



Milano

22 marzo 2019

Malattia di Charcot Marie Tooth e Riabilitazione

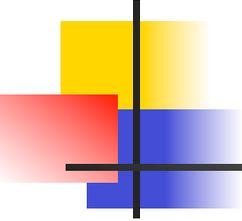
Dott. Francesco Ferraro

S.C. di Riabilitazione Neuromotoria

Dpt Funzionale Distrettuale di Riabilitazione

Dpt. di Neuroscienze

Presidio "Don Primo Mazzolari" di Bozzolo (MN)



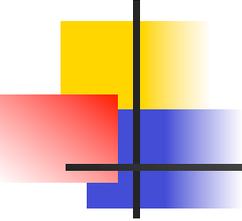
CRITICITA' NELL' APROCCIO RIABILITATIVO ALLE MALATTIA DI CMT

Specialista MFR

- *Scarsità di evidenza scientifica circa l'efficacia di una tecnica riabilitativa*
- *Insufficiente cultura sull'argomento*

Neurologo

- *Difficoltà nel proporre la riabilitazione nelle fasi iniziali quando ancora non vi sono alterazioni strutturate*
- *Pensare che la terapia sia solo quella eziologico-farmacologica*



CRITICITA' NELL' APROCCIO RIABILITATIVO ALLE MALATTIA DI CMT

Paziente

- ***Difficoltà per alcuni di reperire informazioni corrette sulla malattia***
- ***Mancanza in alcune sedi di gruppi di supporto***
- ***Barriere nella utilizzazione dei servizi sanitari***

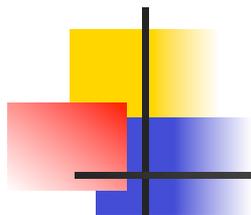
Patologia

- ***Rare***
- ***Differenti quadri clinico-funzionali***
- ***Differenti pattern di evoluzione***
- ***Differenti bisogni***
- ***Differenti reazioni psicologiche***

ALTERAZIONI NEUROLOGICHE



FATTORI BIOMECCANICI



DENERVAZIONE

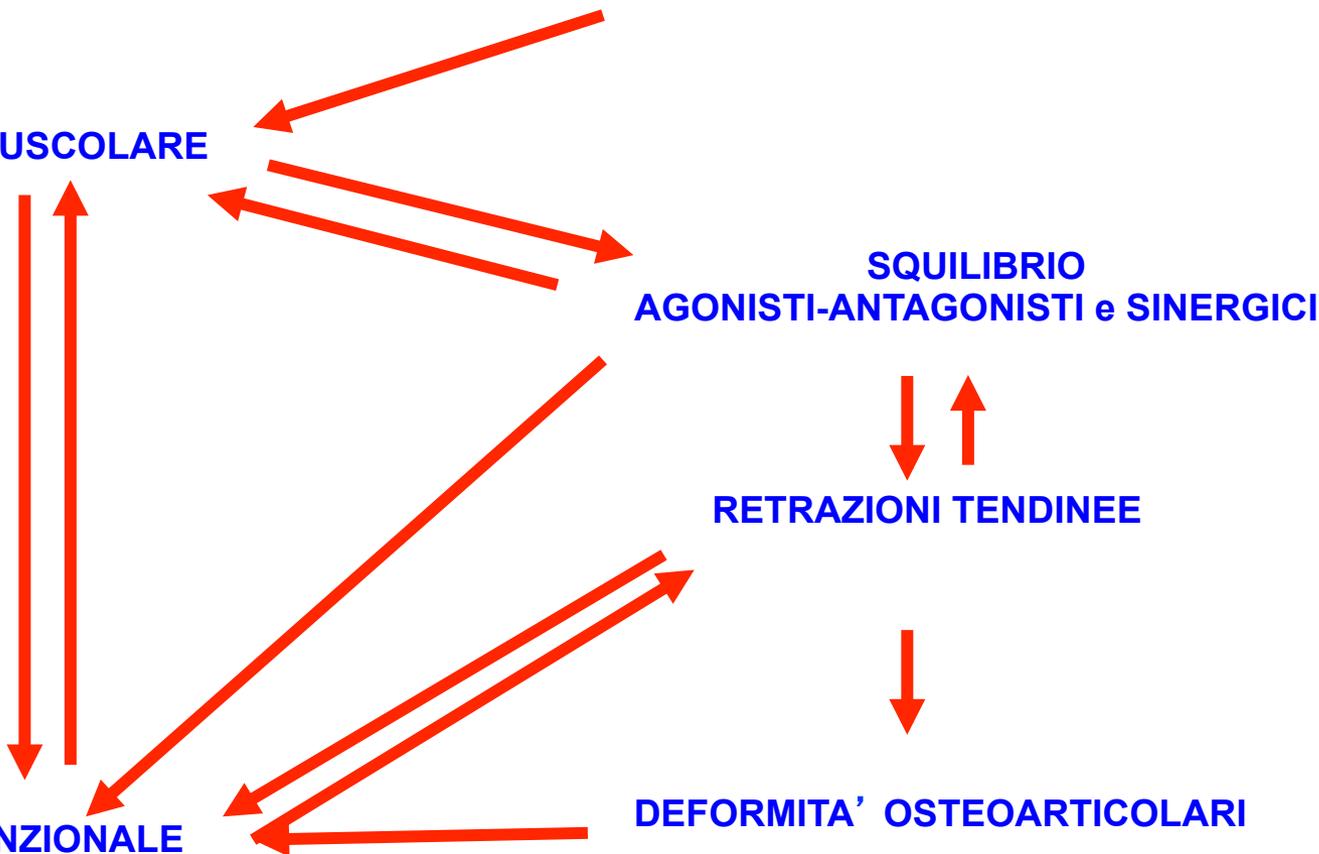
IPOSTENIA MUSCOLARE

**SQUILIBRIO
AGONISTI-ANTAGONISTI e SINERGICI**

RETRAZIONI TENDINEE

DEFICIT FUNZIONALE

DEFORMITA' OSTEOARTICOLARI



CLINICA DELLA MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH

Aspetti evolutivi

SQUILIBRIO AGONISTI-ANTAGONISTI e SINERGICI

ANTERIOR MUSCLES OF LEG



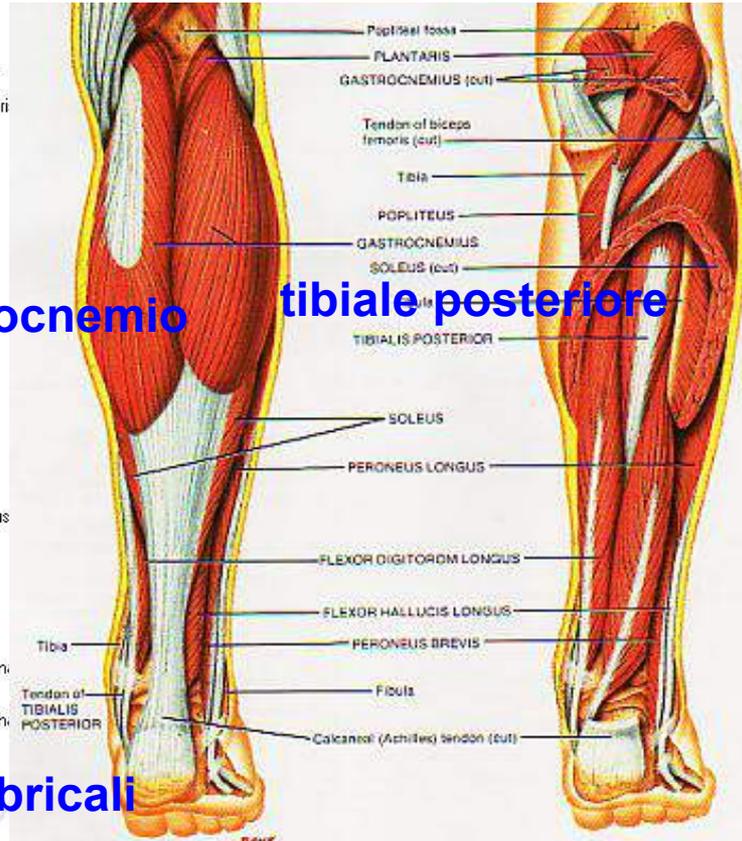
peroneo breve

tibialis anteriore

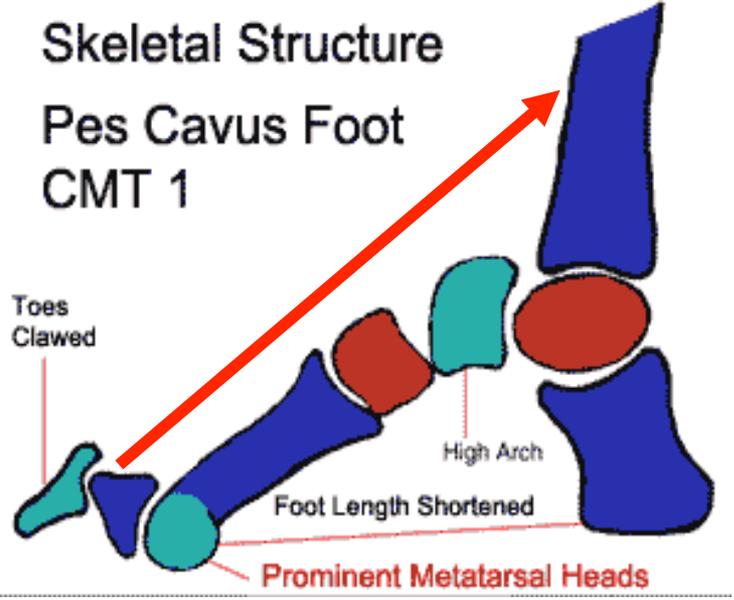
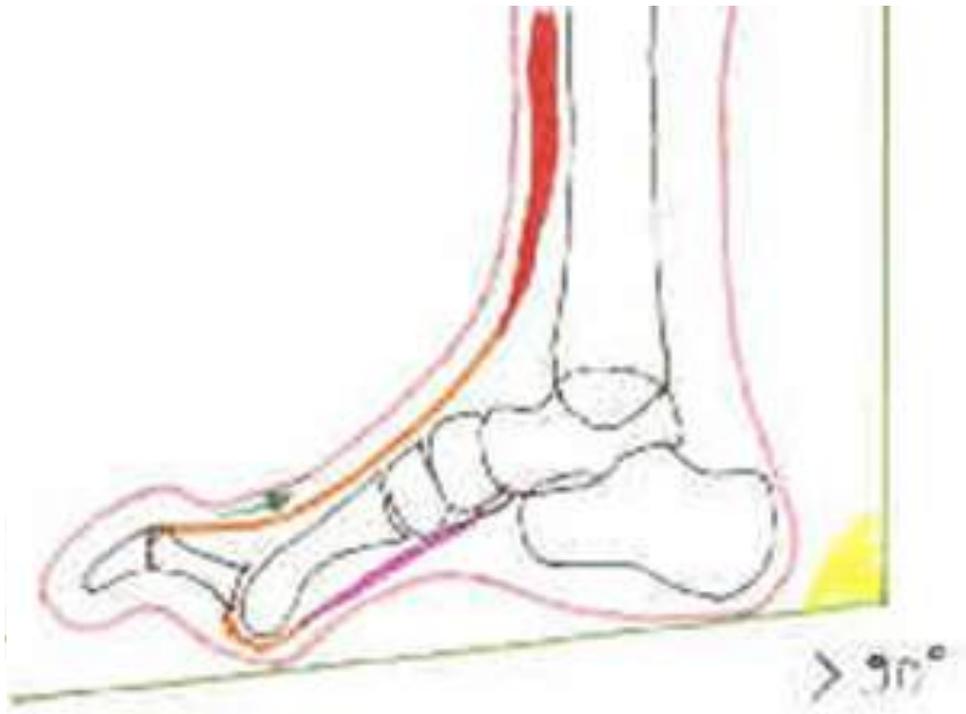
estensori lunghi dita

gastrocnemio tibiale posteriore

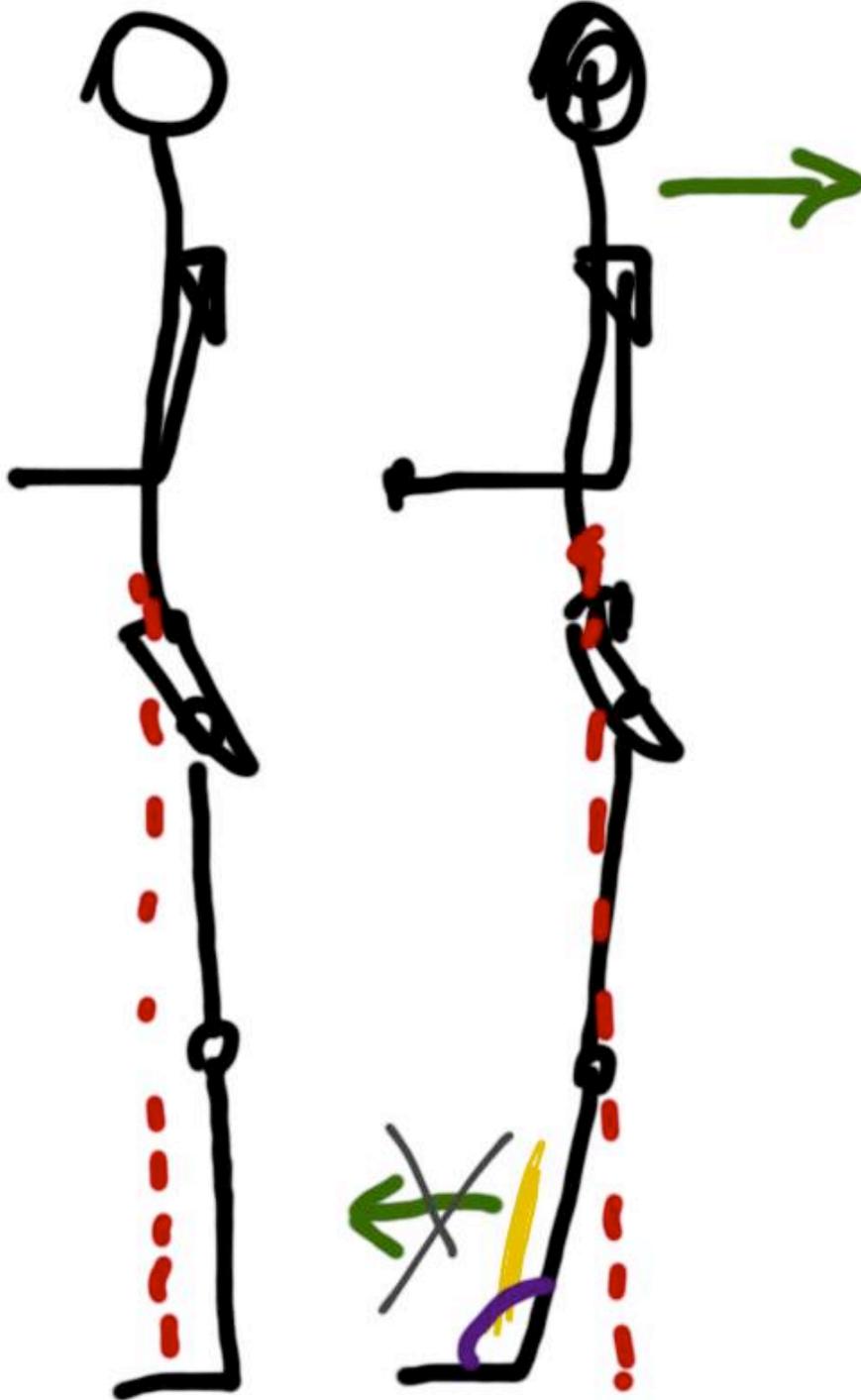
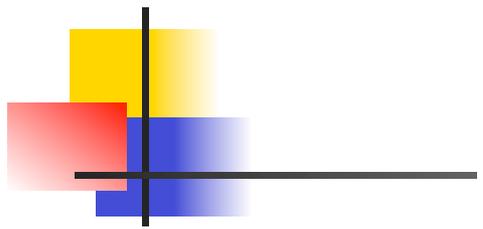
lombicali



PIEDE CAVO



Estensori lunghi dita e alluce determinano estensione dell'avampiede grazie alla stabilizzazione della metatarsofalangea da parte dei muscoli intrinseci (lombricali, interossei, flessore breve dell'alluce)



**ALTERAZIONI
POSTURALI**

**DISTURBI DI
EQUILIBRIO**

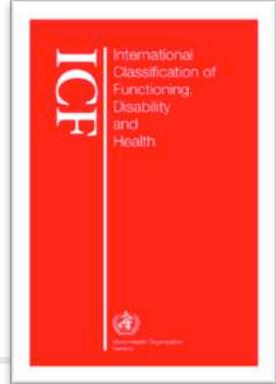


Bonori.mov



Bonori 2.MOV

ICF: un modello per comprendere il funzionamento della persona



**Strutture
&
Funzioni
Corporee**



***Funzioni
Strutture***

**Attività
&
Partecipazione**



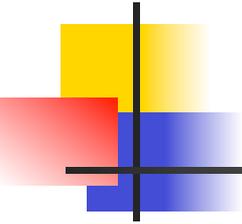
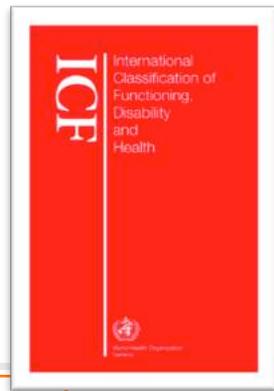
***Capacity
Performance***

**Fattori
Ambientali**



***Barriere
Facilitatori***

Condizione di salute del soggetto con CMT



**piede cavo,
ipost. piedi e
Mani, fatica
Dolori articolari**

**Limitaz. Cammino
Att. manuali**

**Restriz. partec.
in campo
lavor. domestico,
sportivo**



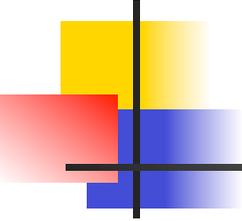
**Ambiente domestico
e lavorativo,
tecnologia ortesica,
Valori, Politiche
socio-sanit,
Associazioni**

**fattori psicologici
Socio -culturali
Modalità di coping**

Strutture e Funzioni Corporee coinvolte nella Malattia di Charcot-Marie-Tooth



MENOMAZIONI MOTORIE



- **Ipotrofia muscolare distale arti superiori ed inferiori**

- **Piede cavo varo-supinato con appoggio sull'arco esterno, griffe delle dita, tilomi nelle aree di iperpressione**

- **Ipostenia dei mm.interossei e lombricali con mancata stabilizzazione delle metacarpofalangee e prevalenza della muscolatura estensoria (mano "ad artiglio")**

- **Deficit della manualità fine**

- **Alterazioni delle curve rachidee**

- **Steppage e/o Atassia**

MENOMAZIONI NON MOTORIE

- **Dolore**

- **nocicettivo (Metatarsalgia, rachialgia, gonalgia)**
(Gemignani et al 2004: nel 56% di tutte le CMT)

- **Dolore neuropatico** (Carter et al 1998: nel 71%)

- **Disestesie,parestesie nella CMT2**

- Teunissen et al 2003 tingling 28/43 - dolore neuropatico
11/43 nocicettivo 9/43
- Gemignani et al 2004 Sintomi sensitivi positivi nel 75% CMT2

- **Crampi**

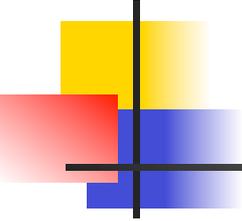
- **Fatica** (percezione soggettiva di mancanza di energia fisica e/o mentale, con interferenza sulle attività abituali o desiderate)

- **Disturbi del sonno e Restless legs syndrome**
(Gemignani F et Al: CMT type 2 with restless legs syndrome.
Neurology 1999; 52: 1064–1066)

- **Stati ansioso-depressivi**

Forma sensitiva / acrodistrofica (CMT2B)

MENOMAZIONI NON MOTORIE



Disfunzioni vegetative

- **Disfunzioni sessuali? Vinci et al 2007**
- **Disturbi sfinterici?**
- **Alterazioni vasomotorie e dei riflessi cardiovascolari?**
- **Anomalie pupillari (CMT1B)**

Stojkovic T, de Seze J, Dubourg O, Arne-Bes MC, Tardieu S, Hache JC, Vermersch P. Autonomic and respiratory dysfunction in Charcot-Marie-Tooth disease due to Thr124Met mutation in the myelin protein zero gene. Clin Neurophysiol. 2003 Sep;114(9):1609-14.

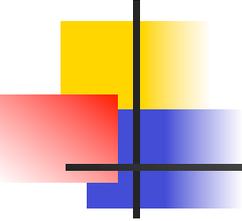
Comorbidità

Concomitanza di altre possibili cause di polineuropatia

- diabete
- alcool
- ipovitaminosi
- farmaci

A foot ulcer is a sign of systemic disease and should never be regarded as trivial





RIDUZIONE ABILITA'

- **Difficoltà nella prensione e manipolazione di oggetti di piccole dimensioni.**
- **Alterazioni del cammino**
- **Disturbi dell' equilibrio**
- **Difficoltà ad eseguire passaggi posturali**

Il cammino del paziente con CMT

Gait Posture. 2007 Jun;26(1):120-7. Epub 2006 Sep 28.

The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II.

Newman CJ¹, Walsh M, O'Sullivan R, Jenkinson A, Bennett D, Lynch B, O'Brien T.

Arch Phys Med Rehabil. 2002 Apr;83(4):513-6.

Footdrop, foot rotation, and plantarflexor failure in Charcot-Marie-Tooth disease.

Vinci P¹, Perelli SL.

Muscle Nerve. 2009 Jul;40(1):103-11. doi: 10.1002/mus.21264.

Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease.

Ramdharry GM¹, Day BL, Reilly MM, Marsden JF.

cinetica

Ipotrofia muscoli arti inferiori con **squilibri agonisti-antagonisti**

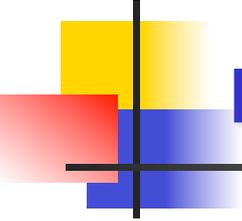
- Ipostenia dei muscoli: tibiale anteriore, peroneo breve, flessori dita e tricipite surale
- Prevalenza dei muscoli: tibiale posteriore ed estensore comune dita



CAMMINO STEPPANTE CON COMPENSI NELLE ARTICOLAZIONI SOVRASEGMENTARIE (ginocchio, anca, rachide) A RISCHIO DISTORSIONE E CADUTA, FACILMENTE ESAURIBILE, DOLOROSO

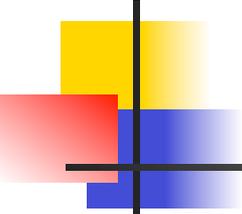
cinematica

- **Piede cadente** in oscillazione
- Alterato contatto iniziale
- Deficit di rotolamento piede
- Deficit plantiflessione **tibiotarsica** appoggio terminale
- Aumentata rotazione interna di anca e tibia
- Iperestensione-iperflessione **ginocchio** e **anca**
- Innalzamento **pelvi** per clearance del piede cadente



RESTRIZIONE di PARTECIPAZIONE

- **Riduzione dell' autonomia**
sia in ambito domestico
sia in ambito sociale
- **Ridotta partecipazione alla vita sociale**
- **Peggioramento della qualità di vita**

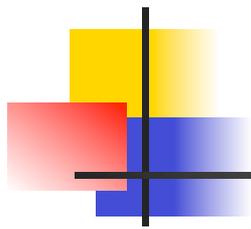


MA CHE SUCCEDDE NEL NOSTRO CERVELLO?

**IL NOSTRO CERVELLO NON CONOSCE I MUSCOLI
E LE ARTICOLAZIONI MA RICONOSCE LA
FUNZIONE!**

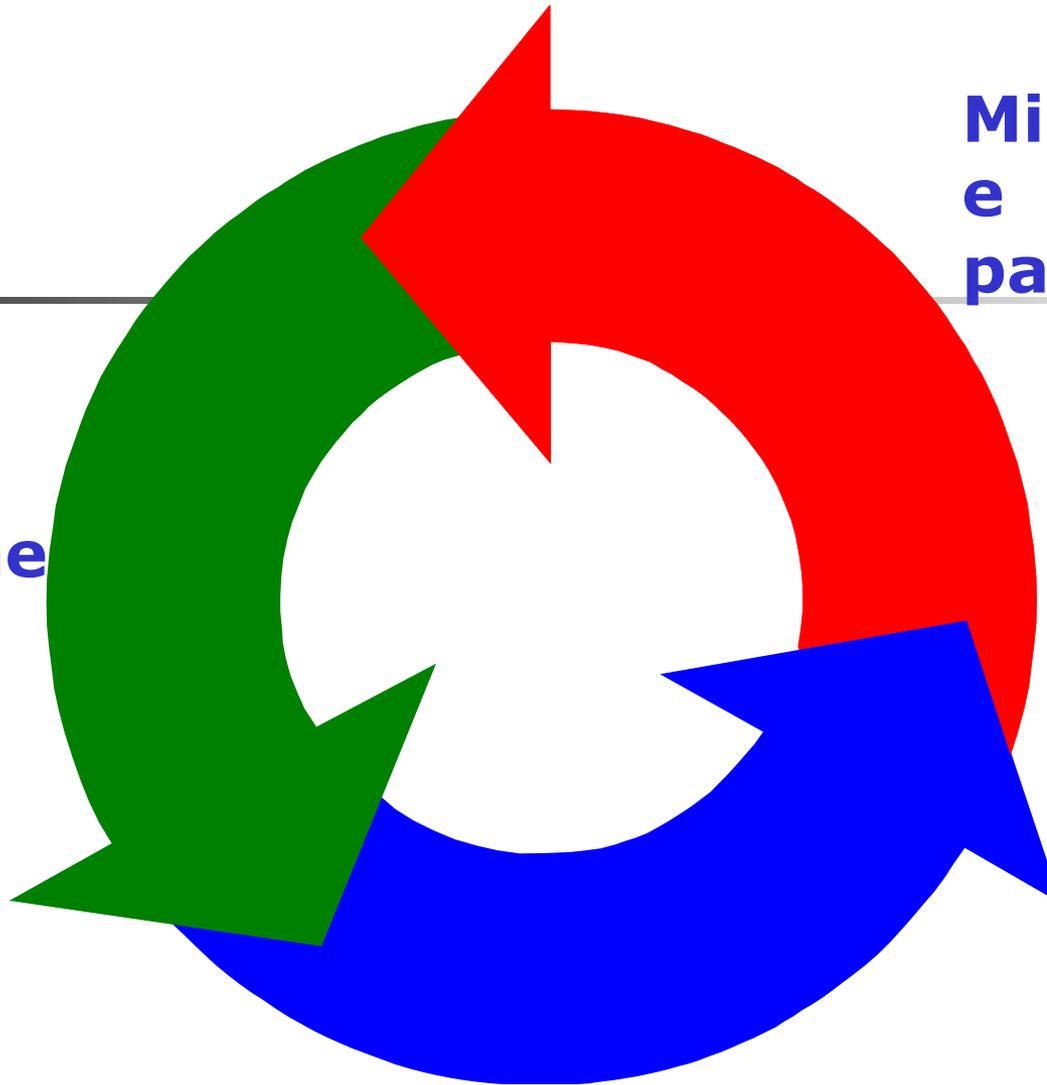
**LA PERDITA O RIDUZIONE DI UNA CORRETTA
FUNZIONE MOTORIA CAUSA UNA RIDOTTA
RAPPRESENTAZIONE CEREBRALE CHE
CONTROLLANO LA FUNZIONE**

**E' INDISPENSABILE QUINDI STIMOLARE IL
MOVIMENTO FUNZIONALE E EVITARE LE
IMMOBILIZZAZIONI DI OGNI GENERE...**



**Minore attività
e
partecipazione**

**Riduzione
capacità
motorie**



**Decondizionamento
fisico**

Riduzione endurance

Non essendovi terapia eziologica gli strumenti a disposizione sono:

Farmaci

Corretto stile di vita



Neurotherapeutics. 2008 Oct;5(4):507-15. doi: 10.1016/j.nurt.2008.07.001.

Experimental therapeutics in hereditary neuropathies: the past, the present, and the future.

Herrmann DN.

Muscle Nerve. 2008 May;37(5):601-10. doi: 10.1002/mus.20959.

Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease.

El Mhandi L¹, Millet GY, Calmels P, Richard A, Oullion R, Gautheron V, Féasson L.

Arch Phys Med Rehabil. 2004 Aug;85(8):1217-23.

Resistance training effectiveness in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: recommendations for exercise prescription.

Chetlin RD¹, Gutmann L, Tarnopolsky M, Ullrich IH, Yeater RA.



Riabilitazione

Foot Ankle Clin. 2013 Dec;18(4):673-88. doi: 10.1016/j.fcl.2013.08.008.

Joint sparing correction of cavovarus feet in Charcot-Marie-Tooth disease: what are the limits?

Barton T¹, Winson J.

Foot Ankle Surg. 2010 Sep;16(3):142-7. doi: 10.1016/j.fas.2009.10.002.

Flexible cavovarus feet in Charcot-Marie-Tooth disease treated with first ray proximal dorsiflexion osteotomy combined with soft tissue surgery: a short-term to mid-term outcome study.

Leeuwesteijn AE¹, de Visser E, Louwerens JW.

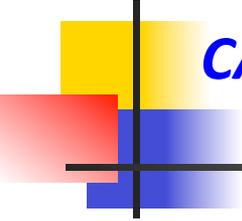
J Bone Joint Surg Am. 2008 Dec;90(12):2631-42. doi: 10.2106/JBJS.G.01356.

Long-term results of reconstruction for treatment of a flexible cavovarus foot in Charcot-Marie-Tooth disease.

Ward CM¹, Dolan LA, Bennett DL, Morcuende JA, Cooper RR.

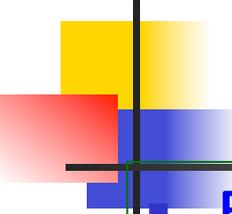


Chirurgia funzionale



CARDINI DELLA RIABILITAZIONE DELLA PERSONA CON MALATTIA DI CMT

- ✓ ***Presenza in carico***
- ✓ ***Progetto Riabilitativo Individuale (programmi riabilitativi)***
- ✓ ***Team multiprofessionale e multidisciplinare***



LA PRESA IN CARICO: caratteristiche

■ Precoce

Sin dalle prime fasi è possibile l'individuazione di alterazioni dei sistemi funzionali causanti adattamenti patologici che alterano la QoL.

■ Globale

Per considerare l'interazione tra menomazioni, limitazioni di attività e di partecipazione, fattori personali e contestuali che condizionano lo stato di salute (ICF).

■ Continuativa

Per essere punto di riferimento dei soggetti con Malattie Neuromuscolari e cogliere ogni variazione del quadro clinico funzionale

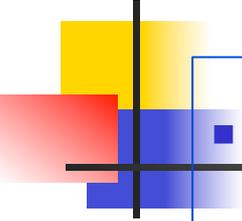
PROGETTO RIABILITATIVO INDIVIDUALE

Definisce obiettivi, programmi e tempi di realizzazione relativi alle aree individuate.

Per formulare un corretto PRI occorre delineare:

- ***profilo clinico relativo alle diverse aree***
 - sensitivo - motoria
 - funzioni vitali:
nutrizionale,
 - sfinterico-vescicale
 - cognitiva e psicologica
- ***profilo funzionale***
 - limitazione delle attività e partecipazione
 - fattori contestuali ed ambientali
 - fattori personali

TEAM INTERDISCIPLINARE MULTIPROFESSIONALE

- 
- *Ruolo centrale nell'organizzazione del lavoro.*
 - *Struttura articolata, sostenuta da procedure diagnostico-terapeutiche per la gestione globale del paziente.*
 - *Crea interdipendenza e condivisione dei metodi verso un obiettivo comune da raggiungere.*
 - *Riduce il rischio di errori favorendo diffusione delle conoscenze ed arricchimento delle potenzialità diagnostico-terapeutiche.*

E' necessario che il paziente e la famiglia siano considerati parte del team, adeguatamente informati e coinvolti sulla finalità degli interventi

TEAM

psicologo

ortopedico

tecnico
ortopedico

paziente

genetista

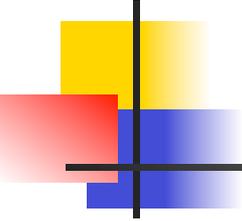
fisiatra

neurologo

fisioterapista

terapista occupazionale

familiare



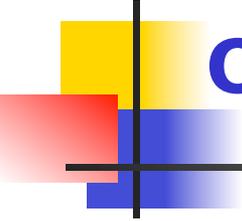
IMPORTANZA DELLA VALUTAZIONE

- **Una sola misura di outcome non può descrivere tutte le dimensioni della malattia**
- **La diagnosi riabilitativa deve basarsi sulla valutazione multidimensionale delle menomazioni, delle limitazioni d'attività e partecipazione, della qualità di vita**
- **La valutazione deve consentire la formulazione del Progetto Riabilitativo Individuale mirato ad obiettivi specifici e la messa in atto dei Programmi Riabilitativi in maniera coordinata**

- **Anamnesi**
- **Esame Obiettivo Neurologico**
- **Valutazione specifica**

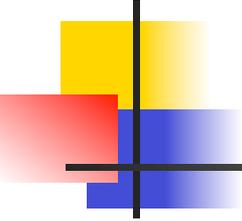
CMT Neuropathy Score (CMTNS)

- **Quantificazione del dolore, fatica e crampi:**
Scala Analogica Visiva (VAS) da 0 a 10
- **Quantificazione del deficit motorio:**
MRC (valutazione manuale sec. Kendall)
- **Valutazione arto superiore**
MAM, 9-HPT
- **Valutazione del disturbo del cammino**
Walk 12, 10-MTW
- **Valutazione dei disturbi dell'equilibrio:**
Test di Berg
- **Qualità della Vita**
SF-36



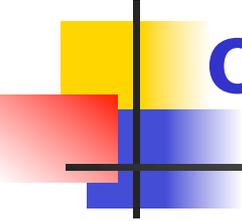
Obiettivi del trattamento riabilitativo

- **prevenzione e trattamento delle deformita' articolari**
- **recupero delle normoestensibilita' muscolare**
- **cauto rinforzo muscolare globale**
- **riorganizzazione posturale globale**
- **miglioramento dell' equilibrio e prevenzione cadute**



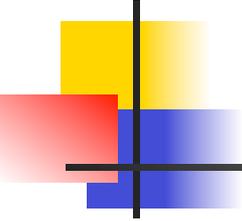
Obiettivi del trattamento riabilitativo

- **miglioramento funzionalità manipolatoria**
- **miglioramento performance del cammino**
- **Miglioramento della funzionalità respiratoria**
- **riduzione della fatica e aumento della tolleranza allo sforzo**
- **prevenzione e trattamento del dolore e dei sintomi sensitivi**



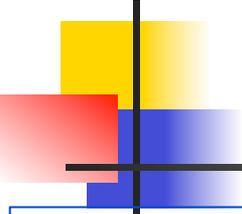
Obiettivi del trattamento riabilitativo

- **Evitare prolungate immobilità secondarie a malattie concomitanti, traumi o interventi chirurgici**
- **Tranquillizzare il soggetto ed educarlo alla prevenzione dei fattori di rischio ed alle patologie dannose per il nervo (obesità, alcool, diabete, farmaci e droghe, fumo)**
- **Favorire una costante attività motoria**
- **Monitorare nel tempo l'evoluzione della malattia**



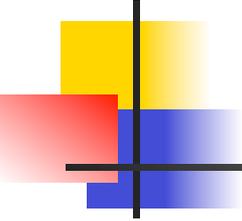
FATTORI INFLUENZANTI LE STRATEGIE TERAPEUTICHE

- **Sono pazienti spesso facilmente affaticabili**
- **Hanno sovente dolori articolari polidistrettuali**
- **Il deficit muscolare modifica i rapporti articolari alterando la funzionalità dei muscoli sani**
- **Possono presentare specifiche dinamiche psicologiche**



DINAMICHE PSICOLOGICHE PIU' COMUNI

- **Senso di responsabilità eccessivo, vicino alla colpevolizzazione**
- **Negazione e difficoltà a staccare dagli impegni per un iperinvestimento come reazione alla disabilità ed alle difficoltà fisiche.**
- **Focalizzazione sui sintomi per la quotidiana convivenza con problemi di salute.**
- **Scarsa vitalità per la fatica, la lentezza e ad altri sintomi tipici della CMT.**
- **Incertezza per il futuro, ansia e depressione.**



PROGRAMMI TERAPEUTICO-RIABILITATIVI

- **RIEDUCAZIONE NEUROMOTORIA:**
 - **Facilitazioni Neuromuscolari Propriocettive**
 - **Esercizi di coordinazione ed equilibrio**
 - **“Mobilizzazione del sistema nervoso” (Buttler)**
 - **“Core Stability”**
 - **Stretching**
 - **RPG**
 - **Terapia Occupazionale**

Non esiste una metodica preconfezionata per la riabilitazione del soggetto con CMT

ogni fisioterapista può con le proprie conoscenze di base di biomeccanica, chinesioterapia e neurofisiologia mettere in atto un programma di rieducazione neuromotoria a patto che:

conosca le problematiche specifiche della CMT

metta in atto esercizi terapeutici

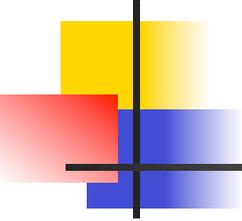
Funzionali

Globali

Motivanti

Realizzabili

Ludici



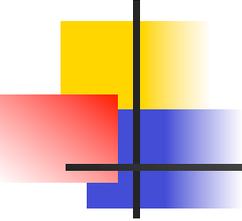
PROGRAMMI TERAPEUTICO-RIABILITATIVI

ORTESI:

- **Plantari**
- **Ortesi dinamica gamba piede (AFO)**
- **Scarpe ortopediche**

AUSILI e tecnologie assistive per mobilità, postura, cura personale, comunicazione, adattamenti e modifiche ambientali

- **Bastoni**
- **Deambulatori**
- **Carrozine**
- **ecc**



PROGRAMMI TERAPEUTICO-RIABILITATIVI

- **TERAPIA FARMACOLOGICA SINTOMATICA:**

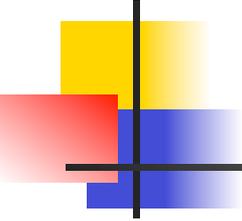
- **Terapia medica per Os**
- **Infiltrazioni intra e periarticolari**
- **Mesoterapia**

- **CHIRURGIA FUNZIONALE:**

- **Allungamento T Achille**
- **Trasposizioni tendinee**
- **Osteotomia calcaneare**
- **Artrodesi dita**

ATTIVITA' FISICA ADATTATA

- Nelle malattie croniche la sedentarietà determina e accelera il processo di disabilità.
- L'AFA combatte l'ipomobilità e favorisce la socializzazione
- L'AFA non è attività riabilitativa, ma di mantenimento e prevenzione
- Da un'AFA potranno derivare: miglioramento del cammino, della resistenza allo sforzo, minori difficoltà nelle attività di vita quotidiana, maggiore socializzazione, miglioramento del tono dell'umore, della motivazione e delle relazioni socio-familiari.
- I luoghi possono essere palestre comunali, strutture protette, associazioni ecc... (non ambienti sanitari)



CONCLUSIONI

L'approccio riabilitativo al soggetto con CMT deve:

- **Interpretare la complessità dei bisogni della persona e utilizzare tutte le possibili le risorse terapeutiche per tutelare ed espandere il potenziale di salute delle persone con Charcot Marie Tooth facendo sì che si sentano accolte, comprese e seguite nel tempo.**
- **Essere una esperienza continua che coinvolge tutti i professionisti interessati ed i pazienti al fine di trovare soluzione sempre più aggiornate ai loro bisogni**



Grazie per l'attenzione