

Guida alla fisioterapia e alla terapia occupazionale per la CMT

equilibrio



piede cavo



DITA A MARTELLO



FISIOTERAPIA

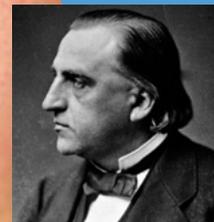
esercizio



mobilità

terapia occupazionale

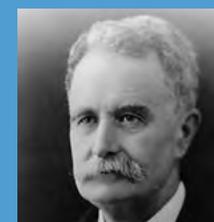
Malattia di Charcot-Marie-Tooth



Jean-Martin Charcot



Pierre Marie



Howard Henry Tooth

La malattia di Charcot-Marie-Tooth, la più comune patologia neuro muscolare ereditaria, prende il nome dai tre scienziati che per primi l'hanno identificata. È anche conosciuta con il termine di neuropatia motoria e sensitiva ereditaria (HMSN) poiché colpisce i nervi motori e sensitivi periferici. I nervi periferici connettono il cervello e il midollo spinale al resto del corpo. Trasmettono informazioni sensoriali al cervello e intervengono nel controllo e nella coordinazione del movimento.

Nota alla traduzione Italiana

Questo opuscolo si riferisce al contesto sanitario e riabilitativo statunitense in cui è nato. Nell'ambito italiano i professionisti sanitari della riabilitazione che si possono occupare di CMT includono figure con percorsi formativi e ruoli in parte differenti dal contesto Americano, e includono: Fisioterapisti, Terapisti Occupazionali, Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (solo per l'ambito pediatrico). Tutte le figure sono in possesso della laurea specifica abilitante alla professione (appartenente alla classe delle lauree in professioni sanitarie della riabilitazione) e dell'iscrizione all'Albo delle professioni sanitarie della riabilitazione. Allo stesso modo, alcuni modelli di tutori citati possono essere diversi da quelli generalmente reperibili in Italia, pur avendo caratteristiche sovrapponibili.



Le persone con Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) spesso beneficiano dei servizi di fisioterapia e terapia occupazionale.

Questa guida può essere utilizzata sia dai pazienti che dai terapisti per comprendere meglio quali sono le valutazioni e gli interventi più appropriati e utili a chi ha la CMT.

È importante sottolineare che le persone con CMT sono seguite nel modo migliore tramite programmi di riabilitazione individualizzati che vengono stabiliti a seguito di una valutazione approfondita eseguita dal terapeuta.

TRADUZIONE ITALIANA A CURA DI:

Foscan Maria¹, Marchi Alessia¹, Pagliano Emanuela¹, Moroni Isabella², Pareyson Davide³
1: UOC Neurologia dello Sviluppo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
2: UOC Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
3: UOC Neurologia 10-Malattie Neurodegenerative e Neurometaboliche Rare, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Comprendere la causa

La CMT è causata da mutazioni in geni specifici coinvolti nella trasmissione dei segnali lungo i nervi del corpo che hanno origine al di fuori del midollo spinale. Esistono diverse forme di CMT, ogni tipo corrisponde ad una mutazione genica specifica; tuttavia le forme più comuni di CMT si possono suddividere principalmente nei due seguenti sottogruppi:

Forme demielinizzanti in cui è ridotta la guaina mielinica, compromettendo la conduzione dei segnali lungo il nervo. La guaina mielinica è il rivestimento che copre il nervo. Per usare un'analogia: pensa ai nervi come a dei fili all'interno del cavo che utilizzi per caricare il tuo cellulare. La guaina mielinica è il rivestimento esterno di gomma che ricopre i fili. Quando la mielina che avvolge i nervi è danneggiata o assente, i segnali trasmessi sono in ritardo o non riescono a raggiungere la loro destinazione – in questo caso, i muscoli. Incapaci di ricevere i messaggi, i muscoli non funzionano normalmente e spesso si indeboliscono o si atrofizzano.

Forme assonali in cui il nervo stesso è danneggiato. Per riprendere l'analogia con il cavo telefonico, questo corrisponderebbe ad avere fili difettosi all'interno del cavo che impediscono alla carica di raggiungere il tuo telefono. Allo stesso modo, un danno ai nervi impedisce ai messaggi di raggiungere i muscoli, comportando spesso debolezza muscolare e atrofia oltre a perdita di sensibilità.

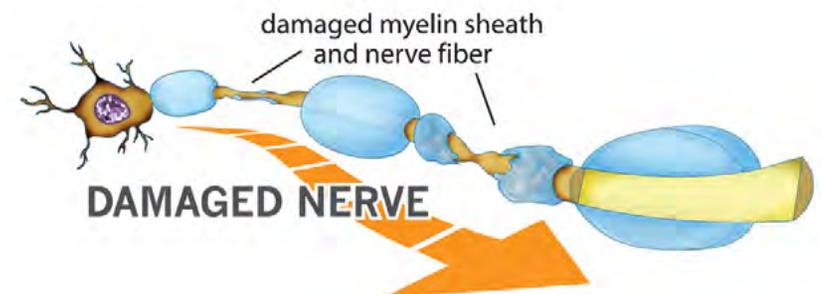
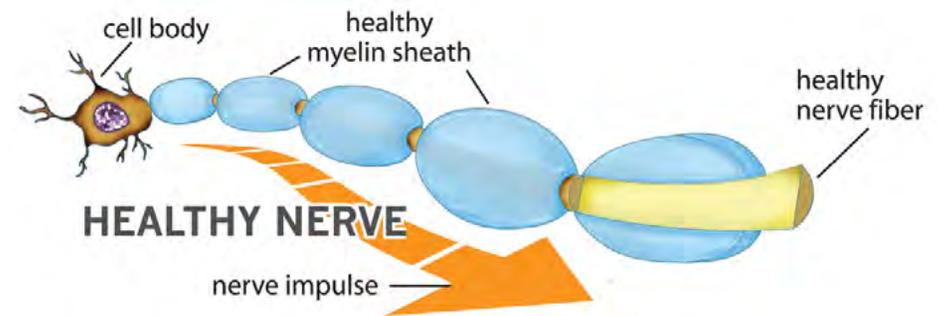
Sintomi e Segni:

La CMT colpisce inizialmente i nervi più lunghi; i sintomi tendono perciò ad interessare primariamente i piedi e le mani salendo poi lungo le gambe e gli avambracci.

I sintomi includono:

- Debolezza a carico di piedi, caviglie e gambe
- Difficoltà a sollevare il piede e la caviglia durante il cammino (foot drop)
- Riflessi tendinei diminuiti
- Iposviluppo o perdita di massa muscolare a livello dei piedi e delle gambe
- Cammino con andatura "steppante"
- Piedi cavi o piatti
- Dita a martello
- Calli e vesciche ai piedi
- Cadute e inciampi frequenti
- Ridotta abilità di correre
- Sensibilità ridotta o assente a livello dei piedi e delle gambe
- Dolore/fastidio ai piedi
- Frequenti torsioni e distorsioni delle caviglie

- Crampi muscolari, in particolare a livello dei piedi e della parte inferiore della gamba
- Debolezza a carico delle mani e delle dita
- Difficoltà nei compiti di motricità fine, come usare bottoni e cerniere
- Difficoltà ad aprire i barattoli
- Ridotta forza della presa
- Iposviluppo o perdita di massa muscolare a livello delle mani e degli avambracci
- Dita ad artiglio
- Sensibilità ridotta o assente a livello delle mani e lungo le braccia
- Tremore
- Stanchezza
- Dolore articolare e/o neuropatico
- Perdita dell'udito
- Difficoltà respiratorie
- Apnea notturna
- Scoliosi
- Cifosi



Chi sono i fisioterapisti?

Secondo l'Associazione Americana di fisioterapia (APTA), i fisioterapisti (PTs) sono professionisti sanitari autorizzati altamente qualificati, che possono aiutare i pazienti a ridurre il dolore e a migliorare o recuperare la mobilità.

In un'indagine del 2017, condotta dalla CMTA (Associazione USA CMT), il 90% delle quasi 900 persone che hanno risposto, tutte affette da CMT, ha riportato di avere difficoltà di mobilità. Chi convive con la CMT può trarre beneficio dall'aver un fisioterapista all'interno dell'equipe che lo seguirà nel corso della vita.

Negli Stati Uniti, i fisioterapisti si possono ora laureare con il titolo di Dottore in Fisioterapia. Prima del 2001, molti fisioterapisti si laureavano con un titolo iniziale di diploma di laurea triennale o magistrale. Le lauree in fisioterapia sono riportate come BSPT, MSPT, MPT, DPT o tDPT. In aggiunta al loro percorso

universitario e alla licenza professionale, i fisioterapisti possono anche essere certificati dall'American Physical Therapy Board of Specialties come specialisti clinici in una delle varie aree di sottospecialità o possono ottenere altri titoli universitari (Ph.D., Sc.D, e Ed.D., per nominarne alcuni). Le sottospecialità includono NCS, PCS e GCS. Un fisioterapista con NCS è certificato in fisioterapia neurologica. PCS significa che il terapeuta è certificato in fisioterapia pediatrica. GCS indica che il terapeuta è certificato in ambito geriatrico. I fisioterapisti sono autorizzati a praticare all'interno dello stato in cui operano. Possono vedere pazienti in diversi contesti tra cui ospedali, strutture ambulatoriali, servizi domiciliari e strutture scolastiche. Le qualifiche i titoli di laurea variano per i terapisti appartenenti ad altre nazioni.

In un'indagine del 2017, condotta dalla CMTA, il 90% delle quasi 900 persone che hanno risposto, tutte affette da CMT, ha riportato di avere difficoltà di mobilità



Chi sono i terapeuti occupazionali?

I terapeuti occupazionali (OT) sono professionisti sanitari altamente qualificati con una laurea o un dottorato. Sono autorizzati a praticare all'interno dello stato in cui operano. Possono lavorare in ospedali, strutture ambulatoriali, scuole, strutture di cura qualificate, servizi domiciliari e strutture private.

Secondo l'American Occupational Therapy Association (AOTA), i terapeuti occupazionali aiutano le persone nel corso della loro vita a partecipare alle attività che desiderano o che hanno bisogno di fare attraverso l'utilizzo terapeutico delle attività della vita quotidiana (occupazioni).

Le occupazioni rappresentano attività della vita quotidiana ed includono, tra le altre:

- lavoro
- gioco e attività ricreative
- attività legate alle autonomie, tra cui quelle di abbigliamento, alimentazione, igiene e pulizia
- attività indispensabili nella vita quotidiana, tra cui pulire, preparare i pasti, gestire il denaro, guidare e utilizzare strumenti di comunicazione

Quando i sintomi della CMT compromettono la tua abilità di lavorare, la terapia occupazionale può essere d'aiuto

Cosa aspettarsi agli appuntamenti di fisioterapia e terapia occupazionale:

Durante la tua prima visita, il terapeuta farà una valutazione iniziale, che comprende la raccolta della tua storia per conoscere meglio lo sviluppo e la progressione dei tuoi sintomi. Il terapeuta potrebbe chiederti informazioni su test o valutazioni condotte da altri professionisti sanitari. Avrà bisogno di sapere se ci sono altre condizioni mediche o chirurgiche che possono influenzare la tua situazione attuale.

Il terapeuta farà una valutazione fisica per documentare l'impatto del coinvolgimento delle fibre nervose sulla tua sensibilità, forza e flessibilità. I fisioterapisti valuteranno come queste limitazioni compromettono le tue abilità funzionali in relazione a mobilità, equilibrio e resistenza. I terapeuti occupazionali si concentreranno su come queste limitazioni compromettono il tuo lavoro e la tua vita quotidiana.

Il terapeuta valuterà inoltre se le tue abilità funzionali sono condizionate dalla presenza di dolore, così come controllerà gli altri sistemi corporei per valutare eventuali altri problemi che possono influenzare le tue abilità funzionali. Diversi strumenti possono essere usati per raccogliere informazioni in modo standardizzato per monitorare la tua condizione nel tempo. Questo può includere test di forza e sensibilità e misure delle abilità funzionali, tra cui cammino ed equilibrio e compiti che coinvolgono le mani.



I terapeuti potrebbero anche utilizzare dei test per determinare l'impatto della tua condizione sulla tua qualità di vita. Queste valutazioni forniscono informazioni su quanto sei condizionato dalla CMT al momento della tua visita. Le informazioni ricavate dalla tua storia clinica e dall'esame fisico aiutano il terapeuta a formulare un piano di cura personalizzato sui tuoi bisogni e obiettivi specifici. Le valutazioni spesso saranno ripetute a distanza di tempo per determinare se c'è stata una progressione e modificare se necessario il piano terapeutico.

In seguito alla raccolta della storia clinica e all'esame fisico, il terapeuta probabilmente parlerà con te e con tuoi familiari presenti per determinare meglio il tuo livello di funzionalità e le attività che potresti percepire come limitate dalla patologia. Questo comprende la discussione delle tue attività quotidiane e del tuo ruolo in famiglia e nel contesto sociale, così come del tuo coinvolgimento in attività ricreative e lavorative.

Il terapeuta lavorerà quindi con te per determinare un programma terapeutico adeguato che costituisce uno schema per guidarti verso i tuoi obiettivi. Questo programma include la previsione della frequenza e della durata delle sedute necessarie per raggiungere gli obiettivi stabiliti.

I fattori che vengono considerati includono la complessità del programma, il tuo comfort in relazione alla tua partecipazione e responsabilità rispetto al programma e la necessità di monitoraggio da parte del terapeuta.

Il terapeuta ti mostrerà e insegnerà un programma di esercizi individualizzato da fare a casa creato per supportare le attività che esegui durante le sedute di riabilitazione. Il programma includerà frequenza, intensità e progressione degli esercizi o delle attività. Il terapeuta monitorerà la tua risposta al programma e farà delle modifiche in base alle necessità. Gran parte del successo di qualsiasi percorso riabilitativo si basa sul seguire in modo diligente il programma stabilito, sia a casa che in clinica.



Fisioterapia:

Obiettivi della fisioterapia:

Un obiettivo generale della fisioterapia è quello di mantenere o migliorare la capacità di fare quello che si desidera. Ciò si ottiene fornendo strategie e tecniche compensative per ottimizzare la partecipazione. Consigli sulla sicurezza e ausili, incluse le ortesi, possono inoltre essere raccomandati per ottimizzare la funzione, ridurre il dispendio energetico e massimizzare la partecipazione alle attività quotidiane. Il tuo fisioterapista può anche formare te e i tuoi familiari sugli effetti della progressione della malattia sulla funzione, sullo stile di vita e sui potenziali interventi terapeutici. Il terapeuta può inoltre supportare aspettative realistiche riguardo la progressione funzionale e l'impatto dell'intervento nel tempo.

Comprendere in che modo la forza e la flessibilità sono correlate ai tuoi problemi funzionali è un importante punto di partenza dell'intervento fisioterapico. Attualmente ci sono evidenze che sostengono l'esercizio come un modo per affrontare le limitazioni legate alla forza. I fisioterapisti sono ben preparati nel fare le migliori raccomandazioni possibili considerando le evidenze disponibili, le tue preferenze e il tuo quadro clinico individuale. Il terapeuta potrebbe raccomandare un percorso di cura con un programma intensivo ambulatoriale, seguito da visite periodiche per monitorare le tue condizioni, aggiornare il programma da svolgere a casa e formulare raccomandazioni appropriate per servizi terapeutici aggiuntivi.

Considerazioni comuni per i pazienti con CMT:

Anche se è importante che gli interventi siano individualizzati, le similarità esistenti nei sintomi e nel trattamento dei pazienti con CMT meritano alcune considerazioni terapeutiche. Nelle prossime sezioni, forniremo una panoramica di questi aspetti e considerazioni comuni per la presa in carico delle persone con CMT.



Mobilità

È importante notare che c'è una grande variabilità di manifestazione della CMT, anche tra individui con lo stesso tipo di CMT e / o all'interno della stessa famiglia. Al di fuori delle misure di outcome specifiche per la patologia, il fisioterapista ha nel suo bagaglio molti strumenti, test e misure di outcome che possono essere utilizzati per monitorare la mobilità funzionale. La valutazione della mobilità farà parte della tua valutazione fisioterapica iniziale e varierà nel tempo. Ogni volta che verrai rivisto, la tua specifica situazione verrà valutata ai fini di fornirti un piano di assistenza ottimale.

Il fisioterapista ti chiederà come vanno gli spostamenti e le attività della tua vita quotidiana. Ti senti molto affaticato? Ti capita di cadere? In tal caso, quali sono gli ambienti in cui questo succede? Il mantenimento dell'autonomia negli spostamenti è un'area chiave in cui l'intervento di fisioterapia può essere incredibilmente utile.

Quando possibile, l'uso di test di mobilità standardizzati può documentare la progressione dei tuoi sintomi e aiutare a determinare l'efficacia degli interventi terapeutici. Non sorprenderti se ripeti gli stessi test che il terapeuta ha somministrato in precedenza, gli/le servirà per confrontare i risultati. I test che il terapeuta sceglie di somministrarti variano a seconda della tua età e del grado di progressione dei sintomi. Attraverso un filmato si potrebbe valutare il tuo modo di camminare attuale e dimostrare l'efficacia, o meno, di un ausilio o di un'ortesi. Il terapeuta potrebbe analizzare anche in modo più preciso il tuo cammino attraverso un esame specifico, chiamato gait analysis.

Lo scopo del fisioterapista è quello di fotografare la tua situazione attuale rispetto alla mobilità. Il suo obiettivo è quello di mantenerti in movimento nella tua vita quotidiana in modo da farti compiere le tue attività quotidiane in sicurezza e con successo il più a lungo possibile.

Come sottolineato nella sezione riguardo la valutazione iniziale, è importante che comunichi al tuo terapeuta i tuoi obiettivi e le tue preferenze. Il suo intento è quello di lavorare con te per sviluppare un programma che ti aiuti a mantenerti attivo, nella misura in cui è possibile, il più a lungo possibile.



Equilibrio

Riduzione dell'equilibrio e cadute sono sintomi spesso riportati dalle persone con CMT e hanno un impatto significativo sulla qualità della vita. I meccanismi fisiologici dell'equilibrio coinvolgono gli input sensoriali provenienti dal sistema visivo, vestibolare (orecchio interno ed equilibrio) e somatosensoriale (sensibilità). Le informazioni riguardo la posizione del corpo nello spazio sono raccolte dai recettori nervosi presenti in tutto il corpo ed elaborate nel cervello. Il cervello attiva quindi i muscoli appropriati per correggere o mantenere l'equilibrio. Queste correzioni sono definite strategie di equilibrio.

Nelle persone affette da CMT, i normali meccanismi di equilibrio sono alterati. Le informazioni somatosensoriali possono essere ridotte a causa dell'incapacità dei nervi di trasmettere il segnale in modo accurato, cosa che può confondere il cervello nell'interpretazione della posizione del tuo corpo nello spazio. La debolezza, in modo particolare di questi muscoli, può ridurre l'abilità di usare questi muscoli per correggere le variazioni di equilibrio, causando instabilità. Cambiamenti legati all'età a carico del sistema visivo e vestibolare, così come altre condizioni di salute, possono interessare l'equilibrio. I diversi tipi di CMT e lo stadio di progressione della patologia comportano differenti manifestazioni delle difficoltà di equilibrio.

La valutazione dell'equilibrio è spesso basata su quello che riporta il paziente, sull'età e sul grado di abilità. La valutazione della sensibilità, della forza e delle abilità funzionali, inclusi il cammino e il fare le scale, sono essenziali. È inoltre importante definire quanto le tue abilità di equilibrio e il tuo senso di sicurezza incidono sulla partecipazione alle attività quotidiane sia a casa che all'esterno.

Gli interventi che affrontano le problematiche di equilibrio si basano sia sui risultati della valutazione, che sui tuoi obiettivi personali. Gli interventi sono spesso multi dimensionali e dovrebbero essere compito specifici. L'allenamento dell'equilibrio potrebbe essere efficace. L'utilizzo di ortesi (plantari, supporti per la caviglia, tutori gamba piede) e di ausili (bastoni da passeggio, stampelle, deambulatori e dispositivi di mobilità motorizzati) può essere il mezzo appropriato per affrontare le limitazioni di equilibrio. È importante includere nell'intervento anche l'educazione al paziente e la gestione delle cadute.



Esercizio e CMT

Chiunque può trarre beneficio dalla partecipazione regolare ad attività che fanno lavorare cuore e polmoni. È stato dimostrato che questo tipo di esercizio generale (allenamento cardiovascolare, conosciuto anche come cardio) apporta enormi benefici per la nostra salute, il benessere, l'umore e l'abilità di fare quello che si desidera.

Può inoltre essere utile per controllare altre malattie concomitanti, come patologie cardiache, diabete, ipertensione e obesità. Gli studi sull'esercizio cardiovascolare nelle persone con CMT hanno dimostrato che i livelli di fitness possono essere migliorati in modo sicuro attraverso esercizi regolari come l'allenamento in bici. Lo stesso risultato può essere raggiunto anche attraverso il cammino, il nuoto, il canottaggio e altri esercizi, a condizione che cuore e polmoni stiano lavorando un po' più del normale. Assicurati di consultare il medico prima di iniziare qualsiasi piano di esercizi e di scegliere esercizi che siano sicuri in relazione al tuo quadro di CMT.

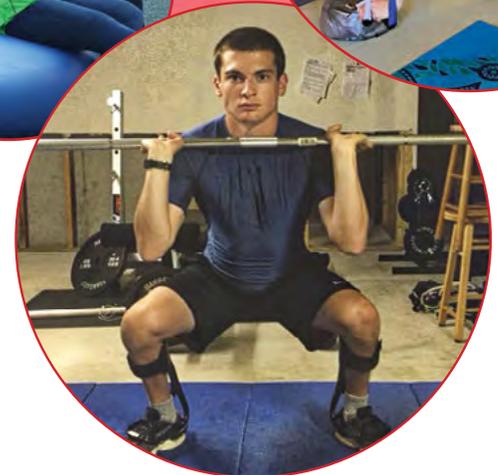
Esercizi per rafforzare i muscoli aiutano a migliorare il movimento, l'equilibrio e la resistenza. C'è qualche indicazione che gli esercizi di rinforzo muscolare possano aiutare a mantenere nei limiti di norma la glicemia e la densità ossea quando invecchiamo. Esiste un certo numero di studi in cui sono stati utilizzati pesi per rinforzare i muscoli prossimali delle gambe e delle braccia - quelli meno colpiti - nelle persone con CMT. Tali studi hanno dimostrato che questo tipo di esercizio è sicuro e rinforza i muscoli. I muscoli più piccoli nelle mani e nei piedi sono più colpiti nei pazienti con CMT. Nei bambini, uno studio in Australia ha dimostrato che i muscoli del piede e della caviglia potrebbero essere rafforzati utilizzando dei pesi. Negli adulti, questi muscoli tendono ad essere più deboli

e potrebbero non essere in grado di sollevare un peso. Nessuno studio ha indagato il rinforzo di questi muscoli più deboli negli adulti con CMT; quindi non è ancora chiaro se l'utilizzo di pesi può essere sicuro o efficace.

In generale, tutti noi dovremmo cercare di stare meno seduti e di interrompere i lunghi periodi sedentari della giornata facendo del movimento. Le persone con CMT hanno mostrato di essere meno attive perché con una disabilità è più impegnativo camminare o fare esercizio fisico. È stato dimostrato che mantenere la posizione seduta per lunghi periodi si correla con un aumento di obesità nei pazienti con CMT. Strategie utili includono l'impostazione di promemoria per muoversi durante il giorno e la scelta di attività divertenti che coinvolgono il movimento.

Le persone che sono nuove all'esercizio spesso non sono sicure di quanto intensamente possono lavorare. Un buon modo per auto controllarsi è essere consapevole di quanto ti stai stancando mentre fai esercizio.

Usando una scala da zero a 10, puoi immaginare di avere un punteggio di sforzo pari a zero su 10 quando sei a riposo. Se lavorassi così tanto da essere vicino al collasso, il punteggio di sforzo sarebbe di 10 su 10. Per trarre beneficio dall'esercizio senza esagerare, puoi mirare ad esercitarti a cinque o sei su 10. Le persone più allenate e abituate all'esercizio possono arrivare a otto su 10. Il tuo medico o uno specialista ti può aiutare a determinare cosa è più adatto a te.



Gli esercizi di rinforzo muscolare aiutano a migliorare il movimento, l'equilibrio e la resistenza.



Debolezza del piede e della caviglia:

L'esercizio ha benefici indiscutibili per la salute ed è potenzialmente terapeutico per i disordini neuromuscolari come la CMT. Ma c'è un rischio di danno da sovraffaticamento e debolezza. La debolezza progressiva della dorsiflessione del piede, chiamata anche caduta del piede (foot drop), dovuta alla degenerazione assonale, costituisce un problema debilitante nei pazienti con CMT che può causare difficoltà a camminare, deformità dolorose e ridotta qualità di vita. Fino ad ora, gli studi sull'esercizio nella CMT sono stati limitati agli adulti, ai muscoli prossimali e ai risultati a breve termine (www.cmtausa.org/exercise-abstract).

In Australia, un gruppo di professionisti della riabilitazione coordinato dal Professor Joshua Burns, PhD, ha recentemente condotto un trial controllato e randomizzato che ha dimostrato che sei mesi di esercizi a resistenza progressiva a carico dei flessori dorsali della caviglia sono sicuri ed efficaci nel ritardare la perdita di forza nei bambini e negli adolescenti con CMT.

Questo è stato il primo trial controllato e randomizzato a valutare una terapia basata sull'esercizio per la CMT in età pediatrica. È stato dimostrato che sei mesi di esercizio a resistenza progressiva di intensità moderata mirato ai flessori dorsali del piede mantiene la forza della dorsiflessione a lungo termine senza effetti dannosi sulla grandezza o forma del muscolo e senza provocare altri segni di debolezza da sforzo eccessivo. Questo trial fornisce l'evidenza che il concetto di esercizio a resistenza progressiva è sicuro ed efficace, e basandosi su altri studi condotti su adulti su gruppi muscolari simili, suggerisce che l'esercizio a resistenza progressiva sarà anche sicuro ed efficace per altri gruppi muscolari sotto appropriata guida e supervisione.

STRATEGIE DA DISCUTERE CON IL TUO FISIOTERAPISTA

Di seguito è riportato un riassunto del programma di esercizi proposto per la diffusione nella pratica clinica. Il peso usato nello studio è stato volutamente costruito partendo dalle cavigliere con peso regolabile (normalmente reperibili) ma si applica al piede, più che alla caviglia, con una fascia per il tallone per evitarne lo scivolamento.

DOSE	Entrambe le gambe, una alla volta, per 3 giorni non consecutivi alla settimana
RISCALDAMENTO/DEFATICAMENTO	5 minuti di riscaldamento attivo prima dell'allenamento e 5 minuti di defaticamento dopo l'allenamento
INTENSITA'	Inizialmente il 50% di 1 Ripetizione Massima - il peso che una persona può sollevare con il massimo sforzo per una singola ripetizione- per 2 settimane progredendo fino al 70% di 1 Ripetizione Massima
DURATA	25 minuti per sessione (e riposo per 30 minuti aggiuntivi dopo la sessione)
ATTREZZATURA	È necessaria una cavigliera con peso regolabile per eseguire questi esercizi
RIPETIZIONI	8 ripetizioni per ogni set (ciascuna ripetizione è composta da un movimento di dorsiflessione lenta dalla posizione di completa plantiflessione attraverso l'intero ROM (contrazione concentrica), seguito dal ritorno alla posizione di plantiflessione in 4 secondi (contrazione eccentrica)
SETS	Inizialmente 2 set per 2 settimane progredendo fino a 3 set consecutivi per ciascun
SCHEMA	Intervalli di riposo di 3 minuti tra un set di ripetizioni e l'altro
PROGRESSIONE	Una graduale progressione della resistenza basata sulla Ripetizione Massima che viene valutata ogni 2 settimane sotto supervisione
SUPERVISIONE	Allenamento con un fisioterapista o un trainer per monitorare la progressione e la sicurezza
GUIDA	Video del programma di allenamento su Lancet TV (vedere il link riportato di seguito)



Per ulteriori dettagli:

www.cmtausa.org/resistance-exercise-children

Video guida del programma di allenamento trasmesso su Lancet TV:

www.cmtausa.org/exercise-training-program

Esperienze raccontate sui media riguardo il trial:

www.cmtausa.org/effective-treatment-children

Terapia occupazionale

Obiettivi della terapia occupazionale

La valutazione iniziale fornirà al tuo TO una panoramica delle sfide specifiche che incontri nelle attività della tua vita quotidiana (AVQ). Gli interventi e la guida per aiutarti a massimizzare la tua indipendenza e la partecipazione alle attività significative saranno personalizzati per venire incontro ai tuoi bisogni individuali. Il programma di presa in carico definirà esercizi e attività, adattamenti o ausili, modificazioni dell'ambiente, possibili ortesi e guida/educazione pensati per raggiungere questi obiettivi.

Il tuo piano di presa in carico può comprendere programmi di stretching ed esercizi, raccomandazioni per attrezzatura adattata, possibili modifiche da fare a casa, soluzioni di tipo ergonomico, ortesi per gli arti superiori, tecniche per ridurre il tremore, modalità per alleviare il dolore e strategie per conservare l'energia. Il TO utilizza sia metodi correttivi – processo volto a mantenere o recuperare la funzione – che metodi compensatori – strategie e attrezzatura che compensa il deficit.

Funzione della mano

La CMT può comportare deficit sensori motori – che coinvolgono entrambe le funzioni, sensitiva e motoria - a carico degli arti superiori, che si presentano entro i primi dieci anni di vita. Tipicamente, la distribuzione della limitazione procede dal distretto distale (mani) al prossimale (spalle), con maggiore coinvolgimento delle mani, mentre i muscoli prossimali risultano meno compromessi, tuttavia i casi più severi o coloro che si trovano in una fase più avanzata della malattia possono presentare anche una debolezza prossimale.

I sintomi sensitivi nella CMT possono comprendere sensazione di bruciore, dolore tipo formicolii, intorpidimento e perdita della sensibilità, cioè dell'abilità della mano di distinguere dimensione, forma, consistenza e temperatura. L'utilizzo della mano durante i compiti, può essere, inoltre, compromesso da una riduzione della propriocezione, ovvero dell'abilità di percepire la posizione della mano/delle dita nello spazio così come il movimento, la sua velocità e ampiezza.

Il deficit motorio nella CMT può limitare il movimento attivo di mano, pollice e dita, causando affaticamento, comportando una diminuzione della forza dei muscoli e portando a una progressiva perdita di forza o perdita di massa muscolare e a contratture/deformità della mano.

I muscoli intrinseci della mano, che sono piccoli muscoli all'interno della mano che contribuiscono ai movimenti raffinati delle dita, tendono ad essere i più colpiti. Questo può comportare una riduzione della destrezza e l'incapacità di completare compiti di manipolazione. La debolezza dei muscoli estrinseci, che coinvolge i muscoli più estesi che si inseriscono alla base dell'avambraccio,

responsabili dell'apertura e chiusura delle dita e del movimento del polso, può diminuire la forza della presa e il movimento del polso. Possono inoltre essere presenti crampi alle mani/avambracci, intolleranza al freddo che irrigidisce le dita e tremore alle mani, che contribuiscono alla limitazione nelle attività di vita quotidiana.

La capacità di interpretare gli stimoli sensoriali periferici, di attivare le risposte motorie adeguate e di eseguire costantemente questo ciclo di adattamenti senso motori durante un compito è essenziale per il completamento efficiente ed efficace delle attività.

A causa dei deficit sensori motori sopra discussi, il completamento delle attività della vita quotidiana può essere piuttosto impegnativo. Le attività che richiedono una manipolazione bimanuale (con entrambe le mani) come abbottonare i vestiti, chiudere le cerniere, indossare i gioielli e allacciare le scarpe sono le più impegnative. Questi compiti richiedono una mano ferma, la capacità di interpretare importanti stimoli sensoriali e l'uso delle dita per riposizionare, manipolare e rilasciare in modo preciso piccoli oggetti con la mano dominante mentre la non dominante funge da forza stabilizzante o da assistenza funzionale. Altre attività come aprire i barattoli, rimuovere i coperchi e scartare le confezioni del cibo possono essere impegnative a causa della debolezza. La ridotta mobilità del pollice può limitare la capacità di utilizzare una presa a pinza, che richiede il contatto tra il pollice e la punta dell'indice, di stabilizzare gli oggetti contro le dita nell'afferramento, come per trattenere una bottiglia d'acqua, e di completare le attività di manipolazione. Di conseguenza, sollevare piccole cose come monete, cibo, strumenti per scrivere ecc. dalla superficie del tavolo può essere molto difficile. La mobilità limitata del pollice può anche influenzarne l'uso nel digitare messaggi, nella scrittura, nella stabilizzazione del mouse del computer e nell'utilizzo del joystick per i videogiochi.

STRATEGIE DA DISCUTERE CON IL TUO TERAPISTA OCCUPAZIONALE

STRETCHING: il mantenimento dell'integrità articolare è cruciale per prevenire contratture articolari e accorciamento dei tessuti molli. Lo stretching quotidiano può aiutare a gestire i crampi così come a ridurre il dolore e le deformità articolari. Ricorda, lo stretching non deve mai essere doloroso!

Polsi

Lo stretching in flessione ed estensione previene la rigidità e l'accorciamento.

Dita

Lo stretching può aiutare nel prevenire lo schema in flessione delle articolazioni interfalangee prossimali (IFP) e la rigidità del pollice dovute al disequilibrio muscolare.



RINFORZO MUSCOLARE: un allenamento con resistenza per i muscoli della mano e del polso può aiutare nel prevenire l'atrofia muscolare, così come nel mantenere la forza della mano in chi ha la CMT. Può inoltre migliorare la forza in chi ha una debolezza moderata. È essenziale distinguere i muscoli intrinseci ed estrinseci e rafforzarli in modo mirato.

Muscoli intrinseci della mano

Possono rinforzare le mani attività di movimento contro resistenza in cui si utilizzano i diversi schemi di presa (laterale, palmare e pinza), l'abduzione/adduzione delle dita (allargarle e riavvicinarle) e la presa con stabilizzazione dei muscoli intrinseci (l'articolazione metacarpofalangea si flette mentre le interfalangee sono completamente estese).



Per fornire una resistenza nell'esercitare gli schemi di movimento sopramenzionati, possono essere utilizzati strumenti come plastilina Theraputty, mollette per il bucato, mollette chiudipacco, forbici, elastici di gomma, pluriball, bottiglie da strizzare, pinze/pinzette, spugne e spruzzini,

Muscoli estrinseci della mano

Possono rinforzare le mani attività di movimento contro resistenza in cui si utilizzano la presa globale (chiudendo a pugno), la flessione/estensione del polso (portarlo su e giù), e la pronazione e supinazione (palmo in giù/in su).



Strumenti come Cando Digi flex, Cando finger webs e Theraband flex bars di diversa resistenza possono aiutare nel rinforzare i muscoli più estesi che si inseriscono alla base dell'avambraccio.



Funzione della mano

Attività ed esercizi che coinvolgono le mani in compiti di coordinazione, motricità fine e manipolazione possono aiutare nel migliorare l'efficienza e il trasferimento nelle attività della vita quotidiana.

Attività come il linguaggio dei segni, suonare il pianoforte, il flauto e altri strumenti musicali aiutano a lavorare sulla coordinazione e sulla singolarizzazione delle dita. Giochi come Jenga, le costruzioni e attività di cucina (misurare, versare) sono tutte attività adatte per lavorare sui movimenti coordinati e controllati.

Infilare perline, fare allacciature, cucire, etc., aiutano a sviluppare la motricità fine. Puoi ruotare delle sfere cinesi o delle palline da golf nella mano in senso orario e antiorario per lavorare sul movimento rotatorio del pollice e sulla coordinazione dei movimenti latero laterali delle dita. Tenere delle monetine o dei dadi nel palmo della mano e prenderle con la punta delle dita uno alla volta, posizionandoli sul tavolo o in un salvadanaio aiuta a sviluppare abilità di manipolazione intrinseca.

TUTORIZZAZIONE: il tuo TO deciderà se è necessario un tutore per incrementare la funzionalità della mano e la partecipazione alle attività di vita quotidiana o per effettuare uno stretching passivo allo scopo di prevenire/correggere una deformità della mano. Di seguito alcuni esempi di tutori utili per chi ha la CMT.



Dita

I tutori a 8 o con cappuccio dorsale possono limitare l'iperestensione dell'articolazione metacarpofalangea (MCF) e la flessione delle dita. I tutori ad anello e per la prevenzione della deformità a collo di cigno possono aiutare nel prevenire l'iper mobilità delle articolazioni interfalangee distali, delle interfalangee prossimali delle dita e dell'interfalangea del pollice sostenendo i movimenti di destrezza e motricità fine.

Pollice

Il tutore PUSH Metagrip, utilizzato perlopiù per gli adulti, fornisce stabilità all'articolazione carpometacarpale (CMC) e all'eminenza tenar, che costituiscono il gruppo muscolare alla base del pollice. I tutori McKie per il pollice aiutano a dare supporto alla CMC e MCF del pollice. È utilizzato per bambini e adulti. I tutori ad anello per la MCF del pollice forniscono supporto laterale e prevengono l'iperestensione dell'articolazione MCF del pollice; sono progettati prevalentemente per giovani adulti e anziani. Tutori su misura in materiale termoplastico per il pollice sono un'alternativa alle tre precedenti opzioni e possono essere utilizzati da tutti.

I tutori 3pp Design Line per il pollice o il modello the 3pp ThumSling proteggono l'articolazione MCF e CMC del pollice. Il tutore Benik per l'opposizione del pollice, fatto in neoprene, è utilizzato per bambini e adulti.

Il tutore Benik mano+pollice, fatto in neoprene, è usato per bambini e adulti.

Mano

Un tutore Intrinsic Plus o una doccia notturna per la mano permettono di fare uno stretching prolungato per ridurre la rigidità mattutina e garantire il posizionamento sicuro dell'articolazione.



Polso

Un tutore dorsale per il sostegno del polso lo mantiene in una posizione neutrale e aumenta la forza della presa.

Attrezzatura adattata

Quando le opzioni correttive non sono più indicate o efficaci, la modifica delle attività o degli strumenti può migliorare l'indipendenza nelle attività. Un TO può raccomandare o implementare attrezzatura adattata per le AVQ, tra cui:

- Guidare
- Eseguire compiti legati al proprio lavoro
- Fare la spesa
- Hobby, sport e attività ricreative
- Scrivere a mano e usare la tastiera

Gestire la stanchezza



La stanchezza è un sintomo comune nelle persone con CMT, ma la parola "stanchezza" può essere utilizzata per descrivere esperienze di tipo diverso. Esiste un tipo di stanchezza correlata all'attività quando i muscoli si affaticano per un compito che ci sembra molto faticoso. Esiste un'altra tipologia di stanchezza che è più generale, traduce un senso di spossatezza opprimente che non è sempre legato a quello che stai facendo. Per le persone con CMT è inoltre più frequente avere disordini del sonno, come apnea ostruttiva nel sonno o sindrome delle gambe senza riposo. Una scarsa qualità del sonno può renderti sonnolento e incline ad appisolarti durante il giorno.

La stanchezza correlata all'attività muscolare spesso si risolve con il riposo o una buona dormita. Questo tipo di stanchezza può rispondere all'attività motoria generale e ad esercizi di rinforzo per aumentare la resistenza muscolare. La stanchezza più opprimente, non legata all'attività, non risponde sempre bene al riposo. Alcune persone riferiscono di aver fatto una bella dormita ma di svegliarsi comunque ancora esauste. I programmi di gestione della fatica condotti dai terapisti occupazionali possono essere particolarmente utili per questo tipo di stanchezza. L'obiettivo è individuare strategie e tattiche di risparmio dell'energia per gestire i sintomi. Anche l'esercizio graduale e dolce può aiutare: alcuni studi hanno riportato che le persone si sentono più rinvigorite quando si mantengono in esercizio.

L'apnea ostruttiva nel sonno può essere caratterizzata da russamento eccessivo, mal di testa e sonnolenza diurna. Se pensi che questo possa contribuire alla tua stanchezza, parlane con il tuo neurologo perché possono esserci dei rimedi farmacologici utili. Questo vale anche per la sindrome delle gambe senza riposo.

CMT e dolore

Gli studi sull'esperienza del dolore nelle persone con CMT suggeriscono che ci sono diverse cause. Un tipo di dolore è quello muscolo scheletrico, che indica che l'origine del dolore sono le articolazioni o i tessuti molli. Questo può essere dovuto a continui infortuni, come distorsioni di caviglia, o a deformità articolari e artrite. Questo tipo di dolore è spesso descritto come una fitta o un dolore profondo. È molto comune ed è un sintomo secondario della CMT perché non è direttamente correlato alla neuropatia. Il secondo tipo di dolore è meno comune e tende ad essere più frequente nelle persone affette da CMT di tipo 2 perché sono colpite le fibre nervose più sottili. Questo tipo di dolore, in cui le sottili fibre nervose del dolore sono danneggiate, è definito neuropatico e causa un dolore lancinante e bruciante.

Fare la distinzione tra le due tipologie può essere difficile, ma il dolore muscolo- scheletrico tende ad essere collegato al movimento e/o al caricare le articolazioni. Il dolore neuropatico è generalmente più casuale e non legato al movimento. Alcune persone trovano che peggiori molto durante la notte.

Il dolore muscolo-scheletrico può trarre sollievo dall'utilizzo di un approccio fisico per ri-allineare o scaricare le articolazioni. Ciò può essere ottenuto tramite esercizi di stretching, ortesi o tutori (per riallineare o proteggere un'articolazione) o tramite la chirurgia se è presente una deformità strutturata. Può essere utile consultare un fisioterapista, un podologo o un tecnico ortopedico per informarsi sulle possibili opzioni. Il dolore neuropatico può rispondere bene ad alcuni farmaci. Il tuo neurologo può consigliarti al riguardo.

Riepilogo

Ci auguriamo che queste informazioni ti permettano di prepararti e di trarre il massimo dai tuoi appuntamenti con un fisioterapista o un terapeuta occupazionale. Ricorda che la CMT è una patologia che la maggior parte dei terapisti non incontra frequentemente. Il terapeuta con cui stai lavorando apprezzerà qualsiasi informazione che condividerai sulla CMT e su come ne sei colpito. Condividi questo opuscolo con il tuo terapeuta e incoraggialo/a a cercare informazioni aggiuntive se necessario.



RISORSE

Per conoscere altro

CMTA Webinars: www.cmtausa.org/webinars

STAR Research: www.cmtausa.org/research

Elenco dei farmaci neurotossici: www.cmtausa.org/medicationlist

Per connetterti con noi

Facebook Fan Page: www.cmtausa.org/fbfan

Twitter: www.twitter.com/cmtastar

YouTube: www.youtube.com/user/CMTAssociation

LinkedIn: www.cmtausa.org/linkedin

CMTA eNews: www.cmtausa.org/enews

CMTA Report Page: www.cmtausa.org/cmtareport

Unisciti o fonda una filiale della CMTA: www.cmtausa.org/branch

Pinterest: www.pinterest.com/CMTAssociation

Gruppo di sostegno emotivo: www.cmtausa.org/esg

Per connetterti con altri

Gruppo di discussione su Facebook: www.facebook.com/CMTAssociation

CMTAtleti: www.facebook.com/groups/cmtathletes

Instagram: www.instagram.com/cmtausa

Par I genitori

Gruppo di genitori della CMTA: www.facebook.com/groups/CMTAParents

Spiegare ai bambini la CMT: www.cmtausa.org/teachingkids

Habla Español?

Recursos: www.cmtausa.org/espanol

Grupo de ayuda para Facebook: www.facebook.com/groups/CMTAespanol

Materiale interessante:

Guida alle ortesi: www.cmtausa.org/orthoticguide

Registro dei pazienti con CMT: www.rdcn.org/INC/registry

Esperti in CMT

CMT Centers of Excellence: www.cmtausa.org/coe

Fatti coinvolgere

Trova la tua filiale locale: www.cmtausa.org/branch

Raccogli fondi per una cura: www.cmtausa.org/fundraise

Ospita un evento: www.cmtausa.org/host-event

Prossimi eventi: www.cmtausa.org/event-map



Partecipanti alla Conferenza CMTA per FT/TO del 2018

Seconda fila, da sinistra a destra

Thienhoo Nguyen, Acceleron; Glenn Pfeffer, M.D.; Elizabeth Ouellette, Board of Directors, CMTA; Steve O'Donnell, Board of Directors, CMTA; Chelsea MacPherson, PT, DPT, NCS; Rachel Pins, MOT, OTR/L; Joshua Burns, Ph.D.; Tim Estilow, OT/L; Matthew Civitello, MPT; Allison Fell, OTR/L; Sandy Swanson, PT; Amy Warfield, PT, DPT; Allan Glanzman, PT, DPT, PCS; Julie Wells, OT; Elizabeth Howell, MS, PT; Gita Ramdharry, Ph.D.

Prima fila, da sinistra a destra

Jeana Sweeney, Director of Development, CMTA; Mary Lohse Shepherd, PT; Katey Burke PT, DPT, NCS; Katy Eichinger, PT, Ph.D. DPT, NCS; Anne Spar, DPT; Penny Powers, DPT, PT, MS, ATP (Level 4); Maria Foscan, PT; Kayla Chomko, DPT; Michael Shy, M.D.

Ringraziamenti:

Un ringraziamento speciale ai fisioterapisti e ai terapisti occupazionali che hanno lavorato senza sosta per sviluppare e scrivere questa guida. La CMTA è grata per il loro contributo alla comunità CMT. Katy Eichinger, PT, Ph.D., NCS, Amy Warfield, PT, DPT, Tim Estilow, OTR/L, Joshua Burns, Ph.D., and Gita Ramdharry, Ph.D, Betsy Howell, PT, MS, Katherine Burke, PT, DPT, NCS, Allison Fell, OTR/L, Rachel Pins, MOT, OTR/L, and Allan Glanzman, PT, DPT, PCS.

References

El-Abassi R, England JD, Carter GT. "Charcot-Marie-Tooth Disease: an overview of genotypes, phenotypes, and clinical management strategies." American Academy of Physical Medicine and Rehabilitation. 2014; 6:342-355.

Pareyson D and Marchesi C. "Diagnosis, natural history, and management of Charcot Marie-Tooth disease." Lancet Neurology 2009; 8:654-667.

Burns J et al. Safety and efficacy of progressive resistance exercise for Charcot Marie-Tooth disease in children: a randomised, double-blind, sham-controlled trial. Lancet Child Adolesc Health 1(2): 106-13, 2017.

Fondata nel 1983, la CMTA è la principale fonte di informazioni sulla CMT per oltre 30.000 pazienti e famiglie, amici e professionisti sanitari. La CMTA offre una varietà di materiali didattici e conferenze, coordina più di 70 filiali CMTA in tutta la nazione, fornisce riferimenti medici e lavora a stretto contatto con le comunità di clinici e ricercatori. La CMTA è inoltre il principale sponsor finanziario della ricerca all'interno della comunità CMT, ed è l'unica organizzazione di difesa dei pazienti specifica per la CMT negli Stati Uniti strategicamente allineata con il National Institutes of Health Rare Disease Clinical Research Network (RDCRN).

La nostra visione di un mondo senza CMT sta prendendo forma!

Ricercatori finanziati dalla CMTA hanno identificato farmaci promettenti candidati per la CMT1A. Uno di questi non solo ha fermato la progressione della malattia, ma ha anche evidenziato il miglioramento di alcuni sintomi. La promessa di alleviare i sintomi e la possibilità di una loro regressione è reale.

Ti invitiamo a prendere parte della famiglia CMTA e ad unirti a noi nella nostra visione di un mondo senza CMT.

cmtausa.org



PO Box 105, Glenolden, PA 19036 • 1-800-606-2682
info@cmtausa.org • www.cmtausa.org

Guida alla fisioterapia e alla terapia occupazionale per la CMT è una pubblicazione della Charcot-Marie-Tooth Association, un'organizzazione no-profit registrata 501(C)(3). Nessuna parte di questa guida può essere riprodotta in qualsiasi forma o con qualsiasi mezzo elettronico o meccanico, compresi i sistemi di archiviazioni e recupero delle informazioni, senza autorizzazione scritta dell'editore. Le opinioni espresse in questa guida non sono necessariamente quelle dell'Associazione Charcot-Marie-Tooth. Il materiale è presentato solo a scopo didattico e non intende fornire diagnosi o prescrizioni. Nonostante non si sostituiscano all'assistenza sanitaria professionale per i disturbi della CMT, questi brevi capitoli forniscono l'opinione medica attuale che il lettore può usare come aiuto e integrazione al trattamento medico.