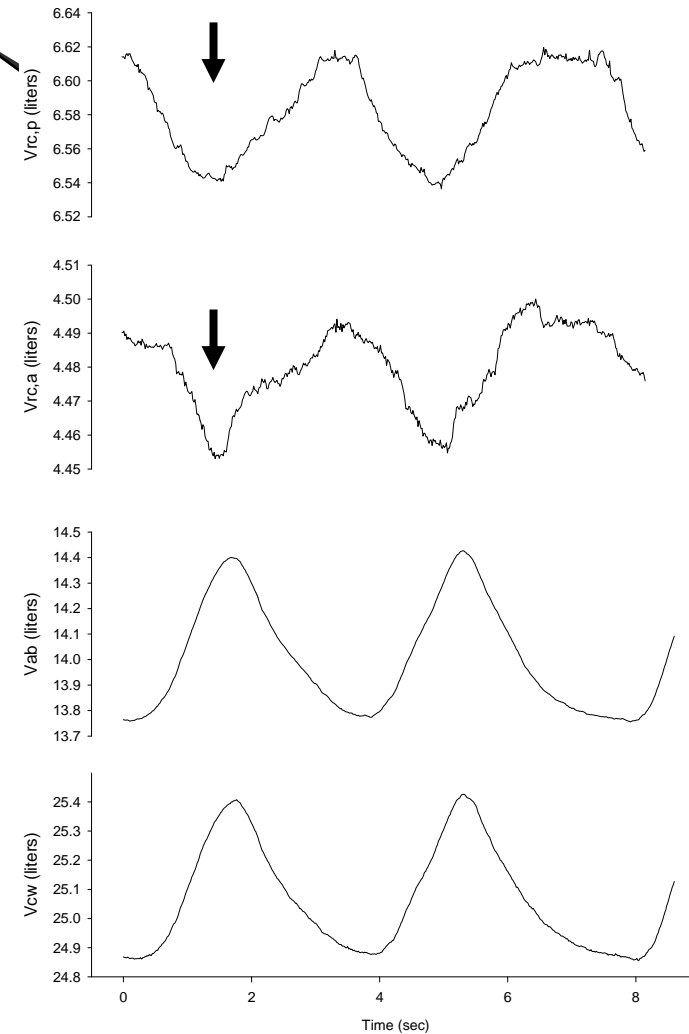
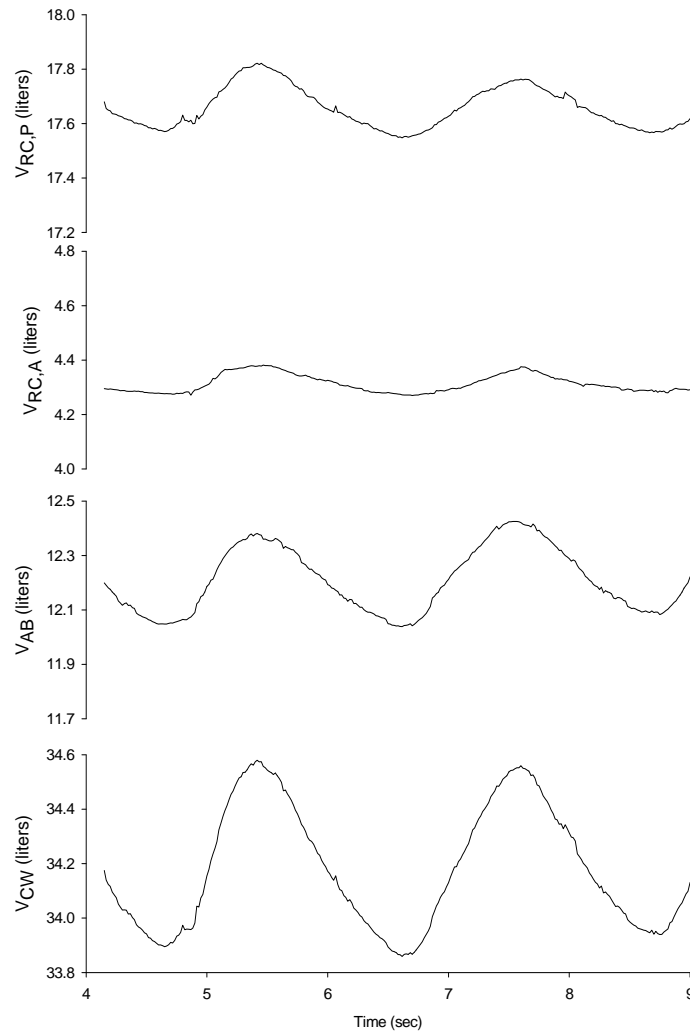
ASSOCIAZIONE

la Nostra Famiglia

Healthy

Pathological

Upper rib cage



TRATTAMENTO

Spettro dei problemi

- ❖ Ipostenia , fatica, minor resistenza
- ❖ Atrofia da disuso (utilizzo al 20 per cento del massimo)
- ❖ Decondizionamento
- ❖ Retrazioni
- ❖ Deformità



TRATTAMENTO

- ❖ Pratica corrente
- ❖ Evidenze
- ❖ Effettive possibilità

Evidenze

- Deterioramento muscolare: topo = uomo?
- Esercizi eccentrici
- Endurance
- Stretching in ambulantanti
- Stretching in non ambulantanti

TRATTAMENTO

STRUMENTI

❖ Fisioterapia 

→ Esercizio attivo/resistenza

→ Es.passivo o stretch

→ Training musc.respiratoria

→ Uso di ortesi-ausili

❖ Chirurgia funzionale

❖ Farmacoterapia

OBIETTIVI

- ◆ **Preservare autonomia e partecipazione**
- ◆ **Contrastare l'aggravamento dei segni**
- ◆ **Prevenire le complicanze evitabili**
- ◆ **Ridurre i segni disabilitanti**
- ◆ **Attuare compensi efficaci**
- ◆ **Attuare supplenze**



**Report on the Muscular Dystrophy Campaign
workshop:**

Exercise in neuromuscular diseases

Neuromuscular Disorders 12(2002) 975-983

M Eagle Newcastle Muscle Center

Raccomandazioni ESERCIZIO (EAGLE)

➤ **DMD ambulanti**

Attività volontaria attiva+stretching+simmetria e posture

Evitare corsa in discesa e discesa dalle scale

➤ **DMD non ambulanti**

Promuovere simmetria e confort

➤ **Altre forme**

Stretch+esercizi a bassa resistenza. Piscina e cyclette



Raccomandazioni ESERCIZIO (LG SIMFER)

- **Si raccomanda di svolgere un programma di attività motoria libera volto al mantenimento della stazione eretta e del cammino per almeno 2 ore/die (DMD). Grado 4.**
- **Si raccomanda di svolgere un programma di stretching muscolare in ambito domiciliare, associato all'uso di docce di posizione gamba-piede per uso notturno (DMD). Grado 2.**
- **Si raccomanda di sospendere le manovre di stiramento muscolare, nella fase di perdita del cammino, se non vi sono le condizioni per attuare un programma chirurgico-ortese specifico (DMD). Grado 4.**
- **Si raccomanda la cura di posture e simmetria. Grado 4.**

Raccomandazioni ORTESI (Eagle)

- Uso di splint notturno +stretch per prevenire retrazioni e prolungare deambulazione
- KAFOS +release chirurgico (prolunga deambulazione di 24 mesi). Utile anche in SMA II
- Problema della tolleranza
- NO AFOS ambulanti
- Statica in non ambulanti è logica senza evidenze



Raccomandazioni ORTESI (LG SIMFER)

Si raccomanda l'uso di ortesi coscia-gamba-piede preceduti o meno da intervento di chirurgia ortopedica quando non è più possibile il cammino autonomo (cadute frequenti)(DMD). Grado 3.

- **Si raccomanda di svolgere un programma di stretching muscolare in ambito domiciliare, associato all'uso di docce di posizione gamba-piede per uso notturno (DMD). Grado 2.**
- **Si raccomanda di dotare precocemente il paziente di ausili per gli spostamenti (carrozzina). Grado 4.**

Raccomandazioni CHIRURGIA FUNZIONALE

- **Si raccomanda il ricorso agli interventi di chirurgia ortopedica funzionale agli arti inferiori solo se è ancora possibile il cammino e vi sono motivazione e adesione al programma chirurgico e post-chirurgico (compreso l'uso di ortesi) da parte del bambino e della famiglia (DMD). Grado 4.**
- **Si raccomanda l'intervento di stabilizzazione chirurgica precoce del rachide nella scoliosi evolutiva (>90% DMD) a condizione che la funzione respiratoria sia sufficiente (vedi criteri). Negli altri casi il giudizio sull'indicazione è variabile. Grado 4.**
- **Si raccomanda l'uso di ortesi seguito appena possibile dall'intervento chirurgico di stabilizzazione del rachide nelle scoliosi evolutive precoci del bambino affetto da SMA II. Grado 4.**

Raccomandazioni FARMACOTERAPIA

Si raccomanda la terapia corticosteroidea per os (prednisone o deflazacort) salvo controindicazioni o negativo rapporto benefici/effetti collaterali (DMD). Grado 4.



Gait Analysis In DMD

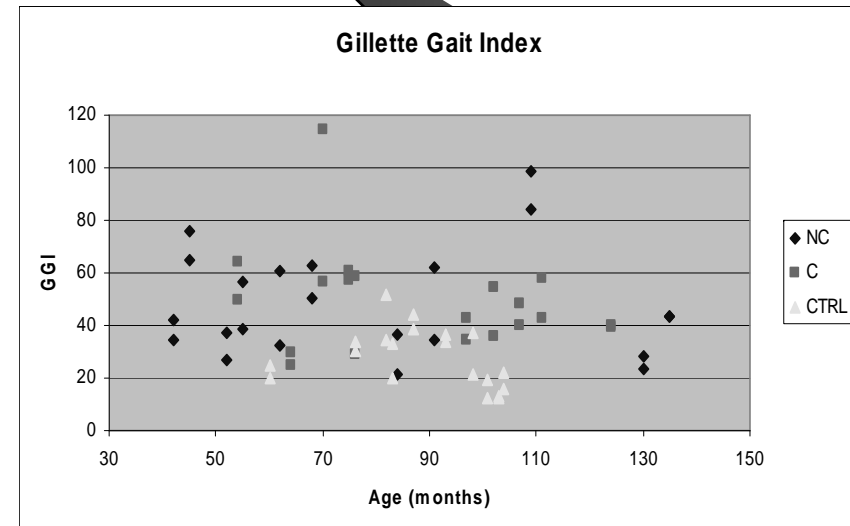
Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy.

D'Angelo MG, Berti M, Piccinini L, Romei M, Guglieri M, Bonato S, Degrate A, Turconi AC, Bresolin N.

Gait Posture. 2008 Jul 23

Gillette Gait Index (GGI)

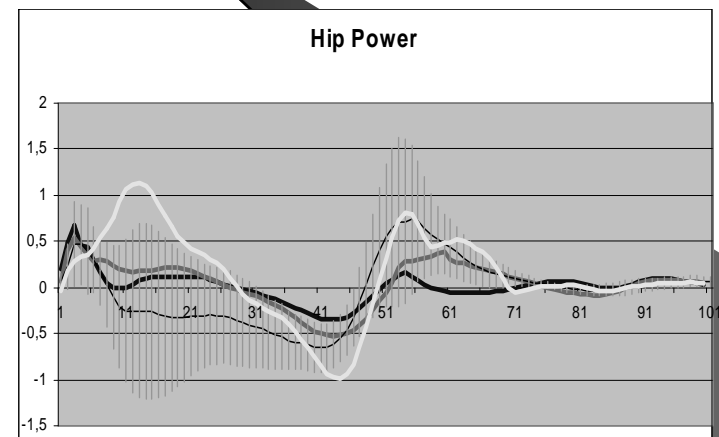
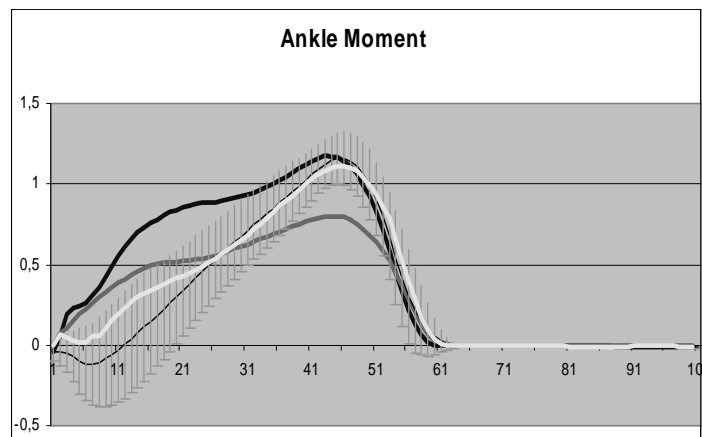
- E' un indice sintetico che riassume dati derivanti da parametri spaziali, temporali e cinematici.

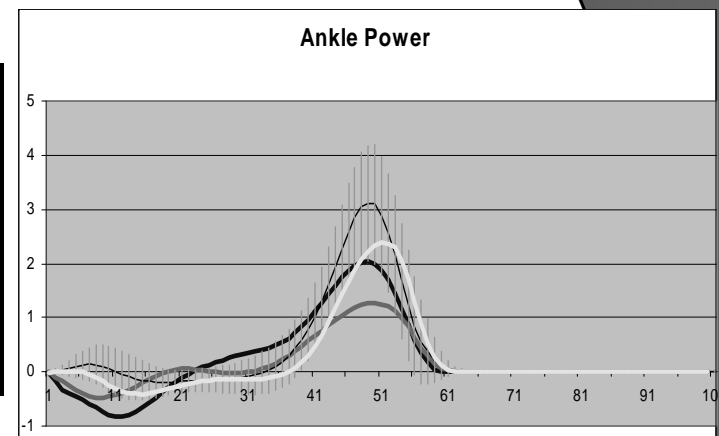


NC: no cortisone; C: cortisone; CTRL: controlli.
p: se significativo (<.05); 1=NC/C; 2=NC/CTRL; 3=C/CTRL

Gait Analysis In DMD

DINAMICA: MOMENTI e POTENZE





NC: no cortisone; C: cortisone; CTRL: controlli.
p: se significativo (<.05); 1=NC/C; 2=NC/CTRL; 3=C/CTRL

F.RESPIRATORIA

- **Si raccomanda fisioterapia respiratoria disostruttiva solo in occasione di complicanze ostruttive (per es. nel corso di episodi infiammatori acuti delle vie aeree).Grado 4.**
- **Si raccomanda di effettuare la fisioterapia respiratoria, con lo scopo di mobilizzare e rimuovere le secrezioni catarrali, con intensità e frequenza sufficienti (anche più volte al giorno).Grado 4.**



"Eugenio Medea"

Istituto di Ricovero e Cura
a Carattere Scientifico
Scientific Institute

ASSOCIAZIONE

la Nostra Famiglia

Review article

Exercise Therapy and Other Types of Physical Therapy for Patients With Neuromuscular Diseases: A Systematic Review

*E.H. Cup, A.J. Pieterse, M. Munneke, B.G. van Engelen, H.T. Hendricks,
G.J. van der Wilt, R.A. Oostendorp*

Arch Phys Med Rehabil Vol 88, Nov 2007

LIMITATO A ESERCIZIO MUSCOLARE in giovani-adulti

RISULTATI

- ❖ FONTI: Cochrane Central Register of CT,
- ❖ Cochrane Database of Systematic Reviews,
Medline, EMBASE, CINAHL.
- ❖ 58 studi inclusi:
 - ❖ 12 RCTs
 - ❖ 5 CCTs
 - ❖ 41 altri

Malattie del Motoneurone (ASL,PPS)

- Esercizi di rinforzo:insufficienti evidenze
- Esercizi aerobici:insufficienti evidenze
- Combinazione dei primi 2:insufficienti evidenze

Nervo periferico e radici (HMSN,CPN)

- Esercizi di rinforzo:insufficienti evidenze
- Esercizi di rinforzo+es.aerobici:insufficienti evidenze

Disturbi da alterata trasmissione NMS

- Esercizi respiratori: training inspiratorio e respirazione diaframmatica con labbra serrate: **Liv III in Miastenia Gravis**

Miopatie

- Es.di rinforzo:insufficienti evidenze
- Es aerobici:**Livello III di evidenza con efficacia per body function e attività e partecipazione**
- Combinazione dei primi 2 :**Livello II di evidenza con efficacia per body function e attività e partecipazione**
- Combinazione di 1+2+ bagni+ mass:insufficienti evidenze
- Es respiratori a labbra serrate **Livello III di evidenza**

Tipologia dell'esercizio di rinforzo

- ❖ Es. di rinforzo: molto variabili per resistenza, ripetizioni, lunghezza del riposo.
- ❖ Condizione necessaria: personalizzazione e somministrazione progressiva con moderato livello di intensità.
- ❖ Deve esserci assoluta assenza di effetti avversi

Tipologia dell'esercizio aerobico

- ❖ Sono raccomandati esercizi che coinvolgano diversi muscoli, ritmici e continui
- ❖ Frequenza cardiaca e consumo di ossigeno
- ❖ Frequenza ottimale 3-5 v.settimana
- ❖ Utilizzo di cycling e treadmill
- ❖ Evitare gli eventi avversi



**Rehabilitation of Children and Adults Who
Have Neuromuscular Diseases**

JE Hornyak, PH Pangilinan

Phys Med Rehabil Clin N Am 18 (2007) 883-897

**Recommendations to Define Exercise
Prescription for Duchenne Muscular Dystrophy**

RW Grange JA Call

Exercise and Sciences Reviews 1 Vol 35 2007

ESERCIZIO :

Problemi aperti

- Esercizio : quale frequenza, durata, tipo.
- Effetto di esercizio diverso su diversi componenti muscolari.
- Stretching: non noti i tempi
- Ruolo del disequilibrio.
- Ortesi:non noti i tempi.

Raccomandazioni: cosa non fare

- **Esercizi muscolari contro massima resistenza allo scopo di incrementare la forza assoluta.Grado 4.**
- **AFOs in DMD deambulanti.Grado 4**
- **Esercizi eccentrici.Grado 3**
- **Interventi chirurgici tardivi (a distanza dalla perdita del cammino) di tenotomia agli arti inferiori.Grado 4.**
- **Interventi chirurgici di tenotomia agli arti inferiori o stabilizzazione del rachide in pazienti poco o non motivati con famiglie poco o non motivate che non garantiscano perciò un valido supporto alla prosecuzione del trattamento riabilitativo post-operatorio.Grado 4.**



Grazie