ACMT-Rete

Associazione per la neuropatia di Charcot Marie Tooth 5° Congresso Nazionale

"L'approccio riabilitativo nel paziente affetto da CMT"

Dott.Francesco Ferraro

17 settembre 2004 Valleverde di Cesenatico

CMT

- polineuropatia sensitivo-motoria di tipo ereditario
- •prevalenza = 1/2500
- \bullet M:F = 1:1
- •CMT 1 demielinizzante, VdC <38 m/sec
- •CMT 2 assonale, VdC =/>38 m/sec.
- penetranza variabile
- •esordio entro le prime due decadi di vita
- •evoluzione lentamente progressiva in senso disto-prossimale

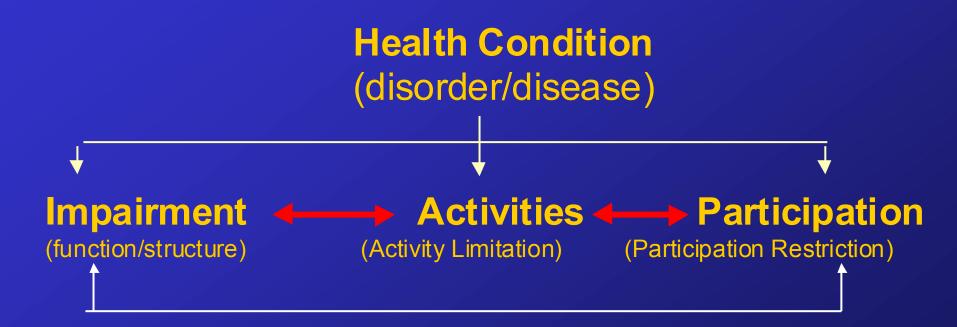
ICIDH-2

International Classification of Impairments, Activities, and Participation

Introductory Slide Set with Notes

© WHO, Geneve 1997

Interaction of Concepts 1997



Contextual Factors

A Environmental

B Personal

Componenti dell' ICF

Funzioni & Strutture Corporee

Attività & Partecipazione

Fattori Ambientali











Funzioni

Strutture

Capacity

Performance

Barriere

Facilitatori

Funzioni e Strutture Corporee

Funzioni mentali

Funzioni sensoriali e dolore

Funzioni della voce e dell'eloquio

Funzioni dei sistemi cardiovascolare, ematologico, immunologico e dell'apparato respiratorio

Funzioni dell'apparato digerente e dei sistemi metabolico e endocrino

Funzioni genitourinarie e riproduttive

Funzioni neuromuscoloscheletriche e correlate al movimento

Funzioni della cute e delle strutture correlate

Strutture del sistema nervoso

Occhio, orecchio e strutture

correlate

Strutture coinvolte nella voce e

nell'eloquio

Strutture dei sist. Cardiovasc. immunol e

dell'app. Resp.

Strutture dell'app. Dig. e dei sist.

metabolico e endocrino

Strutture correlate al sist.genitourinario e

riprodutt.

Strutture correlate al movimento

Cute e strutture correlate

Attività e Partecipazione

- 1. Apprendimento e applicazione delle conoscenze
- 2. Compiti generali e richieste
- 3. Comunicazione
- 4. Movimento
- 5. Cura della propria persona
- 6. Attività domestiche
- 7. Interazioni interpersonali
- 8. Attività di vita fondamentali
- 9. Vita sociale, civile e di comunità

Fattori ambientali

- 1. Prodotti e tecnologie
- 2. Ambiente naturale e cambiamenti effettuati dall'uomo
- 3. Relazioni e sostegno sociale
- 4. Atteggiamenti, valori, convinzioni
- 5. Servizi, sistemi e politiche

MENOMAZIONI

- Piede cavo e dita a griffe
- Ipotrofia ed ipostenia muscolare distale arti superiori ed inferiori
- Alterazioni delle curve rachidee
- Metatarsalgia, rachialgia, gonalgia

•Disestesie, Crampi notturni e Sindrome delle gambe senza riposo

- Steppage e Atassia
- Deficit della manualità fine
- Fatica
- Stati ansioso-depressivi

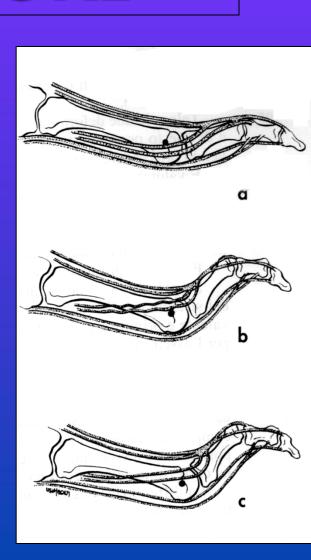
ARTI INFERIORI

I primi muscoli coinvolti sono

- interossei,
- Iombricali
- FBA
- PB

Vi è prevalenza dei mm.

- ECD
- TP
- PL



IL PIEDE NELLA CMT

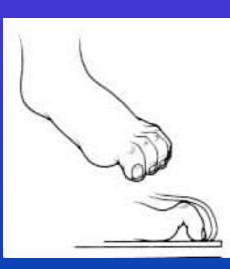
- piede cavo con griffe delle dita
- varo-supinazione del retropiede
- appoggio sull'arco esterno
- tilomi dolorosi nelle aree di iperpressione
- metatarsalgia

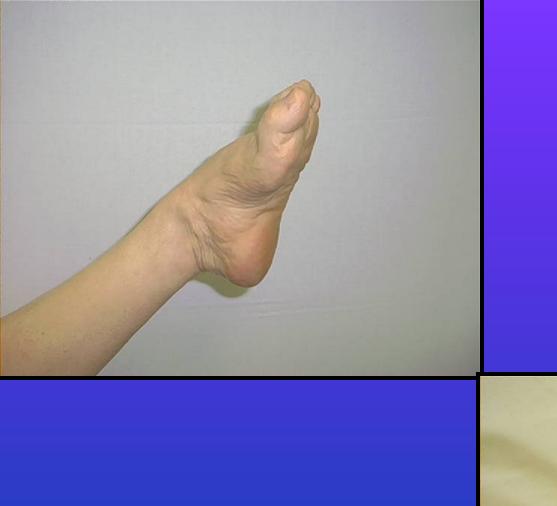
















Arti superiori

- •ipostenia e ipotrofia dei mm.interossei e lombricali
- mancata stabilizzazione delle metacarpofalangee
- prevalenza della muscolatura estensoria ed atteggiamento della mano "ad artiglio"
- •Difficoltà nella manipolazione di oggetti di piccole dimensioni.

ARTI SUPERIORI



RACHIDE

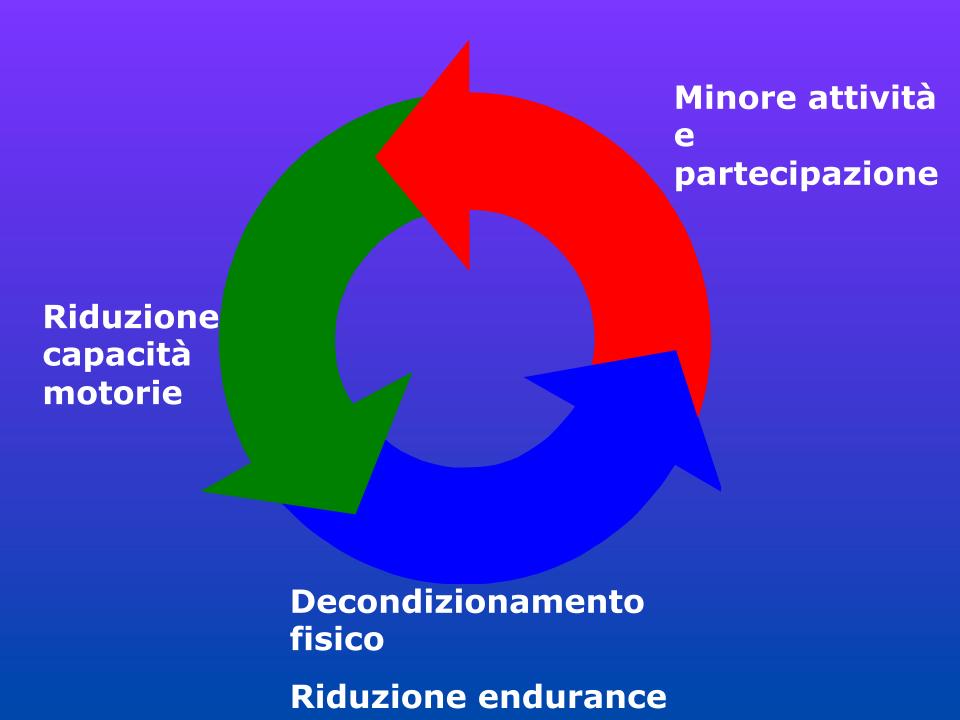


RIDUZIONE ABILITA'

- Difficoltà nella prensione
- Disturbi dell'equilibrio
- Alterazioni del cammino
- Difficoltà ad eseguire passaggi posturali

RESTRIZIONE di PARTECIPAZIONE

 Riduzione dell'autonomia
 sia in ambito domestico sia in ambito sociale



Per il momento non esiste terapia eziologica

- Approccio multidisciplinare integrato tra professionisti con <u>specifiche</u> <u>competenze nella CMT</u> (lavoro in team)
- Presa in carico precoce
- Approccio globale mirato ad obiettivi specifici (<u>laboratorio riabilitativo</u>)
- Controlli periodici

PRESA IN CARICO

con questo concetto ci riferiamo ad un modello riabilitativo capace di interpretare la complessità dei bisogni assistenziali e di utilizzare tutte le possibili le risorse terapeutiche per tutelare ed espandere il potenziale di salute nei pazienti affetti da Charcot Marie **Tooth**

Laboratorio riabilitativo

È l'insieme delle proposte e la messa in atto di procedure diagnostiche e terapeutiche riabilitative da parte di un team multidisciplinare finalizzate al raggiungimento di specifici obiettivi che metta al centro i bisogni del paziente

Team multidisciplinare

psicologo

tecnico ortopedico ortopedico

fisiatra

paziente

genetista

fisioterapista

Neurologo

terapista occupazionale

Protocollo di valutazione 1

- Anamnesi
- Esame Obiettivo Neurologico
- Quantificazione del dolore: Scala Analogica Visiva (VAS) da 0 a 10
- •Quantificazione del deficit motorio: Test muscolare secondo Kendall
- Valutazione dei disturbi dell'equilibrio: Test di Berg;

Protocollo di valutazione. 2

- Valutazione funzionale dell'arto superiore: Scala DASH
- Valutazione della fatica: Scala MFIS
- Valutazione del disturbo del cammino: Scala di Perry e Garret
- Valutazione partecipazione: Scala di Rankin modificata

Valutazione strumentale

Analisi del cammino

- Emg di superficie
- Basografia

Valutazione mano

- pinzometro
- dinamometro tipo Jamar

<u>Analisi del cammino</u> Emg di superficie e Basografia



Valutazione mano Pinzometro e Dinamometro (Jamar)



OBIETTIVI

- Valutare i deficit motori all'AS
- Quantificarne l'entità con il Dinamometro
- valutare gli eventuali deficit
 funzionali mediante la scala DASH
- Confrontare i risultati funzionali con i dati strumentali

DASH

(Disability Arm Shoulder Hand)

Scala validata anche nella versione italiana

- 30 items
- punteggio da 1 a 5
- •21 items per le attività funzionali
- •6 per debolezza da dolore e rigidita'
- •3 attivita' socio-lavorativa e percezione soggettiva del deficit
- punteggio finale espresso in centesimi

VALUTAZIONE STRUMENTALE

pinzometro e dinamometro tipo Jamar (sistema H400 Hand Kit di Biometrics Ltd)

Pinze: tip to tip, three jaw, key

Grasp: posizione 1 del dinamomerto jamar

unico operatore addestrato

RISULTATI.1

- •Tutti i pazienti presentano un deficit di forza nella prove di pinch e nel grasp rispetto ai dati normativi
- nel grasp e' rispettata la dominanza destra
- nelle prove di pinch la dominanza non e' mantenuta e quindi il deficit di forza e' maggiore a destra

RISULTATI.2

- •il deficit funzionale rilevato con la DASH è di lieve entità (la media dei valori della DASH e' 27/100)
- nessuna correlazione statisticamente significativa tra dati funzionali e strumentali
- nessuna differenza tra i pazienti con
 CMT 1 e 2

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

- Deficit quantificabile ma non percepito nella sua entità dal paziente
- Presenza di ipostenia più marcata nella mano dominante alle prove di pinch

Ipotesi

adozione di compensi?

inadeguatezza della scala?

fenomeno dell'overwork weakness? (Vinci 2003)

Obiettivi del trattamento riabilitativo.1

- prevenzione e trattamento delle deformita' articolari
- recupero delle normoestensibilita' muscolare
- riorganizzazione posturale globale
- prevenzione e trattamento del dolore e dei sintomi sensitivi
- rieducazione respiratoria

Obiettivi.2

- cauto rinforzo muscolare globale
- miglioramento dell'equilibrio e prevenzione cadute
- miglioramento performance del cammino
- miglioramento funzionalita' manipolatoria
- riduzione fatica

OBIETTIVI 3

 Evitare il più possibile l'immobilità secondaria a malattie concomitanti, traumi o interventi chirurgici

 Monitorare nel tempo l'evoluzione della malattia

Limitazioni nella scelta delle strategie terapeutiche

- Sono pazienti facilmente affaticabili
- Hanno spesso dolori articolari diffusi
- Possono presentare alterazioni dell'umore
- Vi è il rischio di overwork weackness
- Il deficit muscolare può modificare i rapporti articolari alterando la funzionalità dei muscoli sani

STRUMENTI TERAPEUTICI

TERAPIA FARMACOLOGICA:

Terapia medica per os Infiltrazioni intra e periarticolari Mesoterapia

RIEDUCAZIONE NEUROMOTORIA:

Facilitazioni Neuromuscolari
Propriocettive
Esercizi di coordinazione ed equilibrio
Stretching
RPG

L'esercizio terapeutico deve nascere da una conoscenza approfondita della CMT

I movimenti richiesti devono essere:

- Funzionali
- Globali
- Motivanti
- Realizzabili
- Ludici

- L'attività muscolare deve essere proposta in modo da mantenersi equidistante da due pericoli:
- 1. l'eccesso di attività motoria, che produce una transitoria ipertrofia delle fibre e la loro degenerazione, cui consegue la necessità di prolungati periodi di riposo e la comparsa di dolori
- 2. La riduzione eccessiva di attività motoria che causa un circolo vizioso che porta ad una sempre minore attività fisica

STRUMENTI TERAPEUTICI

• ORTESI:

Plantari Ortesi dinamica gamba piede (AFO) Scarpe ortopediche

• AUSILI:

Bastoni

Conclusioni

L'approccio riabilitativo deve essere una esperienza continua che coinvolge tutti i professionisti interessati ed i pazienti al fine di trovare soluzione sempre più aggiornate ai bisogni dei soggetti con CMT