

**Integrazione a  
Allegato 03 ACI alla PRO- CDR**

**Aggiornamento del 03/07/2025**

**INTEGRAZIONE AL DOCUMENTO PER L'APPROPRIATEZZA CLINICA CDR  
ISOPTERA**

| Rev.                                                                      | Data       | Descrizione Modifica                                                                                                       |
|---------------------------------------------------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 00                                                                        | 10.10.2024 | L'integrazione riguarda l'inserimento in equipe della figura del fisioterapista e della presa in carico di pazienti adulti |
| 01                                                                        | 03.07.2025 | Riferimento al sistema di Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute I.C.F.         |
| Verifica – Responsabile Team multidisciplinare<br>Dott.ssa Ivana Severino |            | Approvazione – Presidente<br>Dott.ssa Danila Severino                                                                      |
| Validato Direttore Sanitario<br>Dott. Bordonaro Gaetano Tommaso           |            |                                                                                                                            |

## **PATOLOGIE TRATTATE: AREA FISIOTERAPICA**

- MORBO DI PARKINSON
- POST- ICTUS
- ESITI DI ARTROPROTESI
- PARALISI CEREBRALI INFANTILI
- ESITI DI GLIOBLASTOMA
- RITARDO PSICOMOTORIO IN NATO PRETERMINE
- MALATTIA DI HUNTINGTON

### **MORBO DI PARKINSON**

#### **Definizione, criteri e diagnosi**

La malattia di Parkinson è una patologia neurodegenerativa cronica e progressiva del sistema nervoso centrale, tipicamente caratterizzata dalla presenza di sintomi motori cardinali quali bradicinesia, rigidità e tremore, ai quali si associa instabilità posturale. Il coinvolgimento prevalentemente motorio della malattia ne determina il suo usuale inquadramento tra i disordini del movimento. La malattia consegue principalmente alla deplezione delle proiezioni dopaminergiche al nucleo striato come risultato della massiva degenerazione (oltre il 60% all'esordio dei sintomi motori) dei neuroni della pars compacta della substantia nigra. Caratteristica distintiva neuropatologica è rappresentata dall'accumulo, soprattutto a livello della substantia nigra stessa, di inclusioni eosinofile filamentose intracitoplasmatiche denominate corpi di Lewy, costituite principalmente da aggregati di una proteina, la  $\alpha$ -sinucleina, in forma alterata insolubile. La deposizione di tali aggregati è stata rilevata a livello di corpo cellulare e neuriti, non solo a livello del tronco encefalo, ma nella corteccia e, perifericamente, nel sistema nervoso enterico. È discusso se il riscontro di tale alterazione istologica rappresenti in sé la patologia primaria, o sia solo un indicatore del processo di neurodegenerazione. La eziopatogenesi della malattia di Parkinson è attualmente sconosciuta, ma considerevoli prove ne individuano una origine multifattoriale, che coinvolge fattori genetici e ambientali. La diagnosi di Parkinson è eminentemente clinica e allo stato attuale basata sulla identificazione, durante un approfondito esame neurologico e dopo una accurata anamnesi, di segni e sintomi caratteristici della patologia, correlati al deficit dopaminergico conseguente alla degenerazione nigrostriatale, e sulla esclusione di eventuali sintomi atipici. La malattia di Parkinson idiopatica è caratterizzata da una progressione relativamente lenta e da una evidente risposta alla terapia farmacologica dopaminergica, che può tuttavia perdere di efficacia durante il corso naturale della malattia. I sintomi non motori possono divenire rilevanti nelle fasi più avanzate, assumendo un ruolo determinante sulla disabilità e sulla qualità della vita, anche in considerazione della scarsa responsività alla terapia con L-dopa. Appare quindi necessario rileggere la tradizionale visione della malattia di Parkinson come disordine esclusivo del movimento e considerarla una sindrome complessa, di cui il quadro di deterioramento motorio costituisce solo la parte emersa di un iceberg. I substrati neuroanatomici e neuropatologici della maggior parte dei sintomi non motori sono sconosciuti e, considerata la varietà di questi, la questione è aperta ad ampie speculazioni fisiopatologiche. È stato suggerito che sintomi quali il deficit olfattivo, i disordini del sonno (REM sleep Behaviour Disorder – RBD), la depressione e la stipsi possano essere presenti anche prima dei disturbi motori. Un ampio corredo di sintomi non motori sono stati inoltre descritti nel corso naturale della malattia, quali disordini neuropsichiatrici quali (apatia, depressione, ansia, anedonia, deficit attentivo, demenza, allucinazioni e psicosi, comportamenti ripetitivi e ossessivi, disturbi del controllo degli impulsi), sintomi disautonomici (disturbi vescicali, della salivazione, ipotensione ortostatica, disfunzioni sessuali, xerostomia), sintomi gastrointestinali, dolore e parestesie, fatica, seborrea, perdita di peso. La malattia di Parkinson rappresenta la forma più frequente di parkinsonismo, ed è comunemente definita idiopatica. I due

criteri maggiormente utilizzati sono quelli elaborati dalla UK Parkinson's Disease Brain Bank<sup>1</sup> e i criteri di Gelb<sup>2</sup>. I criteri della UK Brain Bank<sup>1</sup> sono strutturati in tre fasi che comprendono, rispettivamente, elementi per la diagnosi di una sindrome parkinsoniana, per l'esclusione di altre forme e a supporto della diagnosi di malattia di Parkinson vera e propria. Essi richiedono infatti in primo luogo la presenza di bradicinesia e almeno un sintomo tra rigidità, tremore a riposo o instabilità posturale; prevedono inoltre l'esclusione di altre cause reversibili di sindrome parkinsoniana (per esempio ictus, trauma cranico, patologie neoplastiche, trattamento con neurolettici) e la presenza, in combinazione con i primi due o più sintomi, di tre o più segni tra esordio unilaterale, tremore a riposo, progressione, asimmetria persistente, risposta (70-100%) alla L-dopa, discinesie gravi indotte da L-dopa, risposta alla L-dopa per cinque anni o più e decorso clinico di 10 anni o più. I criteri di Gelb<sup>2</sup> richiedono, invece, la presenza di almeno due o tre sintomi tra tremore a riposo, bradicinesia, rigidità o esordio unilaterale, l'esclusione di altre possibili cause di sindrome parkinsoniana (per esempio demenza precedente ai sintomi motori, disautonomia grave non ascrivibile all'uso di farmaci, lesioni focali cerebrali o uso di neurolettici) e una risposta sostanziale e sostenuta alla L-dopa o ai dopamino-agonisti. Gelb identifica in questo modo, e in relazione a un criterio temporale di comparsa dei sintomi, una malattia di Parkinson possibile e una probabile, riservando la diagnosi definitiva alla conferma post-mortem. Nel caso della malattia di Parkinson, a tutt'oggi, la definizione neuropatologica è l'unica possibilità di definizione diagnostica della malattia e quindi l'unico standard di riferimento adeguato (gold standard) per la valutazione dell'accuratezza di qualsiasi altro criterio clinico o strumento diagnostico utilizzato. L'esame istopatologico che non prevedendo una biopsia in vita si riserva a una osservazione post-mortem permette di rilevare le alterazioni strutturali tipiche della malattia, essenzialmente relative alla distribuzione dei corpi di Lewy, secondo criteri neuropatologici riconosciuti. (3)

### **Trattamento riabilitativo**

Il corso naturale della malattia definisce una progressiva disabilità motoria sostenuta principalmente da difficoltà nella marcia, alterazioni della postura, disturbi dell'equilibrio, che sono responsabili di inattività, perdita di indipendenza, isolamento sociale, rischio di cadute e traumi con complicanze ortopediche, internistiche e ricoveri in ospedale. Le tecniche di riabilitazione motoria (per esempio riabilitazione, fisioterapia) devono essere utilizzate nel trattamento dei disturbi del cammino e della stabilità posturale in pazienti con malattia di Parkinson, anche se gli effetti documentati sono solo a breve termine. Non vi sono invece effetti sul rischio di cadere e sulle cadute.

L'obiettivo del fisioterapista è di migliorare la qualità della vita mantenendo o aumentando l'indipendenza del paziente, la sicurezza ed il benessere. Questo è raggiunto attraverso la prevenzione dell'inattività e le cadute, migliorando l'attività funzionale e riducendo la limitazione nelle attività. Gli obiettivi del trattamento e i successivi interventi possono essere stabiliti in base alla fase in cui il paziente è inserito. Gli obiettivi di intervento del trattamento riabilitativo si applicano alla fase interessata ma sono importanti anche per le fasi successive.

**Fase precoce:** I pazienti con malattia in fase iniziale non hanno scarse limitazioni. Secondo la scala Hoehn e Yahr essi sono classificati negli stadi 1-2,5. L'obiettivo dell'intervento terapeutico in questa ma anche nelle fasi successive è: 1. prevenire l'inattività; 2. prevenire la paura di muoversi o cadere; 3. preservare o migliorare la capacità fisica (capacità aerobica, forza muscolare, e mobilità articolare). Il fisioterapista può raggiungere questi obiettivi dando informazioni e consigli, esercizi di terapia (possibilmente in gruppo), con attenzione specifica all'equilibrio ed alle capacità fisiche.

**Fase intermedia** Nella fase media, i pazienti sviluppano sintomi più severi; la performance nelle attività si riduce e sorgono problemi con l'equilibrio e un aumento del rischio di cadute. I pazienti sono classificati negli stadi 2-4 secondo la scala Hoehn e Yahr. L'obiettivo dell'intervento terapeutico nella fase media e avanzata è di preservare e stimolare l'attività. La terapia con esercizi è focalizzata sulle seguenti aree: trasferimenti, postura del corpo, raggiungere ed afferrare, equilibrio, cammino. Possono essere usate le strategie di movimento cognitive e le strategie che adottano i cues e se necessario può essere coinvolto il caregiver.

**Fase avanzata** Nella fase avanzata di malattia, i pazienti sono costretti a letto o su una sedia a rotelle. Essi sono classificati negli stadi 5 secondo la classificazione Hoehn e Yahr. L'obiettivo del trattamento in questa fase è di preservare le funzioni vitali e prevenire le complicazioni quali i decubiti e le contratture. (4)

Il trattamento logopedico Lee Silverman Voice Treatment (LSVT) è utile nel trattamento della disfonia e dei disturbi della comunicazione in pazienti con malattia di Parkinson. Il trattamento logopedico può essere utile per controllare la disfagia nei pazienti parkinsoniani. (3)

## ICTUS

**Definizione:** Si definisce ictus una sindrome clinica caratterizzata da comparsa improvvisa di un deficit neurologico focale (più raramente globale), che persiste per più di 24 ore o porta a morte ed è causato da chiusura (ictus ischemico) o rottura (ictus emorragico) di un'arteria cerebrale. Il limite di 24 ore è arbitrario e, secondo alcune definizioni, andrebbe sostituito con un dato di neuroimmagine: cioè se alla TC o alla RM è visibile un'area lesionale si pone diagnosi di ictus anche se i sintomi hanno avuto durata inferiore a 24 ore.

**Sintomatologia:** L'ictus si può manifestare con vari segni e sintomi. Le caratteristiche cliniche che permettono la diagnosi clinica di ictus sono: inizio improvviso, perdita di una funzione focale, sintomi e segni che raggiungono il massimo livello entro pochi secondi o minuti e persistono per più di 24 ore.

L'ictus ischemico provoca una diversa sintomatologia a seconda del territorio vascolare e dunque della porzione di encefalo interessata; i sintomi più frequenti sono deficit motori agli arti controlaterali alla lesione, deviazioni della rima orale, disturbi del linguaggio, disturbi della vista, di sensibilità e dell'equilibrio. L'ictus emorragico oltre ai diversi segni neurologici focali si può manifestare anche con cefalea ad insorgenza acuta, particolarmente intensa nel caso dell'emorragia subaracnoidea ed in quest'ultimo caso associata a rigidità nucale. Frequentemente, i sintomi dell'ictus si associano a caduta a terra del paziente e nei casi più gravi a perdita di coscienza. L'ictus rappresenta anche un'importante causa di declino cognitivo e depressione.

Distinguiamo infine un'altra sindrome definita attacco ischemico transitorio (Transient Ischemic Attack - TIA), caratterizzata dall'insorgenza di sintomi neurologici della durata di meno di 24 ore e senza presenza di infarto cerebrale. I TIA rappresentano quindi la manifestazione di una sofferenza ischemica dell'encefalo senza lo sviluppo di un vero e proprio infarto e comportano un rischio elevato di sviluppare un ictus ischemico nelle settimane e mesi successivi (5).

### Trattamento

L'assistenza riabilitativa richiede l'elaborazione da parte dello specialista competente, di un progetto individuale che si inserisce in un più generale progetto assistenziale, che definisce il setting e gli interventi riabilitativi nell'ambito di un approccio multiprofessionale che include il medico di medicina generale. Un solo operatore sanitario dovrebbe coordinare l'intero piano dei servizi domiciliari necessari. Gli obiettivi dell'assistenza sanitaria ad un paziente che ha subito un ictus comprendono: la limitazione della comorbidità; la prevenzione delle recidive; la definizione della prognosi; *il potenziamento del recupero dell'autonomia*. Il bilancio clinico finalizzato alla redazione del progetto e del programma riabilitativo prevede la valutazione delle condizioni generali, dei fattori sociali, delle prestazioni motorie e cognitive, dello stato emotivo e del comportamento, della comunicazione, del supporto familiare e dell'autonomia.

È indicato mobilitare il più presto possibile il paziente con ictus acuto, compatibilmente con le condizioni cliniche. Non appena lo consentono le condizioni cliniche è indicato incoraggiare il paziente a dedicarsi alle attività di cura della persona, proponendo, se necessario, strategie compensatorie. Il recupero delle attività motorie avviene mediante tecniche di: facilitazione in caso di residui movimenti dell'arto; compensazione in caso di scarse risorse residue e necessità di eseguire le prestazioni con metodiche alternative rispetto all'abituale; apprendimento motorio quando è necessario acquisire una prestazione specifica senza esigenza di estendere il recupero ad altre attività. È indicato incoraggiare l'uso dell'arto colpito nei pazienti che presentano deficit

funzionali e almeno un controllo residuo dei movimenti, associando esercizi e training funzionale diretti a migliorare la forza ed il controllo motorio, reimpostando le relazioni sensomotorie e migliorando le capacità funzionali.

Per la prevenzione dei traumi alla spalla è indicato un corretto posizionamento e sostegno. Per la prevenzione dei traumi alla spalla non sono indicati vigorosi esercizi di mobilizzazione completa e forzata. Nei pazienti con ictus è indicato ricercare sistematicamente la presenza di depressione attraverso un'adeguata valutazione clinica, eventualmente integrata dall'uso di scale.

Le condizioni motorie residue sono valutate attraverso misure della spasticità (Scala di Ashworth), forza muscolare (indice di motricità di Demeurisse), destrezza motoria (Motor Dexterity Index), controllo posturale del tronco e del capo, capacità generale di deambulazione (Categoria di Holden), patologia osteoarticolari associate. La eventuale compromissione sensitiva è valutata per discriminare l'esistenza di una ipoestesia parziale o globale, di un'anestesia oppure al contrario di una sindrome dolorosa distrettuale o di tutto un'emisoma.

Il recupero del grado di autonomia nelle attività della vita quotidiana viene valutata con apposite scale di misura, tra le quali vengono più comunemente utilizzate la Scala di Barthel, che monitorizza l'andamento del trattamento riabilitativo e la Oxford Handicap Scale. In linea generale si può dire che in ambito motorio la verticalizzazione del paziente rappresenta un obiettivo motorio di base rispetto al recupero del cammino, così come risulta fondamentale il recupero dell'attenzione, per ogni programma di apprendimento di nuove prestazioni e una sufficiente motivazione è indispensabile per ottenere la collaborazione del paziente nella pratica riabilitativa. Il programma riabilitativo deve porsi degli obiettivi in relazione all'età, al danno, alle patologie concomitanti e al contesto sociale, raggiungibili in un arco di tempo definito (3-6 mesi). Tali obiettivi possono modificarsi durante l'iter riabilitativo, ma una volta raggiunti il paziente deve essere dimesso dal programma riabilitativo e eventualmente sottoposto a rivalutazione a congrua distanza di tempo (3-6 mesi). I cosiddetti "cicli di mantenimento" non trovano indicazione nei pazienti stabilizzati. (6).

È raccomandato che il trattamento della spalla dolorosa dell'emiplegico preveda una gestione multidisciplinare ed interdisciplinare con procedure farmacologiche e non farmacologiche quali il corretto posizionamento (sia nel paziente allettato che durante i trasferimenti), mobilizzazione dell'arto al fine di ottenere un miglioramento dell'escursione scapolo-omerale, trattamento dell'ipertono spastico del cingolo scapolo-omerale ove presente e terapie fisiche.

Si ritiene opportuno che nella presa in carico logopedica del paziente con afasia si considerino i potenziali benefici di supporti, strategie, ausili a bassa o ad alta tecnologia per la comunicazione e che, per le persone selezionate che ne possono trarre beneficio, venga effettuato l'addestramento dei pazienti e dei loro familiari. Si ritiene opportuno che il trattamento logopedico sia condotto secondo l'approccio ritenuto più appropriato sulla base delle caratteristiche del paziente e delle competenze degli operatori. In presenza di disartria sono indicati: una valutazione foniatrica e logopedica finalizzate alla definizione diagnostica e all'identificazione di obiettivi e strategie di trattamento; il trattamento logopedico finalizzato all'incremento dell'intelligibilità dell'eloquio o, ove ciò non avvenga, all'insegnamento di tecniche di comunicazione aumentativa alternativa. Si ritiene opportuno che in presenza di disartria il logopedista effettui counseling ai pazienti/familiari/caregivers allo scopo di informarli e indirizzarli alle modalità più efficaci di comunicazione. (7).

## ARTRPROTESI ANCA

### Definizione

L'**artroplastica totale dell'anca**, o protesi totale d'anca (PTA), è la procedura ricostruttiva dell'anca più comune negli adulti. In questo tipo di intervento chirurgico sono sostituite le parti superiori del femore (collo, testa e parti del corpo) e la porzione dell'acetabolo entro cui alloggia la testa del femore con materiali biocompatibili. La tecnica chirurgica, i biomateriali, il design della protesi e le tecniche di fissazione si sono evolute nel tempo adattandosi l'una all'altra.

L'obiettivo principale di questo intervento chirurgico è migliorare la qualità di vita dei pazienti, eliminando il dolore e recuperando la massima mobilità articolare possibile, mantenendo la stabilità dell'anca. L'indicazione alla base dell'intervento di protesi d'anca è probabilmente multifattoriale: secondo alcuni studi, la coxartrosi avanzata non sempre è il risultato di incongruenze articolari che danneggiano e assottigliano la cartilagine articolare, ma spesso deriva anche da danni e da traumatismi singoli e ripetuti nel tempo.

Quando il dolore diventa troppo intenso, la deambulazione e i vari movimenti dell'anca diventano più difficili, l'autonomia nelle ADL (attività della vita quotidiana) risulta sempre più ridotta e la qualità di vita si riduce notevolmente allora si può pensare di procedere ad un intervento di PTA. (8)

#### **Trattamento post-operatorio:**

La fisioterapia è consigliata fin da subito per la mobilizzazione e il recupero del ROM, naturalmente nei limiti della tolleranza e appena la ferita è guarita (dopo la seconda o terza settimana), si comincerà quindi con l'attivazione e il reclutamento corretto e quanto più selettivo possibile di tutta la muscolatura dell'anca e del core; successivamente comincerà la fase di rieducazione neuromuscolare per l'equilibrio, la correzione dei difetti meccanici e infine ci si focalizzerà con l'esercizio terapeutico per la forza degli arti inferiori.

L'intervento riabilitativo, per protocollo è suddiviso in 5 fasi.

Fase 1 (0-1 settimane) fase protettiva e ricovero ospedaliero

Fase 2 (1-3 settimane) fase transitoria di riabilitazione a casa o struttura

**Fase 3 (3-6 mesi) fase di riabilitazione ambulatoriale**

**Fase 4 (6-12 settimane) fase di riabilitazione ambulatoriale intermedia**

Fase 5 (3 mesi +) ritorno alle attività ad alta intensità.

Le fasi che maggiormente ci riguardano sono:

#### **Fase 3 (3-6 mesi) fase di riabilitazione ambulatoriale:**

Obiettivi: Ridurre il gonfiore, dolore e infiammazione, aumento del ROM, aumento della forza degli arti inferiori e del tronco, training dell'equilibrio e della proprioccezione con ausili opportuni, training del passo, ripristino dell'indipendenza e dell'autonomia del paziente nelle ADL;

Azioni: utilizzo della cyclette, esercizi per la stabilizzazione del tronco, esercizi a catena cinetica chiusa, cammino laterale, esercizi per l'equilibrio in monopodalica, cammino su superfici differenti, esercizi a occhi aperti e chiusi, step up e step down in lateralità con controllo eccentrico, attività funzionali: passaggio da seduta e in piedi, salire e scendere le scale, uso del ghiaccio per gestire dolore, gonfiore e infiammazione.

#### **Fase 4 (6-12 settimane) fase di riabilitazione ambulatoriale intermedia:**

Obiettivi: aumento complessivo della forza degli arti inferiori, ritorno a tutte le attività funzionali, iniziare attività ricreative leggere;

Azioni: incremento degli esercizi della fase 3 attraverso l'aumento della resistenza e delle ripetizioni, esercizi di stabilizzazione del tronco, affondi e squat gradualmente, esercizi di equilibrio e proprioccezione con ausili adeguati, esercizi di endurance quali cammino, nuoto, bici.

Prognosi: In base al tipo di paziente e al tipo di approccio chirurgico utilizzato la prognosi può essere differente. I tempi di recupero in generale sono piuttosto brevi, salvo particolari indicazioni dell'ortopedico, e già dopo un giorno il paziente può raggiungere la stazione eretta e cominciare la riabilitazione.

Nelle prime fasi, almeno fino a 3-4 settimane, sarebbe opportuno l'utilizzo delle stampelle per la deambulazione e svezarsi man mano.

Il periodo più intenso della fisioterapia va dalle 3 alle 6 settimane, dove il paziente acquisterà sempre di più la sua autonomia e indipendenza dello svolgimento delle ADL e dopo quel periodo potrà tornare, a seconda delle sue condizioni, alle sue precedenti attività lavorative salvo piccoli accorgimenti su posture e movimenti. (9) (10) (11) (12).

Globalmente dopo 3-4 mesi il paziente il paziente avrà recuperato del tutto, ma naturalmente bisognerà sempre fare riferimento al giudizio e alla valutazione del medico e del fisioterapista. (13)

## PARALISI CEREBRALI INFANTILI (LG 2022 CARE PATHWAYS)

### **Definizione**

La Paralisi Cerebrale (PC), causa più comune di disabilità in età evolutiva, è definita secondo la letteratura internazionale come un gruppo di disordini permanenti dello sviluppo del movimento e della postura che causano una limitazione dell'attività e che sono da attribuirsi a disturbi non progressivi verificatisi nel cervello fetale e infantile nel corso dello sviluppo. I disordini motori sono spesso accompagnati da disturbi della sensibilità, della percezione, dell'intelligenza, della comunicazione, del comportamento, da epilessia e da problemi muscolo-scheletrici secondari.<sup>1</sup> Anche se il deficit neuromotorio da sempre ha rappresentato l'elemento connotativo della PC, è ormai ben condivisa la complessità e variabilità di espressione clinica di questa patologia.

Le classificazioni funzionali dovrebbero essere utilizzate per guidare la valutazione, la prognosi e l'intervento, per la definizione degli obiettivi e la comunicazione. In letteratura sono presenti sistemi di classificazione validati e standardizzati del grado di abilità/compromissione (livello di gravità) delle seguenti dimensioni: organizzazione posturocinetica (Gross Motor Function Classification System, GMFCS), funzione manipolatorio prassica (Manual Ability Classification System, MACS), funzione comunicativa (Communicative Function Classification System, CFCS), funzione alimentare (Eating and Drinking Function Classification System, EDACS), funzione visiva (Visual Function Classification System, VFCS).

### **Strategie di intervento:**

Sono raccomandati interventi cognitivi mirati, poiché la compromissione motoria influenza negativamente le interazioni sociali e l'esplorazione dell'ambiente e degli oggetti, limitando l'apprendimento basato sull'esperienza. Sono raccomandati interventi cognitivi che includano: movimenti attivi, intenzionali e autogenerati di attività della vita quotidiana con conseguenze osservabili; interazione sociale con persone e oggetti; apprendimento multimodale (cognitivo, linguistico e motorio); attività di complessità crescente e proporzionata; partecipazione dei genitori; arricchimento ambientale precoce basato sulle migliori pratiche (ad es. nutrizione adeguata, apprendimento interattivo guidato dal bambino).

Si raccomanda di suggerire ai genitori di coinvolgere il loro bambino per parlare face-to-face, cantando, usando il baby talk e mostrando emozioni durante la comunicazione, poiché i bambini hanno una chiara preferenza per i volti e condividono gli stati affettivi con i caregiver. Suggeriamo di imparare a leggere le microespressioni facciali del bambino e a osservare lo sguardo quando la disabilità motoria preclude i gesti non verbali; interazioni face-to-face con il viso del genitore o del caregiver come obiettivo visivo per i bambini con disabilità visiva; valutazione della salute mentale dei genitori per i suoi effetti sulla comunicazione; e un'attenta interpretazione per capire se la causa della ridotta vocalizzazione e delle capacità gestuali è motoria, comunicativa, cognitiva o un insieme di tutte queste capacità. Interventi linguistici e comunicativi precoci per bambini con o ad alto rischio di PC che si sospetta possano essere "non verbali" o in cui le abilità verbali sono in emergenza. Si raccomanda di guidare genitori e caregiver nello stabilire connessioni relazionali e scambi comunicativi reciproci che favoriscano una comunicazione attiva.

**Correzione dello strabismo:** È raccomandata la correzione chirurgica dello strabismo associato a esotropia e/o exotropia per ottenere un buon allineamento e una buona fusione binoculare sensoriale. Sono raccomandati programmi precoci di training visivo con l'obiettivo di migliorare le funzioni visive e l'attenzione agli stimoli visivi. Si raccomanda di fornire precocemente una stimolazione visiva ad alto contrasto/colore in modo interattivo e contingente per migliorare l'orientamento visivo e la motricità oculare e di attuare adattamenti dell'ambiente sociale e fisico per promuovere la visione, come stimoli ad alto contrasto e luce diretta verso il target visivo.

### **Strategie di trattamento per fasce d'età:**

**FASCIA 0 - 2 ANNI:** Area dell'autonomia personale autonomia nell'assunzione del cibo con le mani capacità di utilizzare grossolanamente una posata capacità di aprire una scatola per estrarne il contenuto tolleranza-collaborazione alle operazioni di essere vestito, spogliato, lavato, ecc. ecc.

Area locomotoria capacità di controllo e di variazione della postura nelle diverse posizioni (supina, prona, seduta, ecc.) con o senza ausili o ortesi capacità di variazione e di controllo dei movimenti di capo, tronco, arti inferiori e superiori, ecc. capacità di spostarsi autonomamente a terra: prono/seduto, con o senza ausili semplici (baby vai, triciclo senza pedali, triangolino o affini, ecc.) capacità di camminare autonomamente con e senza ausili, ecc. capacità di salire e scendere gradini, superare piccoli ostacoli, ecc. locomozione e manipolazione simultanea con trascinamento o spinta di oggetti (carrello, giocattoli, ecc.) con o senza ausili o ortesi. ecc. Area manipolativa afferramento (fissarsi, raggiungere, prendere, tenere e lasciare, lanciare, porgere, ecc.) adattare la presa all'oggetto (afferramento differenziato), passare l'oggetto da una mano all'altra, esplorarlo, deporlo coerentemente alla sua natura, ecc. coordinazione occhio-mano e occhio-mano-bocca, ecc. capacità anticipatoria (preadattamento) in funzione delle esperienze manipolative compiute finalizzazione dell'abilità raggiunta e sua trasferibilità da un contesto all'altro ecc. Area percettiva vista: contatto di sguardo, attenzione visiva, percezione dello spazio vicino e lontano, localizzazione visiva di oggetti nelle diverse aree dello spazio, sensibilità al contrasto, funzioni visive di base (fissazione, inseguimento, saccadici), Area percettiva udito: percezione, orientamento, reazione e tolleranza ai rumori, riconoscimento della voce, Area percettiva gusto: apprezzamento (attenzione percettiva) dei diversi sapori dolce, salato, amaro, aspro, piccante, ecc. propriocezione: tolleranza delle variazioni posturali, tolleranza del vuoto, della profondità, ecc. Area percettiva tatto: essere toccato, esplorazione e discriminazione tattile, tolleranza delle temperature, tolleranza di differenti superfici integrazione percettiva fra più apparati sensitivi e sensoriali ecc. Area cognitiva (capacità di rappresentazione mentale) osservazione e riconoscimento delle parti del corpo su di sé e sugli altri, attività con l'oggetto (riproduzione di schemi semplici, differenziazione e generalizzazione degli schemi, integrazione di schemi semplici finalizzati, analisi e scoperta di effetti variabili con gli oggetti, permanenza dell'immagine mentale dell'oggetto), capacità di esplorazione dell'ambiente circostante e riconoscimento dei luoghi e degli oggetti, modalità di organizzazione del gioco, azioni motivate socialmente e comportamento imitativo verbale e gestuale (fare ciao, indicare, far finta di mangiare, bere, imboccare la bambola, ecc.) adattamento alle diverse situazioni sociali (pasto, bagno, passeggiata, gioco, ecc.) capacità di previsione del risultato ed adattamento anticipato dell'azione (implica la capacità di rappresentazione mentale e coincide con la ricerca di strategie per la soluzione di un problema), gesto grafico con strumenti semplici (pennarello): da scarabocchio a forma circolare chiusa, tempi di attenzione e differenziazione delle condotte attentive nelle diverse situazioni ecc. Area della comunicazione: orientamento ai suoni, ai rumori, alla voce, comprensione verbale; comunicazione non verbale: smorfia e sorriso, gestualità comunicativa, indicare, mostrare comunicazione verbale: tipi di pianto, vocalizzo, lallazione, parole e frasi brevi (due parole); attenzione focalizzata alla comunicazione, risposte comunicative ed intenzionali (verbal e non) comportamento imitativo verbale e gestuale. Area emotivo-relazionale capacità di differenziazione tra figure familiari e non, attenzione agli adulti e all'ambiente, tolleranza della separazione dai care giver ed iniziale sperimentazione di un'autonomia psicologica dalle figure di riferimento, modalità di pianto e consolabilità, comportamento differenziato con familiari ed estranei, capacità di autoregolazione e differenziazione degli stati emotivi e tolleranza di piccole frustrazioni.

FASCIA 3 - 5 ANNI: Area autonoma ritmo sonno veglia alvo e diuresi alimentazione: masticazione, durata del pasto, differenziazione del gusto. Area dell'autonomia controllo sfinterico e segnalazione dello stato di bisogno (alvo e diuresi), utilizzo degli apparati igienici autonomia nell'assunzione del cibo, utilizzo di due posate (cucchiaino e forchetta) capacità di collaborare a vestirsi, a svestirsi, a lavarsi ed all'igiene personale, capacità di rassettare le proprie cose consapevolezza del pericolo ecc. Area locomotoria capacità di variazione e di controllo della postura nelle diverse posizioni (supina, prona, seduta, ecc.), dei movimenti di capo, tronco, arti inferiori e superiori, capacità di spostarsi autonomamente: supino/prono/seduto con o senza ausili, capacità di compiere passaggi posturali per e dalla stazione eretta, capacità di camminare autonomamente in modo fluente con o senza ortesi o ausili, capacità di salire e scendere le scale, superare ostacoli intra o extradomestici, ecc. capacità di spostarsi con ausili complessi (triciclo a

pedali, bicicletta con rotelline, carrozzina ortopedica manuale o elettronica, deambulatore, ecc.). Area manipolativa: manipolazione specializzata e prassie (abbottonarsi, tenere in mano una posata o la penna; girare pagina, digitare su un telecomando), addestramento all'uso di strumenti elettronici (mouse, tastiera, ecc.), utilizzo funzionale differenziato per scopi, capacità di realizzare modifiche adattive sull'ambiente ecc. Area percettiva vista: orientamento, riconoscimento, aree di localizzazione visiva, funzioni visive di base, esplorazione e ricerca visiva, senso cromatico, stereopsi, attenzione visiva sostenuta, ecc. Area udito: tolleranza e reazione ai rumori improvvisi o sconosciuti Area della propriocezione: tolleranza del movimento, del vuoto, della instabilità. Area del tatto: discriminazione e riconoscimento tattile. Area cognitiva (capacità preoperatorie) Capacità di usare rappresentazioni simboliche (imitazione differita, gioco di finzione) gioco individuale e di gruppo, giochi di classificazione e seriazione, da semplici a complesse soluzioni di problemi, prolungamento dei tempi di attenzione e differenziazione delle condotte attentive nelle diverse situazioni, gesto grafico complesso (disegno). Area della comunicazione acquisizione di un codice specifico di comunicazione, capacità di nominare uso di segnali convenzionali per esprimere assenso, rifiuto, richiamo, rinforzo, ecc. comprensione di ordini contestuali e no, ascolto e comprensione di storie semplici, ricerca dei perché, capacità di utilizzo di ausili facilitanti l'espressività (comunicazione alternativa), arricchimento lessicale e grammaticale attraverso l'uso di modelli verbali corretti ecc. Area emotivo-relazionale adattamento agli ambienti nuovi, interiorizzazione dei riferimenti affettivi e possibilità di tollerare separazioni più lunghe dalle figure di riferimento, socializzazione nella comunità infantile e comportamento differenziato coi coetanei, comportamento differenziato con familiari ed estranei capacità di negoziazione e riduzione dei conflitti, controllo degli impulsi, elaborazione dei vissuti emotivi, tolleranza delle frustrazioni.

FASCIA 6 - 8 ANNI: Area locomotoria cammino con o senza ausili in ambiente extradomestico o domestico (purché giustificato), passaggi posturali da ausilio ad ausilio, passaggi posturali e superamento di ostacoli con ausili (autonomia in ambienti complessi), utilizzo di ausili per il controllo della postura, uso della carrozzina manuale o elettronica. ecc. Area manipolativa utilizzo funzionale per scopi specifici (cioè con specializzazione) di strumenti dedicati, abilità grafiche, prassie, addestramento all'uso di tastiere e strumenti informatici, addestramento all'uso di utensili e sussidi, addestramento all'autonomia nelle attività della vita quotidiana ecc. Area percettiva: abilità visuo-cognitive (riconoscimento, affollamento visivo, ecc.) esplorazione multisensoriale di oggetti complessi, tolleranza della accelerazione/decelerazione ecc. Area cognitiva (capacità operatorie) emergenza di capacità di decentramento cognitivo, reversibilità di pensiero, invarianza relazione con l'ambiente familiare e scolastico, sviluppo di funzioni di base quali la memoria e l'attenzione selettiva, rielaborazione di esperienze e ricordi e loro generalizzazione, rendimento scolastico (lettura, scrittura, calcolo) ed addestramento all'uso di strumenti per facilitare le operazioni di base (es. la scansione visiva), emergenza delle strategie metacognitive (riflessione sullo scopo, analisi delle alternative possibili, ecc.) e delle funzioni di base quali la memoria e l'attenzione, soluzione di problemi. Area della comunicazione: ascolto e comprensione verbale, addestramento all'uso di ausili informatici per la comunicazione verbale (scritta e orale), comunicazione aumentativa alternativa (es. simboli Bliss) ecc. Area affettivo-relazionale consapevolezza dei propri bisogni e desideri, rispetto di ruoli e regole, accettazione di compiti e responsabilità, capacità di esprimere e condividere i propri stati emotivi, capacità di distinguere tra contenuti della fantasia e fatti della realtà, possibilità di autonomia nelle esperienze familiari ed extrafamiliari, interesse per il gruppo dei coetanei con capacità di assumere un ruolo all'interno di questo.

FASCIA 9 - 12 ANNI: Area locomotoria uso di ausili per il controllo posturale, uso della carrozzina manuale o elettronica in ambiente extradomestico con o senza la supervisione dell'adulto. Area manipolativa addestramento specifico all'uso di strumenti informatici, addestramento specifico all'uso di utensili per il lavoro. Area percettiva controllo simultaneo (integrazione fra funzioni motorie e percettive), automatizzazione ecc. Area cognitiva: soluzione dei problemi, rendimento scolastico (lettura, scrittura, calcolo) ed addestramento all'uso di strumenti per facilitare le operazioni di base (es. la scansione visiva), consolidamento di strategie metacognitive (riflessione

sullo scopo, analisi delle alternative possibili, ecc.) e di funzionamento di base quali la memoria e l'attenzione, rielaborazione di esperienze e ricordi e creazione di regole, capacità di ragionamento e di giudizio sull'esperienza ecc. Area della comunicazione: ascolto e comprensione verbale, addestramento all'uso di ausili informatici per la comunicazione verbale (scritta ed orale), addestramento all'uso della comunicazione alternativa ed aumentativa (es. simboli Bliss). Area affettivo-relazionale sviluppo di capacità autoriflessive per l'elaborazione e l'iniziale integrazione del vissuto di malattia, assunzione di ruoli sociali, capacità di coltivare un'amicizia, capacità di differenziare e controllare gli stati emotivi, possibilità di autonomia nelle esperienze familiari ed extrafamiliari, investimento sulle attività di apprendimento.

FASCIA 13 - 18 ANNI E OLTRE: Area locomotoria utilizzo della carrozzina elettronica in ambiente extradomestico senza la supervisione dell'adulto utilizzo dei trasporti pubblici ecc. Area manipolativa utilizzo funzionale di oggetti, strumenti ed ausili per scopi finalizzati all'autonomia personale ed ambientale con ausili. Area cognitiva (operazioni formali), rielaborazione di esperienze e ricordi (da collocare in contesti episodici ed organizzati in sequenze temporali) e creazione di schemi più generali, assunzione di responsabilità decisionali e ricerca di autonomia, capacità di giudizio anche su esperienze altrui, capacità di ragionamento su fatti e problemi ipotetici, ricerca della soluzione dei problemi guidata da ipotesi e da successive verifiche ecc. Area della comunicazione: ascolto e comprensione verbale, addestramento all'uso di ausili informatici per la comunicazione (scritta e verbale) e di codici alternativi (es. simboli Bliss), capacità di adattare il messaggio rispetto al destinatario ed al contesto, capacità di mantenere un "segreto", una consegna ecc. Area affettivo-relazionale: sviluppo di capacità autoriflessive per l'elaborazione e l'integrazione del vissuto di malattia, assunzione di un ruolo ed autoreponsabilizzazione, capacità di autonomia nelle esperienze familiari ed extrafamiliari, identificazione e maturazione sessuale, prefigurazione di interessi individuali finalizzati alla connotazione di un ruolo occupazionale e sociale (14).

## **PREMATURITA'**

### **Definizione e Classificazione**

La prematurità è definita dall'età gestazionale alla nascita. L' Età gestazionale si definisce come il numero di settimane tra il primo giorno dell'ultimo ciclo mestruale normale della madre e il giorno del parto. Più precisamente, l'età gestazionale è la differenza tra 14 giorni prima della data del concepimento e la data del parto. L'età gestazionale non è l'età embrionale effettiva del feto, ma è lo standard universale tra ostetrici e neonatologi per descrivere la maturazione fetale.

La nascita prima di 37 settimane di gestazione è considerata prematura. I neonati prematuri sono ulteriormente classificati come

- Estremamente pretermine: < 28 settimane
- Molto pretermine: 28 a 31 6/7 settimane
- Pretermine da moderato a tardivo: da 32 a < 36 6/7 settimane

I neonati prematuri sono classificati per peso alla nascita:

- < 1000 g: peso estremamente basso alla nascita
- da 1000 a 1499 g: peso alla nascita molto basso
- da 1500 a 2500 g: peso basso alla nascita

La crescente specializzazione della medicina e dell'assistenza neonatale, negli ultimi dieci anni, ha consentito la riduzione della soglia della mortalità infantile prematura. Tutt'oggi la prematurità rappresenta una condizione rilevante, poiché i progressi compiuti nell'ambito delle scienze mediche garantiscono una maggiore prospettiva di vita verso precoci età gestazionali. Pubblicazioni scientifiche, tra cui il progetto Europeo Effective Perinatal Intensive Care in Europe (EPICE), evidenziano un aumento della sopravvivenza pari al 10% per i nati tra la 24esima e la 25esima settimana e del 16% per quelli tra la 26esima e la 27esima settimana di età gestazionale,

raggiungendo stime pari al 50%, 87% e 90% nei neonati pretermine con età gestazionale pari a 24-25 settimane, 26-27 settimane e superiore a 28 settimane. Analogamente follow-up successivi evidenziano come nascite a età gestazionali minori costituiscono un maggiore rischio nello sviluppo di morbidità e disabilità a lungo termine (Beck et al., 2010). Nascere prima della trentasettesima settimana di gestazione interrompe i fisiologici processi maturativi legati all'accrescimento degli organi, interessando anche il Sistema Nervoso Centrale (SNC) (Grometto, 2014). La vulnerabilità biologica dovuta a un'incompleta formazione degli organi, assieme a una difficoltà di adattamento all'ambiente extrauterino, aumenta notevolmente le probabilità di sviluppare una disabilità. Nei casi severi, nei quali la prematurità è associata a insulti neurologici, si riscontrano deficit nelle abilità cognitive e nelle abilità motorie (Yaari et al., 2018). La disabilità motoria è frequentemente associata alla prematurità: i nati fra le 23 e le 24 settimane rappresentano i neonati più a rischio con il 25% di probabilità di sviluppare una compromissione media o grave, e il restante 30-35% di rilevare un deficit lieve (Eandi e Manzoni, 2011). La crescente esigenza, da parte dei clinici, di far fronte a tali deficit ha permesso l'instaurarsi di interventi di riabilitazione precoci al fine di modificare le traiettorie di sviluppo. Il presupposto fondamentale dell'intervento riabilitativo precoce è la plasticità neuronale. La plasticità neuronale si esprime massimamente nei primi anni di vita in corrispondenza dell'incremento della neurogenesi, caratterizzata da una notevole crescita delle connessioni sinaptiche seguita da una successiva stabilizzazione, attraverso l'apoptosi, dei circuiti neuronali ridondanti (Øberg et al., 2012). Il potenziamento della plasticità neuronale, quindi, rappresenta un elemento cruciale per i bambini nati prematuramente e che presentano segni di compromissione dello sviluppo.

### **Gli outcome motori nel bambino prematuro**

Il neonato pretermine rappresenta una categoria a rischio in relazione allo sviluppo di lesioni neuronali, poiché queste possono sviluppare complicanze a lungo termine influenzando la qualità della vita. Nei bambini pretermine si riscontra maggiormente un ritardo nello sviluppo motorio in quanto detengono differenze nella qualità del tono, nella resistenza e nell'allungamento muscolare rispetto ai coetanei nati a termine. Fin dai primi mesi, i movimenti sono caratterizzati da pattern motori in estensione, maggiormente a carico del capo e del tronco. Studi condotti sulle funzioni motorie del bambino pretermine hanno evidenziato la tendenza ad assumere posture atipiche dovute principalmente a una difficoltà nel sostenere posizioni antigravitarie conseguenti a deficit di equilibrio (Pin et al., 2009). L'identificazione dell'effettivo ritardo di sviluppo motorio è meno prevedibile rispetto al nato a termine poiché i bambini pretermine possiedono tassi di sviluppo differenti. Tali disuguaglianze riscontrabili nei primi mesi possono risolversi entro il primo anno di vita o progredire sviluppando esiti a lungo termine (Lenke, 2003). Nel bambino prematuro si rilevano i disturbi del movimento, che si manifestano con alterazioni quantitative e qualitative esprimendo pattern posturali patologici contraddistinti dalla variabilità della compromissione funzionale e dalla completa assenza di controllo posturale antigravitario (Di Marzio, Scilipoti e Leuzzi, 2014). La prematurità può insorgere in due tipologie di disturbi motori: maggiori o minori, comportando un'alterazione della percezione del movimento in relazione al Sistema Nervoso Centrale (SNC) e al sistema muscoloscheletrico in via di sviluppo. L'outcome più severo all'interno delle disabilità maggiori è la Paralisi Cerebrale Infantile. Nei primi due anni di vita, inoltre, è possibile riscontrare i cosiddetti Disturbi Neurologici Minori nel 25%-50% dei bambini pretermine (Ferrari, 2017). Entrambe le tipologie di disordini motori possono essere individuate entro i due anni di età, ma spesso le disabilità motorie minori richiedono tempi più estesi.

### **Disturbi Neurologici Minori nel bambino prematuro**

Il crescente miglioramento della medicina perinatale e prenatale ha permesso una notevole riduzione della mortalità infantile nella popolazione pretermine, tuttavia, l'aumento dei tassi di sopravvivenza ha riscontrato un incremento dei disturbi neurosensoriali, tra cui la Paralisi Cerebrale Infantile. A oggi, studi di follow-up dimostrano che solamente il 10%-12% dei bambini prematuri

sviluppa una PCI, mentre circa il 25%-50% della popolazione pretermine riscontra deficit del neurosviluppo, in particolare nella motricità fine e grossolana con persistenti anomalie neuromotorie come l'asimmetria dei movimenti, ipotonia del tronco, iperestensione del collo, che possono sfociare in età prescolare in disabilità intellettiva, difficoltà di linguaggio e deficit di attenzione e iperattività (Ferrari, 2017). Tuttavia, la diagnosi, e conseguentemente la prognosi, di questi bambini è di difficile attribuzione per la mancanza di criteri oggettivi e di un consenso generale sui deficit derivanti da tali disabilità minori (Ferrari et al., 2012). Entro i due anni di età corretta si riscontrano disturbi motori minori a esito precoce, come l'osservazione anormale dei *General Movements*, la *distonia transitoria* e l'*instabilità posturale*. Tali disordini entro il primo anno di vita del bambino si definiscono come Disturbi Neurologici Transitori, i quali emergono intorno al termine di età corretta, raggiungono il picco intorno ai 2-5 mesi per poi successivamente regredire (Ferrari, 2017). Si tratta di disturbi del movimento idiopatici, non lesionali, dovuti a un primitivo disturbo della rete neuronale e/o nell'esecuzione del movimento (Di Marzio, Scilipoti e Leuzzi, 2014). La persistenza di tali disturbi sembra essere un marker precoce di disfunzione cerebrale o un indice di possibili problematiche in epoche successive. Nel corso dello sviluppo possono presentarsi delle variabili intrinseche che vanno a modificare il lineare processo di formazione. Nel bambino pretermine, tale concetto acquista maggiore importanza, in quanto i nati prematuri presentano uno sviluppo atipico rispetto ai coetanei a termine. Per tale ragione è opportuno saper distinguere ciò che è patologico, ciò che rientra nel range della normalità e ciò che è para-fisiologico, ovvero quelle modalità differenti ma rientranti all'interno degli standard prestabiliti. I quadri para-fisiologici rientrano nella categoria delle disabilità motorie minori del bambino pretermine e si definiscono in base alle modalità di acquisizione di determinati pattern motori e, nel tempo, di raggiungimento degli stessi. Tali segni tendono a normalizzarsi nei primi anni di vita del bambino; tuttavia, sono necessari approfondimenti se dovessero persistere. I principali quadri para-fisiologici riscontrati nel bambino pretermine entro i due anni di vita sono: l'*ipotonia benigna*, il *toe-walking* e lo *sviluppo motorio dissociato* (Ferrari, 2017). (15)

## GLIOBLASTOMA

### Definizione

Il **glioblastoma** (noto anche come **glioblastoma multiforme** o con la sigla *GBM*, meno comunemente come **glioblastoma polimorfo**) è il [tumore](#) più comune e più maligno tra le neoplasie della glia.

Composto da un eterogeneo insieme di cellule tumorali astrocitiche scarsamente differenziate, il glioblastoma colpisce soprattutto gli adulti, e si presenta solitamente negli emisferi cerebrali; meno frequentemente al tronco cerebrale o al midollo spinale. Come tutti i tumori cerebrali, salvo rarissimi casi, non si espande oltre le strutture del sistema nervoso centrale.

Il glioblastoma può svilupparsi da un astrocitoma diffuso (grado II) o da un astrocitoma anaplastico (grado III) (in tal caso è detto *secondario*), ma più frequentemente si manifesta *de novo*, senza alcuna evidenza di precedente neoplasia (è allora detto *primario*).

### Trattamenti

Il trattamento per i tumori cerebrali prevede chirurgia, radioterapia e chemioterapia, separatamente o in combinazione fra loro.

La **riabilitazione motoria**, cognitiva e/o comportamentale è un aspetto fondamentale del trattamento dei pazienti affetti da tumori cerebrali, sia per la compromissione diretta di alcune funzioni neurologiche indotte dalla malattia (ad esempio, emiparesi o monoparesi, disturbi dell'equilibrio, disturbi del linguaggio, della lettura, memoria, orientamento spazio-temporale), sia come esito dei trattamenti effettuati.

Il trattamento riabilitativo ha come obiettivo il recupero dell'autonomia della persona, grazie a diversi approcci riabilitativi (fisioterapia motoria, terapia del linguaggio, terapia occupazionale) personalizzati. (16)

## MALATTIA DI HUNTINGTON

### Definizione

La **malattia di Huntington** è una malattia rara, ereditaria e neurodegenerativa che interessa principalmente il sistema nervoso. La causa genetica della malattia è da attribuire alla mutazione da espansione di un tratto del DNA che interessa il gene HTT e che produce una proteina anomala, chiamata **huntingtina**. Tale proteina provoca la morte di neuroni in alcune aree del cervello. La complessità della malattia deriva dal fatto che essa agisce contemporaneamente su più livelli: quello dei **movimenti involontari** (come di una danza incontrollata, ragion per cui è anche detta *còrea*, dal greco “danza”), quello della perdita delle **capacità cognitive** e quello dei **disturbi psichiatrici**. Si manifesta perciò in maniera variabile da soggetto a soggetto, anche all’interno dello stesso nucleo familiare: stessa causa ma facce diverse della malattia. Ciò rende particolarmente difficile riconoscerla e curarla adeguatamente. Ad oggi, la malattia è trattabile solo in via sintomatica e non è stata ancora trovata una cura che porti alla guarigione, che la rallenti nel decorso o che ne prevenga l’insorgenza. Nella prima parte del gene HTT vi è una sequenza di tre nucleotidi, citosina - adenina - guanina (CAG) ripetuta numerose volte (es. CAG-CAG-CAG-CAG-.... ). Questa è definita "*ripetizione trinucleotidica*". In base al codice genetico, la tripletta CAG codifica per l'aminoacido glutammina. Da ciò, una ripetizione della sequenza CAG che dà origine ad una catena di glutamine o "poliglutaminica". Una ripetizione trinucleotidica sino a 35 unità di sequenze CAG è considerata normale. Quando, invece, il gene HD presenta più di 40 ripetizioni della tripletta CAG, la forma alterata della proteina huntingtina che viene prodotta determina la malattia nel corso della vita.

Per questo motivo, la malattia è causata da un'espansione delle triplette CAG ed è una delle numerose malattie da poliglutamine.

Il gene mutato nella **malattia di Huntington** è presente in tutte le cellule dell'organismo sin dal concepimento; quindi, la malattia può essere trasmessa da una generazione all'altra. La malattia di Huntington è una malattia genetica di tipo **dominante**: con questo si intende che è sufficiente avere una sola copia del gene patologico, derivante da uno dei due genitori, per ereditare la malattia. In altri termini, la mutazione presente nel gene HD ha un effetto dominante sul gene normale, ereditato dal genitore non affetto. (17)

### Trattamento fisioterapico:

I fisioterapisti utilizzano una serie di trattamenti per aiutare le persone con malattia di Huntington a svolgere le attività quotidiane con il minimo aiuto da parte degli altri. Questi trattamenti includono l'educazione su come rimanere attivi e su come eseguire gli esercizi in sicurezza, insegnando alle persone a camminare meglio e ad avere più equilibrio, mostrando alle persone i modi per prevenire le cadute e consigliando alle persone i dispositivi per camminare come stampelle/bastoni e deambulatori e altri ausili. La fisioterapia e l'esercizio fisico sono una parte dell'assistenza generale di una persona con malattia di Huntington, che può includere il trattamento da parte di altri professionisti sanitari come neurologi, psichiatri, logopedisti, terapisti occupazionali, legali e assistenti sociali. Il fisioterapista esaminerà la capacità di deambulazione, la postura, l'equilibrio, la forza muscolare delle persone e la loro capacità di prendersi cura di se stessi e delle proprie case. I fisioterapisti effettuano valutazioni per aiutare a capire perché si verificano problemi funzionali e per determinare i migliori trattamenti fisioterapici per soddisfare le esigenze specifiche delle persone. Avviare un programma di esercizi subito dopo la diagnosi aiuterà le persone a muoversi e ad avere un migliore equilibrio, e ad essere in grado di svolgere il più a lungo possibile le loro attività quotidiane senza l'aiuto degli altri. Il fisioterapista può anche aiutare a rispondere a domande sulla frequenza dell'esercizio, sul tipo e sulla quantità degli esercizi.

Linee guida specifiche per l'esercizio: Fare esercizio aerobico di intensità moderata può migliorare la resistenza e la capacità di movimento. Gli esercizi aerobici includono utilizzare la cyclette o l'ellittica, fare una camminata veloce o correre, e camminare o correre su un tapis roulant. Gli

esercizi di rafforzamento e di resistenza o l'allenamento a circuito (per esempio, facendo esercizi diversi ciascuno per pochi minuti) aggiunti alla routine di esercizi possono aiutare a migliorare la capacità di movimento. Gli esercizi di rafforzamento e resistenza possono includere esercizi con fasce di resistenza o pesi, e fare esercizi come squat, affondi e step-up Camminare regolarmente (con l'aiuto del fisioterapista o da solo) può migliorare la capacità di movimento. Esercitarsi nei trasferimenti (salire e scendere dal letto o alzarsi e sedersi su una sedia) può migliorare la capacità di spostamento. Gli esercizi di respirazione possono migliorare la funzione respiratoria e la tosse. Linee guida per la mobilità e l'uso dei sistemi posturali: Per le persone che necessitano di aiuto per la deambulazione, il fisioterapista può suggerire l'uso di un ausilio a quattro ruote (deambulatore) per rendere più sicura la deambulazione e per ridurre la necessità di aiuto da parte degli altri. Per le persone che non hanno una buona postura da seduti, un fisioterapista può suggerire l'uso di sedie speciali per favorire una buona postura in posizione seduta. Per le persone che non hanno una buona postura nel letto o da sdraiati, può essere utile l'uso di sistemi posturali. Esempi di sistemi posturali sono cuscini a cuneo, imbottiture, cuscini e sponde del letto per il posizionamento nel letto. Per le persone che presentano rigidità muscolare, gli esercizi di stretching possono aiutare a mantenere le articolazioni in movimento per tutta la loro escursione di movimento. Si suggeriscono modifiche alla casa o all'ambiente circostante e il mantenimento di una buona postura da seduti per aiutare le persone con malattia di Huntington a svolgere le attività della loro vita quotidiana. (18)

### **Bibliografia:**

- 1) Gibb WRG, Lees AJ. The relevance of the Lewy body to the pathogenesis of idiopathic Parkinson's disease. *J Neurol, Neurosurg and Psych* 1988; 51: 745-52. 2.
- 2) Gelb DJ et al. Diagnostic criteria for Parkinson disease. *Arch Neurol* 1999; 56: 33-9.
- 3) Linee guida Parkinson 2013 ISS, Aggiornamento 2015 LG ISS
- 4) LG KNGF 2004
- 5) SIN- Società Italiana Neurologia
- 6) Linee Guida ictus cerebrale NI Guarda Milano
- 7) Linee guida SPREAD 2016
- 8) Slavković N, Vukašinović Z, Bašćarević Z, Vukmanović B. [Total hip arthroplasty]. *Srp Arh Celok Lek.* 2012 May-Jun;140(5-6):379-84. Serbian. doi: 10.2298/sarh1206379s. PMID: 22826996.
- 9) Enloe, L. J., Shields, R. K., Smith, K., Leo, K., & Miller, B. (1996). Total Hip and Knee Replacement Treatment Programs: A Report Using Consensus. *Journal of Orthopaedic & Sports Physical Therapy*, 23(1), 3-11. doi:10.2519/jospt.1996.23.1.3
- 10) Matheis, C., Stoggl, T. (2018) Strength and mobilization training within the first week following total hip arthroplasty. *Journal of Bodywork & Movement Therapies*, 22, 519-527.
- 11) Lightfoot, C., Sehat, K., Coole, C., Drury, G., Ablewhite, J., & Drummond, A. (2021). Evaluation of hip precautions following total hip replacement: a before and after study. *Disability and Rehabilitation*, 43(20), 2882-2889. doi:10.1080/09638288.2020.1721575
- 12) Su, R., Feng, W., Liu, X., Song, Y., Xu, Z., & Liu, J. (2021). Early rehabilitation and periprosthetic bone environment after primary total hip arthroplasty: A randomized controlled trial. *Orthopedic Surgery*, 13:1521-1531. doi:10.1111/os.12984
- 13) Su, R., Feng, W., Liu, X., Song, Y., Xu, Z., & Liu, J. (2021). Early rehabilitation and periprosthetic bone environment after primary total hip arthroplasty: A randomized controlled trial. *Orthopedic Surgery*, 13:1521-1531. doi: 10.1111/os.12984
- 14) La riabilitazione nelle PCI Linee Guida Simfer, SINPIA 2013
- 15) Studio Erickson Il TNPEE© 2021 Erickson Vol. 3, n. 2, novembre 2021 (pp. 3-14)
- 16) © IRCCS Istituto Clinico Humanitas (2024)
- 17) Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington (2018)

- 18) Clinical recommendations to guide physical therapy practice for Huntington disease. Lori Quinn, Deb Kegelmeyer, Anne Kloos, Ashwini K. Rao, Monica Busse, Nora E. Fritz Neurology Feb 2020, 94 (5) 217-228;

### AREA FISIOTERAPICA: TEST UTILIZZATI

- **NIHSS** (*National Institutes of health Stroke Scale*): scala di valutazione per misurare la gravità dell'ictus. Utilizzata come valutazione iniziale e nella pianificazione delle disposizioni post acute.
- **Tinetti**: scala di valutazione dell'equilibrio e dell'andatura (rischio cadute).
- **Berg Balance Scale**: scala di valutazione dell'equilibrio e del rischio di caduta
- **OHS** (Oxford Hip Score): scala di outcome articolazione-specifica, per valutare la disabilità nei pazienti che si sottopongono ad artroprotesi totale di anca.
- **CSI (Central Sensitization Inventory)**: strumento di screening per aiutare a identificare i principali disturbi somatici ed emotivi spesso associati alla Sensibilizzazione Centrale o alle Sindromi da Sensibilità Centrale in pazienti con dolore cronico.
- **PCS (Pain Catastrophizing Scale)**: questionario autocompilativo, per valutare la catastrofizzazione di pensieri legati al dolore in adulti con o senza dolore cronico.
- **Ashworth**: Scala clinica di valutazione soggettiva, per quantificare la spasticità muscolare. Scala Asworth Modificata (MAS): per misurare l'aumento del tono muscolare in pazienti con lesione del sistema nervoso centrale (Sclerosi Multipla, ictus, lesioni spinali, danni cerebrali e paralisi cerebrale etc).
- **TSK (Tampa Scale of Kinesiophobia)**: questionario di tipo self-reporting, per valutare le convinzioni sul dolore e la paura del movimento correlati al dolore in soggetti con disturbi muscoloscheletrici.
- **SF36 (Short Form Health Survey 36)**: questionario che ha l'obiettivo di quantificare lo stato di salute e misurare la qualità della vita correlata alla salute.
- **VAS (Visual Analogue Scale)**: per stimare l'intensità del dolore nei pazienti adulti (e nei bambini più grandi) e per stabilire l'entità di sollievo dal dolore.
- **NPRS (o scala NRS)**: scala che valuta l'intensità del dolore nell'adulto, includendo anche condizioni di dolore cronico dovute a malattie reumatiche.
- **BI (Scala di Barthel o indice di Barthel)**: per valutare le attività di vita quotidiana (*Activities of Daily Living – ADL*) ovvero tutte le attività fondamentali che un individuo adulto compie in autonomia e senza il bisogno di assistenza per sopravvivere e prendersi cura di sé.
- **STST (SIT TO STAND)**: per valutare la funzione fisica di un paziente.
- **SCALA M-BORG**: (nota anche come scala RPE, acronimo del termine inglese Rating of Perceived Exertion) rappresenta un utile strumento per la valutazione della percezione dello sforzo.
- **SCALA BARTHEL DISPNEA**: per stabilire se il paziente migliora rispetto alla fatica e alla dispnea nelle attività quotidiane.
- **SCALA MRC-DS (MEDICAL RESEARCH COUNCIL DYSPNOEA SCALE)**: per valutare l'effetto della dispnea sulle attività quotidiane. Questa scala misura la disabilità respiratoria percepita dal paziente (utilizzando la definizione di disabilità dell'Organizzazione Mondiale della Sanità come "qualsiasi restrizione o mancanza di capacità di svolgere un'attività nel modo o nei tempi considerati normali per gli esseri umani").

Ultima pagina del documento